

## Syndrome de Williams

syndrome de Williams-Beuren, délétion 7q11.23

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### Le syndrome de Williams en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : Le syndrome de Williams ou syndrome de Williams-Beuren est une maladie génétique rare caractérisée par une anomalie du développement qui associe **malformation cardiaque** (sténose aortique supra-avalvulaire - SASV- le plus souvent) dans 75 % des cas, **retard psycho-moteur**, dysmorphie du visage évocatrice et **profil cognitif et comportemental spécifique**.
- **Épidémiologie** : L'incidence à la naissance des formes typiques est de 1/20 000, mais il existe des formes partielles dont l'incidence est mal connue.
- **Clinique** : La maladie est facile à identifier dans l'enfance. Le profil cognitif est dominé par un **défaut des repères visuo-spatiaux** contrastant avec un **langage correct**. Ces enfants ont un **comportement de type hypersociable**, allant facilement vers les autres ; ils présentent une **hypersensibilité au bruit** et des dispositions pour la musique. La prévalence des **caries** est augmentée, parfois associées à une hypoplasie de l'émail. Sur le plan ophtalmologique, 40 % des enfants atteints présentent un **strabisme et/ou des troubles de la réfraction**. Des **malformations vasculaires** telles qu'une SASV, une sténose des artères pulmonaires ou des artères rénales, à l'origine d'une **HTA réno-vasculaire**, peuvent être présentes dès la naissance. Une **hypercalcémie** peut évoluer vers une néphrocalcinose.
- **Étiologie** : Le syndrome de Williams est dû à une **microdélétion chromosomique** située dans la région q11.23 d'un des chromosomes 7, non visible sur le caryotype standard et mise en évidence par FISH (*Fluorescent In Situ Hybridization*), qui fait le diagnostic dans 95 % des cas. Cette microdélétion, survenant la plupart du temps de façon sporadique, entraîne la suppression de plusieurs gènes dont celui de l'élastine.
- **Prise en charge et pronostic** : Les malformations vasculaires nécessitent une surveillance régulière ainsi qu'une prise en charge spécifique. Pour cette raison, **ces enfants doivent être pris en charge par des équipes de cardiologie pédiatrique** averties de cette pathologie. Le traitement de l'HTA est médicamenteux associé à des règles hygiéno-diététiques. L'indication opératoire de la sténose des artères rénales doit tenir compte du caractère global de l'atteinte des parois vasculaires dans cette maladie. L'hypercalcémie est traitée par un régime pauvre en calcium. La tension artérielle et la fonction rénale doivent être surveillées tout au long de la vie. La prise en charge éducative des enfants atteints de syndrome de Williams doit se faire dans un cadre multidisciplinaire associant pédiatre, orthodontiste, psychomotricien, orthophoniste, psychologue. **Les patients adultes sont rarement autonomes**.

## Le handicap au cours du syndrome de Williams

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • **Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?**

Le syndrome de Williams entraîne un handicap présentant plusieurs particularités qu'il est nécessaire de connaître pour mieux accompagner ces enfants au cours de leur développement et mieux comprendre leurs besoins.

Le déficit intellectuel est à l'origine de **difficultés d'apprentissage importantes** et certaines **particularités comportementales** nécessitent une attention spéciale. Notamment, **l'hyper-sociabilité** peut être un avantage dans bien des situations mais un inconvénient dans bien d'autres. En effet, le fait de ne pas avoir « peur » des autres est un réel problème car les malades peuvent avoir de vraies **difficultés à établir des relations sociales** ; ils peuvent aussi se retrouver dans des situations qui pourraient être dangereuses. Le **décalage entre la capacité verbale et la capacité cognitive** peut donner l'impression que l'enfant a tout à fait compris une information alors que ce n'est absolument pas le cas. Ces troubles peuvent donc être à l'origine de malentendus entre l'enfant et son entourage. La conséquence du syndrome est un handicap qui touche la **communication**, la **vie sociale** et **l'autonomie**, et qui peut être amélioré grâce à un **encadrement médical, éducatif et un soutien psychologique**. Si l'enfant est bien pris en charge et accompagné dans les différents apprentissages, notamment par les équipes pédagogiques et médicales autant que par la famille, devenu adulte, **il pourra éventuellement avoir un emploi adapté et être autonome dans les gestes du quotidien** (voir paragraphe « *Vivre avec* », page 3).

### • **Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?**

Chez ces enfants, **les troubles moteurs et les difficultés d'apprentissage sont au cœur de la maladie et sont compliqués par les troubles du comportement**. Les enfants sont très sensibles et leur émotivité peut être un frein important à leur progression.

Ces enfants ont besoin d'une **prise en charge socio-éducative adaptée**. Elle doit tenir compte de la personnalité, de l'âge, du niveau intellectuel et du comportement de l'enfant. Les enfants qui reçoivent des soins appropriés ont toutes les chances d'utiliser au mieux leurs facultés et leurs connaissances, y compris les enfants atteints d'un déficit intellectuel important. Cette prise en charge consiste en :

#### - **une démarche éducative dès les premières années**

Un accompagnement adapté à l'enfant est très important pour son développement. Il s'agit de le stimuler pour le rendre autonome et le sécuriser (découverte de l'environnement, manipulation des jouets, reconnaissance des siens, jeu avec les autres...). Cet accompagnement permettra une évolution progressive vers l'autonomie, vers l'amélioration de la communication et vers la diminution des troubles du comportement. **Une scolarisation à l'école maternelle est en général possible, avec ou sans la présence d'une auxiliaire de vie scolaire (AVS)**, en fonction des besoins d'accompagnement de l'enfant. Ensuite, l'orientation de l'enfant dépendra de ses besoins et des choix de ses parents.

#### - **une prise en charge paramédicale**

Celle-ci comprend des séances d'orthophonie, de psychomotricité et de psychothérapie. L'aide d'un ergothérapeute et d'un kinésithérapeute peut aussi être utile.

La **prise en charge orthophonique** doit être assurée avant même l'apparition du langage par un orthophoniste qui réalisera un bilan complet. L'utilisation de jouets qui font du bruit habituera l'enfant aux sons. La mise en place précoce de méthodes d'aides à l'apprentissage améliore les capacités globales et les acquisitions des enfants et facilite l'apprentissage du langage.

La **rééducation psychomotrice** vise à améliorer le développement moteur de l'enfant et à stimuler son apprentissage des positions. Une prise en charge globale aidera aussi à diminuer les troubles du comportement. L'attitude de la famille, avec l'instauration d'un milieu de vie sécurisant, participe aussi à l'amélioration de ces troubles. La rééducation des troubles visuo-spatiaux et des troubles de l'attention est basée sur le jeu avec l'utilisation de puzzles, de jeux de construction... Ensuite, pour apprendre à se situer dans l'espace, on peut demander à l'enfant de reproduire des lieux et de se dessiner dans une pièce...

La **psychothérapie** aidera l'enfant à exprimer ses souffrances avec ses moyens et à maîtriser ses sentiments.

Les **exercices de kinésithérapie** permettent de lutter contre l'installation des raideurs articulaires.

L'**ergothérapie** peut aider les personnes à apprendre à réaliser des tâches quotidiennes. Il s'agit d'un mode de rééducation fondé sur l'exercice d'une activité. L'objectif de l'ergothérapie est de permettre à l'individu d'acquérir une meilleure autonomie individuelle, sociale et professionnelle. Il peut par exemple, lui apprendre à s'habiller, à manipuler une petite pince, faire des colliers de perles... pour exercer sa motricité fine.

- **« Vivre avec » : le handicap au quotidien**

Le déficit intellectuel et les troubles du comportement des enfants atteints retentissent sur la vie familiale, la vie scolaire, sociale et professionnelle. Par ailleurs, les malformations cardiaques quand elles existent, peuvent empêcher l'enfant de pratiquer certains sports.

#### *Quelles ont les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne et familiale ?*

Les enfants apprennent les gestes simples de l'autonomie, à savoir aller aux toilettes, manger, se laver. Ils peuvent également participer aux tâches ménagères. À l'âge adulte, peu sont capables de préparer seul leur repas et de gérer leurs finances. Cependant avec de l'aide, ils y arrivent parfois. C'est pourquoi, ils ne peuvent pas être totalement autonomes et la plupart vivent en famille, en foyer ou en structure médico-sociale d'hébergement pour adulte handicapé, médicalisée ou non. Il y a aussi des services d'accompagnement en milieu ordinaire comme le Service d'accompagnement à la vie sociale (SAVS) ou le Service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (SAMSAH) qui interviennent au domicile de la famille mais aussi dans un domicile de type « habitat regroupé » qui permet à de jeunes adultes déficients intellectuels d'avoir un domicile « à soi » tout en ayant en proximité des appuis à la vie quotidienne.

En raison de leur personnalité, les enfants peuvent parfois s'investir dans des activités artistiques. Ils sont très sensibles à la musique et peuvent même apprendre à jouer d'un instrument. Ils sont capables de reconnaître et chanter n'importe quelle note (« oreille absolue »). Certains font également du théâtre.

La prise en charge (orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie...) est contraignante et certains parents doivent aménager ou quitter leur activité professionnelle pour s'occuper de leur enfant. Il arrive également que la famille doive déménager pour se rapprocher des structures pouvant accueillir l'enfant. Des préoccupations financières, techniques et administratives peuvent alors survenir.

#### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire ?*

Un certain nombre d'enfants atteints du syndrome de Williams parviennent à suivre une scolarité normale, au moins, jusqu'à la fin de l'école maternelle. L'intégration scolaire en cycle primaire ordinaire est souvent difficile mais elle peut se faire en fonction des caractéristiques de l'enfant. Une auxiliaire de vie scolaire peut aider à accompagner l'enfant. Les enfants peuvent aussi être orientés soit vers les classes d'inclusion scolaire (CLIS) de l'Éducation Nationale, soit vers les instituts médico-éducatifs (IME) de l'éducation spécialisée.

En France, les parents peuvent faire une demande de Projet personnalisé de scolarisation (PPS). Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école, le médecin scolaire et la MDPH qui décrit les modes de scolarisations et d'accompagnement nécessaires pour répondre aux besoins de l'enfant. La présence nécessaire ou non d'une auxiliaire de vie est notifiée par la MDPH et son recrutement dépend de l'éducation nationale.

Même si ces enfants éprouvent des difficultés dans les apprentissages classiques, ils apprennent très bien car ils sont dotés d'une bonne mémoire notamment dans la reconnaissance des visages ou la mémorisation des dates. Le caractère enjoué de ces enfants les rend très sensibles à l'apprentissage par le jeu. Certains sont capables d'obtenir un brevet d'enseignement professionnel.

### **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie professionnelle ?**

À l'adolescence, étant donné leur hypersensibilité au bruit, des conditions de travail bruyantes, au contact de machines, tondeuses... sont inappropriées.

À l'âge adulte, certains jeunes accèdent à des activités d'aide par le travail. Ils peuvent travailler en établissement et service d'aide par le travail (ESAT). Ils ont tendance à s'ennuyer avec un travail routinier mais savent également exécuter des travaux minutieux. Cependant, leurs difficultés de coordination et leur problème à maintenir leur attention peuvent les rendre maladroits et lents à exécuter certaines tâches. La station debout est souvent pénible chez ces malades.

### **Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale ?**

Les enfants atteints du syndrome de Williams souffrent souvent de difficultés relationnelles. Ils ont du mal à interagir avec des amis de leur âge, ils préfèrent souvent la compagnie des adultes. Ils sont très attirés par les visages y compris des personnes qu'ils ne connaissent pas. Il convient de leur apprendre à garder une attitude affective et relationnelle adaptée avec leur entourage. Ils aiment la compagnie et leur désir de faire plaisir peut les rendre un peu trop accaparants ou trop protecteurs ou trop confiants. Ils peuvent être anxieux et s'inquiéter de façon souvent exagérée pour eux-mêmes et leur entourage. Du fait de leur grande émotivité, certains présentent également des obsessions envers certains objets ou certaines personnes.

À l'adolescence, la difficulté à établir et à maintenir des relations amicales avec des personnes du même âge devient encore plus apparente et peut être source de frustration. S'ils sont bien accompagnés et guidés, la plupart semble, à l'âge adulte, atteindre un équilibre dans leurs relations sociales.

1. *Syndrome de Williams*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, décembre 2006. Pr Brigitte GILBERT-DUSSARDIER, éditeur expert.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=145&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=145&Disease).

2. *Syndrome de Williams*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, juillet 2012. Avec la collaboration de :

Dr Christine DERUELLE, Institut de neurosciences Physiologiques et Cognitives de la Méditerranée, Marseille. -

Dr 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. -

Pr Damien BONNET, Centre de référence des malformations cardiaques complexes, Hôpital Necker-Enfants malades, Paris. -

Mme 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](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/Williams-FRfrPub145.pdf).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

