

*Tab. 9 – Et  >18 anni [1]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nell'adulto. Le frecce scure e chiare indicano le raccomandazioni suggerite rispettivamente in presenza di una condizione normale o patologica*

<i>Test/Screening raccomandati</i>	<i>Raccomandazioni per la presa in carico clinica</i>
Creatinina serica	<p>■ Eseguire il test in tutti i pazienti adulti ogni 2-4 anni</p> <p>⇒ Cercare eventuali infezioni, escludere lesioni ostruttive, eseguire test di funzionalit� renale, inviare dal nefrologo</p>
Rapporto Ca serico e urinario/creatinina	<p>■ Eseguire l'analisi se il paziente � sintomatico per l'ipercalcemia</p> <p>⇒ Se l'analisi � patologica, effettuare accertamenti e trattare</p>
Test di funzionalit� tiroidea	<p>■ Eseguire i test se il paziente � sintomatico e cercare gli anticorpi antitiroide</p> <p>⇒ Misurare i livelli di TSH; se sono elevati prendere in considerazione la scintigrafia tiroidea Se � presente ipotiroidismo compensato, inviare dall'endocrinologo e monitorizzare annualmente TFT e TSH Se il livelli di TSH sono molto bassi, prendere in considerazione la terapia tiroidea sostitutiva</p>
Screening renale	<p>■ Ecografia renale e vescicale ogni 5 anni oppure se il paziente � 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</p> <p>⇒ In presenza di una stenosi dell'arteria renale, indirizzare dal nefrologo; pu� essere necessaria la correzione chirurgica; l'angioplastica non � raccomandata, data la presenza di una elastinopatia 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 Considerare la valutazione da parte di un nefrologo nei pazienti adulti ipertesi</p>
Screening cardiologico	<p>■ Valutazione completa ogni 5 anni per tutta la vita</p>

Tab. 10 – Et  >18 anni [2]: raccomandazioni per la presa in carico della Sindrome di Williams nell'adulto. 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
Valutazione gastrointestinale	<p>■ Indagare una volta l'anno le abitudini intestinali</p> <p>⇒ <i>Trattare la stitichezza e considerare eventuali indagini per la diverticolosi</i></p>
Screening per la malattia celiaca	<p>■ Solo se il paziente � sintomatico</p>
Screening per il diabete	<p>■ Eseguire a 30 anni test di tolleranza orale al glucosio (TTOG) Ripetere il TTOG in presenza di un rapido aumento di peso Non utilizzare l'emoglobina A1C come test di screening Controllare l'iperglicemia con la dieta e l'attivit� fisica</p> <p>⇒ <i>Evitare grossi carichi di zucchero in periodi di tempo ravvicinati</i> <i>Evitare farmaci diabetogeni</i> <i>Trattare il diabete clinico come nella popolazione generale</i></p>
Crescita e salute sessuale	<p>■ Controllare annualmente il peso ed evitare aumenti eccessivi di peso; favorire stili di vita "attivi" Affrontare il tema della contraccezione con professionisti esperti</p>
Screening audiologico Screening odontoiatrico	<p>■ Ogni 10 anni per valutare eventuali perdite d'udito</p> <p>■ Follow-up di routine e controlli regolari da parte del dentista di famiglia</p> <p>⇒ <i>Inviare per un consulto da un odontoiatra dell'adulto per la gestione multidisciplinare delle malocclusioni, delle agenesie o di altre anomalie dei denti</i></p>
Comportamento e salute mentale	<p>■ Favorire le attivit� lavorative, l'autosufficienza e la vita indipendente. Effettuare interventi di carattere sociale se necessari. Indirizzare dallo psicologo per il trattamento dell'ansia. Il carattere eccessivamente amichevole e sociale possono mascherare l'ansia e la depressione</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.