

# SÍNDROME DE WILLIAMS



**Aida Collazo Alonso**

**Nerea Villanueva Tuñón**

**Miriam Dasilva Sal**

# EL SINDROME DE WILLIAMAS EN EL NUEVO CONTEXTO DE LA DISCAPACIDAD INTELECTUAL:

- Modelo de partida: Síndrome de Down.
- Especificidad sindrómica: comparación entre Down, Williams y X-Frágil, revelando diferencias muy significativas en el desarrollo de los distintos niveles del lenguaje y dimensiones cognitivas en cada síndrome.
- Síndrome de Williams: discapacidad intelectual moderada coexiste con una buena competencia gramatical y limitada capacidad de comprensión verbal.
- **CI similares determinan diferentes trayectoria y niveles de competencia en el desarrollo del lenguaje.**

# SW vs. SD

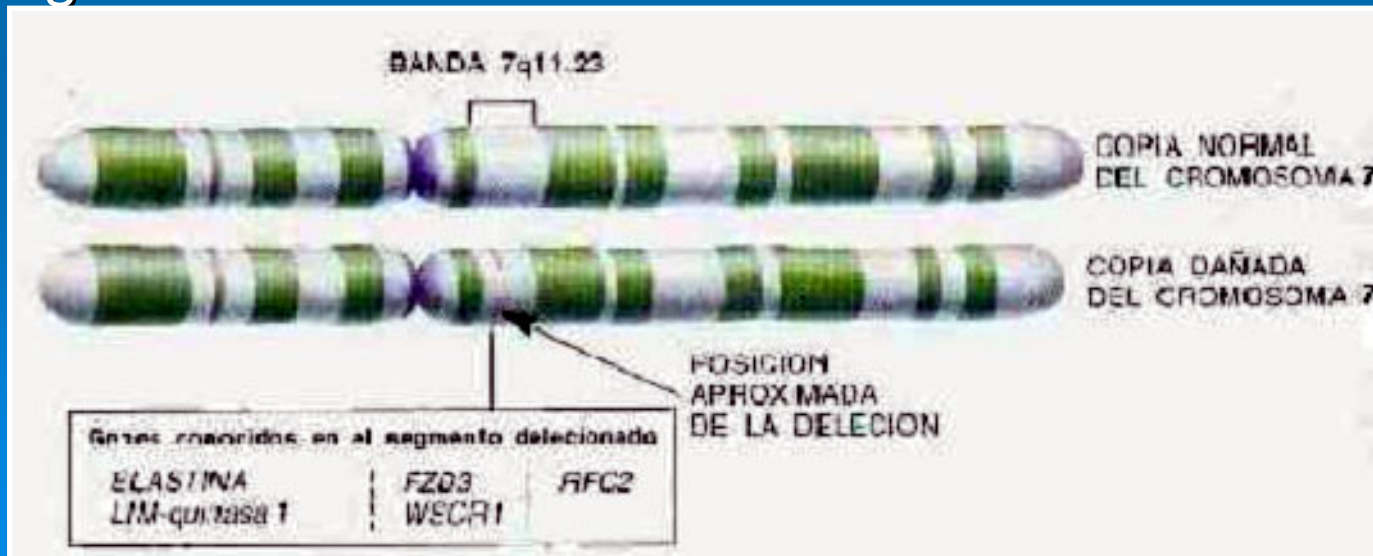
Niveles del lenguaje	SÍNDROMES	
	DOWN	WILLIAMS
Fonológico	--	++
Morfosintáxis	--	++
Léxico	-	+
Semántica	+	-
COMPRENSIÓN	+	-
Pragmática	+	--
Conversación	-	+

# PERSPECTIVA HISTÓRICA

- 1961, Dr. J.C.P. Williams: cuadro clínico complejo.
- Paralelamente Beuren, varios casos sintomatología similar.
- 1964, Profesor Beuren: estrechamientos de las arterias pulmonares.
- Síndrome de Beuren o Síndrome de Williams-Beuren, Síndrome de Williams. También hipercalcemia idiópatica.

# DEFINICIÓN

- Enfermedad rara.
- Trastorno genético.
  1. Causado por una mutación aleatoria.
  2. Microdelección en el cromosoma 7.
  3. Origen en un gameto masculino o femenino con pérdida de genes.



# DEFINICIÓN

- Retardo mental leve.
- Problemas de equilibrio de calcio.
- Enfermedades musculares.
- Perfiles cognitivos y de personalidad particulares.
- 1 de cada 20.000-25.000 y más frecuente en niños (65%) que en niñas.

# DIAGNÓSTICO

- Aspecto facial.
- Cardiología.
- Neurología.
- FISH.

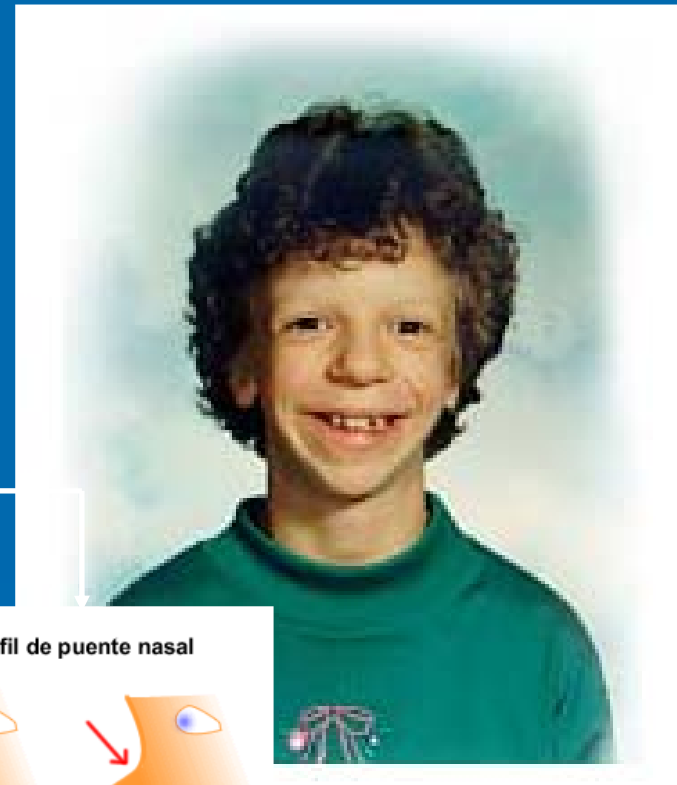
**Tabla 1. Características clínicas de los pacientes referidos por sospecha de síndrome de Williams según el resultado del examen de FISH**

Características	Con delección 7q11.23	Sin delección 7q11.23
Número de pacientes	23	21
Rango de edad	2-17 años (24/24)	2-9 años (21/21)
Promedio edad paterna	29,2 años (24/24)	31 años (21/21)
Promedio edad materna	27,7 años (24/24)	26,4 años (21/21)
Parto por cesárea	52,2% (12/23)	61,9% (13/21)
Promedio edad gestacional al momento del parto	38,3 semanas (21/24)	37,8 semanas (18/21)
Promedio de peso al nacer	2.913 g (22/24)	3.008 g (19/21)
Prominencia periorbitaria	73,3% (11/15)	40% (4/10)
Narinas antevertidas	72,2% (13/18)	68,4% (13/19)
Filtrum largo y liso	94,4% (17/18)	47,1% (8/17)
Cuello largo y fino	81,3% (13/16)	81,8% (9/11)
Cardiopatía congénita	95,8% (23/24)	42,9% (9/21)
Estenosis aórtica supravalvular	70,6% (12/17)	15% (3/20)

# RASGOS MÁS COMUNES

## Rasgos físicos:

- Apariencia especial (cara de duendecillos).
- Puente nasal bajo.
- Nariz pequeña y volteada hacia arriba.
- Labio superior grueso.
- Mentón pequeño y mandíbula reducida.
- Orejas ovaladas.





# RASGOS MÁS COMUNES



- Pliegues epicánticos inusuales.
- Ojos saltones. Patrón inusual de iris.
- Ojos verdes o azules con prominencia blanca en forma de estrella en el iris del ojo.
- Anomalías dentales (ausencia parcial de dientes).
- Esmalte dental defectuoso.
- Rasgos físicos más notorios con la edad.

# RASGOS MÁS COMUNES

- Anomalías cardiovasculares. La mayoría tienen algún problema de corazón o de los vasos sanguíneos por el estrechamiento de la aorta y/o de las arterias pulmonares (hipertensión).
- Hipercalcemia. Puede causar convulsiones y rigidez muscular.
- Bajo peso al nacer, aumento de peso lento.
- Estatura corta con respecto a su familia.
- Problemas de alimentación, dificultades para la lactancia, dolores de estómago, hernias y estreñimiento.

# RASGOS MÁS COMUNES

- Grandes dificultades en la deglución. Éstas tienden a solucionarse a medida que los niños crecen.
- Clinodactilia (encorvamiento del dedo meñique hacia dentro).
- Problemas musculoesqueléticos y laxitud en las articulaciones. Pueden desarrollar rigidez en las articulaciones con el crecimiento.
- Tórax excavado (pecho hundido).
- A medida que crecen su voz se hace ronca.

# CARACTERÍSTICAS

## Cognitivas y de conducta:

- Retraso mental entre leve y medio.
- Manifestación en el desarrollo general (caminar, hablar).
- Control motor fino y grueso también alterado.
- Tendencia a la distracción, déficit de atención e hiperactividad.
- Problemas de organización espacio-temporal.

# CARACTERÍSTICAS

- Niños extremadamente sociales, buena memoria para las caras.
- Dificultades espacio-visuales.
- No sienten temor hacia personas extrañas.
- Mayor interés por adultos que por iguales.
- Hiperacusia (sensibilidad auditiva). Les molestan los tonos agudos, los ruidos extraños, umbral excesivamente bajo y miedo a los sonidos altos.

# CARACTERÍSTICAS

- De bebés son especialmente irritables.
- Dificultades para concebir el sueño.
- Talento musical extraordinario. Capacidad para retener auditivamente partituras completas, oído fino y sorprendente sentido del ritmo.
- Capacidad de memoria verbal superior a la visoespacial.



# CARACTERÍSTICAS

## Lenguaje:

- Nivel expresivo del lenguaje superior al comprensivo.
- Nivel formal del lenguaje: bueno a nivel fonológico, léxico y morfosintáctico.
- Buena memoria fonológica (contrario al Síndrome de Down).
- Alteraciones a nivel semántico.
- Tendencia a la verborrea.

# CARACTERÍSTICAS


- Repetición ecológica de sintagmas o frases emitidas por el interlocutor.
- Utilizan frases con palabras complejas. Preferencia por las palabras de baja frecuencia, las utilizan en contextos erróneos.
- Abundan las frases o expresiones hechas.
- Alteraciones a nivel morfológico (uso de verbos y formación del plural).
- A nivel sintáctico (uso de sintagmas nominales y verbales complejos: condicionales, pasivas...).



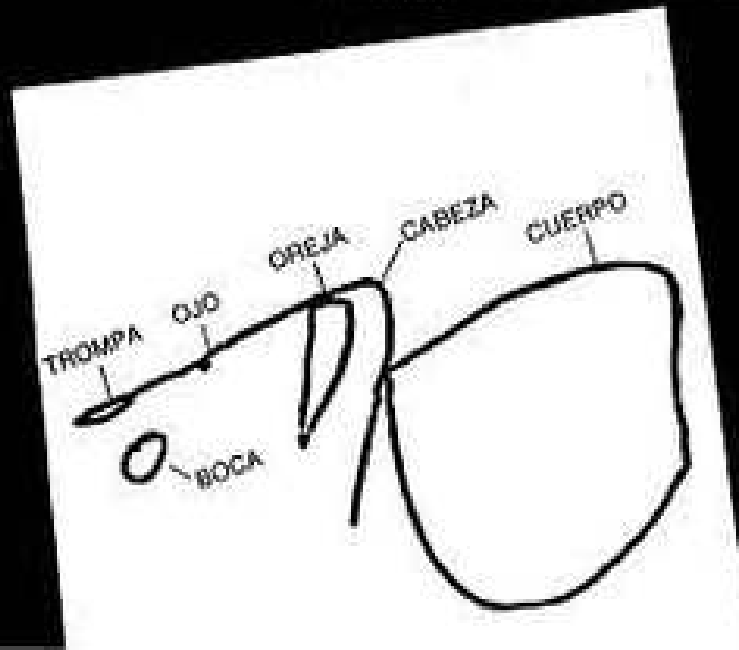
# CARACTERÍSTICAS

- Aspectos prosódicos del lenguaje: buenos en entonación, acento, intensidad y pausas.
- Fonamios léxicos y gramaticales menos comprometidos.
- Aportación de viveza a los relatos o narraciones de cuentos.
- Debilidades notorias a nivel de organización pragmática. Oraciones bien formadas sin valor comunicativo.
- *Fallo semántico.*
- *Fallo pragmático.*

# EN RESUMEN...

- Lenguaje de aparición tardía.
  - Lenguaje expresivo superior al comprensivo.
  - Verborrea.
  - Buen nivel formal del lenguaje.
  - Hiperacusia.
  - Trastorno semántico pragmático.
- 

## Dibujo y descripción de un elefante visto por una muchacha con síndrome de Williams



"Lo que un elefante es, es uno de los animales. Y lo que un elefante hace es vivir en la jungla. También puede vivir en el parque zoológico. Y tiene unas enormes orejas grises, orejas como abanicos, orejas que hacen soplar el viento. Tiene una trompa larga que puede atrapar hierba o atrapar heno. Si se ponen de mal humor, puede ser terrible. Si el elefante se enfada, puede dar trompazos. A veces los elefantes pueden atacar. Tienen unos colmillos grandes y largos. Pueden estropear un coche. Puede ser peligroso. Cuando están acorralados, cuando están de mal humor, puede ser terrible. No se tiene un elefante como animal doméstico. Se tiene un gato, un perro o un pájaro."

# COMPARACIÓN CON OTROS SÍNDROMES DE ORIGEN GENÉTICO

Nombre	Origen	Lenguaje
<b>Síndrome de Down</b>	Trisomía del par 21 (97%)  Translocaciones (2%)  Mosaicismo (1%)	<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Retraso mental entre leve y grave.</li><li>➤ Retraso de habilidades comunicativas prelingüísticas.</li><li>➤ Dificultades articulatorias, que duran toda la vida.</li><li>➤ Organización deficiente del léxico mental, pobreza de vocabulario.</li><li>➤ Dificultades con la morfología, déficit de comprensión y producción de oraciones compuestas y subordinadas, corta LME.</li><li>➤ Dificultades para construir la macroestructura de los discursos.</li><li>➤ Lentitud de desarrollo de las habilidades pragmáticas avanzadas (monitorización de las interacciones verbales, seguimiento del tópico conversacional, etc.).</li></ul>

# COMPARACIÓN CON OTROS SÍNDROMES DE ORIGEN GENÉTICO

Nombre	Origen	Lenguaje
<b>Síndrome de Williams</b>	Deleción hemiciigótica, incluyendo la zona de la elastina en el par 7.	<ul style="list-style-type: none"><li>➤Retraso mental entre leve y moderado.</li><li>➤Fluidez articulatoria.</li><li>➤Trastorno semántico y pragmático serio (puede considerarse el trastorno nuclear): dificultades para mantener el tópico, los turnos y un contacto ocular apropiado, habla inadecuada al contexto comunicativo, preguntas incesantes y repetitivas, repetición ecoica de enunciados del adulto con una limitada comprensión, términos y enunciados seudo pedantes.</li><li>➤Desinhibición comunicativa.</li><li>➤Dificultades sutiles en la comprensión y producción de ciertos rasgos morfosintácticos (constricciones gramaticales, oraciones embutidas en medio de otras, etc.), a pesar de la apariencia normal de sus habilidades gramaticales generales.</li><li>➤Habilidades discursivas preservadas.</li></ul>

# COMPARACIÓN CON OTROS SÍNDROMES DE ORIGEN GENÉTICO

Nombre	Origen	Lenguaje
<b>Síndrome del cromosoma X frágil</b>	Mutación en el cromosoma X por repetición anormal de una secuencia de trinucleótidos. Se produce a lo largo de dos generaciones. Afecta más intensamente a los varones.	<ul style="list-style-type: none"><li>➤ Retraso mental entre moderado y grave (en el 80% de los varones, en el resto ausencia de síntomas patológicos).</li><li>➤ Dificultades de aprendizaje en 1/3 de mujeres, una pequeña parte presenta retraso mental entre leve y moderado.</li><li>➤ Habla rápida, perseverante, con aumento del tono grave.</li><li>➤ Efectos de voz inusuales, habla impulsiva, ecolalia, que producen una notable ininteligibilidad.</li><li>➤ Omisión o sustitución de fonemas vocálicos y consonánticos.</li><li>➤ Formulación defectuosa del enunciado, deficiente producción morfosintáctica.</li><li>➤ Dificultades pragmáticas, trastorno en la interacción social: ansiedad, dificultad para mantener los turnos conversacionales, defensividad sensorial, habla perseverativa.</li><li>➤ Vocabulario receptivo relativamente preservado.</li></ul>

# INTERVENCIÓN

- Coordinada.
- No tratamiento específico.
- Evitar suplementos de calcio y vitamina D.
- Estenosis vascular.
- Objetivo: Integración social y laboral.
- 0-3 años: desarrollo y consecución de los aspectos comunicativos.
- Posteriormente: aspectos lingüísticos + comunicativos.
- Última etapa: aspectos sociocomunicativos → autonomía personal.

# INTERVENCIÓN

## Temprana:

- Profesionales: equipos de atención temprana, orientación educativa y profesores.
- Participación de los padres (0-6 años).
- Estimulación precoz: niño, familia y entorno.



# INTERVENCIÓN

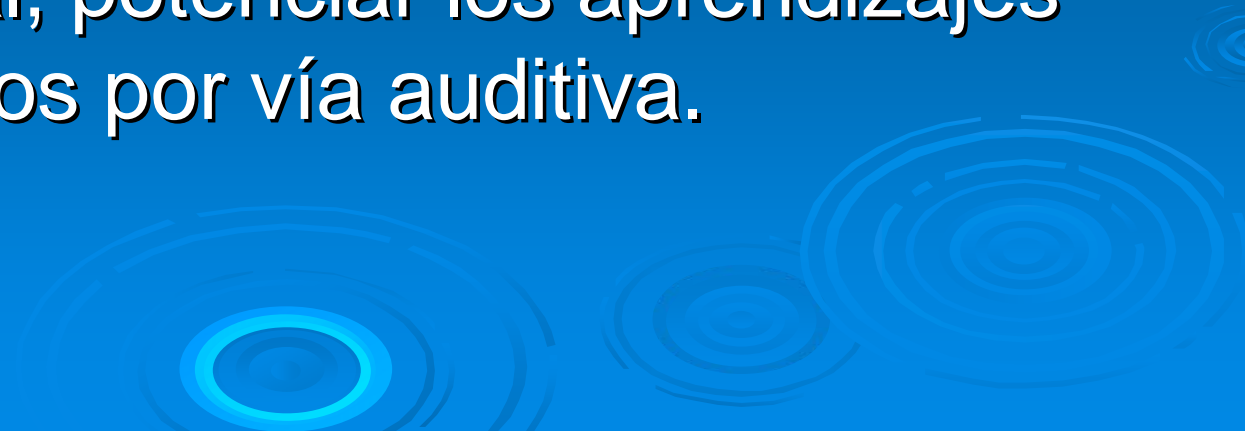
## Escolar:

- No prioritarios a recibir apoyo logopédico en los centros educativos.
- Evaluaciones psicopedagógicas: buen nivel aptitudinal en lenguaje oral y rasgos deficitarios en memoria, aspectos numéricos, organización perceptiva, desarrollo psicomotor y lecto-escritura.

# INTERVENCIÓN

- Trabajar conceptos en estructuras sintácticas y semánticas.
- Trabajar los diferentes significados de las palabras en función de los contextos.
- Trabajar la flexibilidad de las palabras.
- Trabajar el nivel gramatical.
- Trabajar a nivel pragmático.
- Trabajar el razonamiento lógico.
- Interés relatos y cuentos → adaptación a situaciones reales.

# INTERVENCIÓN

- Tareas estructuradas y variadas.
  - Generalización.
  - Trabajar la lectoescritura.
  - Trabajar aspectos de fluidez y comprensión lectora.
  - En general, potenciar los aprendizajes presentados por vía auditiva.
- 

# INTERVENCIÓN

## Continuidad (Adolescencia tardía y edad adulta):

- No apoyo logopédico.
- Etapa de aislamiento.
- Relaciones sociales menores.
- Intervención enfocada a la socialización y autonomía general.
- Actividades de grupo y seguimiento de programas de habilidades sociocomunicativas.

# INVESTIGACIONES

- “Language Development in Spanish Children with Williams Syndrome”  
(Capítulo del libro “Perspectives on Language Acquisition”)
- El desarrollo del discurso oral en el Síndrome de Down y en el Síndrome de Williams y diseño de programas de intervención logopédica adaptados a sus características fenotípicas y orientados pragmáticamente.
- Perfiles de especificidad sindrómica del lenguaje en el Síndrome de Down y en el Síndrome de Williams y su aplicación a programas de intervención diferencial en logopedia y lectura.
- Incidencia del Síndrome de Williams en Asturias: aspectos educativos y lingüísticos.

# ASOCIACIONES

## ➤ Asociaciones SW Internacionales:

- ASOCIACIÓN AMERICANA SW

[www.wiliams-syndrome.org](http://www.wiliams-syndrome.org)

- FEDERACIÓN EUROPEA DE SÍNDROME DE WILLIAMS  
(FEWS)

[www.euwilliams.org](http://www.euwilliams.org)

# ASOCIACIONES

## ➤ Asociaciones SW Nacionales:

- CONFEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ORGANIZACIONES A FAVOR DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD INTELECTUAL (FEAPS)

[www.feaps.org](http://www.feaps.org)

- FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS (FEDER)

[www.enfermedades-raras.org](http://www.enfermedades-raras.org)

# ASOCIACIONES

- ASOCIACIÓN SÍNDROME WILLIAMS DE ESPAÑA  
(ASWE) [sindromewilliams@gmail.com](mailto:sindromewilliams@gmail.com)
- ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS EN ANDALUCÍA  
(ASWA) [www.aswa.es](http://www.aswa.es)
- ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS EN VALENCIA  
(AVSW) [www.perso.wanadoo.es/avsw/](http://www.perso.wanadoo.es/avsw/)



# ASOCIACIONES

- ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS EN SORIA  
(ASW)      Tel. 975 22 21 67
- ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS EN GALICIA  
(ASWG)      Tel. 659 45 13 99
- ASOCIACIÓN SÍNDROME DE WILLIAMS DE ÁVILA  
(A.S.D.W.A)      [info@sindromedewilliams.es](mailto:info@sindromedewilliams.es)

# VÍDEOS DE INTERÉS

- <http://www.youtube.com/watch?v=1uxzMRvNoX8&feature=PlayList&p=2670051A8323BEF2&index=0&playnext=1> (Entrevista Presidenta de SERMAPASE)
- <http://www.youtube.com/watch?v=1uxzMRvNoX8&feature=PlayList&p=2670051A8323BEF2&index=0&playnext=1> (Canta ópera)
- En la temporada 4 episodio 13, con el título "No More Mr. Nice Guy", Dr. House <http://rapidshare.com/files/111376156/HOU.se.4x13.100MB.sub.wWw.Darkville.Com.Mx.by.Killer.rar>

# MOZART, ¿"GENIO" CON SÍNDROME DE WILLIAMS?

- *Se hizo un examen exhaustivo de los rasgos faciales de Mozart. Se encontraron opiniones de sus médicos acerca de su estrabismo, de la mala disposición de sus dientes y de su corta estatura: 1,50. También aparecieron indicios biográficos que destacaban particularidades en la forma de comportarse: hiperactividad, ciertos tics como el tocar repetidas veces a la persona que se situaba a su lado, lenguaje escatológico (patente en la correspondencia personal con su prima o con su mujer) En cuanto a la hiperacusia, ésta también estaba presente en la figura del músico. Cuentan sus biógrafos que no soportaba el ruido de la trompeta; sólo la podía tolerar si se enmascaraba con el resto de la orquesta. Si la oía sola se desmayaba. Parece además increíble que un compositor tan precoz como brillante (17 óperas, 41 sinfonías, 27 conciertos y 17 sonatas hasta su muerte prematura con tan sólo 35 años) fuese incapaz en la edad adulta de atarse los zapatos o de partir un filete, de administrarse económicamente o de tener un mínima planificación.*
- *Quizás haya sido un error atribuir las características de los Williams a Mozart y sea más correcto atribuir las cualidades de Mozart a los Williams. La pregunta es si todos los Williams son como Mozart.*

¡GRACIAS POR SU  
ATENCIÓN!

