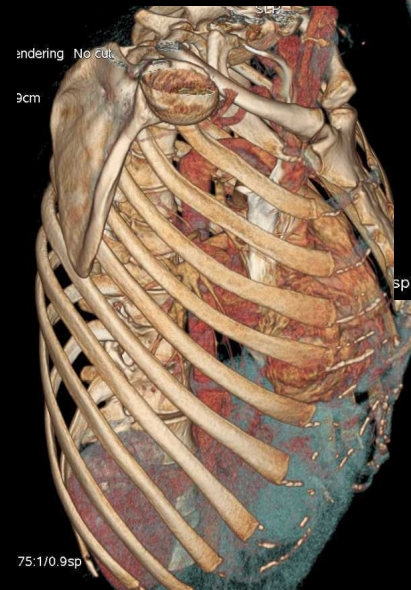
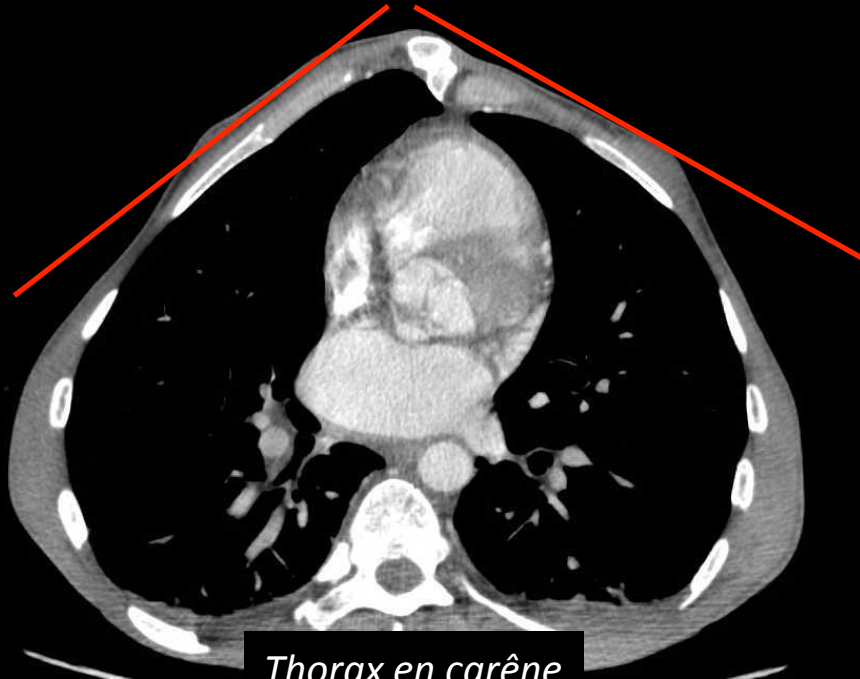


Patient de 35 ans ,retard mental modéré , opéré dans l'enfance
d'une malformation aortique

Hospitalisé pour syndrome septique et souffle aortique..

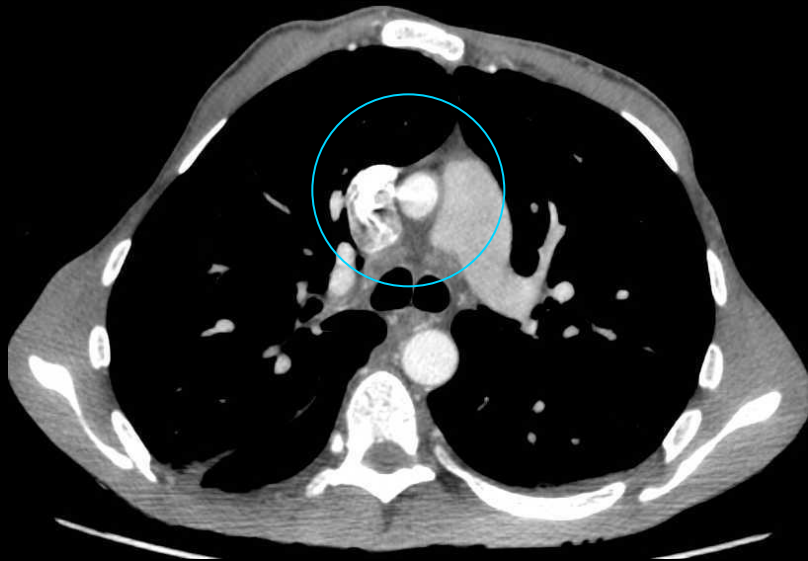


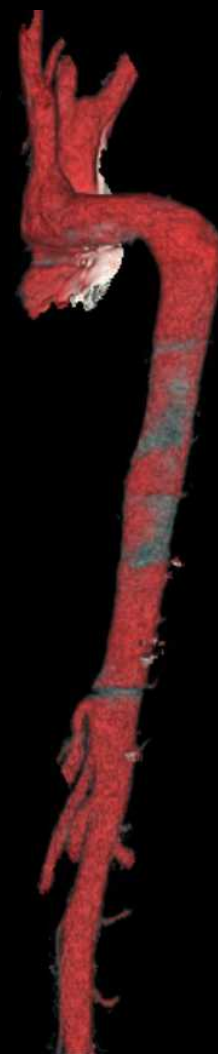
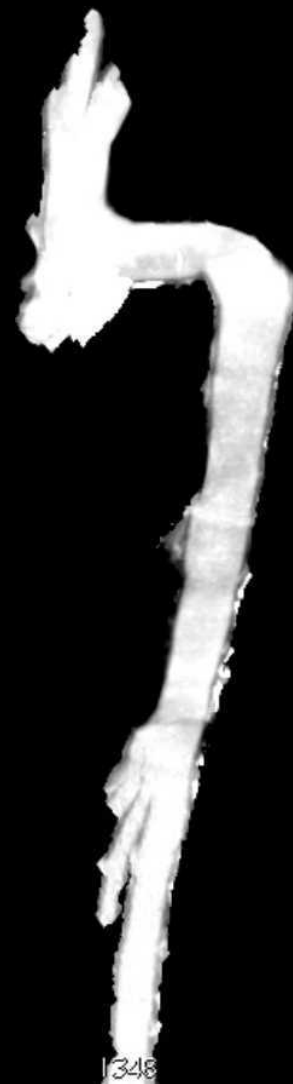
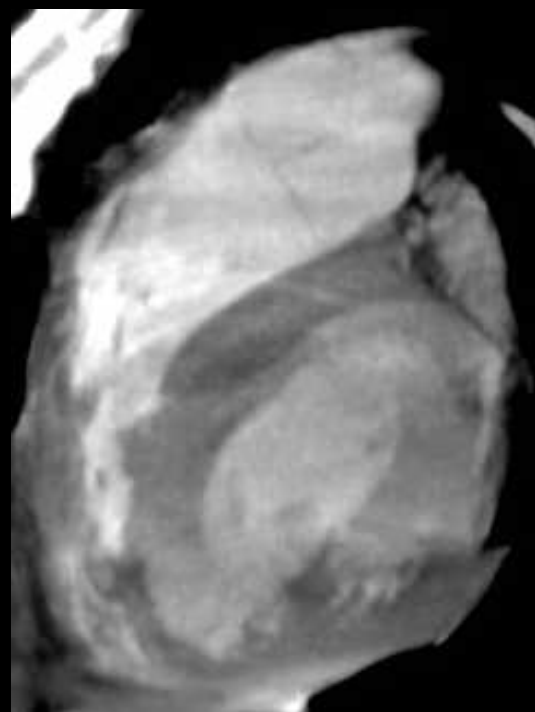
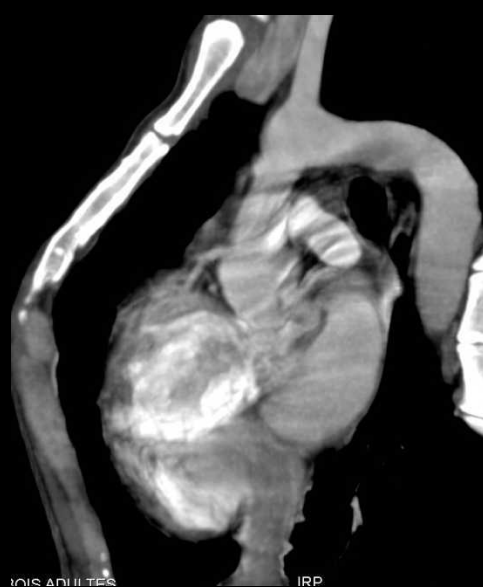
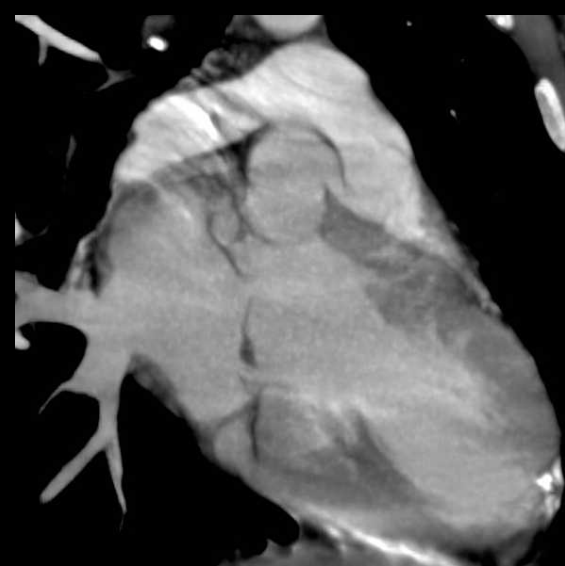


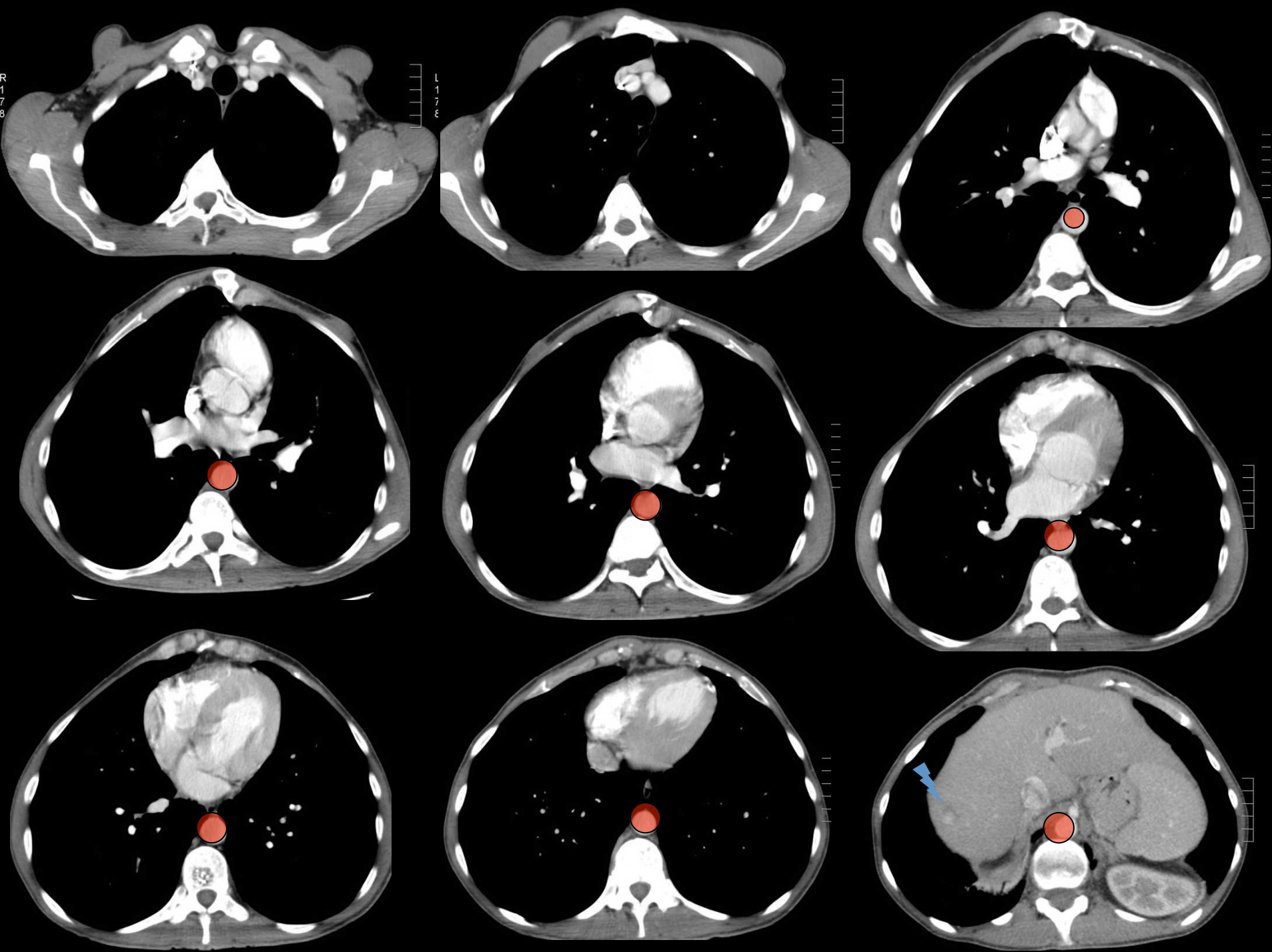
*Thorax en carène
pectus carinum*

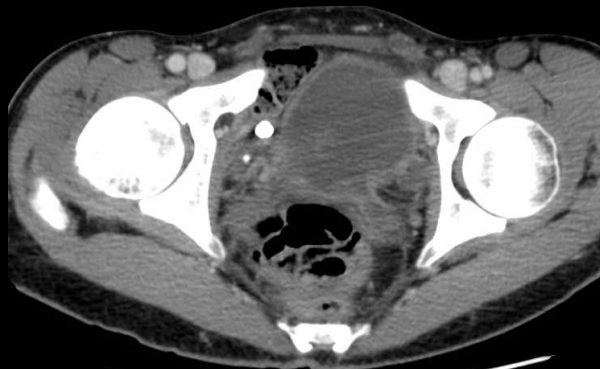
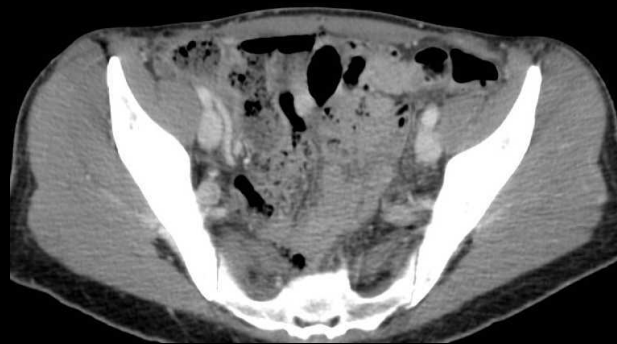
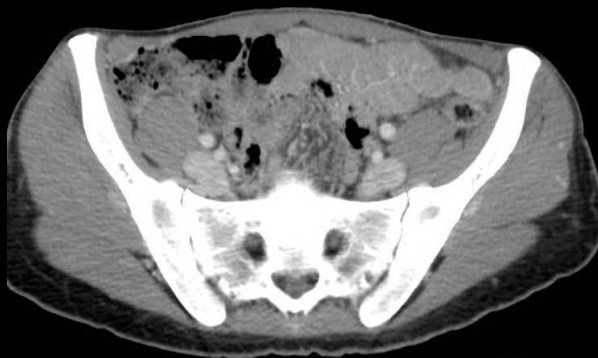


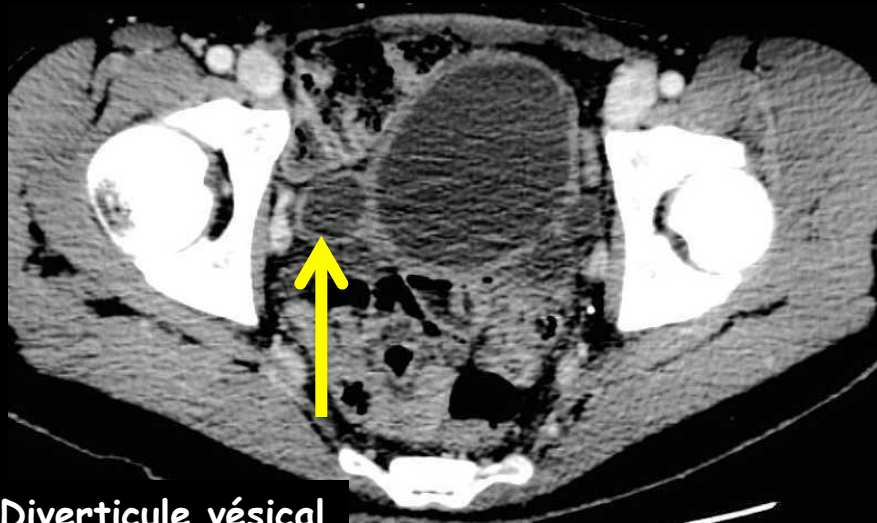
*Hypoplasie de l'aorte
ascendante*



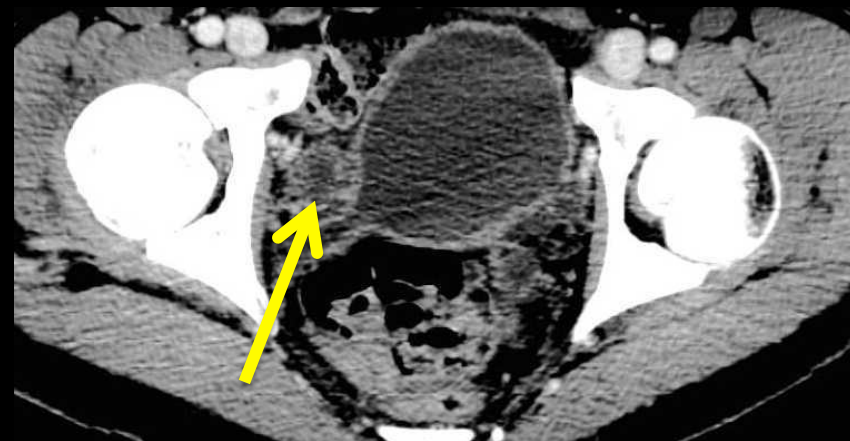








Diverticule vésical



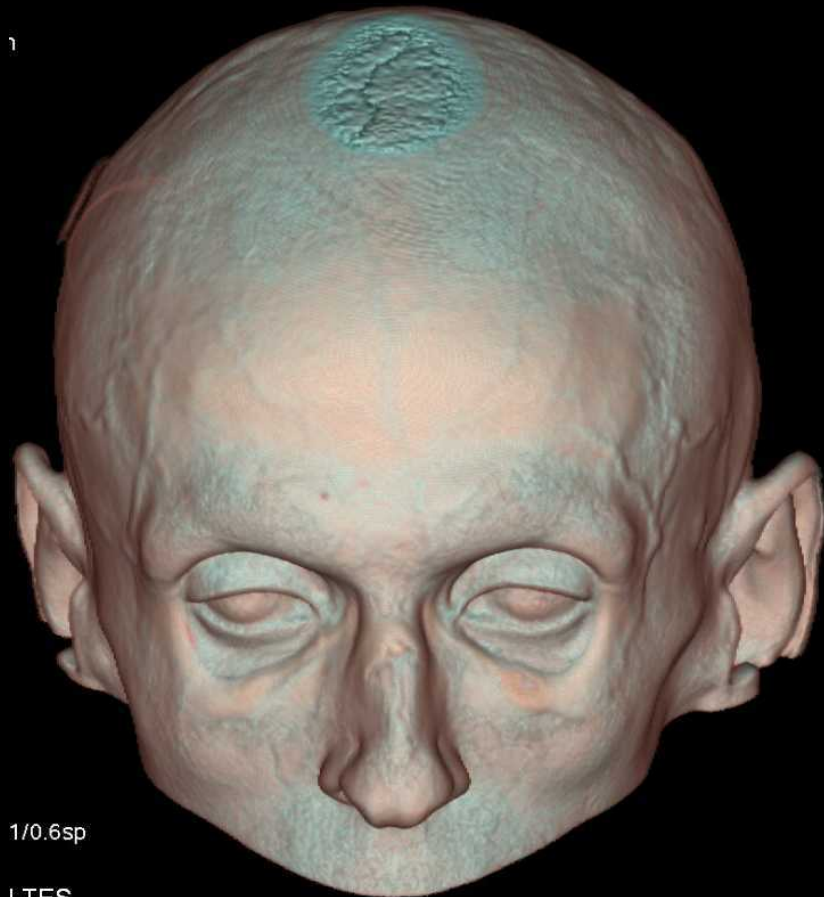
Diagnostic syndromique



Hypercalcémie et lithiase urinaire



1



1/0.6sp

ITES



Syndrome de Williams et Beuren

Décrit en 1961 par Williams et par Beuren
Maladie génétique rare: 1/7500 à 20 000 naissances

Micro délétion q11-23 sur le chromosome 7 dans 95% des cas

Ne se voit pas sur la caryotype normal

Mis en évidence par technique de FISH (fluorescent in situ hybridation)

Suppression de plusieurs gènes dont celui codant pour l'élastine



Syndrome de Williams et Beuren

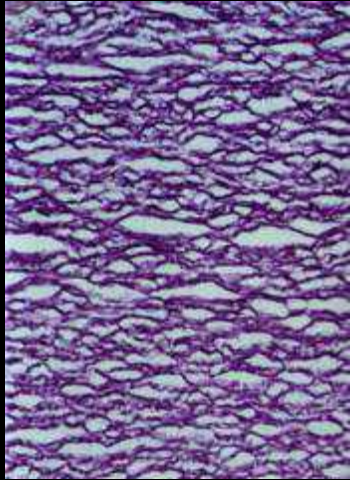
Anomalies cardio-vasculaires :

la plus fréquente: **sténose de l'aorte supra-valvulaire (75% des cas)** ± anomalies des valves cardiaques



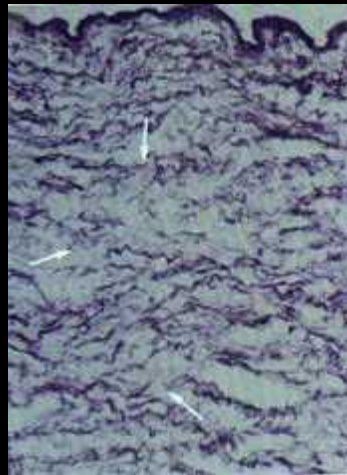
également sténoses des artères pulmonaires
et des artères rénales (HTA dans 50 % des cas)

sténose aortique supravallulaire



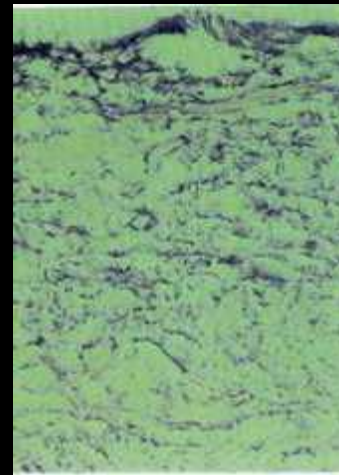
Aorte témoin

- Les lames élastiques sont nombreuses, ondulantes et peu fragmentées dans toute l'épaisseur de la média



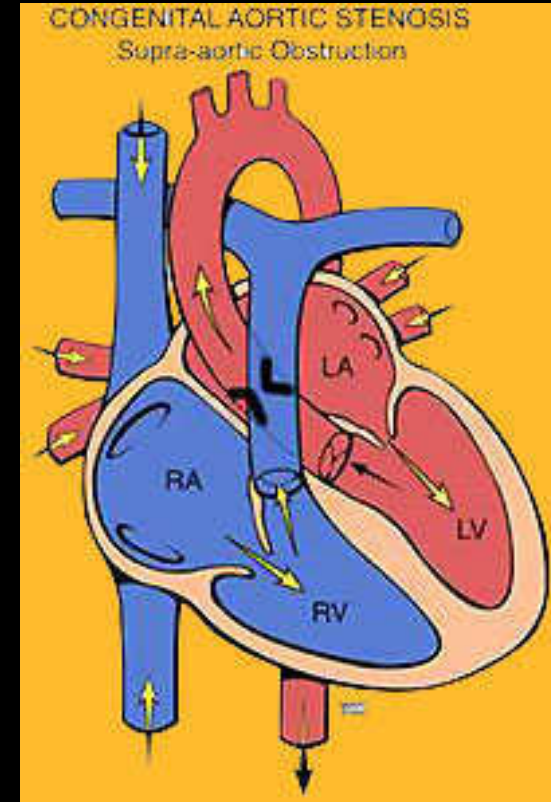
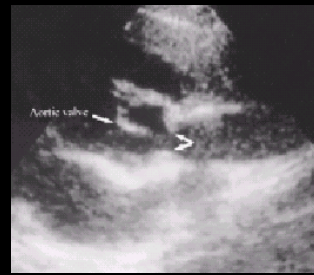
Aorte SWB enfant

- Partie contraluminal à la sténose sous intinale. Les lames sont fragmentées (flèches).



Aorte SWB adulte

- Partie sténosée sous-intimale. Les lames sont encore plus fragmentées.



Syndrome de Williams et Beuren

- Anomalies cognitives et comportementales**

défaut des repères visuo-spatiaux

langage normal

comportement hypersociable

hypersensibilité au bruit et prédisposition à la musique

- Retard de croissance**

- Dysmorphie faciale:**

faciès d'elfe

grand front

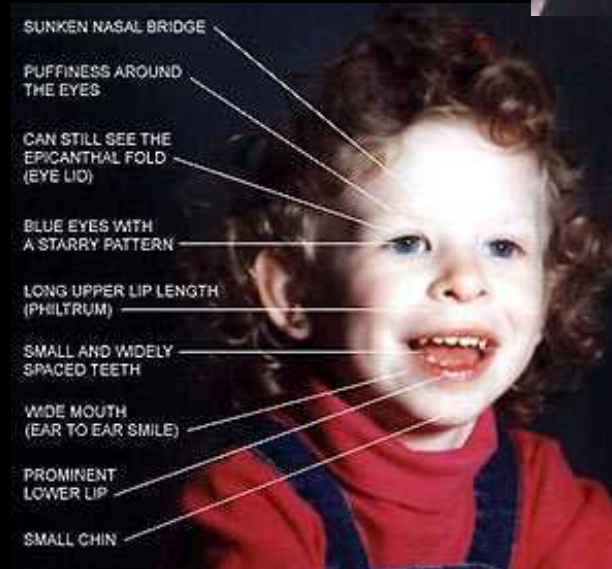
joues pleines

hypoplasie malaire

grande bouche

lèvre inférieure éversée

pointe du nez bulbeuse



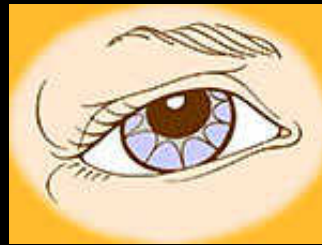
Syndrome de Williams et Beuren

Hypercalcémie idiopathique:

Risque de néphrocalcinose (5 à 50 % des cas)

Anomalies ophtalmologiques

strabisme
troubles de la réfraction
iris stellaire



Anomalies s=ostéo-articulaires

cyphoscoliose
hyperlaxité articulaire
pectus carinum

Anomalies génito-urinaires

diverticulose vésicale (10 % des cas)
ectopie rénale (41 %)
HTA

Pronostic globalement peu favorable ; peu d'autonomie à l'âge adulte QI 20-106 moy 60

Vieillissement prématuré de la peau