



Cliniques
universitaires
Saint-Luc



Communiqué de presse

17 novembre 2011

Le syndrome de Williams : aspects médicaux et neuro-développementaux

**Colloque - Samedi 26 novembre 2011
(av. Mounier 51, Auditoire E, 1200 Bruxelles)**

Le syndrome de Williams est une affection génétique rare qui touche environ une naissance sur 20 000 et affecte différents systèmes de l'organisme. Si les aspects médicaux du syndrome de Williams sont relativement bien connus, il n'en va pas de même pour les différentes facettes du développement cognitif et comportemental des patients. Ce sont donc ces éléments que les Cliniques universitaires Saint-Luc, en collaboration avec l'association des parents d'enfants porteurs du syndrome de Williams, ont choisi d'explorer le samedi 26 novembre prochain à l'occasion d'un colloque intitulé «Le syndrome de Williams : aspects médicaux et neuro-développementaux ».

Qu'est-ce que le syndrome de Williams ?

Le syndrome de Williams, appelé aussi « syndrome de Williams-Beuren », est causé par l'absence (délétion) d'une toute petite partie de matériel génétique au niveau d'un des deux chromosomes 7. Cette perte de matériel chromosomique correspond à la perte d'une trentaine de gènes dont celui de l'élastine, un composant important du tissu de soutien, notamment au niveau de la paroi artérielle.

Cette délétion est trop petite pour être vue au microscope (analyse des chromosomes) ; le diagnostic nécessite donc une reconnaissance clinique suivie d'un test ciblé. La caractérisation des gènes inclus dans la délétion est en effet importante pour la compréhension des mécanismes de l'affection, une corrélation avec la clinique et le développement des traitements ciblés.

Le syndrome de Williams est le plus souvent sporadique, ce qui signifie qu'il est présent chez l'enfant, mais n'a été transmis ni par la mère ni par le père. Par contre, pour une personne atteinte, le risque de transmettre l'affection à sa descendance est de 50%.

Comment se manifeste ce syndrome ?

Les enfants porteurs du syndrome de Williams présentent plusieurs caractéristiques :

- traits du visage (grand front, joues pleines, grande bouche avec la lèvre inférieure éversée, racine du nez aplatie avec pointe du nez bulbeuse, petit menton, os de la joue plats...),
- affection cardiovasculaire,
- retard mental,
- profil cognitif caractéristique,
- hypercalcémie infantile,
- atteinte endocrinienne.

D'autres problèmes peuvent être localisés au niveau des reins, de l'audition, de la vision, du squelette, etc. Chaque enfant ne présente bien entendu pas l'ensemble de ces troubles !

Une prise en charge multidisciplinaire aux Cliniques universitaires Saint-Luc

Il est important de diagnostiquer très tôt les enfants porteurs du syndrome de Williams car les diverses manifestations cliniques de la pathologie justifient un suivi médical et paramédical pluridisciplinaire régulier. Ces enfants nécessitent également une prise en charge spécifique au niveau cognitif.

Pour un traitement optimal, la consultation multidisciplinaire des Cliniques universitaires Saint-Luc regroupe les spécialités suivantes :

- neurologie et neuropsychologie,
- cardiologie,
- orthopédie et médecine physique,
- ophtalmologie,
- imagerie des voies urinaires,
- oto-rhino-laryngologie,
- stomatologie,
- génétique,
- etc.

Colloque - 26 novembre 2011 : aspects médicaux et neuro-développementaux

Le syndrome de Williams a été décrit pour la première fois par le cardiologue néozélandais J. C. P. Williams en 1961 ; la mise en évidence de la microdélétion date quant à elle de 1993. La surveillance médicale des personnes présentant un syndrome de Williams fait l'objet de recommandations précises dont certaines restent encore méconnues. Les organisateurs du colloque ont dès lors voulu mettre l'accent sur certains aspects médicaux moins souvent discutés, tout en se proposant d'explorer les différentes facettes du développement cognitif et comportemental des patients. Des pistes de remédiation dans les apprentissages seront également proposées.

Ce colloque s'adresse aux professionnels intervenant dans la prise en charge des enfants présentant le syndrome de Williams, mais aussi aux familles et aux proches de ces enfants.

Infos

Le syndrome de Williams : aspects médicaux et neuro-développementaux

**Colloque - Samedi 26 novembre 2011
(av. Mounier 51, Auditoire E, 1200 Bruxelles)**

Dr Guy Dembour, Cardiologie pédiatrique, responsable de la consultation multidisciplinaire du syndrome de Williams, tél. 02 764 13 80, guy.dembour@uclouvain.be

Dr Nicole Revencu, Génétique pédiatrique, syndromologie et génétique générale, tél. 02 764 67 75, nicole.revencu@uclouvain.be

Jean-Marie Pendeville, Association belge du syndrome de Williams, tél. 02 387 08 78, gsm : 0478 31 3935, info@syndromedewilliams.be



Contact Presse

Cliniques universitaires Saint-Luc (UCL) – avenue Hippocrate 10 – 1200 Bruxelles
Service communication : Géraldine Fontaine

geraldine.fontaine@uclouvain.be

☎ 02 764 11 95

☎ 02 764 89 02

www.saintluc.be/presse