

Je soussignée Professeure GILBERT-DUSSARDIER, ancienne cheffe du service de génétique médicale du CHU de Poitiers, ancienne coordinatrice du Centre de Compétence Maladies Rares Anomalies du Développement, et très investie dans ce syndrome atteste que le **Syndrome de Williams** est une maladie génétique chromosomique rare, due au manque d'un petit fragment de chromosome, à l'origine d'un handicap physique et développemental qui devrait pouvoir bénéficier d'une reconnaissance par la MDPH.

Ce syndrome associe :

- Sur le plan physique
 - o Dès la période néonatale, une malformation cardiaque qui peut nécessiter un traitement chirurgical, mais de toute façon une surveillance à vie
 - o Des troubles du métabolisme phospho-calcique, avec un retentissement sur la fonction rénale à l'âge adulte
 - o Une perte d'élasticité précoce des grosses artères : aorte, artères rénales, carotidiennes conduisant à une hypertension artérielle et ses complications
 - o Une perte d'élasticité de l'intestin, à l'origine de douleurs abdominales puis d'une éventuelle diverticulose colique
 - o Un enraillement articulaire à l'origine de douleurs articulaires

- Sur le plan développemental
 - o Un retard de développement moteur avec retard à la marche, retard des acquisitions scolaires
 - o Un profil psychologique particulier avec des troubles anxieux, en même temps qu'une hyper-sociabilité paradoxale qui met les enfants en danger
 - o Une hypersensibilité aux bruits
 - o Parfois des troubles autistiques
 - o Souvent un syndrome dépressif à l'âge adulte, en relation avec les troubles anxieux qu'il faut prévenir au maximum dans l'enfance.

Ce syndrome nécessite donc une prise en charge précoce et multidisciplinaire à l'origine d'un fort investissement des parents avec de nombreux rendez-vous et déplacements, situation qui peut conduire à l'abandon de son travail par un des parents et les conséquences financières qui en découlent.

Ce syndrome n'est pas moins sévère que la trisomie 21, autre maladie génétique chromosomique plus fréquente, et devrait donc bénéficier de la même prise en charge par les MDPH

Fait à Poitiers le 8 février 2024

Pr B. GILBERT-DUSSARDIER
PU-PH, - N°RPPS : 10002726486
Service de Génétique Médicale
C.H.U. de POITIERS

