

Tab. 7 – Età 11-18 anni [1]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nell'adolescenza. Le frecce scure e chiare indicano le raccomandazioni suggerite rispettivamente in presenza di una condizione normale o patologica

Test/Screening raccomandati	Raccomandazioni per la presa in carico clinica
Creatinina serica	<p>➡ Eseguire il test ogni 2-4 anni</p> <p>⇒ Cercare eventuali infezioni, escludere lesioni ostruttive, eseguire test di funzionalità renale, inviare dal nefrologo</p>
Rapporto Ca serico e urinario/creatinina	<p>➡ Eseguire l'analisi se il paziente è sintomatico per l'ipercalcemia</p> <p>Se l'analisi è patologica, effettuare accertamenti e trattare</p>
Test di funzionalità tiroidea	<p>➡ Eseguire test se il paziente è sintomatico</p> <p>⇒ Misurare i livelli di TST; se sono elevati prendere in considerazione la scintigrafia tiroidea. Considerare la possibilità di inviare il paziente da un endocrinologo per il trattamento con L-Tiroxina se ha un ipotiroidismo o un progressivo deterioramento della funzione tiroidea</p>
Screening renale	<p>➡ Ecografia renale e vescicale alla pubertà e in seguito ogni 5 anni oppure se diventa sintomatico</p> <p>⇒ Inviare da un nefrologo ed eseguire uno screening ogni 6 mesi</p>
Screening per l'ipertensione	<p>➡ Monitorizzare una volta l'anno la pressione arteriosa agli arti superiori e all'arto inferiore sinistro</p> <p>⇒ In presenza di una stenosi dell'arteria renale, indirizzare dal nefrologo; può essere necessaria la correzione chirurgica; l'angioplastica non è raccomandata, data la presenza di una elastinopatia</p> <p>In caso di ipertensione essenziale utilizzare per il trattamento medico, dopo avere escluso una stenosi dell'arteria renale, farmaci che bloccano i canali del calcio</p>
Valutazione gastrointestinale	<p>➡ Verificare annualmente la funzione intestinale</p> <p>⇒ Trattare la stitichezza e valutare la possibilità di indagare la diverticolosi</p>

Tab. 8 – Et  11-18 anni [2]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nell'adolescenza. Le frecce scure e chiare indicano le raccomandazioni suggerite rispettivamente in presenza di una condizione normale o patologica

Test/Screening raccomandati	Raccomandazioni per la presa in carico clinica
Screening per la malattia celiaca	<p>➤ Solo se il paziente � sintomatico</p>
Crescita e salute sessuale	<p>➤ Valutare la colonna per la cifoscoliosi alla pubert� e, se indicato, inviare all'ortopedico ed eseguire radiografie. Valutare il peso annualmente ed evitare eccessivi aumenti ponderali Affrontare il tema della contraccezione con professionisti specializzati</p> <p>⇒ <i>Prendere in considerazione il trattamento con GnRH per la pubert� precoce</i></p>
Screening audiologico	<p>➤ A 11-18 anni effettuare lo screening per l'iperacusia e la sordit� alle alte frequenze</p> <p>⇒ <i>In presenza di iperacusia avviare un programma di desensibilizzazione (protezioni se necessarie)</i></p>
Screening odontoiatrico	<p>➤ Assicurarsi che il paziente effettui un programma di igiene orale preventiva � necessario un follow-up e un controllo regolare da parte del dentista di famiglia</p> <p>⇒ <i>Inviare per un consulto da un odontoiatra pediatra per la gestione multidisciplinare delle malocclusioni, delle agenesie o di altre anomalie dei denti</i></p>
Valutazione multidisciplinare dello sviluppo	<p>➤ Devono essere coinvolti gli specialisti. Effettuare valutazioni longitudinali e fornire supporti allo sviluppo cognitivo e all'apprendimento, definire le specifiche necessit� educative</p>
Comportamento e salute mentale	<p>➤ Fornire alla famiglia supporto per la gestione del comportamento. Favorire l'accesso ai programmi di valorizzazione delle capacit� individuali e per lo sviluppo dell'autosufficienza e la gestione delle attivit� quotidiane</p>

Nel caso di un'anestesia, se non sono presenti problemi cardiaci,   sufficiente una valutazione cardiologica nei 12 mesi precedenti l'anestesia generale. Si deve eseguire un esame clinico 1-2 settimane prima dell'intervento chirurgico, per valutare il quadro cardiologico, le vie aeree, le articolazioni, i reni e lo stato emotivo.