

Williams et Beuren (Syndrome de)

Qu'est-ce que le syndrome de Williams (ou syndrome de Williams et Beuren)

On appelle syndrome une association de symptômes, signes ou anomalies qui constituent une entité clinique reconnaissable. Le syndrome de Williams (ou syndrome de Williams et Beuren) associe un **retard psychomoteur, un profil comportemental particulier caractérisé notamment par une hyper sociabilité, des manifestations cardiovasculaires** et quelquefois, chez le nourrisson, des perturbations du taux de calcium dans le sang (hypercalcémie). Il a été décrit pour la première fois en 1961 par un cardiologue néo-zélandais le Dr Williams, puis quelques années plus tard par un médecin allemand, le Dr Beuren, d'où son nom.

Pourquoi ?

C'est un syndrome d'origine **génétique**. Il résulte de la perte (délétion) d'un fragment précis du chromosome 7 (la bande 7q11.23). Il suffit que ce fragment soit manquant sur un seul des deux chromosomes 7 de l'enfant pour que le syndrome s'exprime.

Le plus souvent, la délétion est apparue accidentellement chez l'enfant, sans que ses parents n'en soient porteurs (délétion dite « de novo »).

Plus rarement, elle lui a été transmise par l'un de ses parents, qui est donc également atteint du syndrome de Williams. En effet, à chaque grossesse, un sujet atteint a un risque sur deux de transmettre la délétion à son enfant.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Il existe très fréquemment un retard global de développement. La marche est souvent acquise avec plusieurs mois de retard et beaucoup d'enfants gardent ensuite des troubles de la coordination motrice et de la motricité fine, avec une maladresse dans l'exécution des gestes. La mise en place du langage est souvent discrètement décalée dans le temps mais les capacités verbales se révèlent généralement bonnes par la suite.

Un déficit intellectuel est présent dans la majorité des cas. D'intensité variable mais souvent modéré, il s'accompagne presque toujours de troubles visuo-spatiaux, c'est-à-dire d'une altération des capacités de perception et de représentation dans l'espace, qui peuvent gêner considérablement les enfants dans leurs apprentissages scolaires, notamment pour le graphisme, les constructions, les notions mathématiques, l'accès à la représentation... . Les capacités de mémorisation sont en revanche souvent excellentes, en particulier la mémoire auditive.

Le profil cognitif des enfants atteints de syndrome de Williams est donc assez caractéristique avec **un déficit intellectuel modéré, des troubles visuo-spatiaux sévères** (voire une véritable dyspraxie constructive : voir fiche « dyspraxie ») et de **grandes difficultés d'abstraction qui contrastent avec un langage relativement préservé**. Souvent même, ces enfants utilisent des mots compliqués ou des phrases sophistiquées, généralement empruntées au registre adulte ; il s'agit la plupart du temps de termes qu'ils ont déjà entendu et qu'ils « plaquent » à la situation. Le discours a ainsi tendance à être maniéré, stéréotypé, abondant en phrases toutes faites ou en clichés. La compréhension est en réalité souvent plus limitée que ne le laisse supposer le niveau d'expression, du fait d'une discordance entre les capacités verbales et les capacités cognitives.

Ces enfants sont souvent **très affectueux et très sociables**, voire facilement familiers, en particulier avec les adultes dont ils recherchent la compagnie ; ils nouent plus difficilement de vraies amitiés avec des camarades de leur âge. Emotifs et très sensibles, ils peuvent facilement s'angoisser et beaucoup présentent des troubles du sommeil. Un déficit attentionnel et/ou une tendance à l'hyperactivité ne sont pas rares. Hypersensibles aux « bruits », ces enfants ont classiquement une attirance et souvent des capacités pour la musique.

Dans près de 70 % des cas, il existe une atteinte du système cardiovasculaire, qui se traduit par des rétrécissements des artères (ou sténoses artérielles). Le plus souvent, ces sténoses siègent sur les artères pulmonaires ou à la partie initiale de l'aorte (sténose supra-valvulaire aortique) ; d'autres localisations sont néanmoins possibles. La plupart de ces sténoses artérielles sont susceptibles de s'aggraver

progressivement, avec des conséquences variables en fonction de leur localisation. Une **hypertension artérielle** apparaît ainsi souvent à l'adolescence ou à l'âge adulte du fait d'un rétrécissement progressif des artères rénales.

Les maux de ventre semblent plus fréquents chez ces enfants ; ils sont souvent attribués de manière excessive à leur anxiété. Cependant, les douleurs peuvent aussi être liées à une constipation ou à un reflux gastro-œsophagien (c'est-à-dire à la remontée du liquide acide de l'estomac vers la bouche), deux symptômes assez fréquents dans le syndrome de Williams.

Les enfants sont souvent un peu plus petits que leurs camarades au même âge, et développent plus souvent une scoliose (déformation en S de la colonne vertébrale) à l'adolescence. Certains peuvent avoir des raideurs articulaires, en particulier au niveau des genoux et des hanches, qui sont quelquefois douloureuses.

Les **troubles visuels** tels que le strabisme, la myopie ou l'astigmatisme sont plus fréquents chez les enfants atteints de syndrome de Williams.

Quelques chiffres

Le syndrome de Williams concerne aussi bien les garçons que les filles. Sa fréquence est estimée autour de 1/10 000 naissances. Dans la majeure partie des cas, il s'agit de cas isolés dans leur famille (cas sporadiques).

Traitement

A l'heure actuelle, la médecine ne sait pas « remplacer » le petit fragment de chromosome manquant et il n'existe pas de traitement du syndrome de Williams. **La prise en charge, adaptée au cas par cas, est centrée sur les symptômes de l'enfant.** Elle comporte toujours une **surveillance cardiologique** au long cours, notamment pour contrôler la tension artérielle, dépister de nouvelles sténoses et suivre l'évolution des sténoses existantes. Si une hypertension artérielle apparaît, son traitement repose généralement sur un médicament anti-hypertenseur et sur une réduction des apports alimentaires en sel (voir fiche « Régime sans sel »). Certaines sténoses vasculaires peuvent nécessiter une intervention chirurgicale. Une prise en charge en kinésithérapie et/ou en psychomotricité est souvent proposée pour améliorer la motricité globale et la motricité fine, ainsi que les difficultés d'orientation et de spatialisation. Elle peut être complétée par des séances d'ergothérapie, en particulier s'il existe d'importants troubles des praxies.

La prise en charge orthophonique doit être débutée précocement, d'abord pour travailler sur la tonification buco-faciale (avec des conséquences bénéfiques sur la mastication, la déglutition et la prononciation), ensuite pour accompagner la mise en place et le développement du langage et de la parole. Un suivi psychologique régulier peut être profitable.

Conséquences sur la vie scolaire

Les enfants atteints de syndrome de Williams ont souvent des **difficultés scolaires** dès l'école maternelle, surtout du fait de leurs difficultés dans les **activités qui sollicitent les compétences visuo-spatiales** (graphisme, puzzle, jeux de construction...). Par la suite, certains poursuivent une scolarité ordinaire, le plus souvent avec l'aide d'un accompagnant d'élève en situation de handicap, mais la plupart se voient proposer un dispositif d'intégration de type Ulis ou une orientation vers un établissement spécialisé. À terme, beaucoup acquièrent la lecture. L'écriture et les mathématiques sont en revanche souvent des domaines dans lesquels les difficultés d'apprentissages restent plus durables et plus marquées.

La pratique des activités sportives en milieu scolaire est généralement autorisée ; elle reste néanmoins soumise à l'appréciation du médecin de l'enfant s'il existe une atteinte cardiovasculaire. On se référera aux éléments donnés dans le cadre du Projet personnalisé de scolarisation (PPS).

Quand faire attention ?

- Du fait de leur **grande sensibilité auditive**, les enfants atteints de syndrome de Williams peuvent être gênés par des bruits habituellement bien supportés tels que le claquement d'une porte, des applaudissements, des rires, le bruit d'un objet qui tombe par terre... Ils peuvent y répondre en se bouchant les oreilles, et quelquefois en criant ou en pleurant.
- Il faut être vigilant à la grande **vulnérabilité émotionnelle** de ces enfants, qui peuvent par exemple être très affectés, voire angoissés, par un événement qui ne les concerne que lointainement (la maladie d'un camarade...). Leur désir intense de plaire, contrastant avec leurs difficultés à nouer des liens avec les enfants de leur âge, peut aussi les placer en position de souffrir.
- De part leur grande sociabilité et leur désir intense de plaire, ces enfants ou adolescents peuvent s'approcher très facilement de personnes qu'ils ne connaissent

pas et/ou avoir beaucoup de difficultés à adopter une attitude distanciée par rapport au sexe opposé. Il convient d'y prendre garde, et de leur apprendre à maintenir une distance affective et relationnelle adaptée avec leur entourage.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

- Il est nécessaire pour ces enfants d'établir un **Projet personnalisé de scolarisation** (PPS), qui sera régulièrement évalué grâce à la collaboration des différents partenaires du projet.
- Pour favoriser la concentration et les apprentissages, il faut privilégier un cadre de travail calme et apaisant, si possible isolé des bruits de la rue du fait de leur grande sensibilité auditive et limiter au maximum les sources de distraction.
- S'il existe des troubles de la motricité fine, on peut utiliser des indices pour favoriser le positionnement des doigts sur le stylo (repère visuel, guide-doigts...) ou recourir dans les cas les plus extrêmes à l'utilisation d'un ordinateur.
- Pour les apprentissages, on peut s'appuyer sur les **grandes capacités de mémorisation** de ces enfants (mémoire auditive surtout, mais aussi mémoire visuelle) et mettre à profit leurs centres d'intérêts, en particulier leur sens du rythme et de la musique.
- Dans les activités de lecture, le déchiffrage des mots par une méthode syllabique semble préférable pour les enfants présentant des troubles visuo-spatiaux ; il est aussi important de proposer des supports variés, si possible adaptés aux intérêts de l'élève (poèmes, textes de chansons...) et de diversifier les situations de lecture.
- En cas de **troubles visuo-spatiaux importants**, d'autres aménagements peuvent être mis en place : voir fiche « dyspraxie ».
- Plus que les autres, ces enfants hypersensibles et désireux de plaire ont besoin d'encouragement, de soutien et de réassurance pour ne pas se sentir en échec.

L'avenir

À l'âge adulte, les personnes atteintes de syndrome de Williams gardent souvent des difficultés et rares sont celles qui parviennent à être totalement autonomes. En revanche, beaucoup peuvent exercer une activité professionnelle, quelquefois en milieu ordinaire, plus souvent dans le cadre d'un Établissement et service d'aide par le Travail (Ésat).

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

[Cardiopathies congénitales ou l'enfant atteint d'une malformation du coeur](#)

[Dyspraxie](#)

[Maladies rares : aspects médicaux, BEP](#)

[Régime sans sel](#)

[Williams et Beuren \(Syndrome de\) : BEP](#)

Associations

[Autour des Williams. Association francophone du syndrome de Williams et Beuren](#)

[Fédération Williams France](#)

Travailler ensemble

[Orthophonie](#)

[Projet Personnalisé de Scolarisation \(PPS\)](#)

[Psychomotricité](#)

Liens

Le syndrome de Williams

Edité par Orphanet, portail d'information sur les maladies rares, ce document destiné à tous publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques, et les principes de la prise en charge du syndrome de Williams.

Glossaire

Acalculie

Impossibilité de reconnaître les chiffres et symboles arithmétiques, et d'effectuer les opérations arithmétiques de base (addition, soustraction, ...)

Agraphie

Grec *a*=privatif, *graphein*=écrire.
Impossibilité d'écrire.

Alexie

Grec *a*=privatif, *lexis*=mot.
Incapacité de lire et de comprendre ce qui est écrit. Cette affection est due à une lésion localisée du cerveau. La compréhension d'un texte lu par une autre personne est intacte.

Aphasie

Grec *a*=privatif, *phasis*=parole.
Perte partielle ou totale de la faculté de s'exprimer et de comprendre le langage, qu'il soit parlé ou écrit, malgré l'intégrité anatomique et fonctionnelle des organes de la phonation (langue, larynx) et indépendamment de toute atteinte neurologique d'origine sensorielle (sans difficultés d'audition ou de vue).

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Dysarthrie

grec *dus*=difficulté et *arthron*=articulation.

Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine centrale due à des lésions cérébrales sans qu'il existe une paralysie ou des lésions des organes de la phonation c'est-à-dire de la langue, des mâchoires, du larynx. La voix apparaît trop grave ou trop aiguë, rauque, scandée, explosive et parfois complètement éteinte (aphonie).

Dyslexie/Dysorthographe

Grec *dus*=difficulté, *lexis*=mot.

Les dyslexies et dysorthographies sont un ensemble de troubles durables d'apprentissage de la lecture et de l'orthographe malgré une intelligence normale, une bonne acuité visuelle et auditive, l'absence de troubles psychologiques, psychiatriques ou neurologiques avérés, chez un enfant évoluant dans un milieu socio-culturel normalement stimulant et suivant une scolarisation normale et régulière.

Dysphagie

Grec *dus*=difficulté, *phagein*=manger.

Sensation de gêne ou de blocage ressentie au moment de l'alimentation, lors du passage des aliments dans la bouche, le pharynx ou l'œsophage.

Dysphasie

Grec *dus*=difficulté, *phasis*=parole.

Difficulté de langage due à des lésions des centres nerveux cérébraux. Elle peut cibler plus particulièrement l'expression (dysphasie expressive), la compréhension (dysphasie de réception) ou les deux à la fois (dysphasie mixte).

Dyspraxie

Grec : *dus* = difficulté ; *praxis* = action.

Ce sont des troubles des fonctions de planification du geste. Cette difficulté à la réalisation du geste est secondaire à l'impossibilité (ou à l'anomalie) de programmer automatiquement et d'intégrer au niveau cérébral les divers constituants sensori-moteurs et spatiaux-temporels du geste volontaire. Elle se traduit par une "maladresse" pathologique pour certains gestes : graphisme, habillage, repas, etc... avec une absence d'automatisation des gestes malgré leur répétition.

Ergothérapie

Grec : *ergon* = travail et *thérapie* = traitement.

C'est une technique de rééducation utilisant les travaux manuels et l'activité physique, qui cherche à donner (ou à rendre) au patient un maximum d'autonomie dans la vie quotidienne. Pour parfaire cette autonomie, l'ergothérapeute peut être amené à transformer l'environnement de la personne : l'habitat, les objets utiles à la vie quotidienne, les outils ou les conditions de travail.

Fonctions visuo-spatiales

Les fonctions visuo-spatiales permettent le repérage et l'exploration d'éléments visuels, l'orientation et le repérage des positions dans l'espace. Les fonctions visuo-spatiales sont fortement sollicitées dans la lecture où elles deviennent automatiques seulement après 3 ou 4 ans environ d'apprentissage.

Génétique

Grec : *genos* = race.

Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.

Voir gène.

Incompétence vélo-pharyngée

Incapacité du voile du palais à assurer l'étanchéité avec la paroi pharyngée postérieure, lors de la phonation et de la déglutition. Ces enfants ont fréquemment des problèmes de prononciation liés à un nasonnement (rhinolalie).

Langage

Capacité de l'espèce humaine à communiquer au moyen d'un système de signes arbitraires. Le langage repose sur une double articulation : celle des sons élémentaires (phonèmes) en mots, et celle des mots en phrases (Chevrie-Muller et Narbona)

Orthophonie

Grec : *orthos* = droit et *phônê* = voix.

Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Orthoptie

Profession para-médicale exercée par un auxiliaire médical, l'Orthoptiste. La vocation de l'orthoptiste est le dépistage, la rééducation, la réadaptation et l'exploration fonctionnelle des troubles de la vision.

Praxie

Capacité d'exécuter sur ordre des gestes orientés vers un but déterminé.

Projet personnalisé de scolarisation (PPS)

Il organise la scolarité de l'enfant à l'école, au collège ou en établissement spécialisé. Il est élaboré par l'équipe pluridisciplinaire d'évaluation, validé par la CDA (Commission des droits et de l'autonomie), deux instances de la Maison départementale des personnes handicapées. Les professionnels qui accompagnent l'enfant dans sa scolarité mettent en œuvre ce projet en collaboration avec la famille.

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Reflux gastro-œsophagien

Remontées intermittentes et parfois douloureuses du contenu acide de l'estomac (liquide gastrique) vers la bouche à travers l'œsophage; il se manifeste souvent par des régurgitations.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.

Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Troubles praxiques

Les troubles praxiques affectent les programmes moteurs permettant les enchaînements automatiques de gestes dans un but (c'est à dire les praxies).

Unité pédagogique d'intégration (Upi)

Ces structures servaient d'appui à l'intégration scolaire dans l'enseignement secondaire (collège ou lycée), destinées aux adolescents présentant des troubles des fonctions cognitives, motrices ou sensorielles. L'objectif est de permettre à ces élèves de suivre totalement ou partiellement un cursus scolaire ordinaire. (Voir maintenant Ulis)

Enquête et partage

Enquête

[Enquête de satisfaction et d'audience](#)

Partage

[Envoyer par mail](#)

