Парадокс гиперсоциальности и социальной дезадаптации в клиническом случае пациента с синдромом Вильямса

Тимербулатов И. Ф.
д.м.н., доцент, заведующий кафедрой[1], главный врач[2]

Евдокимова Т. Е.
д.м.н., доцент, профессор кафедры психиатрии и медицинской психологии[3], заведующий амбулаторным отделением филиала «Центр психического здоровья г. Видное»[2]
ORCID: 0000-0002-2722-2979

Красков Г. В.
врач-психиатр филиала «Центр психического здоровья г. Видное»[2]

Сурбас Н. Б.
клинический психолог филиала «Центр психического здоровья г. Видное»[2]

Мартынова В. О.
врач-психиатр филиала «Центр психического здоровья г. Видное»[2]

Мялковская О. В.
заведующая филиалом «Центр психического здоровья г. Видное»[2]
ORCID: 0009-0004-3196-6358

Надеждин А. В.
к.м.н., доцент[1], врач-психиатр филиала «Центр психического здоровья г. Видное»[2]
ORCID: 0000-0003-3368-3170

1 – ФГБОУ ДПО «Российская медицинская академия непрерывного профессионального образования Минздрава России»
2 – ГБУЗ МО «Центральная клиническая психиатрическая больница им. Ф.А.Усольцева»
3 – ФГАОУВО «Российский университет дружбы народов им. Патриса Лумумбы»

Автор для корреспонденции: *Надеждин Алексей Валентинович;* ***e-mail:*** *aminazin@inbox.ru*
Финансирование. *Исследование не имело спонсорской поддержки.*
Конфликт интересов. *Авторы заявляют об отсутствии конфликта интересов.*

Синдром Вильямса (СВ) — редкое мультисистемное генетическое заболевание, вызванное делецией локуса 7q11.23. СВ проявляется специфическими соматическими аномалиями и уникальным нейрокогнитивным профилем. Ключевые черты включают интеллектуальную недостаточность, выраженную гиперсоциальность и высокую распространенность тревожных расстройств. На примере клинического случая пациента Б., 24 года, проиллюстрированы типичные проявления синдрома Вильямса во взрослом возрасте и обсуждаются проблемы его пожизненного ведения. Приведено детальное описание случая, включающее данные анамнеза, соматического, неврологического, психического статусов и результаты патопсихологического исследования. У пациента наблюдается классический фенотип СВ. Выявлена легкая умственная отсталость (IQ=56) с грубым дефицитом абстрактно-логического мышления и социального интеллекта, что сочетается с сохранной инициативной речью. Ярко выражены черты «гиперсоциальности»: чрезмерная дружелюбность, многоречивость, живой зрительный контакт. Соматический статус включает пороки сердца (клапанный стеноз легочной артерии) и неврологические аномалии (аномалия Арнольда-Киари). В поведении отмечаются тревожность и двигательное беспокойство. Ключевой парадокс случая — несоответствие между внешней коммуникабельностью и глубокой социальной наивностью, что создает высокий риск виктимизации во взрослом возрасте. Данный случай наглядно демонстрирует сложность нейрокогнитивного профиля при СВ. Несмотря на успешную формальную социализацию (получение нескольких профессий, наличие хобби), пациент сохраняет уязвимость вследствие нарушения социального интеллекта и критики. Это подчеркивает необходимость пожизненного мультидисциплинарного сопровождения, сфокусированного на социально-трудовой адаптации и защите от социальных рисков.

Ключевые слова: синдром Вильямса, синдром Вильямса-Бойрена, 7q11.23 делеция, гиперсоциальность, интеллектуальная недостаточность, клинический случай

doi: 10.29234/2308-9113-2025-13-4-130-138

Для цитирования: Тимербулатов И. Ф., Евдокимова Т. Е., Красков Г. В., Сурбас Н. Б., Мартынова В. О., Мялковская О. В., Надеждин А. В. Парадокс гиперсоциальности и социальной дезадаптации в клиническом случае пациента с синдромом Вильямса. *Медицина* 2025; 13(4): 130-138

Введение

Синдром Вильямса (СВ), или синдром Вильямса-Бойрена (OMIM 194050), — это редкое мультисистемное генетическое заболевание с частотой встречаемости от 1:7 500 до 1:20 000 новорожденных [1; 2; 3]. Он вызван спорадической гетерозиготной делецией (~1,5-1,8 мегабаз) в локусе 7q11.23, приводящей к потере 25-28 генов [4; 3]. Практически в 90% случаев делеция возникает de novo в результате мейотической неаллельной гомологичной рекомбинации (NAHR) [4; 1]. СВ привлекает внимание как модель для изучения связи между геномными нарушениями, развитием мозга и сложными поведенческими фенотипами [2].

Клиническая картина включает специфические черты лица («лицо эльфа»), сердечно-сосудистые аномалии (прежде всего, суправальвулярный аортальный стеноз – САС), нарушения соединительной ткани, эндокринные дисфункции (инфантильная гиперкальциемия) и уникальный нейрокогнитивный профиль [5; 3]. Классическая триада может быть неполной на ранних этапах [1]. Характерный фенотип в младенчестве включает периорбитальные отеки, эпикантус, полные губы, а с возрастом лицо становится более удлиненным [6; 7]. Помимо САС, часто встречаются стенозы легочных, почечных и мезентериальных артерий, повышенный риск внезапной сердечной смерти [1]. Среди других проблем — гастроэзофагеальный рефлюкс, запоры, мышечная гипотония, гиперрефлексия, контрактуры суставов, аномалии почек, грыжи, гипотиреоз, нарушения роста и преждевременное старение [1; 5; 3]. Также отмечаются хриплый голос и стоматологические проблемы (микродонтия, диастемы) [8].

Гемизиготность по гену ELN (эластин) лежит в основе характерной васкулопатии (эластиновая артериопатия), проявляющейся сужением крупных артерий, артериальной гипертензией и повышенной жесткостью сосудистой стенки [5]. Исследования предполагают, что эластолитические ферменты, секретируемые гладкомышечными клетками артерий, могут играть критическую роль в развитии стеноза [5]. Дефект эластина ответственен за САС, стеноз легочных артерий и другие сосудистые аномалии, являющиеся ведущей причиной заболеваемости и смертности при СВ [1; 3].

Уникальный нейрокогнитивный и поведенческий фенотип связывают с делецией других генов, прежде всего транскрипционных факторов GTF2I и GTF2IRD1. Считается, что гемизиготность по GTF2I вносит вклад в интеллектуальную недостаточность и гиперсоциальность, а GTF2IRD1 ассоциирован с трудностями в социальной коммуникации [3]. Исследования на мышиных моделях подтверждают, что делеция этих генов приводит к изменениям в социальном поведении, тревожности и процессам миелинизации в мозге [9]. Вклад в фенотип вносят и другие гены: LIMK1 (дефицит зрительно-пространственного конструирования), BAZ1B (краниофациальное развитие), STX1A и MLXIPL (могут влиять на метаболизм и риск развития диабета) [1; 3].

Большинство лиц с СВ имеет легкую или умеренную интеллектуальную недостаточность (средний IQ 50-60), причем вербальный интеллект превышает невербальный [1; 2; 8; 10; 11]. Когнитивный профиль характеризуется выраженной диссоциацией: относительная сохранность кратковременной вербальной памяти и некоторых аспектов речи сочетается с глубоким дефицитом зрительно-пространственного конструирования [11; 12].

Поведенческий фенотип характеризуется «гиперсоциальностью» — чрезмерной дружелюбностью, эмпатией и стремлением к социальному контакту [1; 2; 12]. Однако с возрастом эта кажущаяся социальная компетентность оборачивается серьезными проблемами: непонимание социальных сигналов, наивность и нарушения прагматики речи приводят к высокому риску социальной изоляции, виктимизации и буллинга [2].

Наиболее распространенной проблемой психического здоровья является тревожность. Исследование Green et al. (2012) выявило высокие показатели тревожных расстройств у детей с СВ (65.8%), с преобладанием специфических фобий (44.7%), особенно фонофобии (36.8%) [11]. Среди взрослых с СВ 24% соответствуют критериям по крайней мере одного психического расстройства, причем наиболее распространенными были тревожные расстройства (16.5%) и специфические фобии (12%); депрессия встречалась у 9%, обсессивно-компульсивное поведение — у 8% взрослых [13]. Распространенность СДВГ у детей с СВ составляет 57.9% [Green et al., 2012]. В качестве потенциальных механизмов тревоги рассматриваются гиперчувствительность к звукам (гиперакузия), нарушения исполнительных функций и непереносимость неопределенности [2; 11].

МРТ-исследования выявили структурные аномалии мозга: уменьшение общего объема мозга при сохранении объема лобных и височных долей, относительное увеличение мозжечка, уменьшение объема базальных ганглиев и теменных долей. Эти изменения коррелируют с клиническими проявлениями: дисфункция дорсального зрительного пути объясняет зрительно-пространственные дефициты, а относительная сохранность вентрального пути и лимбических структур может лежать в основе сохранного распознавания лиц и гиперсоциальности. Нейропатологические исследования также выявили признаки незрелости коры и нарушения миграции нейронов [1].

Диагноз должен быть подтвержден генетически. Золотым стандартом является хромосомный микроматричный анализ (ХМА), который позволяет не только подтвердить диагноз, но и определить размер делеции [3]. Ведение пациентов требует многодисциплинарного подхода: ранняя диагностика и регулярный кардиологический мониторинг, контроль гиперкальциемии, коррекция эндокринных нарушений, физиотерапия, занятия с логопедом (с акцентом на прагматику речи) и психолого-педагогическая поддержка, включая лечение коморбидных психических расстройств [12]. Для лечения тревожности могут рассматриваться СИОЗС, хотя данные об их эффективности при СВ ограничены [11].

Несмотря на обширные исследования, существует дефицит интервенционных работ. Эффективные, основанные на доказательствах методы коррекции когнитивных, социальных и тревожных расстройств при СВ практически отсутствуют [2]. Перспективными представляются адаптация подходов, успешных при РАС, использование стратегий обучения, основанных на сильных вербальных сторонах пациентов, и применение музыки [2]. На молекулярном уровне ведутся поиски методов, позволяющих модулировать экспрессию оставшейся копии гена ELN или влиять на последствия делеции GTF2I [3].

Представление случая

Пациент:

Б., мужчина, 24 года. Поступает с целью прохождения медицинской комиссии по направлению военкомата. Наблюдается у психиатра и невролога с диагнозом «Синдром Вильямса», установленным в результате медико-генетической консультации в возрасте 1,5 лет.

Анамнез жизни и заболевания:

Ребенок от первой беременности, протекавшей на фоне стресса, с задержкой внутриутробного развития. Роды срочные, со стимуляцией, с двойным обвитием пуповины. Психомоторное развитие с задержкой: голову держал с 3 мес., сидел с 10 мес., ходил самостоятельно с 1 года 3 мес. С детства наблюдается задержка речевого развития, занимался с логопедом и нейропсихологом. Неоднократно проходил курсы реабилитации. В школьные годы находился на домашнем обучении, характеризовался как ранимый, нуждающийся в помощи педагога, с низким уровнем усвоения материала, особенно в письменных заданиях. Несмотря на трудности, успешно социализировался: окончил 9 классов, получил среднее профессиональное образование по специальностям «ремонт автотранспорта» и «Юриспруденция», в настоящее время обучается на повара. Активно занимается музыкой (играет на ударных в группах).

Соматический и неврологический статус:

По данным выписки из медицинской карты амбулаторного больного (2025 г.), соматическое состояние удовлетворительное. Состоит на учете у кардиолога (в анамнезе – незначительный клапанный стеноз легочной артерии, пролапс митрального клапана). При консультации офтальмолога (2025 г.) диагностирована частичная атрофия зрительного нерва. МРТ головного мозга (2025 г.) выявила аномалию Арнольда-Киари, умеренное расширение желудочков, минимальные микроциркуляторные изменения. В неврологическом статусе отмечаются легкие речевые нарушения, усиливающиеся при волнении.

Психический статус и данные психологического обследования:

При осмотре в 2025 году пациент всесторонне ориентирован, внешне опрятен. Поведение упорядоченное, но с выраженной двигательной активностью (стереотипное раскачивание, оживленная жестикуляция). Мимика живая, чрезвычайно выразительная. Зрительный контакт устанавливает и поддерживает активно. Речевой контакт продуктивный, пациент многоречив, охотно и подробно рассказывает о себе, своих увлечениях (музыка). Фон настроения ближе к тревожно-гипертимному, несколько неустойчивый. Отмечается наивность суждений, чувство дистанции снижено. Критика к состоянию формальная.

Результаты патопсихологического исследования (2025 г.):

При исследовании по тесту Векслера выявлен общий интеллектуальный коэффициент (IQ) 56, что соответствует легкой степени умственной отсталости. Вербальный IQ = 58, невербальный IQ = 59, что демонстрирует относительную равномерность снижения, нетипичную для СВ, где обычно наблюдается значительный разрыв в пользу вербального интеллекта. Однако качественный анализ выявил характерные диссоциации: крайне низкие показатели по субтестам «Понятливость» (0 баллов) и «Сходство» (0 баллов), что отражает дефицит абстрактно-логического мышления и социального интеллекта. Нарушены операции обобщения, мышление тугоподвижное, конкретное. Объем активного внимания сужен, отмечается быстрая утомляемость. Продуктивность механического запоминания снижена.

Обсуждение

Представленный клинический случай является типичным примером синдрома Вильямса, демонстрируя классическое сочетание соматических, неврологических и психических нарушений. Случай подтверждает мультисистемный характер СВ. Наличие сердечной аномалии, задержки развития, характерного неврологического и офтальмологического статуса полностью соответствует классическим описаниям [14].

У пациента Б. подтверждена легкая умственная отсталость (IQ=56). Интересно, что в данном случае не наблюдается типичного для СВ значительного превышения вербального IQ над невербальным. Однако качественный анализ выявил грубые нарушения именно в сфере абстрактно-логического мышления и социального интеллекта («Понятливость», «Сходство»), что полностью соответствует данным литературы о роли генов GTF2I и GTF2IRD1 в генезе интеллектуального дефицита при СВ [1; 5]. Выраженные трудности в школьном обучении, особенно с письмом и ведением тетрадей, коррелируют с глубоким дефицитом зрительно-пространственного конструирования, ассоциированного с гемизиготностью по гену LIMK1 [1; 3].

Пациент демонстрирует все черты «гиперсоциальности»: чрезмерную дружелюбность, стремление к контакту, живой зрительный контакт, многоречивость. Эти черты, будучи позитивными в детстве, во взрослом возрасте становятся источником уязвимости. Несмотря на успешное формальное получение образования, пациент не трудоустроен, его планы неконкретны, а наивность и снижение критики могут способствовать риску виктимизации. Это ярко иллюстрирует парадокс СВ: кажущаяся социальная компетентность маскирует глубокую социальную дисфункцию [11; 2].

В статусе пациента отмечаются эмоциональная лабильность, тревожность, двигательное беспокойство, что соответствует высокой распространенности тревожных расстройств и СДВГ при СВ [4, 5]. Стереотипные движения (раскачивание) также являются частым компонентом поведенческого фенотипа [11]. Обращает на себя внимание отсутствие фонофобии характерной для этой патологии. Пациенту наоборот нравятся громкие звуки, когда он играет на ударных инструментах.

Данный случай подчеркивает важность пожизненного мультидисциплинарного сопровождения. Несмотря на относительную стабильность соматического состояния, пациент нуждается в наблюдении кардиолога, невролога, эндокринолога, офтальмолога и психиатра. Ключевой задачей для таких пациентов является не столько академическое обучение, сколько социально-трудовая адаптация, развитие практических жизненных навыков и защита от социальных рисков.

Заключение

Описанный случай синдрома Вильямса наглядно демонстрирует сложность и парадоксальность его нейрокогнитивного и поведенческого фенотипа. Сочетание внешней коммуникабельности с глубокими нарушениями абстрактного мышления и социального интеллекта, а также высокий риск тревожных расстройств и СДВГ, создают уникальные вызовы для ведения таких пациентов на протяжении всей жизни. Успешная социализация, как в случае с пациентом Б., получившим несколько профессий и имеющим хобби, является важным достижением, но не отменяет его потенциальные уязвимости во взрослом возрасте. Данный кейс подчеркивает необходимость продолжения исследований, направленных на разработку эффективных методов психолого-педагогической и социальной поддержки, а также важность преемственности между детской и взрослой службами для пациентов с редкими генетическими синдромами.

Список литературы

1. Kaplan P., Wang P.P., Francke U. Williams (Williams-Beuren) syndrome: a distinct neurobehavioral disorder. J Child Neurol. 2001;16(3):177-190.

2. Royston R., Waite J., Howlin P. Social impairments in Williams syndrome: a systematic review. Res Dev Disabil. 2019;92:103452.

3. Kozel B.A., Barak B., Kim C.A., et al. Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2021;7(1):42.

4. Pérez Jurado LA, Peoples R, Kaplan P, Hamel BC, Francke U. Molecular definition of the chromosome 7 deletion in Williams syndrome and parent-of-origin effects on growth. Am J Hum Genet. 1996 Oct;59(4):781-92. PMID: 8808592; PMCID: PMC1914804.

5. Gordon N. Williams syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Pediatr Neurol. 2006;4(1):15-22.

6. Филькина Е.Е., Пржиялковская Е.Г., Лазарева А.А., Юкина М.Ю. Редкий случай сочетания у одной пациентки метаболических и генетических изменений (синдрома множественных эндокринных неоплазий 1 типа и синдрома Вильямса) // Ожирение и метаболизм. 2024. Т. 21. № 4. С. 425–430. DOI: https://doi.org/10.14341/omet13195

7. Антоненко В.Г., Котлукова Н.П., Маркова Т.В., Светличная Д.В., Соловова О.А., Маркова Ж.Г. и др. Клинико-генетические характеристики и особенности ведения пациентов с синдромом Вильямса: описание трех наблюдений и обзор литературы // Педиатрия им. Г .Н. Сперанского. 2021. Т. 100. № 4. С. 141–147.

8. Udwin O, Davies M, Howlin P. A longitudinal study of cognitive abilities and educational attainment in Williams syndrome. Dev Med Child Neurol. 1996 Nov;38(11):1020-9. doi: 10.1111/j.1469-8749.1996.tb15062.x. PMID: 8913183.

9. Borralleras C, Sahun I, Pérez-Jurado LA, Campuzano V. Intracisternal Gtf2i Gene Therapy Ameliorates Deficits in Cognition and Synaptic Plasticity of a Mouse Model of Williams-Beuren Syndrome. Mol Ther. 2015 Nov;23(11):1691-1699. doi: 10.1038/mt.2015.130. Epub 2015 Jul 28. PMID: 26216516; PMCID: PMC4817950.

10. Davies M., Udwin O., Howlin P. Adults with Williams syndrome: Preliminary study of social, emotional and behavioural difficulties. The British Journal of Psychiatry. 1998;172(3):273-276. doi:10.1192/bjp.172.3.273

11. Green T., Avda S., Dotan I., et al. Phenotypic psychiatric characterization of children with Williams syndrome and response of their anxiety symptoms to music therapy. J Autism Dev Disord. 2012;42(7):1456-1466.

12. Karpov B, Muhonen M, Kieseppä T. Psychotic Symptoms and Malignant Neuroleptic Syndrome in Williams Syndrome: A Case Report. Front Psychiatry. 2022 May 31;13:891757. doi: 10.3389/fpsyt.2022.891757. PMID: 35711606; PMCID: PMC9193575.

13. Stinton C., Tomlinson K., Estes Z. Examining the neuropsychological profile of Williams syndrome: a meta-analysis. Res Dev Disabil. 2010;31(5):1025-1038.

14. Лаптева Н.М., Скачкова М.А., Тарасенко Н.Ф., Карпова Е.Г., Нестеренко Е.В., Коннова С.М. О случае ранней диагностики синдрома Вильямса у ребенка I года жизни // Оренбургский медицинский вестник. – 2017. – Т. 5, № 3. – С. 19–22.

The paradox of hypersociality and social maladjustment in a clinical case of a patient with Williams syndrome

Timirbulatov I. F.
MD, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Head of Department[1], Chief Physician[2]

Evdokimova T. E.
MD, Dr. Sci. (Med.), Associate Professor, Professor of the Department of Psychiatry and Medical Psychology[3], Head of the Outpatient Department, Branch "Center for Mental Health, Vidnoe City "[2]
ORCID: 0000-0002-2722-2979

Kraskov G. V.
MD, Psychiatrist, Branch "Center for Mental Health, Vidnoye City"[2]

Surbas N. B.
MD, Clinical Psychologist, Branch "Center for Mental Health, Vidnoye City"[2]

Martynova V. O.
MD, Psychiatrist, Branch "Center for Mental Health, Vidnoye City"[2]

Mylkovskaya O. V.
MD, Head of the Branch "Center for Mental Health, Vidnoye City"[2]
ORCID: 0009-0004-3196-6358

Nadezhdin A. V.
MD, PhD (Med.), Associate Professor, Psychiatrist, Branch "Center for Mental Health, Vidnoye City"[2]
ORCID: 0000-0003-3368-3170

1 – Federal State Budgetary Educational Institution of Additional Professional Education "Russian Medical Academy of Continuous Professional Education" of the Ministry of Health of Russia
2 – State Budgetary Healthcare Institution of the Moscow Region "F. A. Usoltsev Central Clinical Psychiatric Hospital"
3 – Federal State Autonomous Educational Institution of Higher Education "Patrice Lumumba Peoples' Friendship University of Russia"

***Corresponding author:** Nadezhdin Alexey Valentinovich; **e-mail:** aminazin@inbox.ru*
***Funding.** The study had no sponsorship.*
***Conflict of interests.** The authors declare no conflict of interest.*

Abstract
Williams syndrome (WS) is a rare multisystem genetic disorder caused by a deletion at locus 7q11.23. WS presents with specific somatic anomalies and a unique neurocognitive profile. Key features include intellectual disability, marked hypersociability, and a high prevalence of anxiety disorders. To illustrate the typical manifestations of Williams syndrome in adulthood and discuss the challenges of its lifelong management using the clinical case of patient B., 24 years old. A detailed case description is provided, including history, somatic, neurological, and mental status examinations, and results of a pathopsychological study. The patient exhibits a classic WS phenotype. Mild intellectual disability (IQ=56) was identified, with severe deficits in abstract-logical thinking and social intelligence, combined with preserved initiative speech. Traits of "hypersociability" are pronounced: excessive friendliness, talkativeness, lively eye contact. Somatic status includes heart defects (valvular pulmonary artery stenosis) and neurological anomalies (Arnold-Chiari malformation). Behavior is characterized by anxiety and motor restlessness. The key paradox of this case is the discrepancy between outward communicativeness and profound social naivety, creating a high risk of victimization in adulthood. This case clearly demonstrates the complexity of the neurocognitive profile in WS. Despite successful formal socialization (obtaining several professions, having hobbies), the patient remains vulnerable due to impaired social intelligence and judgment. This underscores the necessity for lifelong multidisciplinary support focused on socio-occupational adaptation and protection from social risks.

Keywords: Williams syndrome, Williams-Beuren syndrome, 7q11.23 deletion, hypersociability, intellectual disability, clinical case

References

1. Kaplan P., Wang P.P., Francke U. Williams (Williams-Beuren) syndrome: a distinct neurobehavioral disorder. J Child Neurol. 2001;16(3):177-190.

2. Royston R., Waite J., Howlin P. Social impairments in Williams syndrome: a systematic review. Res Dev Disabil. 2019;92:103452.

3. Kozel B.A., Barak B., Kim C.A., et al. Williams syndrome. Nat Rev Dis Primers. 2021;7(1):42.

4. Pérez Jurado L.A, Peoples R., Kaplan P., Hamel B.C., Francke U. Molecular definition of the chromosome 7 deletion in Williams syndrome and parent-of-origin effects on growth. Am J Hum Genet. 1996 Oct;59(4):781-92.

5. Gordon N. Williams syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. J Pediatr Neurol. 2006;4(1):15-22.

6. Fil'kina E.E., Przhiyalkovskaya E.G., Lazareva A.A., Yukina M.Yu. Redkii sluchai sochetaniya u odnoi patsientki metabolicheskikh i geneticheskikh izmenenii (sindroma mnozhestvennykh endokrinnykh neoplazii 1 tipa i sindroma Vil'yamsa) [A rare case of a combination of metabolic and genetic changes in one patient (multiple endocrine neoplasia syndrome type 1 and Williams syndrome).] Ozhirenie i metabolizm [Obesity and metabolism] 2024;21(4):425–430. doi: https://doi.org/10.14341/omet13195 (In Russ.)

7. Antonenko V.G., Kotlukova N.P., Markova T.V., Svetlichnaya D.V., Solovova O.A., Markova Zh.G., et al. Kliniko-geneticheskie kharakteristiki i osobennosti vedeniya patsientov s sindromom Vil'yamsa: opisanie trekh nablyudenii i obzor literatury [Clinical and genetic characteristics and management of patients with Williams syndrome: description of three observations and literature review.] Pediatriya im. G.N. Speranskogo [Pediatrics named after G.N. Speransky] 2021;100(4):141–147. (In Russ.)

8. Udwin O., Davies M., Howlin P. A longitudinal study of cognitive abilities and educational attainment in Williams syndrome. Dev Med Child Neurol. 1996 Nov;38(11):1020-9.

9. Borralleras C, Sahun I, Pérez-Jurado L.A, Campuzano V. Intracisternal Gtf2i Gene Therapy Ameliorates Deficits in Cognition and Synaptic Plasticity of a Mouse Model of Williams-Beuren Syndrome. Mol Ther. 2015 Nov;23(11):1691-1699.

10. Davies M., Udwin O., Howlin P. Adults with Williams syndrome: Preliminary study of social, emotional and behavioural difficulties. Br J Psychiatry. 1998;172(3):273-276.

11. Green T., Avda S., Dotan I., et al. Phenotypic psychiatric characterization of children with Williams syndrome and response of their anxiety symptoms to music therapy. J Autism Dev Disord. 2012;42(7):1456-1466.

12 Karpov B., Muhonen M., Kieseppä T. Psychotic Symptoms and Malignant Neuroleptic Syndrome in Williams Syndrome: A Case Report. Front Psychiatry. 2022 May 31;13:891757.

13. Stinton C., Tomlinson K., Estes Z. Examining the neuropsychological profile of Williams syndrome: a meta-analysis. Res Dev Disabil. 2010;31(5):1025-1038.

14. Lapteva N.M., Skachkova M.A., Tarasenko N.F., Karpova E.G., Nesterenko E.V., Konnova S.M. O sluchaye ranney diagnostiki sindroma Vil'yamsa u rebenka 1 goda zhizni [On a case of early diagnosis of Williams syndrome in a 1-year-old child.] Orenburgskii meditsinskii vestnik [Orenburg Medical Herald] 2017;5(3):19–22. (In Russ.)