

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de Williams-Beuren

Sommaire

Synthèse à destination du médecin traitant	3
1. Caractéristiques de la maladie	3
2. Diagnostic.....	3
3. Prise en charge	3
3.1 Contre-indications	4
3.2 Surveillance (cf. tableau en annexe 1)	4
3.3 Chez l'adulte	4
4. Rôles du médecin généraliste	4
5. Informations complémentaires	4

Synthèse à destination du médecin traitant

1. Caractéristiques de la maladie

Le syndrome de Williams ou syndrome de Williams-Beuren (SWB) est une maladie génétique rare caractérisée principalement par :

- Une maladie cardio-vasculaire : artériopathie par défaut en élastine, sténose aortique supra-avalvulaire (SASV), sténose des branches de l'artère pulmonaire, hypertension artérielle (HTA).
- Une morphologie du visage évocatrice
- Un retard de croissance
- Une hypercalcémie néo-natale dans 15% des cas
- Des troubles digestifs du type RGO dans la petite enfance ou diverticulose colique à tout âge
- Une déficience intellectuelle modérée
- Un profil cognitif spécifique caractérisé par de grandes difficultés dans le domaine visuospatial contrastant avec un langage en apparence correct
- Un comportement assez spécifique, de type hypersociable, associé à une hypersensibilité au bruit et des dispositions pour la musique

Parfois le diagnostic est fait à l'âge adulte chez un patient peu autonome et d'autres pathologies apparaissent :

- Cardiovasculaires : HTA, hypertrophie des parois vasculaires conduisant à un risque de sténose des grosses artères, de prolapsus de la valve mitrale, et d'insuffisance aortique.
- Anomalies du tissu conjonctif : diverticulose intestinale et/ou vésicale, vieillissement précoce (blanchiment précoce des cheveux, vieillissement cutané prématuré), enraidissement articulaire précoce, cataracte précoce.
- Troubles psychiatriques fréquents de type anxio-dépressif, nécessitant une prise en charge spécialisée.

2. Diagnostic

Le diagnostic est confirmé par la mise en évidence d'une microdélétion chromosomique de la région 7q11.23. Cette anomalie n'est pas visible sur un caryotype standard, mais par un examen plus spécifique : l'Hybridation In Situ Fluorescente (FISH) de la région spécifique du SWB.

3. Prise en charge

Dans l'enfance, le traitement est celui des malformations cardiaques et de l'HTA par des équipes de cardiologie pédiatrique averties de cette pathologie, de l'hypercalcémie par une suppression de l'apport de vitamine D, un régime pauvre en calcium, et/ou du pamidromate injectable. La prise en charge d'une néphrocalcinose, ou d'une hypercalcémie et/ou hypercalciurie nécessite un avis spécialisé de néphropédiatrie. un suivi ophtalmologique est nécessaire. Des troubles de l'alimentation sont le plus souvent dûs à un RGO et/ou l'hypercalcémie. La prise en charge éducative des enfants doit se faire dans un cadre multidisciplinaire associant pédiatres (pédiatre généraliste, cardiopédiatre, neuropédiatre) psychomotricien, orthophoniste et psychologue. Une évaluation neuro-psychologique et

comportementale est indispensable pour orienter la prise en charge individuelle des troubles des apprentissages, ainsi que des troubles de l'attention et de l'anxiété qui sont fréquents.

3.1 Contre-indications

En cas d'hypercalcémie, hypercalciurie, néphrocalcinose, l'apport de vitamine D et les apports de produits multivitaminés sont contre-indiqués en raison de leur contenu en Vitamine D

3.2 Surveillance (cf. tableau en annexe 1)

Évaluation médicale annuelle par une équipe pluridisciplinaire : prise de la tension artérielle, surveillance de la croissance, examen ophtalmologique, examen bucco-dentaire, dosage de la calcémie et de la calciurie, évaluation des fonctions rénale et thyroïdienne, échographie rénale et vésicale

3.3 Chez l'adulte

- Surveillance cardio-vasculaire adaptée à la pathologie cardiovasculaire si elle est avérée ou systématique tous les 2 ou 3 ans par un cardiologue spécialisé pour les patients n'ayant pas de cardiopathie avérée. Le risque vasculaire est lié à l'élastinopathie. Dépistage des autres facteurs de risque : bilan lipidique, sevrage tabagique, recherche d'une intolérance au glucose.
- Éliminer une diverticulose colique devant des douleurs abdominales.
- Surveillance ophtalmologique (cataracte)

4. Rôles du médecin généraliste

- Orienter l'enfant vers un service de pédiatrie ou un centre de référence ou de compétence d'anomalies du développement, pour confirmer le diagnostic
- Veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe habilitée
- Assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes.

5. Informations complémentaires

sites orphanet (<http://www.orpha.net>)

ou genereviews (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1249/>)

Associations de patients : <http://www.autourdeswilliams.org>, <http://www.williams-france.org>