

Auteurs : Anna POTYRCHA, Rim ZARMDINI
EPS Maison Blanche, 24^{ème} secteur, Paris 18



* dessins et textes de la patiente



EPIDEMIOLOGIE

- Une maladie génétique ; prévalence 1/10000 (1)
- Mutation sporadique, mais héréditaire
- Microdélétion hémizygote de 1 500 000 paires de base du locus q11.23 du chromosome 7 dans 95 % des cas ; entraîne jusqu'à la suppression de plusieurs gènes dont celui de l'élastine
- 3 000 personnes malades en France, 300 000 dans le monde
- Le risque de transmission est de 50%
- Un retard mental, une cardiopathie congénitale, un faciès et un comportement caractéristiques
- Des anomalies diverses du tissu conjonctif et possible hypercalcémie

Pour ANNA Le 17 mars 2018
MES PEURS

- * 1) L'abandon c'est la plus forte
- 2) la peur de mourir
- 3) J'ai plus confiance en moi
- 4) la peur du vide ; escalier, ascenseur, quai, pont
- 5) la peur de ne plus pouvoir aller au travail à cause de ma phobie

PRESENTATION CAS CLINIQUE

- Femme, 26 ans
- Syndrome de Williams diagnostiqué à la naissance
- Forme modérée avec retard mental léger, faciès caractéristique
- Déficit immunitaire, sténose aortique, asthme, troubles de miction et anomalies rénales
- Biographie :
 - Filles unique, parents séparés quand elle avait 7 ans, mère habite au sud avec nouveau compagnon et fils de 17 ans
 - Pas d'amis, très proche de son père
 - En couple depuis 2 ans, habite chez ses beaux parents
 - RQTH. Caissière à carrefour à 80% en CDI. Sur une caisse avec carte bancaire

* J'aimerais ranger de côté ma maladie faire semblant de pas l'avoir
Depuis dimanche je me reconstruis plus j'ai jamais frappé sauf dimanche
soin je m'en veux beaucoup au revoir

PRISE EN CHARGE SOMATIQUE

- Génétique : suivi régulier au CHU La Pitié-Salpêtrière
- Immunologie : déficit immunitaire commun variable, ne répond pas aux vaccins ; prophylaxie par Sulfaméthoxazole + Triméthoprime ; Hôpital Saint-Louis
- Pneumologie : asthme stabilisé par budésonide ; CHU La Pitié-Salpêtrière
- Cardiologie : sténose aortique supra-valvulaire, HTA ; Centre Cardiologique du Nord
- Urologie : syndrome de la jonction pyélo-urétérale gauche, impériosités et fuites ; Hôpital Saint-Louis

PRISE EN CHARGE PSYCHIATRIQUE

- ATCDS de suivi ponctuel par pédopsychiatres libéraux (séparation des parents, phobies)
- Ensuite au CMP pour trouble du comportement avec des conduites sexuelles à risque
- Elle avait bénéficié d'une prise en charge médicale individuelle et d'une thérapie familiale
- Première hospitalisation en psychiatrie en 2018 pour idées suicidaires
- Contact très facile, immature, puérile
- Pas de syndrome dépressif
- Troubles anxieux et phobies multiples (acrophobie, claustrophobie sans agoraphobie)
- Attaques de panique invalidantes, l'empêchent de se déplacer au travail (les déplacements en métro et l'utilisation des ascenseurs et des escaliers sont particulièrement difficiles)
- Préoccupation par rapport à la maternité ; inquiète de transmettre sa maladie
- Insomnie
- Hospitalisation en soins libres
- CLOMIPRAMINE et anxiolytiques
- Psychomotricité
- Ergothérapie

* Plus femme je montais dans un arbre celui de ma grand mère à cas cassonne. Puis il m'est arrivé de ne plus pouvoir monter dans l'arbre
En quel année je ne suis plus.

EVOLUTION

- Rôle thérapeutique de l'institution
- Amélioration rapide, sorties progressives, au début accompagnée, puis seule
- Suivi extrahospitalier sur le secteur
- Thérapie de couple
- Evaluation neuropsychiatrique au Centre de Référence Maladies Rares au CHU La Pitié-Salpêtrière
- TCC au CHU La Pitié-Salpêtrière
- Possibilité d'une FIV avec un diagnostic pré-implantatoire

LITTÉRATURE, DISCUSSION

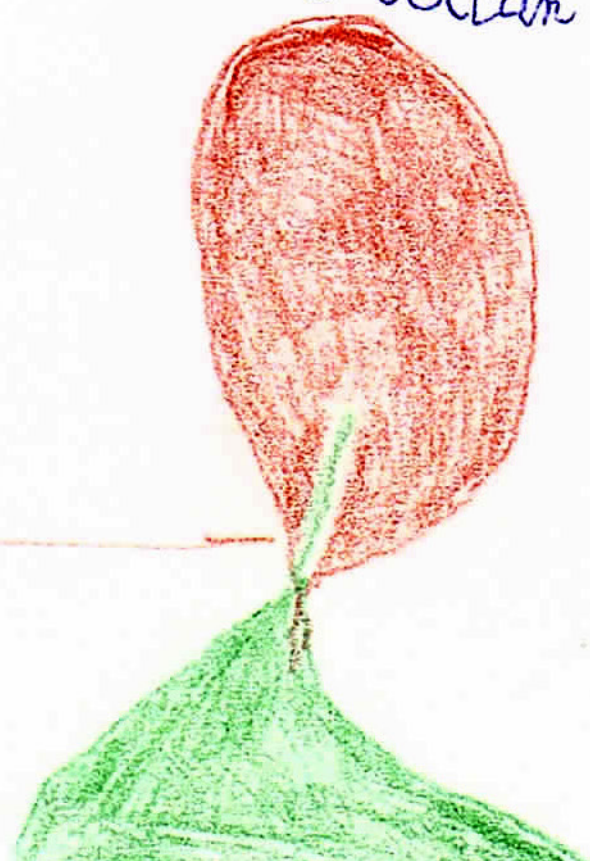
- Les syndromes neurodéveloppementaux sont fréquemment associés à des phénotypes comportementaux et psychiatriques (2)
- Dans la littérature, on décrit des traits particuliers de la personnalité chez les malades avec le syndrome de Williams, comme une hypersociabilité (1)
- Anomalies de l'amygdale - le noyau latéral contient significativement plus de neurones (diminution chez les sujets autistes) (3)
- Quelques études rapportent des troubles anxieux et certaines phobies, mais surtout la phobie des bruits et des injections (4)
- Trouble de l'attention et hyperactivité est très commun (5)
- L'anxiété semble occuper une place importante dans la vie des patients souffrants du syndrome de Williams, et ce sujet mérite d'être approfondi.

* Depuis petite j'aime pas les escalier
au début j'étais autonome pour descendre et monter les escalier
Mais à l'heure d'aujourd'hui j'y arrive plus
quand j'ai peur j'ai les mains moites et je marche bizarrement

BIBLIOGRAPHIE

1. Crespi BJ, Hurd PL. Cognitive-behavioral phenotypes of Williams syndrome are associated with genetic variation in the GTF2I gene, in a healthy population. BMC Neurosci. 28 nov 2014;15:127.
2. Morel A, Peyroux E, Leleu A, Favre E, Franck N, Demily C. Overview of Social Cognitive Dysfunctions in Rare Developmental Syndromes With Psychiatric Phenotype. Front Pediatr [Internet]. 2018 [cité 21 mai 2018];6. Disponible sur: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fped.2018.00102/full>
3. Lew CH, Groeninger KM, Bellugi U, Stefanacci L, Schumann CM, Semendeferi K. A postmortem stereological study of the amygdala in Williams syndrome. Brain Struct Funct. mai 2018;223(4):1897-907.
4. Royston R, Howlin P, Waite J, Oliver C. Anxiety Disorders in Williams Syndrome Contrasted with Intellectual Disability and the General Population: A Systematic Review and Meta-Analysis. J Autism Dev Disord. 2017;47(12):3765-77.
5. Dror C, Sinai A, Gothelf D. Medical, Cognitive, and Psychiatric Characteristics in a Large Israeli Cohort of Individuals with Williams Syndrome. Isr Med Assoc J IMAJ. juin 2018;20(6):373-8.

* Le volcan



Les fleurs

