



ATTEM

C/Peris Brell Nº 66-Bajo

46022 Valencia

Teléfono: 963559222

Fax: 963724136

Correo: attem@telefonica.net

Web: www.attem.com

ATTEM

Síndrome de Williams

Asociación para el Tratamiento de Personas
con Alteraciones del Desarrollo



Monográfico N° 8 Enero—2005

C/Peris Brell Nº 66-Bajo 46022 Valencia Tel:963559222

attem@telefonica.net www.attem.com Fax:963724136

¿QUIENES SOMOS?

ATTEM es una Asociación formada por padres y profesionales cuyo objetivo es atender y dar respuesta a las necesidades de un amplio colectivo de población

Un grupo de profesionales y padres que tenemos como objetivo atender a las personas que presentan trastornos del desarrollo o tienen riesgo de padecerlos para que reciban todo aquello que desde la vertiente preventiva y asistencial pueda potenciar su capacidad de desarrollo y bienestar fomentando su integración en el ámbito familiar, escolar y social, así como su autonomía personal.

Partimos de un abordaje interdisciplinar de los casos, estudiando las principales alteraciones de cada persona, proponiendo un programa que facilite su desarrollo y bienestar.

Profesionales de diversas áreas (medicina, educación, social, administración...) trabajamos para la consecución de estos objetivos. Proponemos un tratamiento que considere la globalidad de cada persona, a partir de sus propias capacidades y desarrollado en su medio natural, con el fin de conseguir el mayor grado de autonomía personal posible.



Alicia Marco Latorre

Directora ATTEM

SUGERENCIAS PARA PADRES

Los padres con hijos con SW encuentran dificultades para resolver las actividades de la vida diaria, todo puede ser una fuente de problemas.

He aquí algunas sugerencias útiles para padres:

- Reconoce tu lugar como el profesor más poderoso de tu hijo
- Escucha con atención y da respuestas directas.
- Detecta el valor individual y singular de cada hijo.
- Limita las tareas de asistencia; emplea cuidadores externos y servicios de apoyo.
- Acepta la discapacidad de tu hijo, pero reconoce también las habilidades de otros hijos.
- Planifica un tiempo individual a solas.
- Da la bienvenida a los demás en tu casa en un clima de aceptación.
- Elogia abundantemente a los hermanos.
- Valora sinceramente sus logros.
- Incluye a los hermanos en las decisiones que puedan afectarles.

Ten en cuenta las épocas especiales de estrés:

- Nacimiento de otro hermano.
- Los amigos rechazan al hermano
- Los amigos hacen preguntas sobre el hermano con SW.
- La familia mantiene en secreto detalles sobre su hijo
- Los padres se divorcian.
- Los padres se mueren.
- Los hermanos se casan
- Dale una vida familiar normal.

No esperes que los hermanos actúen como adultos si son todavía niños.

- **Tratamiento fisioterapéutico**
- **Tratamiento farmacológico** por prescripción médica
- Asesoramiento a profesores

PRINCIPIOS GENERALES DE INTERVENCIÓN

- Apoyar, explicar e **informar** con detenimiento y de forma realista la naturaleza del trastorno, para comprender y aceptar mejor sus manifestaciones sintomáticas
- Hacer una **individualización** de los objetivos y estrategias terapéuticas
- Establecer una adaptación a **nivel real** en cada una de las áreas
- Procurar convertirnos en **personas de referencia**, significativas y deseables.
- Dar oportunidades para una **implicación activa** del niño/a
- Avanzar a partir de sus capacidades, en la **"zona de desarrollo próximo"**
- Conocer el desarrollo normal y el principio de **funcionalidad**
- Diseñar un **entorno cálido**, positivo y empático
- Partir de sus **intereses**, aprovechar las preferencias
- Trabajar en **situaciones naturales**, cotidianas
- Utilizar la **enseñanza estructurada**, en un **entorno comprensible y predecible**
- **Secuenciar objetivos**, alternándolos en función de la dificultad
- Utilizar el modelado o **ayuda física**.

¿Qué es el Síndrome de Williams?

El Síndrome de Williams es un raro desorden genético con frecuencia no diagnosticado. Está constituido por un conjunto de signos, características y síntomas médicos específicos que se produce por la ausencia de una porción de uno de los dos cromosomas número 7, puede ser tanto del materno como del paterno.

Dicha ausencia es de origen genético pero no hereditario, ya que se produce en el momento de la concepción, y ocurre "AL AZAR" en aproximadamente uno de cada 20.000 nacimientos.

Lleva el nombre en homenaje al médico neocelandés John Williams, quien fue el primero que observó las características del Síndrome.



LISTADO DE SEÑALES

El Síndrome de Williams presenta un cuadro clínico bastante complejo. Algunas de los síntomas más comunes son:

- Cara de "duendecillo", frente pronunciada, nariz chata, labios gruesos, boca grande, dientes separados, barbilla y cabeza pequeñas, así como depresión en el puente nasal.

Iris estrellado en niños de ojos claros (los niños de ojos oscuros no lo tienen por lo general).

- Poco peso al nacer y dificultades en la alimentación. Muchos de estos niños crecen en talla y peso muy despacio. Durante la primera infancia presentan frecuentemente vómitos, diarreas y constipados. El tono muscular suele ser muy bajo.
- Alteraciones cardíacas muy significativas. Se destaca sobre todo la estenosis supraauricular aórtica y la estenosis en las arterias pulmonares.
- Elevado nivel del calcio (hipercalcemia) durante los primeros años de vida, si bien no siempre se produce.
- Hernias; las más comunes son la hernia umbilical y la inguinal.



- Abundancia de frases hechas y expresiones rebuscadas
- Temas restringidos y a menudo repetitivos
- Baja noción de economía de información en el mensaje

Este patrón de lenguaje, poco habitual en personas con retraso mental, provoca, a veces, una sobrevaloración de su capacidad mental real. Sin embargo, a pesar de estas "especiales habilidades lingüísticas" la comunicación se halla a menudo comprometida

TRATAMIENTO PARA EL SW

Al ser un trastorno genético no tiene cura, pero "pueden y deben" tratarse las alteraciones de salud, desarrollo y conducta que presente cada caso en particular.

Más allá de que cada trastorno sea correctamente atendido por el especialista que corresponda, médico, psicólogo, psicopedagogía, logopeda, estimulador temprano físico etc., se debe tener en cuenta que cada vez que requieran sedación o anestesia general para alguna cirugía o procedimiento de diagnóstico se debe realizar una completa evaluación previa, ya que la literatura refiere varios casos de efectos adversos en personas con síndrome de Williams.

Aunque es necesario realizar programas individuales en función de la evaluación de cada niño, los siguientes aspectos pueden ser fundamentales en un programa de atención temprana:

- Ayudar a la familia mediante cursos de **formación**, conferencias, grupos de trabajo, apoyo profesional, grupos de hermanos
- Dar un mayor énfasis en los aspectos **comunicativos**: desarrollar herramientas, ampliar el repertorio de funciones, aumentar la reciprocidad.
- Potenciar el desarrollo de habilidades **cognitivas** (capacidad metarepresentacional, inteligencia sensoriomotriz, habilidades de predisposición para los aprendizajes...)

Psicomotricidad: Dificultades en la psicomotricidad tanto fina como gruesa, problemas en la coordinación de movimientos

Problemas de alimentación y sueño: Están especialmente presentes en la época de bebés. Los problemas de alimentación, que se dan muy frecuentemente durante los primeros meses, consisten en vómitos y rechazo de la comida, esto puede llevar a retraso en el crecimiento. En muchos niños éste es uno de los primeros síntomas. También suelen tener problemas para conciliar el sueño y a menudo son bebés muy irritables

Hiperactividad y trastorno de atención: La hiperactividad está especialmente presente en la infancia y tiende a mejorar con los años. El trastorno de atención puede mantenerse hasta la edad adulta

Hiperacusia: Es frecuente una excesiva sensibilidad a los estímulos auditivos. Parece ser que tienen un umbral auditivo menor que otras personas y por lo tanto les molestan muy fácilmente los ruidos

Conducta social: Los individuos con SW tienden a ser excesivamente sociables y habladores, con una gran tendencia a la desinhibición, incluso con personas que les son desconocidas.

Trastorno de ansiedad: La mayoría de las persona con SW tienen una personalidad ansiosa, con preocupaciones excesivas por temas recurrentes. En algunos casos puede ocasionalmente darse crisis de angustia agudas.

Las características de lenguaje más comúnmente asociadas a este síndrome son (Bellugi , Marks et al 1994):

- Retraso variable en su adquisición
- Tendencia a la verborrea
- Comprensión inferior a la expresión
- Vocabulario amplio y bien contextualizado.
- Preferencia por palabras de baja frecuencia, largas, técnicas e inusuales
- Frases gramaticalmente correctas, con utilización de estructuras complejas (pasivas, de relativo...)

- Excesiva sensibilidad auditiva (hiperacusia) a algunas gamas de sonidos: motores, gentío, explosiones y ruidos agudos fuertes.
- Retraso mental general. Sin embargo, hay bastante variabilidad entre individuos (los coeficientes intelectuales pueden oscilar entre 40 y 90 aproximadamente).
- Retraso inicial en el desarrollo del lenguaje, aunque luego suelen conseguir un buen nivel de competencia, especialmente en comparación con otros grupos de disminuidos psíquicos como, por ejemplo, los afectados por el Síndrome de Down.
- Retraso en destrezas psicomotrices como por ejemplo gatear, sentarse, caminar, subir o bajar escaleras. Presentan también importantes déficits de cognición espacial (en el dibujo, etc.), aunque suelen ser sorprendentemente habilidosos en el área del reconocimiento de caras.
- Personalidad muy amigable y comunicativa, especialmente con adultos. Manifiestan una falta general de miedo a las personas o a las situaciones peligrosas. Suelen tener también la atención muy dispersa, además de ser bastante locuaces



FACTORES ASOCIADOS

Los siguientes síntomas no son imprescindibles para el diagnóstico del SW, pero también pueden darse:

- Labios prominentes con boca abierta
- Surco nasolabial largo (la línea media del labio superior se extiende desde el borde del mismo hasta la nariz)
- Ausencia parcial de dientes, esmalte dental defectuoso y dientes ampliamente espaciados
- Patrón inusual en el iris (en forma de estrella)
- Insuficiencia cardíaca (dependiendo del grado del defecto cardíaco)
- Puente nasal bajo
- Pliegues epicánticos
- Nivel de calcio elevado en la sangre. hipercalcemia, que puede causar convulsiones y rigidez muscular
- Hipertensión (dependiendo del grado de estenosis vascular)
- Ecocardiograma con Doppler (puede mostrar estenosis vascular)
- Chequeo periódico de la presión sanguínea
- Ultrasonido del riñón (algunos pacientes presentan problemas renales)
- Exámenes de sangre para eliminación de cromosomas que se llama la prueba FISH (defecto genético que se encuentra en el 99% de los pacientes con Síndrome de Williams)
- Hipermetropía

CAUSAS DEL SW

El síndrome de Williams es una rara enfermedad causada por la carencia de material genético en una copia del cromosoma 7. El problema es usualmente causado por una mutación aleatoria, en donde los padres pueden no tener un antecedente familiar de la condición; sin embargo, una persona con este síndrome tiene un 50% de posibilidades de pasar el trastorno a cada hijo. Este síndrome se presenta en 1 de cada 20.000 nacimientos.

Uno de los genes faltantes es el gen que produce la elastina, una proteína que brinda elasticidad a los vasos sanguíneos y otros tejidos corporales. Es probable que el hecho de tener solamente una copia de este gen ocasione el estrechamiento de los vasos sanguíneos que se observa en esta condición.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL

Una evaluación a nivel médico, psicológico y pedagógico permitirán determinar claramente cual es la condición del niño a nivel físico, emocional y de aprendizaje. Los diagnósticos diferenciales más importantes para el SW son los siguientes:

Retraso mental: El nivel cognitivo de la mayoría de individuos afectados por este síndrome se sitúa en el de retraso mental de medio a severo. La impresión inicial puede ser de mayor nivel cognitivo, debido a las capacidades de lenguaje.

Perfil cognitivo: Existen importantes dificultades viso espaciales en contraste con una gran facilidad para la adquisición del lenguaje. Parece ser que en muchos de los individuos con SW existe una habilidad musical superior al resto de sus capacidades generales. Algunos de ellos pueden incluso llegar a tocar algún instrumento.