



RED ANDALUZA DE TRABAJADORES  
SOCIALES SOBRE ENFERMEDADES RARAS.  
ratser.andalucia@hotmail.com

## FICHA-RESUMEN DE ENFERMEDAD RARA

### SÍNDROME DE WILLIAMS

**DESCRIPCIÓN:** Descrito por el Dr. Williams en 1961 y por Beuren en 1962, es un trastorno del desarrollo que aparece en 1 de cada 20.000 recién nacidos. Se caracteriza por rasgos faciales típicos (cara de duende), retraso mental ligero o medio, y estrechamiento de la aorta al salir del corazón. Esta enfermedad **genética** se debe a la pérdida de parte del ADN en el cromosoma 7, en el momento de la división celular que da origen al espermatozoide o al óvulo por un error inevitable. El riesgo de que vuelva a darse en un segundo caso en los mismos padres o familiares **cercanos es** despreciable, sin embargo las personas con SW tienen el 50% de probabilidades de transmitir la enfermedad de manera autosómica dominante.

**SÍNTOMAS:** Frente estrecha, aumento del tejido alrededor de los ojos, la nariz corta y antevertida, las mejillas prominentes y caídas con región malar poco desarrollada, la mandíbula pequeña, labios gruesos. Presentan retraso mental de leve a moderado, con asimetría mental que se manifiesta en déficits en áreas como psicomotricidad y la integración visual motora, mientras que en otras facetas están casi preservadas (lenguaje) o, incluso, más desarrolladas, como el sentido de la musicalidad, lo que le proporciona una habilidad musical poco usual, y puede implicar sensibilidad extrema al sonido. Su personalidad es agradable, extrovertida, amigable, entusiasta y gregaria. El 75% de los casos presenta problemas circulatorios (estrechamientos), y puede presentarse un retraso en el crecimiento, así como otras alteraciones: laxitud, alteraciones de columna, estreñimiento, incontinencia, estrabismo, etc. No hay tratamiento curativo conocido siendo fundamental la atención precoz completa: lenguaje y terapia ocupacional.

#### CONTACTO PARA AFECTADOS:

Asociación Síndrome Williams de España.  
Av. Dr. García Tapia 208, Local 1.- 28030 Madrid. - 91.413.6227.  
[www.sindromewilliams.org](http://www.sindromewilliams.org)

Asociación Síndrome de Williams en Andalucía.  
C/ José Vera 7, Alfacar (Granada) 958.540446