



Proyecto sermapase

- **¿Qué significa ser un “Williams”?**

Significa ser cariñoso, especial, sociable, y preocuparnos por los demás, ser conscientes de nuestra discapacidad, y tratar de asumir y luchar por sobrevivir cada día en nuestra sociedad, donde el diferente es el excluido, donde ser de otra manera que no es catalogada como la normal, el igual que venir de Marte.

Somos conscientes de nuestras limitaciones y de nuestras habilidades, por eso nos levantamos cada día para demostrar al mundo que nosotros también podemos conseguirlo. Queremos trabajar, estudiar, y ser lo más independientes posible, hacer que nuestros padres se sientan orgullosos de nosotros, y demostrarles que nosotros también podemos. Que seamos independientes, y que nos desenvolvamos solos en la vida, es su sueño y gracias a su esfuerzo, a su quehacer diario, a sus ganas de salir adelante junto con la ayuda de especialistas y profesionales algunos ya lo hemos conseguido.

Para que todos lleguen a conseguirlo se crea SERMAPASE, una asociación sin ánimo de lucro que está formada por padres de niños/as afectados y que lucha por conseguirlo. Pero conseguir ¿qué? Por supuesto SER FELICES.

• ¿Cómo somos?

Las características que se mencionan son las más comunes aunque es cierto que se puede tener el síndrome y no manifestar todas ellas:

Rasgos faciales particulares, con frente amplia, nariz respingada, boca amplia y labios gruesos, “cara de duende”.

En los que poseen ojos claros se suele observar una forma de estrella en el iris.

Suelen tener bajo peso al nacimiento y poca ganancia de peso en los primeros meses de vida, así como vómitos o constipación.

Los problemas cardíacos (aproximadamente en un 80% de los casos) pueden variar desde simples soplos hasta estenosis aórtica y/o pulmonar.

La hipercalcemia (calcio elevado en sangre) que a veces ocurre en la niñez, suele desaparecer aproximadamente a los 5 años de edad.

Aparición de hernias, normalmente umbilical o escrotal.

La hiperacusia (mayor sensibilidad a los ruidos) los hace, en algunos casos, taparse los oídos según el volumen y tipo de sonidos (sirenas, alarmas, etc.).

Frecuente logro tardío en las distintas pautas del desarrollo evolutivo.

Discapacidad intelectual (aproximadamente en el 90%) con diversidad en los ritmos de aprendizaje.

Tanto en la pubertad como en la madurez el encanecimiento suele ser prematuro.

Personalidad extrovertida y riqueza en su expresión oral.

Normalmente tienen excelente memoria visual y auditiva.

- **¿Por qué somos así?**

Causas

El síndrome de Williams es una enfermedad genética. Se debe a una deleción en un cromosoma 7, en la banda cromosómica 7q 11.23, que se denomina submicroscópica porque no se aprecia bien cuando se visualizan los cromosomas al microscopio. Una deleción consiste en la pérdida de parte del material genético, el ADN. Por tanto, en las personas con síndrome de Williams, uno de los cromosomas 7 homólogos (el procedente del espermatozoide o del óvulo) ha perdido un fragmento de información en la banda q11.23, con un número de genes todavía no determinado pero que puede oscilar entre 20-40 (de los 80.000 existentes). La pérdida de esos genes puede causar que las funciones que en ellos se representan no ocurran normalmente. Sin embargo, dado que existe otra copia normal en el otro cromosoma 7, no todos los genes delecionados funcionan mal.

La deleción se produce casi siempre durante la división celular que da origen al espermatozoide o al óvulo, meiosis, por un error de la naturaleza que es inevitable y del que nadie es responsable.

Herencia y riesgo

El riesgo de que vuelva a darse un segundo caso de síndrome de Williams de los mismos padres o en familiares cercanos es despreciable. Sin embargo, las personas con síndrome de Williams pueden transmitir la lesión molecular, y por tanto la enfermedad, al 50% de sus descendientes (de manera autosómica dominante).

- ¿Por qué yo?

El **síndrome de Williams** es un trastorno del desarrollo que ocurre en 1 de cada 20.000 recién nacidos y **ocurre "AL AZAR"**.

El conjunto de todas estas características hizo que a finales de los años 50 un médico neocelandés llamado John Williams, hizo unas publicaciones donde todos los afectados poseían cara de duende, retraso mental y afecciones cardíacas, lo que conllevó a denominar lo que previsiblemente era una nueva enfermedad, la llamó síndrome de Williams haciendo honor a su apellido.

• **Características clínicas y tratamiento**

Características clínicas

Neurológicas y de comportamiento

- ∴ Presentan un retraso mental leve o moderado con CI medio de 60-70 (CI normal > 80).
- ∴ Existe una asimetría mental, en el sentido de que tienen déficit en algunas áreas (psicomotricidad, integración visuo-espacial), mientras que otras facetas están casi preservadas (lenguaje), o incluso más desarrolladas (sentido de musicalidad).
- ∴ Su personalidad es muy amigable, desinhibida, entusiasta y gregaria.

Rasgos faciales

que pueden no ser evidentes hasta los 2 ó 3 años de edad

- ∴ Tienen la frente estrecha
- ∴ Un aumento del tejido alrededor de los ojos
- ∴ La nariz corta y antevertida
- ∴ El filtro largo y liso
- ∴ Las mejillas protuyentes y caídas con región malar poco desarrollada
- ∴ La mandíbula pequeña
- ∴ Los labios gruesos
- ∴ Maloclusión dental

Cardiovasculares

El 75% presentan estrechamientos (estenosis) en algunos vasos sanguíneos, fundamentalmente la aorta supraaórtica y la arteria pulmonar pero pueden afectarse otras arterias.

Endocrino-metabólicas

- ∴ Puede haber hipercalcemia transitoria durante la infancia.
- ∴ Es frecuente un ligero retraso de crecimiento.

Manifestaciones que afectan al músculo-esquelético

- ∴ Laxitud o contracturas articulares
- ∴ Alteraciones de la columna
- ∴ Bajo tono muscular

Manifestaciones que afectan al aparato digestivo

- ∴ Estreñimiento crónico
- ∴ Hernias inguinales

Manifestaciones que afectan al sistema urinario

- ∴ Incontinencia
- ∴ Enuresis
- ∴ Nefrocalcinosis

Manifestaciones que afectan a los ojos

- ∴ Estrabismo
- ∴ Iris estrellado
- ∴ Miopía

Tratamiento

No hay tratamiento curativo. Se debe eliminar la vitamina D y los suplementos de la dieta si existe hipercalcemia. Otros posibles tratamientos médicos o quirúrgicos son administrados por los especialistas oportunos dependiendo de los problemas específicos.

Es muy importante instaurar tratamiento de apoyo precoz con programas de educación especial individualizados, terapia de lenguaje y terapia ocupacional.

- **¿Cómo se diagnostica?**

Habitualmente lo efectúa un médico genetista con de una completa evaluación psicofísica.

También el cardiólogo infantil, especialmente si hay una alteración cardiaca subyacente.

A veces lo realiza el neurólogo, especialmente cuando se presenta un logro tardío de las distintas pautas del desarrollo evolutivo.

Si los problemas de salud son leves o imperceptibles, suelen pasar desapercibidos y cuando llegan al colegio, se plantea la posibilidad de que algo pasa, ya que no son capaces de seguir el ritmo de la clase.

Actualmente el diagnóstico puede ser confirmado por un análisis de laboratorio denominado "FISH", el que recomendamos se haga en caso de duda.

● sermapase

La asociación **sermapase** se crea a finales del 2006, tras varias reuniones de las familias afectadas, después de largas charlas sacamos en conclusión que nos hemos encontrados solos en nuestro largo proceso de información, asesoramiento y coincidimos en la poca información que poseen los profesionales sobre la enfermedad de nuestros hijos, acompañados de un sentimiento de estar solo ante todas las dificultades que se nos plantea diariamente.

Por ese motivo decidimos formar una **asociación andaluza del síndrome de williams** donde realmente se asesore a familias afectadas, invitando a todos los profesionales que estén interesados como médicos, logopedas, fonoaudiólogos, fisioterapeutas, psicólogos a que realicen actividades y abran nuevas líneas de investigación con ellos, para poder mejorar su calidad de vida, como en otras comunidades de España está sucediendo.

El nombre de la asociación proviene de la unificación de los cuatro niños afectados que decidimos emprender este largo y arduo camino, Sergio, Marc, Paula y Selene, son cuatro afectados de edades comprendidas entre 2 y 18 años de edad.

El proyecto en común se basa en que estos niños se desarrollen de forma integral en todos los aspectos de su desarrollo, abarcando ámbitos de aprendizaje, socialización, integración y posterior acercamiento a la vida laboral.

Pretendemos que los tratamientos pluridisciplinares que requieren nuestros hijos sean lo más económicos posibles ya que necesitan mucha ayuda y estimulación, lo que hacen que las familias de los afectados a pesar de invertir su tiempo estén pagando cantidades astronómicas por actividades y tratamientos necesarios e imprescindibles para el normal desarrollo de sus hijos.

Actividades y tratamiento que necesitan nuestros niños y que actualmente realizan:

- ∴ Fisioterapeuta.
- ∴ Logopeda.
- ∴ Hidroterapia: en piscina climatizada.
- ∴ Médico: neurólogo, urólogo, oftalmólogo...
- ∴ Psicólogo.
- ∴ Psicopedagogo.
- ∴ Estimulador temprano.
- ∴ Fonoaudiólogo.

Fines de la asociación

1. Divulgar y dar a conocer la enfermedad.
2. Mejorar dentro de lo posible la calidad de vida de las personas afectadas por **Síndrome de Williams**.
3. Desarrollar en ellas una autonomía progresiva e integrarla social y laboralmente.
4. Conseguir los tratamientos y apoyos necesarios para las personas que lo padezcan, así como todas aquellas ayudas sociales que puedan beneficiar a los afectados y sus familias.
5. Fomentar la investigación de la enfermedad.
6. Crear terapias de intervención psicosocial.
7. fomentar la actividad lúdica, deportiva y la vida social de las personas con **Síndrome de Williams**.

Para la consecución de tales fines la entidad desarrollará las siguientes actividades:

1. Programa de intervención específico para las personas con **Síndrome de Williams** y sus familias, tanto a nivel individual como grupal.
2. Escuela de padres, terapias, charlas...
3. Creación y puesta en marcha de la revista y página Web de la asociación.
4. Creación y puesta en marcha de diferentes trabajos de investigación.
5. Realización de congresos y symposiums sobre el **Síndrome de Williams**.
6. Eventos benéficos.
7. Actividades deportivas y campeonatos.
8. Campamentos y granja- escuela.
9. Encuentros para la convivencia de las personas con **Síndrome de Williams** y sus familias.

Datos de la entidad

Asociación Andaluza Síndrome de Williams,  **sermapase**

Avenida Miramar 19, Portal 2 2ºF.

Cp. 29640

Fuengirola.

CIF: G 92807536.

-010

Componentes de la Junta Directiva

Presidente: Juana García Culebra.

Vicepresidente: Antonio Cortés Ramos.

Secretaria: Gracia Fernández Melquizo.

Tesorera: Juana Navarro Melero.

Profesionales colaboradores

D. Pedro Lönnblad Guerrero. **Fisioterapeuta.**

Dña. Nuria Díez Fernández. **Logopeda.**

D. Carlos Díez Fernández. **Monitor de actividades deportivas.**

Dña. Silvia Ramírez Sanchez. **Psicóloga.**

D. Antonio Cortés Ramos. **Psicopedagogo.**

D. Carlos Oliveros Uzcategui. **Médico medicina familiar.**



Gracias
por hablar con nosotros y escucharnos, no
ha sido fácil asimilarlo, no ha sido fácil
aceptarlo pero una vez que lo reconoces
como tuyo debes escoger un camino, y el
nuestro es **LUCHAR**, por la igualdad de
los derechos de nuestro hijos, ayúdanos a
seguir caminando.

Un cordial saludo.

Ángela Sánchez.

Fernando Muñoz.