



Association belge du
syndrome de Williams

LE SYNDROME DE WILLIAMS

CARNET DE SUIVI MÉDICAL



Chers parents,

Ce « **Carnet de suivi médical syndrome de Williams** » a été spécialement conçu pour votre enfant porteur du syndrome de Williams et a pour but de vous fournir des informations relatives au suivi médical de votre enfant.

Les bébés et les enfants porteurs du syndrome de Williams ont, comme tous les autres enfants, besoin d'un suivi médical préventif mais ils présentent également, lors de leur développement, des caractéristiques spécifiques qui ne sont pas prises en compte dans les carnets de santé de l'ONE.

L'objectif de ce carnet est de vous fournir un document plus ciblé qui vous servira de guide lors de vos contacts avec le milieu médical ou paramédical (kinés, logopèdes, ergothérapeutes...).

Emportez ce « carnet de santé » avec votre carnet ONE lors de chaque consultation. Il vous permettra de suivre votre enfant du point de vue médical lors des premiers mois mais aussi à chaque étape de sa vie jusqu'à l'âge adulte.

Ce carnet a été rédigé par le docteur Guy Dembour, pédiatre cardiologue aux Cliniques universitaires Saint-Luc et spécialiste du syndrome de Williams. Il traite des aspects médicaux les plus importants et reprend des recommandations utiles pour tous.

Chaque enfant est différent et il n'y a pas un enfant typique atteint du syndrome de Williams. Votre enfant est unique. Vous remarquerez qu'il se développera à un rythme souvent plus lent que les autres enfants. Lorsque vous aurez compris comment votre enfant évolue, vous pourrez agir de manière adéquate et en temps opportun afin de l'aider à s'épanouir au mieux.

Il n'est pas possible de tenir compte dans ce carnet de tous les aspects liés à la santé et au bien-être de votre enfant. N'hésitez donc jamais à demander conseil aux pédiatres, médecins de famille ou responsables ONE qui suivent régulièrement votre enfant.

Il vous est également loisible d'inscrire votre enfant à la consultation multidisciplinaire qui se tient deux fois par an aux Cliniques universitaires Saint-Luc à Bruxelles et permet, en une journée, un suivi médical chez différents spécialistes qui connaissent bien le syndrome de Williams.



Le syndrome de Williams

Le syndrome de Williams est une maladie génétique rare dont la fréquence est d'environ 1 cas sur 20.000 naissances et qui apparaît aussi souvent chez les filles que chez les garçons. Il survient de manière sporadique et dans ce sens, ce syndrome n'est pas héréditaire.

Dans la majorité des cas, les parents ne courent donc pas plus de risques d'avoir un enfant porteur du syndrome de Williams lors d'une grossesse suivante. Il en va de même pour les autres membres de la famille (frères et sœurs des parents ou frères et sœurs de l'enfant atteint). Par contre, le risque pour une personne porteuse du syndrome de Williams d'avoir un enfant avec la même maladie génétique est de 50%.

Le syndrome de Williams est dû à une micro délétion chromosomique située dans la région q11.23 d'un des chromosomes 7, mise en évidence par le test génétique appelé test FISH (Fluorescent In Situ Hybridization). Cette micro délétion entraîne la suppression de plusieurs gènes dont celui de l'élastine qui est responsable notamment de l'élasticité des artères.

Les symptômes du syndrome de Williams sont nombreux et varient en intensité d'une personne à l'autre. La plupart des personnes atteintes ne présentent pas tous les symptômes. Cela rend le diagnostic plus difficile à établir.

3



L'Association belge du syndrome de Williams

L'association belge du syndrome de Williams a été créée en 1991 par un groupe de parents motivés. Elle est une section d'INCLUSION asbl, ce qui lui permet de se consacrer aux questions directement liées au syndrome tout en bénéficiant des services généraux d'INCLUSION asbl, tels que l'aide précoce, le service psychosocial, l'aide juridique ou encore le service après-parents, Madras.

L'association a pour objectifs, de défendre les intérêts des enfants et des jeunes porteurs du syndrome, de veiller à leur santé et à leur développement, de collaborer avec la recherche médicale, de favoriser les échanges d'informations et d'expérience, de participer à des colloques et des journées d'études et de favoriser les rencontres entre parents et professionnels mais aussi entre parents eux-mêmes.

- 4 Plus concrètement, nos activités consistent d'abord à accueillir et informer les nouveaux parents, à organiser des séances d'information et des groupes de parole pour l'ensemble des familles, à encourager la participation à la consultation multidisciplinaire organisée trois fois par an aux cliniques universitaires Saint-Luc¹. Nous organisons aussi des activités plus festives telles que barbecue, réunions de famille, week-end musical, concert, visites de groupe, etc., car elles permettent de resserrer les liens entre parents et sont propices aux échanges d'idées et d'expérience.

Site et adresse de contact : www.syndromedewilliams.be

Mail : info@syndromedewilliams.be

¹ Pour la consultation multidisciplinaire aux Cliniques Universitaires Saint-Luc téléphonez au 02/764.18.34 du lundi au vendredi de 8h30 à 17h

Contenu du carnet de santé syndrome de Williams

Ce carnet se propose de décrire l'agenda des examens médicaux conseillés chez les personnes présentant un syndrome de Williams. Il est confié aux familles et ainsi qu'aux médecins généralistes et aux pédiatres amenés à accompagner l'enfant, l'adolescent, l'adulte dans son parcours de vie.

Ce programme se base sur des recommandations énoncées dans la littérature médicale internationale. Ces recommandations peuvent toutefois varier légèrement d'un pays à l'autre. Il ne serait donc pas étonnant de constater éventuellement certaines divergences entre le programme proposé dans ce carnet et d'autres recommandations de pays voisins. En outre, chaque personne doit être respectée dans son individualité ; l'agenda proposé sera donc naturellement à adapter en fonction des besoins de chacun.

Ce carnet, d'un abord pratique, décrit brièvement dans différents domaines de la santé les affections les plus communément associées au syndrome de Williams. Il propose ensuite une liste des examens médicaux conseillés en fonction de l'âge et précise selon quelle fréquence en assurer le suivi. Cette partie est complétée par des graphiques qui représentent les courbes de croissance - poids et taille - spécifiques pour les personnes présentant un syndrome de Williams. Pour terminer, le carnet reprend une série de tableaux récapitulatifs relatifs aux examens médicaux à prévoir par tranche d'âge afin de permettre aux parents qui le souhaitent d'assurer un suivi en notant les dates des rendez-vous chez les spécialistes et quelques commentaires utiles.

5



Caractéristiques morphologiques du syndrome et affections médicales associées au syndrome de Williams ?

Au niveau de la morphologie

La plupart des enfants avec le syndrome de Williams ont des traits faciaux relativement typiques qui ont tendance à devenir plus marqués avec l'âge.

Sont souvent décrits une bouche large avec des lèvres épaisses, un petit menton, un œdème autour des orbites, un nez court avec un bout arrondi, un long philtrum (espace entre le nez et la lèvre supérieure).

Les adolescents et adultes ont fréquemment un visage long et mince, un long cou, parfois un aspect voûté.

Au niveau de la croissance poids et taille

Le nouveau-né qui présente le syndrome de Williams a souvent un poids de naissance légèrement en-dessous de la moyenne; le nourrisson a régulièrement des difficultés au niveau de l'alimentation et a de la peine à prendre du poids.

6 Les crampes intestinales sont fréquentes, peuvent être accompagnées de vomissements, de constipation ou de diarrhée. Les nourrissons sont par le fait même souvent irritables avec des pleurs nocturnes. Il faut pouvoir exclure un reflux gastro-œsophagien (RGO) et la survenue de hernies inguinales (au niveau du pli de l'aîne) qui pourraient expliquer les pleurs. La plupart du temps, les problèmes d'alimentation disparaissent au cours de la deuxième année. Par la suite, certains enfants pourront avoir des difficultés de mastication et de déglutition des morceaux (traitables avec l'aide d'un logopède).

Au niveau des reins et du taux de calcium dans le sang (calcémie)

On retrouve fréquemment chez les nourrissons présentant le syndrome de Williams un taux élevé de calcium dans le sang. Cette hypercalcémie peut être à l'origine d'une certaine irritabilité, de crampes et de troubles digestifs. Les symptômes d'hypercalcémie disparaissent habituellement pendant l'enfance. Rarement, un régime alimentaire pauvre en calcium doit être proposé. L'administration de vitamine D (qui permet une meilleure absorption intestinale du calcium) est déconseillée.

Une hypercalciurie (présence de quantité excessive de calcium dans l'urine) peut être constatée. Dans de rares cas, cette hypercalciurie peut donner lieu à une néphrocalcinose (présence de dépôts de calcium à l'intérieur des reins) qui doit être recherchée. Une échographie des reins et des voies urinaires est réalisée systématiquement au moment du diagnostic pour s'assurer de l'absence d'une anomalie de naissance au niveau des reins (duplication rénale, reflux vésico-urétéral...). Chez l'adolescent et l'adulte, des diverticules de la vessie peuvent être à l'origine d'infections urinaires.

Au niveau du cœur et des vaisseaux sanguins

La majorité des enfants ayant le syndrome de Williams présentent des anomalies du cœur et des vaisseaux. C'est la présence d'un souffle cardiaque et la constatation à l'échocardiographie d'une anomalie qui conduit le plus souvent au diagnostic de syndrome de Williams en bas âge.

Chez le nourrisson, on constate le plus souvent une sténose (rétrécissement) des branches de l'artère pulmonaire qui disparaît souvent spontanément avec le temps. En même temps ou par la suite peut survenir une sténose supra-avalvulaire aortique (rétrécissement de l'aorte juste au-dessus du niveau de la valve aortique). Cette sténose supra-avalvulaire aortique peut être évolutive et s'aggraver au fil des années, pouvant finalement nécessiter une intervention chirurgicale. Dans la plupart des cas, cette sténose reste modérée, demande une surveillance échocardiographique régulière et n'exige pas d'intervention.

On peut découvrir des sténoses artérielles à d'autres niveaux, notamment sur les artères rénales ; dans cette situation existe une hypertension artérielle pouvant être précoce, dès les premières années de vie. De façon générale, la paroi des artères présente un trouble de l'élasticité (lié à un déficit d'élastine, composant important des fibres élastiques de la paroi artérielle). Cette particularité doit être connue des anesthésistes qui seraient amenés à devoir endormir une personne présentant le syndrome de Williams ; certains produits anesthésiants peuvent être dangereux car provoquant une chute importante de la tension artérielle. Dans le cadre du syndrome de Williams, une anesthésie est un acte non dénué de risques et devant être



réalisé par un anesthésiste connaissant bien les particularités du syndrome. L'hypertension artérielle (HTA) concerne 50% des personnes présentant le syndrome de Williams ; une certaine rigidité des parois artérielles en est la cause. La mesure de la tension artérielle doit donc être réalisée de façon annuelle tout au long de la vie.

Au niveau de la vision

Les problèmes ophtalmologiques sont fréquents, surtout des troubles de la réfraction (hypermétropie, myopie, astigmatisme) ou un strabisme indiquant le port de verres correcteurs dans 50% des cas.

Dans le domaine nez-gorge-oreilles

Chez le nourrisson, les otites sont fréquentes et peuvent donner lieu à l'accumulation d'un liquide séromuqueux derrière les tympans, dans l'oreille moyenne. Dans cette situation, la transmission des ondes sonores est imparfaite, conduisant à une mal audition dite de transmission. La pose de drains transtympaniques va permettre de normaliser l'audition. L'exérèse des végétations (et parfois des amygdales de façon associée) peut réduire le problème d'otites.

Chez l'adolescent et l'adulte présentant le syndrome de Williams, on peut déjà constater à un âge précoce une tendance à moins bien entendre certaines fréquences (le plus souvent les graves). Il s'agit ici d'une mal audition dite de perception qui peut s'aggraver avec le temps et demande un suivi régulier. Pour cette raison, il est important de protéger les oreilles des jeunes qui ont le syndrome de Williams quand ils assistent à un concert ou pratiquent eux-mêmes un instrument de musique à haute intensité sonore.

Une spécificité du syndrome de Williams est l'hyperacousie : aussi bien des enfants que des adultes ayant le syndrome de Williams sont hypersensibles à certains bruits (marteau-pique, tondeuse, tonnerre...) pouvant déclencher un véritable accès de panique.

Au niveau des dents

Les anomalies dentaires sont fréquentes. Les dents de lait sont souvent petites et très écartées les unes des autres (microdontie). Leur implantation peut être irrégulière : certaines dents peuvent manquer. La qualité de l'émail peut être imparfaite avec une augmentation des risques de caries, d'où l'importance d'un brossage biquotidien soigneux. Un suivi dentaire 2 fois par an est dès lors recommandé. On peut aussi constater des problèmes de malocclusion chez le grand enfant et l'adolescent.

Au niveau musculo-squelettique

Alors que chez le nourrisson on constate souvent une certaine hypotonie et hyperlaxité articulaire, durant l'adolescence et l'âge adulte apparaît souvent une contracture de certains muscles entraînant un enraidissement articulaire (surtout au niveau des hanches et des genoux). Certains adultes marchent difficilement, les genoux fléchis à cause de cet enraidissement. Des séances de kinésithérapie régulières doivent prévenir cette évolution.

Au niveau de la colonne vertébrale, on peut voir apparaître une scoliose. Une surveillance orthopédique régulière est donc importante.

Au niveau hormonal

L'hypothyroïdie (paresse de la glande thyroïde) doit être recherchée de façon systématique à intervalles réguliers. Cette hypothyroïdie, si non traitée, peut influencer le développement et le comportement de l'enfant comme de l'adulte.

La puberté peut survenir à un âge plus précoce dans le syndrome de Williams. Une véritable puberté précoce (signes pubertaires apparaissant avant l'âge de 8 ans) est plus rare mais doit être prise en charge rapidement afin d'éviter de voir la croissance limitée.

Chez l'adulte ayant le syndrome de Williams, surtout s'il existe un excès pondéral, il est conseillé de réaliser un dépistage du diabète vers l'âge de 30 ans. Ce dépistage consiste en un test oral de tolérance glucidique, à répéter ultérieurement en cas de prise de poids rapide. L'excès de poids, voire l'obésité, concernerait 30% des adultes présentant le syndrome de Williams.



Au niveau digestif

Les difficultés d'alimentation en bas âge ont déjà été mentionnées. À l'adolescence et à l'âge adulte, la constipation est fréquente et doit être traitée. Les tissus conjonctifs et la paroi de certains organes étant plus fragiles de par la perte de fibres élastiques, on peut voir survenir plus fréquemment des hernies (inguinales et ombilicales...), des diverticules au niveau du colon, voire un prolapsus rectal.

Dans le domaine neurologique

L'hypotonie des jeunes enfants a déjà été évoquée.

Un retard de développement, variable d'un enfant à l'autre, se manifeste déjà à la petite enfance, que ce soit dans le domaine de la motricité ou de l'expression orale.

Une prise en charge spécifique débute alors. Il faut décrire ici une entité rare mais qu'il est important de ne pas méconnaître : la malformation d'Arnold-Chiari de type 1. C'est une anomalie de la charnière entre le crâne et la colonne vertébrale pouvant entraîner maux de tête chroniques et inconfort; une imagerie par résonance magnétique (IRM) permettra de faire le diagnostic.

Suivi médical recommandé en fonction de l'âge :

4 TRANCHES D'ÂGE	
Petite enfance	0-2 ans
Enfance	de 2 à 11 ans
Adolescence	de 11 à 18 ans
Âge adulte	au-delà de 18 ans

Petite enfance 0-2 ans

Après confirmation du diagnostic, il est proposé de réaliser un certain nombre d'examen et de porter attention aux domaines suivants :

- Dépistage des anomalies cardio-vasculaires par échocardiographie 1 fois par an les 4 premières années.

- Dépistage de l'HTA ; prendre la tension artérielle (TA) aux membres supérieur et inférieur ; exclure coarctation de l'aorte et sténose des artères rénales.
- Dépistage des anomalies rénales et des voies urinaires par échographie.
- Recherche de l'hypercalcémie et de l'hypercalciurie par dosage de la calcémie et du rapport Ca/Créatinine dans l'urine ; à faire après diagnostic et à répéter durant la 2^{ème} année de vie. Ne pas donner de supplément en vitamine D.
- Analyser la fonction thyroïdienne par dosage sanguin de T4 et TSH.
- Au niveau alimentation et confort digestif : prévenir la constipation, exclure un reflux gastro-œsophagien.
- Surveiller la croissance poids-taille-périmètre crânien tous les 2 à 3 mois.
- Dépistage auditif à la naissance, à 1 an et 2 ans.
- Dépistage visuel entre 6 mois et 12 mois et à 2 ans.
- Programme des soins dentaires préventifs à débiter.
- Développement psychomoteur à apprécier à chaque consultation; kinésithérapie et logopédie à débiter en fonction de l'évolution. Référer la famille à un service d'aide précoce (SAP) ou service d'accompagnement. Evaluation qualitative du développement à proposer (par exemple via le programme EIS : Evaluation-Intervention-Suivi)².

Pour tout âge : dans le cadre du syndrome de Williams, une anesthésie est un acte non dénué de risques et doit être réalisé par un anesthésiste connaissant bien les particularités du syndrome (risque d'hypotension artérielle lié à un trouble de l'élasticité de la paroi des artères).

Enfance 2-11 ans

- Dépistage cardiologique annuel jusqu'à l'âge de 4 ans et à 1 reprise entre 5 et 11 ans sauf en cas de suivi plus régulier d'une anomalie connue ou si apparition d'un souffle entretemps.
- Dépistage de l'HTA 1 fois par an ; prendre la TA aux membres supérieur et inférieur.

2. Le programme d'évaluation EIS, mieux connu dans le monde anglo-saxon sous le nom « AEPS », est plus qu'un instrument d'évaluation et d'intervention destiné aux jeunes enfants présentant des incapacités ou à risque d'en développer : il s'agit d'un système complet qui permet de recueillir des renseignements pertinents sur le plan fonctionnel et éducatif. Il intègre l'évaluation, les buts et les objectifs d'intervention, le tout réparti dans six domaines distincts : social, motricité fine, motricité globale, communication, cognitif et adaptatif. La division par domaines permet aux membres d'une même équipe de remplir le test efficacement, alors que des points communs et des renvois entre les domaines favorisent la collaboration. L'ensemble du programme (test et curriculum) forme donc un système complet et intégré, de sorte qu'il est possible, à partir des résultats du test, de concevoir du matériel d'intervention et de suivre les progrès de l'enfant.



- Dépistage de l'hypercalcémie et de l'hypercalciurie tous les 2 ans.
- Dépistage au niveau rénal si hypercalcémie avec hypercalciurie : exclure la néphrocalcinose par échographie.
- Fonction thyroïdienne par dosage sanguin de TSH et T4 tous les 2 ans.
- Alimentation et confort digestif : prévention de la constipation ; rechercher une hernie inguinale si inconfort.
- Dépistage de la maladie cœliaque (allergie au gluten) : vers l'âge de 3-4 ans et par la suite si survenue de troubles du transit, inconfort digestif ou croissance ralentie.
- Croissance poids-taille minimum 1*/an ; prévention de l'obésité.
- Dépistage des troubles orthopédiques (notamment déformation de la colonne vertébrale : cyphoscoliose...)
- Dépistage auditif 1 fois par an ; exclure mal audition de transmission par otite séromuqueuse ; apprécier l'hyperacousie.
- Dépistage visuel 1 fois par an.
- Examen dentaire 1 à 2 fois par an.
- Suivi régulier du développement par un neuropédiatre 1 fois par an ; possibilité d'entrer dans un programme d'évaluation qualitative du développement EIS (Evaluation - intervention - suivi), incluant la recommandation de séances de kiné et/ou de logopédie si nécessaire.
- Suivre également le domaine socio-émotionnel et le comportement de l'enfant (possibles troubles de l'attention avec hyperactivité, possible tendance à l'anxiété-phobie). Orientation scolaire. En cas de maux de tête chroniques, rechercher une malformation d'Arnold-Chiari.
- Recherche de signes évocateurs d'une puberté précoce ; considérer l'éventuelle indication d'un traitement.

Adolescence 11-18 ans

- Examen cardiologique systématique 1 fois dans cette tranche d'âge sauf si suivi rapproché nécessaire.
- Dépistage de l'HTA 1 fois par an ; prendre la TA aux membres supérieur et inférieur.
- Dépistage de l'hypercalciurie tous les 2 ans ; calcémie tous les 4 ans.

- Echographie reins et voies urinaires à la puberté ; tous les 5 ans par la suite (exclure néphrocalcinose et diverticules de la vessie).
- Fonction thyroïdienne par dosage sanguin de T4 et TSH tous les 4 ans ou si apparition de symptômes évocateurs d'hypothyroïdie.
- Au niveau digestif : prévention de la constipation ; en cas de douleurs digestives chroniques, exclure une diverticulose colique ou une lithiase vésiculaire.
- Dépistage de la maladie cœliaque (allergie au gluten) : 1 fois, ou plus en cas de symptômes évocateurs.
- Croissance poids-taille 1 fois par an ; prévention de l'obésité.
- Dépistage des troubles orthopédiques: déformation de la colonne vertébrale, troubles articulaires et raideurs musculaires minimum 1 fois tous les 2 ans.
- Dépistage auditif 1 fois tous les 2 à 3 ans ou plus rapproché si nécessaire ; exclure mal audition de perception ; apprécier l'hyperacousie.
- Dépistage visuel 1 fois tous les 2 à 3 ans ou suivi plus rapproché si nécessaire.
- Examen dentaire 1 à 2 fois par an.
- Suivi régulier du développement par un neuropédiatre 1 fois par an ou tous les 2 ans selon les situations; suivi socio-émotionnel et comportemental de l'adolescent ; discussion à propos de la sexualité ; orientation scolaire; soutien à l'autodétermination. En cas de maux de tête chroniques, rechercher une malformation d'Arnold-Chiari.



Age adulte au-delà de 18 ans

- Examen cardiologique systématique tous les 5 ans pour exclure une dysfonction d'une valve cardiaque.
- Dépistage de l'HTA 1 fois par an ; prendre la TA aux membres supérieur et inférieur.
- Au niveau des reins : faire dosage sanguin de créatinine tous les 2-4 ans; risque d'infections urinaires (parfois répétées) ; échographie des reins et vessie tous les 5 ans.
- Fonction thyroïdienne par dosage sanguin de T4, TSH et recherche d'anticorps anti-thyroïdiens tous les 4 ans ou plus tôt si apparition de symptômes évocateurs d'hypothyroïdie.
- Au niveau digestif : prévention de la constipation et de l'obésité; en cas de douleurs digestives chroniques, exclure une diverticulose colique ou une lithiase vésiculaire.
- Dépistage de la maladie cœliaque (allergie au gluten) : en cas de symptômes évocateurs.
- Dépistage du diabète : à l'âge de 30 ans, proposer un test oral de tolérance au glucose ou dosage sanguin d'insuline à jeun.
- Dépistage des troubles orthopédiques: troubles articulaires et raideurs musculaires (fréquence des consultations en fonction des plaintes).
- Dépistage auditif 1 fois tous les 3 à 5 ans ou plus rapproché si nécessaire; exclure mal audition de perception.
- Dépistage visuel 1fois tous les 3 à 5 ans ou suivi plus rapproché si nécessaire.
- Examen dentaire 1 fois par an minimum.
- Suivi neurologique : soutien à l'autodétermination, aux apprentissages continus, à la recherche d'un emploi. Contact avec service d'accompagnement pour personnes adultes. Analyser les aspects psychologiques et comportementaux (possible profil anxieux voire dépressif masqué par une apparence chaleureuse). En cas de maux de tête chroniques, rechercher une malformation d'Arnold-Chiari.



Les médecins de votre enfant

Votre enfant devra consulter plusieurs médecins spécialistes tout au long de sa vie. Son suivi médical sera primordial.

Indiquez ci-dessous les profils des différents praticiens que votre enfant a déjà rencontré, leurs spécialités et leurs coordonnées.

Nom :

Spécialité :

Coordonnées :

Nom :

Spécialité :

Coordonnées :

Nom :

Spécialité :

Coordonnées :

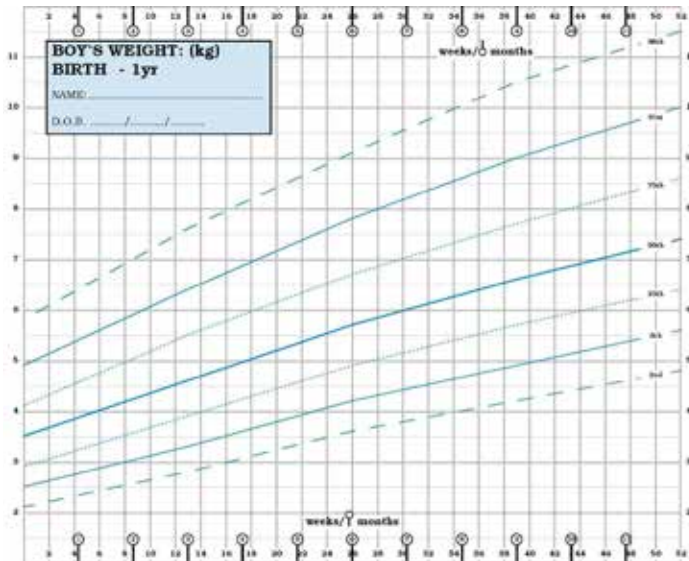
15



Courbes de croissance spécifiques pour les personnes présentant un syndrome de Williams

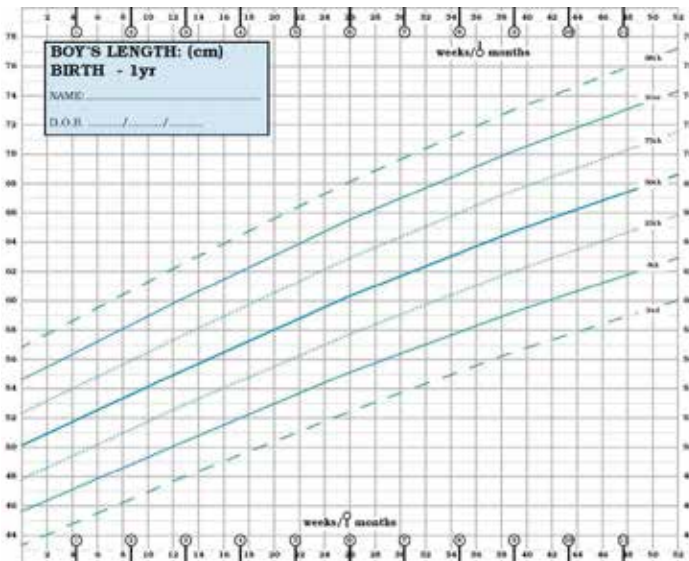
DE 0 À 1 ANS

GARÇONS > poids

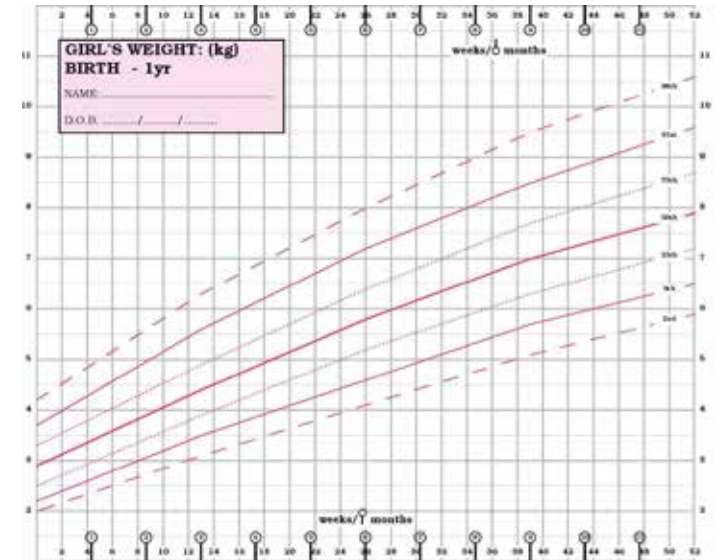


16

GARÇONS > taille

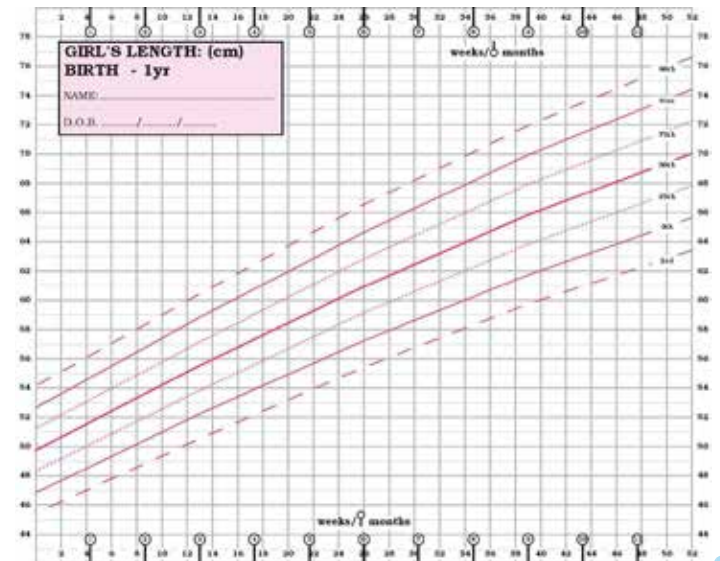


FILLES > poids



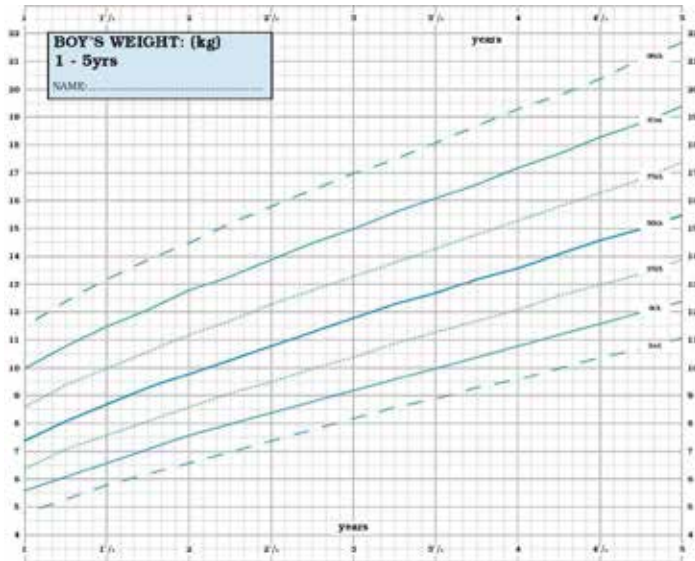
17

FILLES > taille



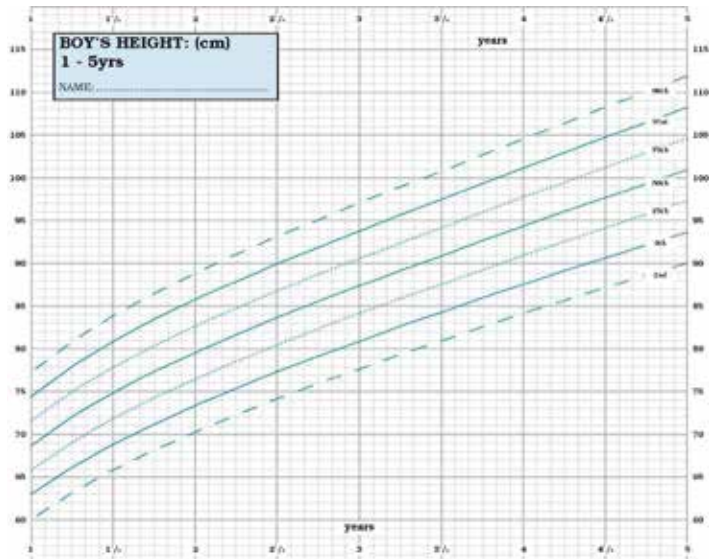
DE 1 À 5 ANS

GARÇONS > poids

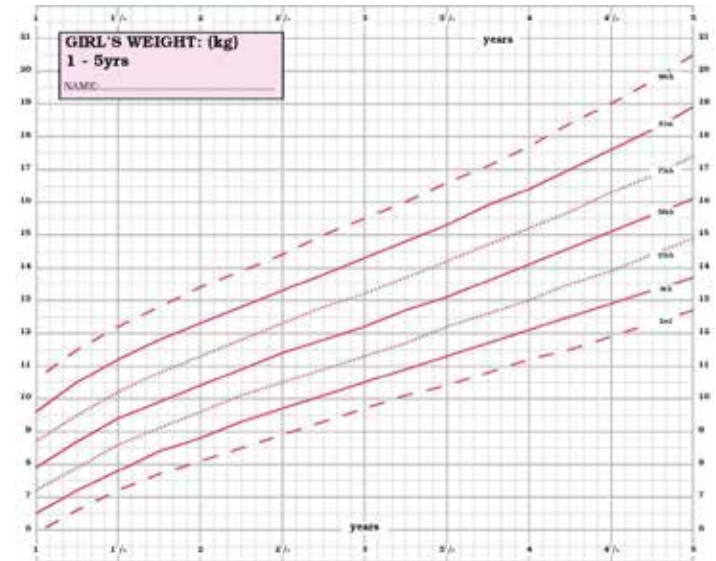


18

GARÇONS > taille 1-5 ans

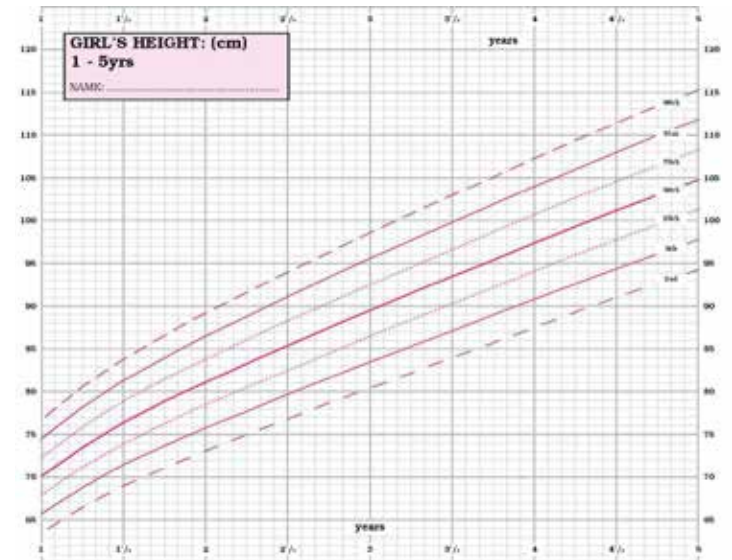


FILLES > poids



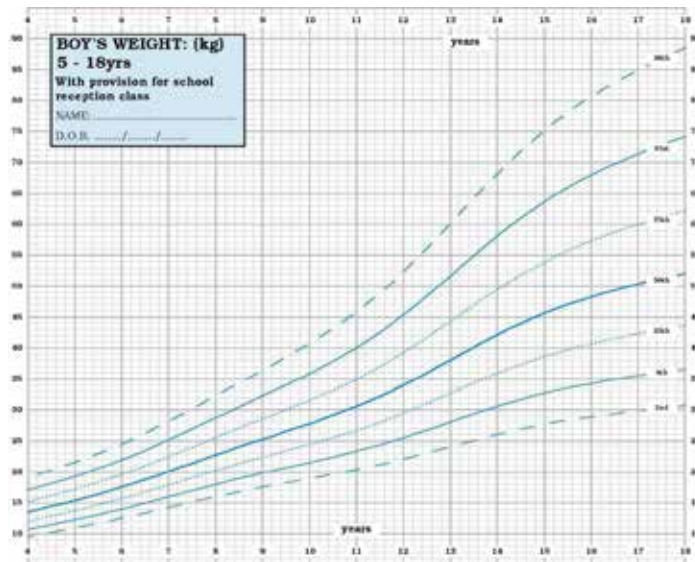
19

FILLES > taille



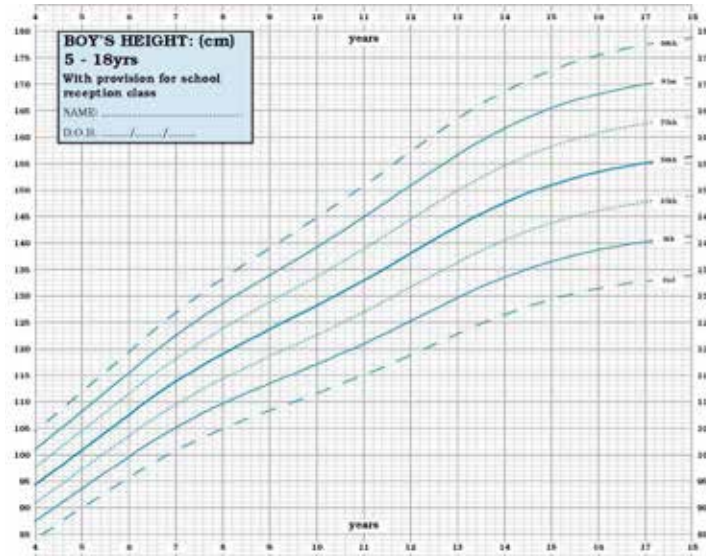
DE 5 À 18 ANS

GARÇONS > poids

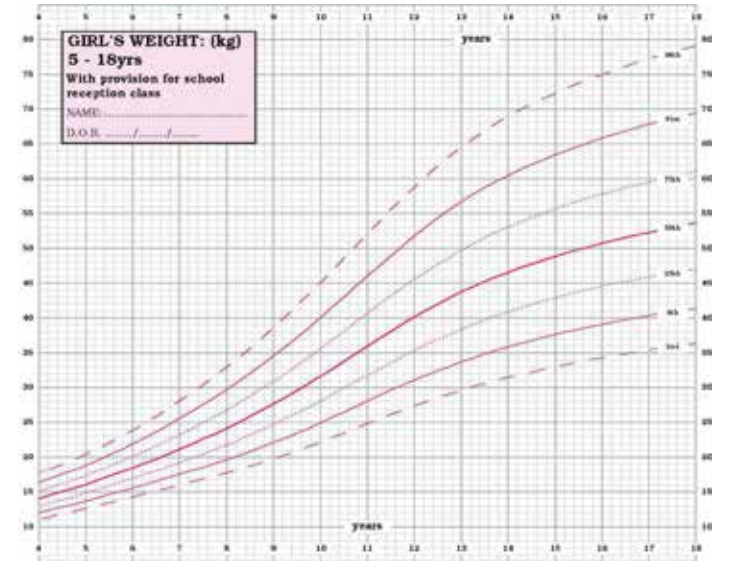


20

GARÇONS > taille

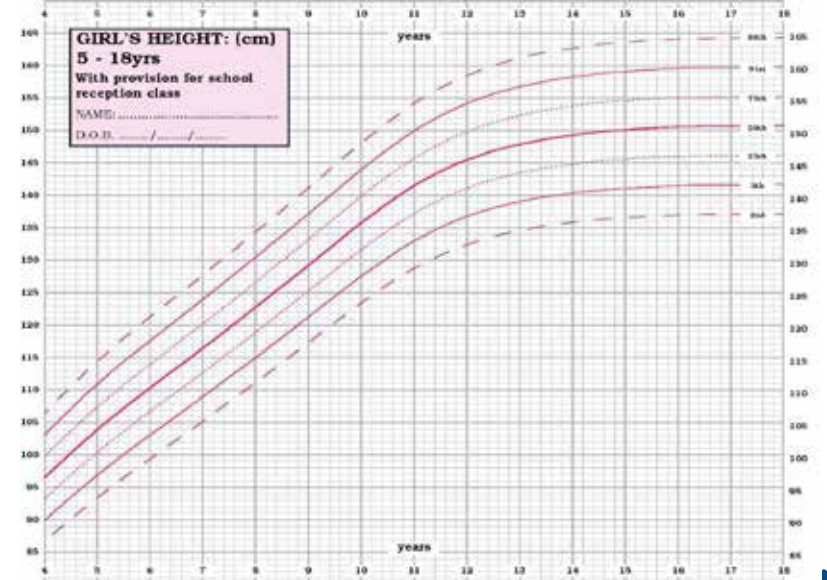


FILLES > poids



21

FILLES > taille



Tableaux récapitulatifs – suivi médical

DE 0 À 1 AN	DATES
Diagnostic et avis génétique	
Bilan cardiovasculaire : échocardiogramme - Tension artérielle (TA) ; Doppler des artères rénales	
Échographie des reins et voies urinaires	
Surveillance de la croissance et de l'alimentation	
Bilan ORL	
Bilan ophtalmologique	
Surveillance du développement psychomoteur	
Analyse d'urine ; rapport Ca/créatinine (éviter vitamine D)	
Calcémie et créatininémie et fonction sanguine thyroïdienne	

NOTES

COMMENTAIRES

NOTES



DE 1 AN À 12 ANS	DATES
Surveillance échocardiio selon besoins Tension artérielle (TA) : 1 fois par an	1
	2
	3
	4
	5
	6
	7
	8
	9
	10
	11
	12
Bilan ORL : 1 fois par an	1
	2
	3
	4
	5
	6
	7
	8
	9
	10
	11
	12

DATES	COMMENTAIRES
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	
11	
12	
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	
11	
12	



DE 1 AN À 12 ANS (SUITE)	DATES
Bilan ophtalmologique : 1 fois par an	1
	2
	3
	4
	5
	6
	7
	8
	9
	10
	11
	12
Calcémie et créatininémie et fonction sanguine thyroïdienne tous les 2 ans Rapport calcium/créatinine tous les 2 ans	1
	2
	3
	4
	5
Analyse urinaire 1 fois par an, rapport Ca/créatinine : 1 fois tous les 2 ans	6
	7
	8
	9
	10
	11
12	
Surveillance orthopédique	
Échographie des voies urinaires à la puberté, Doppler des artères rénales si HTA (hypertension artérielle)	
Surveillance de la croissance et de l'alimentation	
Aide précoce au développement (logopédie, kiné)	
Dépistage de la maladie de cœliaque : 1 fois, ou plus si survenue de symptômes évocateurs	

DATES	COMMENTAIRES
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	
11	
12	



DE 12 ANS À 18 ANS	DATES
Surveillance échocardi selon besoins Tension artérielle (TA) : 1 fois par an	12
	13
	14
	15
	16
	17
	18
Bilan ORL : 1 fois par an	12
	13
	14
	15
	16
	17
	18
Bilan ophtalmologique : 1 fois par an	12
	13
	14
	15
	16
	17
	18
Examen orthopédique : 1 fois par an à tous les 2 ans	12
	14
	16
	18

DATES	COMMENTAIRES
12	
13	
14	
15	
16	
17	
18	
12	
13	
14	
15	
16	
17	
18	
12	
13	
14	
15	
16	
17	
18	
12	
14	
16	
18	



DE 12 ANS À 18 ANS (SUITE)	DATES
Échographie des voies urinaires : 1 fois tous les 5 ans Doppler artères rénales si HTA	12
	16
Calcémie et créatininémie : 1 fois tous les 4 ans	12
	16
Examen stomatologique	
Surveillance de croissance	
Surveillance digestive et urinaire	
Développement scolarité, éducation affective et sexuelle	

COMMENTAIRES
12
16
12
16

NOTES

NOTES



LE SYNDROME DE WILLIAMS

Éditeur responsable : Paul Verelst - Boulevard Léopold III, 34 à 1030 Bruxelles

INCLUSION asbl
www.inclusion-asbl.be
secretariat@inclusion-asbl.be
02/247.28.21

Compte : BE 90 3400 3387 1832

Contact :
info@syndromedewilliams.be

www.syndromedewilliams.be