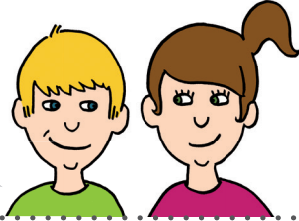


Le syndrome de Williams & Beuren C'EST QUOI ?

Le syndrome porte ce nom car il a été décrit pour la 1^{re} fois en 1961 par le D^r Williams et en 1964 par le D^r Beuren

Il touche aussi bien les **filles** que les **garçons**



UN ACCIDENT GÉNÉTIQUE

26 gènes manquants sur un fragment précis d'un brin du chromosome n° **7**

Cette anomalie chromosomique est recherchée par une technique de laboratoire appelée : "Hybridation Fluorescente in Situ" ou **FISH**



ELASTINE → ELASTIQUE!

Le manque de cette protéine **altère le bon fonctionnement** de certains tissus de leur corps comme les vaisseaux sanguins, les ligaments, les poumons, la peau

UNE MALADIE RARE



1 naissance sur **10 000**



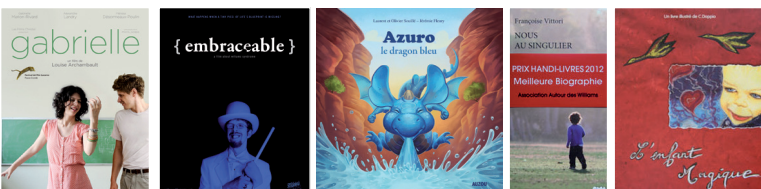
3 000 cas en France



300 000 cas dans le monde

Nécessite **UN ACCOMPAGNEMENT MULTIPLE** dès le plus jeune âge
KINÉSITHÉRAPIE ORTHOPHONIE PSYCHOMOTRICITÉ ERGOTHÉRAPIE
et un suivi médical régulier et individualisé

A LIRE & REGARDER



DES TRAITES PHYSIQUES COMMUNS

Les yeux bridés et l'iris "étoilé"

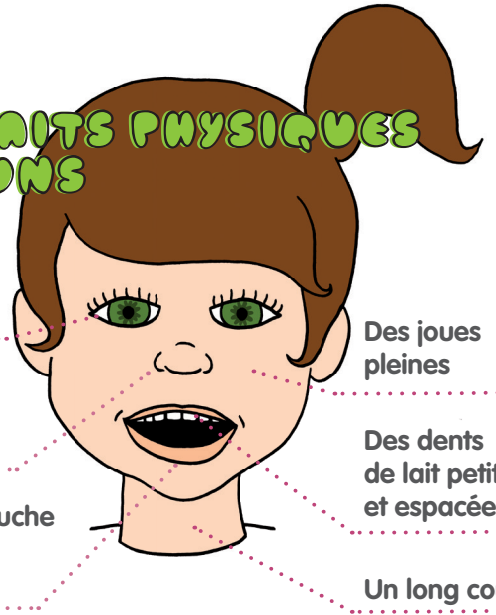
Le nez en bouton et la racine aplatie

Une grande bouche avec une lèvre inférieure large

Des joues pleines

Des dents de lait petites et espacées

Un long cou



Une personnalité très sociable et empathique

Un déficit intellectuel léger à modéré

Une déficience en élastine

Des problèmes cardiaques et d'hypertension artérielle

Une hypercalcémie durant la petite enfance (15% des cas)

Des troubles digestifs dans la petite enfance (RGO)

Des troubles du sommeil

Une grande attirance et de formidables capacités pour la musique

Une hyperacousie

Des difficultés de représentation dans l'espace

D'excellentes capacités auditives & de mémorisation

Un déficit d'attention

Des difficultés d'alimentation

Un retard des acquisitions motrices et cognitives



AUTOUR DES WILLIAMS

ASSOCIATION FRANCOPHONE DU SYNDROME DE WILLIAMS & BEUREN

AUTOURDESWILLIAMS.ORG