

SYNDROME WILLIAMS BEUREN: PRISE EN CHARGE MEDICALE

*Journée Williams Beuren
5 Octobre 2012*

Dr PEREZ Marie-Josée

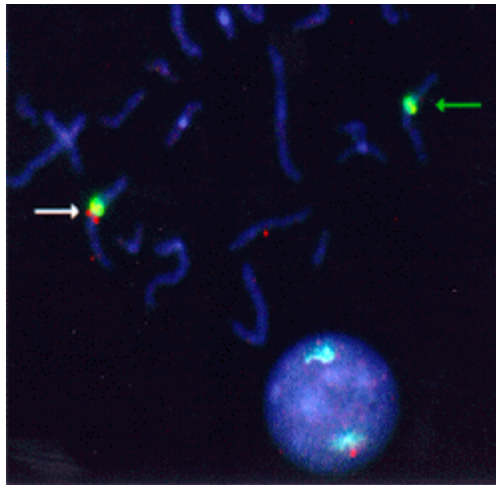
ANOMALIES DU DÉVELOPPEMENT
ET SYNDROMES MALFORMATIFS

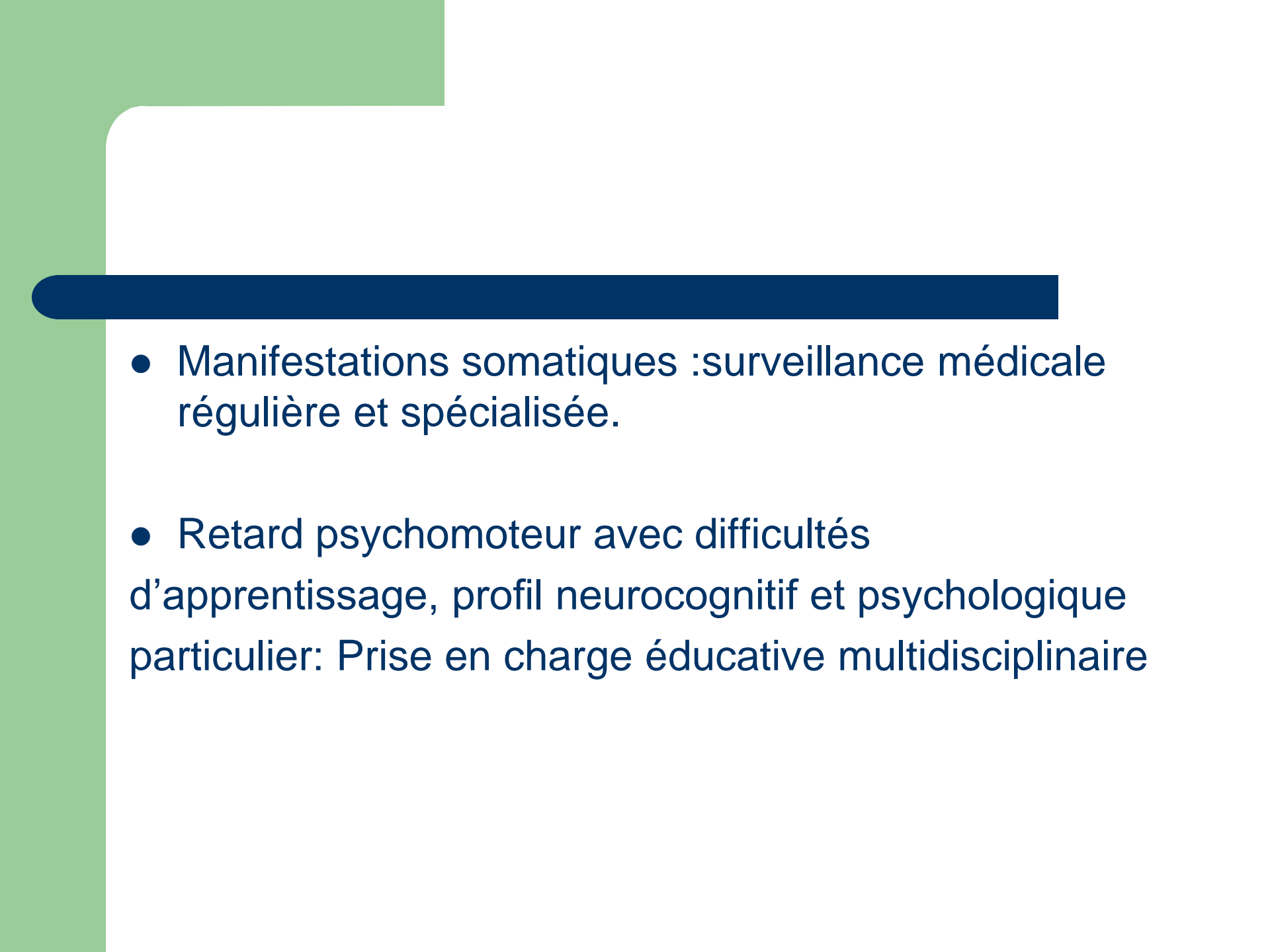


CENTRE DE RÉFÉRENCE SUD

- Syndrome d'origine génétique: microdéletion hémizygote chromosome 7q11.23 (environ 28 gènes dont Elastine)
- Fréquence:1/15000 naissances
- Le plus souvent accidentel. Le sujet atteint a un risque de 50% pour sa descendance

- Diagnostic: Mise en évidence de la microdeletionq11.23: Technique de FISH



- 
- Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée.
 - Retard psychomoteur avec difficultés d'apprentissage, profil neurocognitif et psychologique particulier: Prise en charge éducative multidisciplinaire

SYNOPSIS CLINIQUE

- Traits du visage particuliers
- Retard de croissance pre et/ ou post natal
- Anomalies cardiaques
- Anomalies rénales
- Troubles endocriniens
- Retard développement psycho moteur
- Profil cognitif et comportemental caractéristique

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance(0-3ans)

EXAMEN OPHTALMOLOGIQUE:
Strabisme fréquent et troubles de la réfraction

Bilan OPH entre 6-12mois

DEPISTAGE AUDITIF:
Premiers mois de vie

SURVEILLANCE ERUPTION DENTAIRE+/-
ORTHODONTIQUE:
Troubles dentition (absences, dents petites
espacées)

FAVORISER LA PRISE EN CHARGE PRECOCE
ET LA PREVENTION

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance(0-3 ans)

- **DEPISTER LES TROUBLES ALIMENTAIRES:**
Difficultés alimentaires précoces (prise en charge rééducative topo C.Peigne), reflux gastro œsophagien(traitement médical)

Tendance constipation (diététique+/- traitement médicamenteux)

- **RECHERCHER LES HERNIES INGUINALES**

Manifestations somatiques : surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance (0-3ans)

- SURVEILLANCE REGULIERE DE LA CROISSANCE :

poids, taille, périmètre crânien

La croissance est ralentie, elle doit être **Régulière**- Courbes référentes spécifiques
environ 70% croissance normale-

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance (0-3ans)

- SURVEILLANCE CARDIO VASCULAIRE (échographie cardiaque)
 - ❑ Sténoses des artères pulmonaires périphériques: le plus souvent régressive avant l'âge 24 mois
 - ❑ Sténose supra valvulaire aortique: Stable ou évolutive jusqu'à âge de 5Ans. Parfois nécessité d'une prise en charge chirurgicale
 - ❑ Moins fréquent: Coarctation de l'aorte nécessitant une chirurgie, communication ventriculaire, communication auriculaire

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance (0-3ans)

- Recherche d'une sténose des gros vaisseaux par échographie doppler
- Prise de la tension artérielle (membres supérieurs et membres inférieurs): HTA

RISQUE ANESTHESIQUE A PREVENIR
SUEVEILLANCE CV TOUTE LA VIE

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance (0-3ans)

- DEPISTAGE D'ANOMALIES RENALES

soit malformative ou néphrocalcinose

Echographie rénale

Prise en charge en néphrologie si anomalie dépistée

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant petite enfance (0-3ans)

- DEPISTER DES TROUBLES ENDOCRINIENS:

- Hypercalcémie et hypercalciurie

Surveillance biologique et prévention régime normo calcique et pas de supplémentation en vitamine D

- Hypothyroïdie

Surveillance clinique et biologique, traitement +/- endocrinologue

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant enfance (3-12ans)

- Surveillance OPH,ORL, dentaire, cardio vasculaire, rénale, digestive,endocrinienne. A poursuivre avec une périodicité adaptée À chaque enfant déterminée avec le médecin spécialiste.
- Poursuite des règles diététiques: lutter contre la constipation, surveiller les apports calciques

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée pendant enfance (3-12ans)

- CROISSANCE:

- Dépister les signes physiques et comportementaux évocateurs d'une puberté précoce

Prise en charge endocrinologue, traitement+/-,
pronostic taille

- Cassure de la courbe de croissance: rechercher une maladie coéliquaue

Prise en charge adaptée gastro enterologue

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée (3-12 ans)

- PROBLEMES ORTHOPEDIQUES:

Risque de scoliose

Risque de contractures des grosse articulations

Surveillance et prise en charge kinesithérapie,
ergotherapie

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée (12-18ans)

- PROBLEMES ORTHOPEDIQUES:

Risque de scoliose

Risque de contractures des grosse articulations

Attitude caractéristique :épaules tombantes,
hyperlordose lombaire, flessum genoux et hanches

Surveillance et prise en charge kinesithérapie,
ergotherapie

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée + 18ans

- Surveillance du poids
- Surveillance cardiovasculaire (cœur et TA)
- Surveillance endocrinienne:
Hypercalcémie-hypercalciurie
Fonction thyroïdienne
Dépistage d'un diabète sucré
- Surveillance digestive: constipation et risque de diverticulite;
maladie coeliaque
- Surveillance audition
- Surveillance dentaire

Manifestations somatiques :surveillance médicale régulière et spécialisée

- Troubles du sommeil:

Fréquents, réveils nocturnes, incapacité à se rendormir seul, agitation nocturne, rejoint lit des parents ou proche, difficultés majorées hors du milieu familial.

Ces troubles diminuent avec l'âge.

PRISE EN CHARGE PSYCHO EDUCATIVE, SUPPORT
MÉDICAMENTEUX

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- MOTRICITE

- ❑ Retard des acquisitions motrices: station assise 13 mois et âge moyen début de la marche 28mois.
- ❑ Troubles de la marche en terrain accidenté, montée et descente escaliers
- ❑ Trouble exécution et coordination du mouvement: difficultés dessiner, tenir ciseaux..Trouble de la motricité fine

PRISE EN CHARGE REEDUCATIVE PRECOCE
PSYCHOMOTRICITE, KINESITHERAPIE

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- SENSORIEL:

- ❑ Troubles de l'intégration sensorielle (audition, vision, olfaction, odorat, proprioception, sensibilité vestibulaire)
- ❑ Hypo ou hypersensibilité de certains sens (aux stimuli tactiles et auditifs)
- ❑ Audition: Hyperacousie (origine périphérique?)

Grand sensibilité à la musique

- ❑ Fascination pour l'eau

Prise en compte des troubles sensoriels (annoncer un bruit inhabituel, place dans la classe..)

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- LANGAGE:
 - ❑ Retard de langage avec le plus fréquemment une évolution vers de bonnes compétences verbales et une voix rauque caractéristique
 - ❑ Singularité du langage dans les aspects structuraux, pragmatiques, intonation

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- LANGAGE:*Données recherche littérature

Le développement du langage a un profil atypique et utiliserait des trajectoires différentes:

- les bébés atteints du SWB

utilisent peu de gestes pour communiquer, ils ont des difficultés de pointage et d'attention conjointe, éléments importants précurseurs du langage.

Ces bébés et enfants présentent « une attention » collante (au lieu de regarder l'objet offert/présenté, ils regardent le visage de l'adulte qui présente l'objet)

- Cognitive and Behavioral abnormalities of pediatric diseases, Williams syndrome
- Judy Reilly,Philippe Iai,Josie Bernicot and Ursulla Bellugi)

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- LANGAGE:*

Ce type de comportement peut également empêcher/entraver leur habileté à suivre un geste de pointage de l'adulte

Les premiers mots émergent avec retard et précèdent au lieu de suivre l'émergence du pointage.

- *Une fois les mots produits les enfants combinent les mots en phrase, avec un vocabulaire de même taille que celui qui a un développement typique mais les premières phrases sont moins complexes, moins longues par rapport aux enfants du même âge*

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- LANGAGE:*
- ❑ Le lexique précoce augmente mais n'est pas suivi des changements cognitifs qui l'accompagnent habituellement.
- ❑ Il est observé des erreurs morphologiques et grammaticales inhabituelles

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

- **LANGAGE:**

Les enfants utilisent le langage à des fins sociales pour attirer et maintenir l'attention de l'écouter

Le récit narratif se caractérise par une pauvreté de structuration(situation initiale, problématique, résolution du problème, situation finale); l'insertion de dialogues, d'effets sonores ou attribution d'émotions aux personnages.

- **LECTURE:** acquisition de la lecture pour la plupart(méthode syllabique)

PROFIL COMPORTEMENTAL ET COGNITIF

- Grande variabilité de l'intelligence globale (QI varie entre 40-100)
- Dissociation nette entre le QI verbal et QI de performance déficitaire
- Mémoire:
 - Bonne mémoire auditive à court terme
 - Mémoire de travail auditive (stocker et utiliser l'information) est déficitaire.
 - Mémoire de travail spatiale: stockage à court terme des informations spatiales, impossibilité de les utiliser.

PROFIL COMPORTEMENTAL ET COGNITIF

- Déficit des fonctions visuo spatiales et de la coordination motrice: difficultés apprentissages dès le début de la scolarité en particulier apprentissage du graphisme et des mathématiques
- Déficit attention, de concentration et hyperactivité, distractibilité.
- Contact social facile, familier, surtout vers adulte même étranger, bavard.. contrastant avec des difficultés à établir une relation avec les enfants de leur âge « cocktail party »

PROFIL COMPORTEMENTAL ET COGNITIF

- TROUBLES PSYCHOLOGIQUES:

Anxiété sur l'anticipation des problèmes à venir, sur leur santé

Focalisation obsessionnelle sur certains objets ou certaines personnes.

Sensibles aux critiques, aux problèmes d'autrui

Troubles dépressifs décrits adolescence et âge adulte avec « retrait social »

Phobies spécifiques

CONCLUSIONS

- Prise en charge symptomatique adaptée à chaque personne atteinte du syndrome
- Prise en charge médicale pluridisciplinaire
- Prise en charge précoce : orthophonie, psychomotricité, kinésithérapie, ergothérapie
- Accompagnement psychologique

CONCLUSIONS

- Prendre en compte les troubles de l'intégration sensorielle(hyperacousie), la vulnérabilité émotionnelle, le désir de plaire et la grande sociabilité
- Amélioration de la vie scolaire (intégration vie scolaire)
- Utiliser: leur capacité de mémorisation (auditive et visuelle)et mettre à profit leurs centres d'intérêt(sens du rythme, musique)
- Enfants désireux de plaire et de grande sensibilité: Besoin encouragement, de soutien, de réassurance

CONCLUSIONS

- Syndrome de WB:
 - ❑ Anomalie génétique spécifique
 - ❑ Phénotype comportemental spécifique
 - ❑ Phénotype neuro anatomique spécifique
 - ❑ Modèle de recherche en neurosciences pour améliorer la prise en charge