

Síndrome de Williams

Síndrome de Williams-Beuren, delección 7q11.23

Breve descripción del síndrome de Williams

Adaptado de la Enciclopedia de Orphanet para profesionales [1]

- **Definición:** El síndrome de Williams o síndrome de Williams-Beuren es una enfermedad genética poco frecuente caracterizada por un trastorno del desarrollo, que asocia **malformación cardíaca** (estenosis aórtica supraavalvular -EASV-, por lo general) en el 75% de los casos, **retraso psicomotor, dismorfismo facial característico y perfil cognitivo y conductual específico**.
- **Epidemiología:** La incidencia al nacimiento de las formas típicas es de 1/20.000, aunque existen formas parciales cuya incidencia es desconocida.
- **Clínica:** La enfermedad es fácil de identificar durante la infancia. El perfil cognitivo está dominado por **una deficiencia de las habilidades visoespaciales**, que contrasta con un **lenguaje correcto**. Estos niños tienen una **conducta de tipo hipersocial**, relacionándose fácilmente con los demás; presentan **hipersensibilidad al ruido** y habilidades musicales. Existe una mayor prevalencia de **caries**, en ocasiones asociada a una hipoplasia del esmalte. En el plano oftalmológico, el 40% de los niños afectados presentan **estrabismo y/o problemas de refracción**. Desde el nacimiento, pueden presentar **malformaciones vasculares** como EASV, estenosis de las arterias pulmonares o de las arterias renales, que causan una **hipertensión arterial (HTA) renovascular**. La **hipercalcemia** puede derivar en nefrocalcinosis.
- **Etiología:** El síndrome de Williams está causado por una **microdelección cromosómica** situada en la región q11.23 de uno de los cromosomas 7. No se puede detectar mediante un cariotipo convencional y se revela mediante FISH (*Hibridación Fluorescente In Situ*), que conduce a un diagnóstico en el 95% de los casos. Esta microdelección, que generalmente se produce de forma esporádica, deriva en la supresión de varios genes, incluyendo el gen de la elastina.
- **Manejo y pronóstico:** Las malformaciones vasculares requieren un seguimiento regular, así como un manejo específico. Por esta razón, **estos niños deben ser tratados por equipos de cardiología pediátrica** con conocimientos acerca de esta patología. El tratamiento de la HTA requiere de la combinación de un tratamiento farmacológico con una dieta y un estilo de vida saludables. La decisión de optar por la intervención quirúrgica de la estenosis de la arteria renal debe tener en cuenta la afectación global de las paredes vasculares en esta patología. La hipercalcemia se trata mediante una dieta con restricción de calcio. La tensión arterial y la función renal requieren una vigilancia de por vida. El manejo educativo de los niños afectados por el síndrome de Williams debe abordarse desde un marco multidisciplinar que asocie pediatras, ortodoncistas, psicomotricistas, logopedas y psicólogos. **Los pacientes adultos raramente son autónomos**.

El síndrome de Williams – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

La discapacidad asociada al síndrome de Williams

Extraído de la Enciclopedia Orphanet para público en general [2]

¿Qué situaciones de discapacidad pueden derivarse de las manifestaciones de este síndrome?

El síndrome de Williams genera una discapacidad que presenta múltiples particularidades que es preciso conocer para un mejor acompañamiento de los niños afectados durante su desarrollo y para entender mejor sus necesidades.

La discapacidad intelectual causa **importantes dificultades de aprendizaje** y ciertas **particularidades conductuales** que requieren de una atención especial. En particular, la **hipersociabilidad** puede representar una ventaja en ciertas situaciones pero un inconveniente en otras. De hecho, la ausencia de “miedo” a los desconocidos es un problema real, ya que los afectados pueden ponerse en situaciones de peligro. Por otro lado, presentan verdaderas **dificultades para establecer relaciones sociales**. Debido a la **discrepancia entre la capacidad verbal y la capacidad cognitiva del niño**, pudiese parecer que éste ha comprendido una información cuando no es el caso, lo que puede ocasionar malentendidos entre el niño y su entorno. La discapacidad que produce este síndrome afecta a **la comunicación, la vida social y la autonomía**, pero puede mejorar con un **abordaje médico, educativo y psicológico**. Si el abordaje terapéutico y el acompañamiento del niño por parte de pedagogos, profesionales sociosanitarios y la familia en los diferentes procesos de aprendizaje es el apropiado, en la edad adulta, **posiblemente podrá acceder a un trabajo adaptado y ser autónomo en las tareas cotidianas** (ver parágrafo “Vivir con”).

¿Cuáles son las ayudas disponibles para prevenir y limitar las situaciones de discapacidad?

Los problemas motores y las dificultades de aprendizaje constituyen el núcleo de la enfermedad en la infancia, complicándose debido a los trastornos conductuales. A ello se añade la enorme sensibilidad y emotividad de estos niños, que puede ser un importante freno para su progreso.

Estos niños requieren un **manejo socio-educativo adaptado**, en el que se debe tener en cuenta su personalidad, edad, nivel intelectual y conducta. Los niños que reciben los cuidados adecuados tienen mayores posibilidades de aprovechar sus facultades y conocimientos, incluso los afectados por una discapacidad intelectual importante. Este manejo consiste en:

- un enfoque educativo desde los primeros años

Es fundamental proporcionar un acompañamiento adaptado para el desarrollo del niño, consistente en potenciar su autonomía y seguridad (descubrimiento del entorno, manipulación de juguetes, reconocimiento de sus familiares, juego social...). Este acompañamiento permitirá una evolución progresiva hacia la autonomía, la mejora de la comunicación y la disminución de los trastornos conductuales. **Por lo general, la escolarización en la escuela infantil, con o sin la presencia de un asistente escolar, es posible** en función de las necesidades de acompañamiento del niño. A la finalización de esta etapa, la orientación del niño dependerá de sus necesidades y de la elección de sus padres.

El síndrome de Williams – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

- un manejo terapéutico

Este comprende sesiones de logopedia, psicomotricidad y psicoterapia. Asimismo, la intervención de un terapeuta ocupacional y de un fisioterapeuta puede resultar beneficiosa.

El **abordaje logopédico** deberá iniciarse incluso antes de la aparición del lenguaje, según las recomendaciones del informe elaborado por el logopeda. La implementación precoz de técnicas para mejorar el aprendizaje redundará en un perfeccionamiento de las capacidades globales y las adquisiciones de los niños y facilita la adquisición del lenguaje. En esta etapa, la utilización de juguetes sonoros habituará al niño a los sonidos.

La **reeducción psicomotora** tiene como objetivo mejorar el desarrollo motor del niño y estimular el aprendizaje postural. Un manejo global contribuirá también a disminuir los problemas conductuales. La actitud de la familia, junto con el establecimiento de un entorno seguro, favorece igualmente la mejora de estas dificultades. La reeducación de los problemas visoespaciales y de los trastornos de atención está basada en actividades lúdicas, tales como la resolución de puzzles, juegos de construcción... Posteriormente, para enseñar al niño a situarse en el espacio, se le puede pedir que reproduzca los lugares de su entorno y se dibuje en una habitación...

La **psicoterapia** ayudará al niño a expresar sus emociones por los medios de que dispone y a gestionar sus sentimientos.

Los **ejercicios de fisioterapia** permiten contrarrestar la rigidez articular.

La **terapia ocupacional** contribuye a que los afectados aprendan a realizar tareas de la vida diaria mediante una reeducación basada en la ejercitación de una actividad. El objetivo de la terapia ocupacional es que la persona adquiera una mayor autonomía individual, social y profesional, enseñándole, por ejemplo, a vestirse, a manipular pequeños objetos o a hacer collares de perlas para ejercitar su motricidad fina.

- **“Vivir con”: situaciones de discapacidad diaria**

La discapacidad intelectual y los trastornos conductuales de los niños afectados repercuten en la vida familiar, escolar, social y profesional.

Asimismo, las malformaciones cardíacas asociadas, de haberlas, pueden impedir la práctica de ciertos deportes.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida diaria y familiar?

Los niños afectados por el síndrome aprenden las actividades básicas de la vida diaria, como ir al baño, comer, lavarse... y también pueden participar en tareas domésticas. En la edad adulta, pocos adquieren las capacidades necesarias para cocinar o gestionar sus finanzas. Sin embargo, en ocasiones lo consiguen con ayuda. En consecuencia, los afectados no logran una autonomía completa y la mayoría vive en familia, en un hogar o un centro socio-sanitario de acogida de adultos discapacitados, medicalizado o no.

Dependiendo de su personalidad e inquietudes, los niños afectados podrán dedicarse a actividades artísticas. Tienen una sensibilidad especial para la música, pudiendo incluso aprender a tocar un instrumento, siendo capaces de reconocer y cantar cualquier nota (“oído absoluto”). Algunos niños también destacan en las artes escénicas.

El acompañamiento a las sesiones terapéuticas (logopedia, psicomotricidad, fisioterapia,...) resulta limitante y algunas familias deben adaptar o abandonar su actividad profesional para ocuparse de la persona afectada. También puede ocurrir que la familia tenga que trasladar su domicilio para estar próxima a los centros de atención al afectado, lo que puede ocasionar preocupaciones financieras, técnicas y administrativas.

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida escolar?

Algunos niños afectados por el síndrome de Williams logran seguir una escolaridad regular, al menos hasta finalizar la educación infantil. La integración escolar en la enseñanza primaria en un medio ordinario es a menudo difícil, aunque puede adaptarse en función de las características del niño.

Aunque estos niños presentan dificultades con los métodos convencionales de aprendizaje, están dotados de una buena memoria, sobre todo para reconocer caras o memorizar datos, lo que sumado a su carácter alegre les facilita el aprendizaje mediante actividades lúdicas. Algunos logran obtener un título de enseñanza profesional.

La legislación española establece la obligación de las Administraciones educativas de asegurar los recursos necesarios para los alumnos que presentan necesidades educativas especiales. Los mecanismos de refuerzo que deberán ponerse en práctica tan pronto como se detecten dificultades de aprendizaje podrán ser tanto organizativos como curriculares. Entre otras medidas, podrán considerarse el apoyo en el grupo ordinario, los agrupamientos flexibles o las adaptaciones del currículo. Por tanto, el centro escolar deberá poner en marcha un plan de acogida para facilitar la integración y la resolución de las dificultades que pueda encontrar el niño.

La [“Guía informativa para familiares de alumnos y alumnas con necesidades educativas especiales”](#) (pdf), elaborada por la Comisión de Familias en Inclusión de FEAPS, ofrece información sobre el modelo educativo actual y responde a preguntas sencillas de familias de alumnos con discapacidad intelectual o del desarrollo.

El departamento de Educación del Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (Creer) desarrolla acciones para la inclusión educativa del alumnado con enfermedades raras, dirigido a toda la comunidad educativa. Ofrece servicios de información, orientación y asesoramiento para las familias, alumnado, profesionales y centros escolares a través del mail: escuela@creenfermedadesraras.es

Asimismo, el Servicio de Atención Educativa de FEDER (inclusion@enfermedades-raras.org), proporciona apoyo y orientación en relación a las necesidades educativas del alumnado afectado por una enfermedad poco frecuente.

¿Cuáles son las consecuencias de la enfermedad en la vida profesional?

Los jóvenes y adultos afectados por este síndrome pueden trabajar en centros ocupacionales.

Debido a su hipersensibilidad al ruido, no resultan apropiadas las condiciones de trabajo ruidosas. Suelen aburrirse en trabajos rutinarios, aunque son capaces de realizar trabajos minuciosos. No obstante, los problemas de coordinación y atención les dificultan y enlentecen la ejecución de ciertas tareas y, a menudo, les resulta doloroso permanecer de pie.

El síndrome de Williams – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

Uno de los objetivos básicos de la política de empleo de trabajadores con discapacidad es su integración en el sistema ordinario de trabajo o, si no es posible, su incorporación al sistema productivo mediante la fórmula especial de trabajo protegido. Existen además otras medidas, como los centros ocupacionales, que no son propiamente una modalidad de empleo, sino una actividad asistencial.

El reconocimiento de la condición de persona con discapacidad se solicita en la Dirección General del Instituto de Mayores y Servicios Sociales (Imserso).

Para más información, puede consultar los siguientes enlaces:

- [Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad > Empleo y discapacidad](#)
- [Servicio de Información sobre Discapacidad > Empleo y Protección Económica de la Discapacidad](#)
- [IMSERSO > Autonomía Personal y Dependencia > Grado de discapacidad](#)

¿Cuáles son las consecuencias del síndrome en la vida social?

Con frecuencia, los niños afectados por el síndrome de Williams presentan dificultades para relacionarse e interactuar con niños de su edad y, por lo general, prefieren la compañía de adultos. Se sienten muy atraídos por los rostros, incluso de personas que no conocen, por lo que es conveniente enseñarles a mantener una conducta afectiva-relacional adaptada al entorno. Les gusta estar acompañados y su deseo de agradar puede hacer que resulten absorbentes, excesivamente protectores o muy confiados. A menudo, muestran ansiedad e inquietud por sí mismos y por su entorno de forma extremada. Debido a su gran emotividad, también pueden sentir obsesión por ciertos objetos o personas.

Durante la adolescencia, la dificultad para establecer y mantener relaciones de amistad con personas de su misma edad se hace todavía más evidente y puede causarles frustración.

Si están bien acompañados y guiados, la mayoría logrará mantener relaciones sociales equilibradas en la edad adulta.

1. *Syndrome de Williams*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, diciembre de 2006. Prof. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, editor experto.
www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=145&Disease
2. *Syndrome de Williams*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, julio de 2012. Con la colaboración de:
Dra. Christine DERUELLE, Institut de neurosciences Physiologiques et Cognitives de la Méditerranée, Marseille. -
Dra. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, Consultation du Centre de référence des anomalies du développement et syndromes malformatifs de Rennes, Service de génétique médicale CHU de Poitiers, Poitiers. – Prof. Damien BONNET, Centre de référence des malformations cardiaques complexes, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris.-
Sra. Pascale GILBERT, Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie - Association autour des Williams. -
Fédération française du syndrome de Williams Beuren.
www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Williams-FRfrPub145.pdf
3. Traducción de la versión francesa de noviembre de 2013, adaptada por Orphanet-España y validada por la Dra. M^a José TRUJILLO TIEBAS, Departamento de Genética, IIS-Fundación Jiménez Díaz, Madrid, noviembre de 2017

Documento realizado por Orphanet y editado con el apoyo de la CNSA



El síndrome de Williams – Enciclopedia Orphanet de la Discapacidad

www.orpha.net/data/patho/Han/Int/es/SindromeWilliams_Es_es_HAN_ORPHA904.pdf

| noviembre de 2017