

Le syndrome de Williams, C'EST QUOI ?

UNE MALADIE RARE



1 naissance sur 7 500

5 000 cas en France
300 000 cas dans le monde



Touché autant les filles que les garçons

UN ACCIDENT GÉNÉTIQUE

Le syndrome de Williams résulte de la **perte d'un petit morceau d'ADN (une trentaine de gènes) dans le chromosome 7** (région 7q11.23). **Cette anomalie génétique est confirmée par un test spécifique : FISH** (Hybridation In Situ Fluorescente) **ou ACPA** (analyse chromosomique sur puces à ADN).

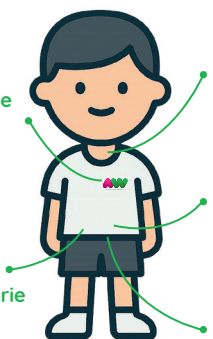
DES MANIFESTATIONS MÉDICALES

75%

ont une **cardiopathie** (souvent sténose aortique supra-avalvulaire)

30%

ont une **hypercalciurie**



10%

développent une **hypothyroïdie**

15%

ont une **hypercalcémie** à la naissance

50%

ont une **puberté avancée**

Autres manifestations :

Reflux gastro-œsophagien (RGO), constipation, diverticulose, déficience en élastine altérant le fonctionnement de certains tissus de leur corps (les ligaments, la peau, les vaisseaux sanguins, etc.).

DES TRAITS PHYSIQUES COMMUNS



Des joues pleines



Des yeux à iris "étoilé"



Un long cou, des épaules tombantes



Le nez en bouton et la racine aplatie



Des dents petites et espacées, une grande bouche et la lèvre inférieure large

UN PROFIL COGNITIF ET COMPORTEMENTAL SPÉCIFIQUE



Très sociable et très empathique



Grande sensibilité à la musique (parfois oreille absolue)



Bon langage et mémoire auditive développée



Anxiété fréquente (ado et adulte)



Déficience intellectuelle légère à modérée



Difficultés de perception spatiale



Hypersensibilité au bruit



Troubles du sommeil*



Troubles de l'alimentation*

UN SUIVI MULTI-DISCIPLINAIRE ET MÉDICAL

Une prise en charge **précoce et individualisée** est essentielle pour prévenir les complications et accompagner le développement global.

Kinésithérapie, Orthophonie, Ergothérapie...



Autour des Williams

Association du syndrome de Williams & Beuren

autourdeswilliams.org

L'association réunit les familles concernées par le syndrome de Williams & Beuren. Aidés d'amis, de médecins, de partenaires, nous constituons un réseau chaque jour plus solidaire.

Nos principaux objectifs :

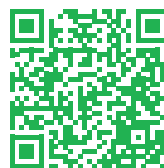
- **Le financement de projets de recherche** validés par notre Conseil Médical et Scientifique. Depuis 2005, **près de 500 000€ ont été investis dans des projets sur le syndrome de Williams et Beuren, en France et en Europe** ;
 - **L'accueil et l'accompagnement des familles** dans divers domaines : scolarité, santé, insertion... à travers le forum et les rencontres annuelles.
- L'association Autour des Williams est présente pour accompagner les familles dès le diagnostic posé grâce à la création d'un groupe de parents relais ;
- **La sensibilisation et l'information du grand public et des professionnels** pour une meilleure détection et prise en charge des enfants, adolescents et adultes porteurs du syndrome de Williams et Beuren.

Chaque année un appel international à projets de recherche

Désireuse de faire progresser les connaissances autour de la maladie dans toutes ses dimensions, l'association soutient des projets en génétique médicale, en recherche clinique et thérapeutique et en psychologie développementale (cognition, apprentissages...) en lançant un appel à projets de recherche auprès des scientifiques concernés par le syndrome de Williams et Beuren.

Soutenez-nous maintenant !

Scannez le QRcode et faites un don en ligne.



Pour agir, votre soutien est essentiel !