

ESTIMADO PROVEEDOR DE ATENCIÓN MÉDICA **Llamado de la Asociación de Síndrome de Williams (ASW)**

Actualmente estimamos que más de >30,000 personas tienen Síndrome de Williams (SW) en los Estados Unidos.

La ASW está en contacto con ~ 5,000 personas con SW y sus familias. Por lo tanto, en Estados Unidos, un promedio de 25,000 personas con SW no aprovecha el apoyo disponible a través de la asociación. Esto incluye información médica pediátrica y para adultos, información pedagógica y apoyo emocional crítico.

Existe una población significativa de personas con el Síndrome de Williams que nunca ha sido diagnosticada. Con el propósito de mejorar las tasas de diagnóstico, la asociación continúa creando conciencia sobre el trastorno. Pero aún más importante, es comunicar a esas familias donde se ha establecido un diagnóstico del Síndrome de Williams, que ya existe apoyo para ellas, y que no tienen que reinventar la rueda.

Como genetista o cardiólogo, la ASW anticipa que uno regularmente tiene interacciones con niños y adultos con el Síndrome de Williams.

Ayúdenos a conectarnos con las familias que tienen niños con el Síndrome de Williams. Queremos que las familias y las personas con el Síndrome de Williams accedan a estos recursos tan necesarios, gratuitos y actualizados.

Hágales saber que estamos aquí.

Asociación de
Síndrome de Williams
www.williams-syndrome.org 800-806-1871





¿Qué es el Síndrome de Williams?

El Síndrome de Williams es una condición genética presente al nacer y que puede afectar a cualquier persona. Se caracteriza por presentar problemas médicos y cognitivos que incluyen enfermedades cardiovasculares, retrasos en el desarrollo y problemas de aprendizaje. Esto ocurre a la vez de presentar sorprendentes habilidades verbales, personalidades muy sociales y una afinidad por la música.

El Síndrome de Williams afecta a 1 en 10,000 personas alrededor del mundo – un estimado de 20,000 a 30,000 personas en los Estados Unidos. Se sabe que ocurre por igual en hombres que en mujeres y en todas las culturas.

A diferencia de los trastornos que pueden dificultar la conexión emocional con su hijo, los niños con el Síndrome de Williams tienden a ser sociales, amigables y adorables. Los padres a menudo dicen que no se podrían haber imaginado la alegría y la perspectiva que su hijo con el Síndrome de Williams les traería a sus vidas. Casi todas las personas con el Síndrome de Williams adoran la música y, para algunos, existe una musicalidad y un eventual talento para la música que es mucho mayor de lo que se esperaría según los niveles generales de funcionamiento del Síndrome.

También hay luchas importantes. Muchos bebés tienen problemas cardiovasculares potencialmente mortales. Los niños con el SW necesitan atención médica continua y costosa, e intervenciones tempranas (como la fonoaudiología y la terapia ocupacional) que pueden no estar cubiertas por el seguro o los fondos estatales. A medida que crecen, luchan con las relaciones espaciales, los números y el razonamiento abstracto, lo que puede hacer que las tareas diarias sean un desafío. Como adultos, la mayoría de las personas con el SW necesitan viviendas de apoyo para vivir a su máximo potencial. Igual de importantes son las oportunidades para la interacción social. Los adultos con el Síndrome de Williams a menudo experimentan un aislamiento intenso que puede conducir a la depresión. Son extremadamente sociables y tienden a experimentar la necesidad de conectarse con otros; sin embargo, las personas con el Síndrome de Williams naturalmente no entienden las señales sociales sutiles y esto dificulta la formación de relaciones duraderas.

Otras características comunes en el Síndrome de Williams son:

Hipercalcemia (niveles de calcio elevados)
Bajo peso al nacer / aumento de peso
Problemas de Alimentación
Anomalías Dentales

Anomalías en los Riñones
Hernias
Hiperacusia (audición sensible)
Problemas Musculoesqueléticos





williamssyndrome
ASSOCIATION

La Asociación del Síndrome de Williams

La Asociación del Síndrome de Williams (ASW) es el recurso existente más completo para las personas y familias que viven con el SW, así como para médicos, investigadores y educadores. La ASW provee a las familias, los recursos y referencias de médicos necesarias para salir adelante. También ofrece una comunidad fuerte y solidaria con la cual conectarse durante toda la vida del niño.

La asociación creó un mapa de ruta para ayudar a las familias superar los retos y desafíos, proporcionando respuestas a las preguntas comunes, guías paso-a-paso, información sobre las clínicas del SW en todo del país y las mejores prácticas para las intervenciones de acuerdo a la edad.

Su apoyo a la comunidad de la ASW puede proporcionar programas vitales cotidianos. La asociación es una organización dirigida por voluntarios; somos padres, abuelos, familiares y tutores legales de personas con el Síndrome de Williams. Conocemos de primera mano los desafíos de criar y cuidar a un individuo con necesidades especiales. Los programas e iniciativas proporcionados por la ASW incluyen:

Apoyo Familiar. Información, referencias de especialistas, biblioteca de investigación y guías de mejores prácticas para cada fase de la vida, desde el diagnóstico y la intervención temprana hasta la planificación de la vida más allá de la escuela.

Registro Medico del Paciente. Somos una conexión entre las familias y la comunidad de investigación. Esta es la herramienta más valiosa para mejorar la comprensión del SW descubrir nuevas formas de ayudar a los niños, planificar necesidades de investigación y poder recomendar las mejores prácticas para el uso de las familias y médicos.

Investigación a la Vanguardia. Financiamiento para iniciativas en instalaciones líderes como la Universidad de Yale, Universidad de Johns Hopkins, Hospital General de Massachusetts y la Universidad Stanford. Convenciones Nacionales. Una oportunidad educativa para padres y cuidadores con programas especiales para los niños con el SW y sus hermanos.

Simposios Internacionales de Investigación. La reunión bianual proporciona un foro para que científicos y médicos discutan los nuevos hallazgos de la investigación sobre el Síndrome de Williams, planifiquen las necesidades de investigación y recomienden las mejores prácticas para que las usen las familias y los médicos.

Oportunidades de Enriquecimiento y Becas para Personas con el SW. Los talleres y los programas de campamento brindan grandes experiencias de enriquecimiento. Las becas para programas de verano y postsecundarios permiten la participación de familias necesitadas.

Dieciséis Regiones a Nivel Nacional. Los voluntarios organizan eventos sociales y otras oportunidades para que las personas con el SW y sus familias se conecten.

Desde su inicio, la ASW ha ayudado a casi 5,000 familias, pero hay miles más que necesitan nuestro apoyo, y hay mucho más por hacer. Al apoyar la ASW, ayudará a crear oportunidades para las personas con el Síndrome de Williams y ayudará a acelerar la investigación que podría tener implicaciones mucho más amplias.



Programas de la Asociación del Síndrome de Williams



Extensos Recursos para todos los aspectos del SW



Experiencias Únicas de Campamentos desde los 6-21 años



Talleres especializados y excursiones para adultos



Becas para campamentos de veranos, convenciones y programas terciarios



Eventos Educativos y Sociales Numerosos (150+) cada año



Registro de pacientes para familias y equipos de investigación



Financiamiento para fondos de investigaciones



Fondo para emergencias médicas para costos asociados con tratamientos médicos esenciales



Redes sociales y medios foros y cartel de mensajes



Iniciativas especiales basadas en necesidades para recopilar información, responder preguntas, y establecer nuevos programas



williamssyndrome
ASSOCIATION

La Asociación del Síndrome de Williams

Conectando Familias a los Recursos que Necesitan

Apoyo familiar

Información impresa y electrónica

Conferencias educativas y convención nacional

Oportunidades de enriquecimiento para personas con WS

Becas y asistencia de viaje para tratamientos médicos

Registro de pacientes para apoyar la investigación

¡Únase hoy – Es Gratis!

Página: williams-syndrome.org/membership





williamssyndrome
ASSOCIATION

La Asociación del Síndrome de Williams

Conectando Familias a los Recursos que Necesitan

- Apoyo familiar
- Información impresa y electrónica
- Conferencias educativas y convención nacional
- Oportunidades de enriquecimiento para personas con WS
- Becas y asistencia de viaje para tratamientos médicos
- Registro de pacientes para apoyar la investigación

¡Únase hoy – Es Gratis!

Página: williams-syndrome.org/membership

O complete el siguiente formulario y entregarlo en el mostrador de registro:

Nombre _____

Dirección _____

Ciudad _____ Estado _____ Código Postal _____

Teléfono _____ Correo Electrónico _____

Individuos con SW _____ Fecha de Nacimiento _____

Relación con el Individuo: Progenitor Pariente Amigo



570 Kirtz Boulevard, Ste. 223 248.244.2229 | 800.806.1871
Troy, MI 48084-4156 info@williams-syndrome.org

| Copyright © 2014 WSA | williams-syndrome.org | facebook.com/williamssyndrome

Otras hojas de datos disponibles incluyen:
Datos para anesestesiólogos
Datos para cardiólogos
Datos para pediatras
Datos para terapeutas (TO, Fono, TF)
Datos para Gastroenterólogos

Hoja Informativa para Médicos: Preocupaciones Gastrointestinales para Adultos con Síndrome de Williams

El Síndrome de Williams es una condición genética multisistémica relativamente rara causada por una deleción del cromosoma 7q. Cada paciente con problemas gastrointestinales necesita una evaluación individualizada basada en sus síntomas. Esta hoja informativa alerta a los médicos sobre las afecciones (potencialmente mortales) más comunes en el síndrome de Williams. Esta información no está destinada a establecer estándares de atención.

Si una persona con el Síndrome de Williams presenta:

- Dolor abdominal
- Diarrea /Estreñimiento
- Cambio en habito intestinal
- Pérdida de peso involuntaria
- Fiebre con síntomas GI
- Vómitos

Considere los diagnósticos a continuación:

Diagnóstico diferencial con síntomas agudos

- Diverticulitis
- Perforación GI
- Pancreatitis

Diagnóstico diferencial con síntomas crónicos

- Enfermedad celiaca
- Síndrome de Intestino Irritable
- Estreñimiento crónico
- Diverticulitis
- Enfermedad por reflujo gastroesofágico

Consideraciones Miscelaneas

- Prolapso rectal
- Hemorroides
- Dolor somático (Somatización)
- Insuficiencia vascular

Las causas de los síntomas GI en adultos con el Síndrome de Williams reflejan aquellas vistas en la población general. Sin embargo, los diagnósticos enumerados aquí, son más comunes en el Síndrome de Williams que en la población general, y el médico debe considerarlos aunque la edad o los síntomas del paciente sean atípicos.

Tenga en cuenta que hay informes anecdóticos de aumento de la tolerancia del dolor por lo que el problema subyacente puede ser más prolongado o grave de lo que sugiere el comportamiento del paciente. Finalmente, los trastornos enumerados arriba NO constituyen un diagnóstico diferencial completo.

Ya que la diverticulitis / ruptura de intestino ocurre en jóvenes adultos con el SW, la evaluación de nueva aparición de dolor abdominal debería incluir un hemograma completo, con velocidad de sedimentación globular y evaluación de la integridad intestinal (Radiografía abdominal completa o TAC con contraste).

Si el tratamiento requiere cirugía: Una consulta con el anestesiólogo cardíaco es recomendable. La anestesia tiene estado asociado con fallecimiento inesperado para personas con Síndrome de Williams.

Muchos pacientes con Síndrome de Williams tienen altos niveles de ansiedad. El dolor que sienten y la atmósfera de un entorno de atención médica, puede aumentar este sentimiento de ansiedad.

Para información adicional, consulte: www.williams-syndrome.org

Partsch CJ, Siebert R, Caliebe A, et al. Diverticulitis sigmoidea en pacientes con Síndrome de William-Beuren: prevalencia relativamente alta y alta tasa de complicaciones en adultos jóvenes con el síndrome. *Soy JMed Genet A* 2005; 137: 52-4.

Matisoff AJ, Olivieri L., Schwartz JM, Deutsch N. Evaluación de riesgos y manejo anestésico de pacientes con Síndrome de Williams: una revisión exhaustiva. *Paediatr Anaesth* 2015; 25: 1207-15.



PRIMEROS PASOS PARA LA COMUNIDAD MÉDICA

El Síndrome de Williams es una condición genética, presente al nacer, que puede afectar a cualquiera. Los problemas médicos y de desarrollo, incluyendo enfermedades cardiovasculares y desafíos de aprendizaje, típicamente ocurren en conjunto con destrezas sorprendentes que incluyen habilidades verbales avanzadas, personalidades muy sociables, excelente memoria a largo plazo y afinidad por la música.



Detección inicial: el diagnóstico clínico se basa en una variedad de características comunes al Síndrome de Williams. Una combinación de características faciales específicas que incluyen un patrón estrellado en el iris, filtrum largo e hinchazón alrededor de los ojos; enfermedad cardiovascular, especialmente estenosis aórtica o pulmonar; dificultades en la alimentación (en bebés) y retrasos en el desarrollo conducirán a un análisis de sangre para confirmar el Síndrome de Williams.

Diagnóstico: El área crítica del Síndrome de Williams incluye 26-28 genes en el brazo largo (región 7q11.23) del cromosoma # 7. El diagnóstico del Síndrome de Williams se confirma mediante la prueba FISH o el análisis de microarray. El gen de la elastina es el marcador genético de la hibridación fluorescente in situ (HFIS o FISH en inglés). Para obtener más información, visite:

<http://www.williams-syndrome.org/diagnosing-williams-syndrome/diagnosing-williams-syndrome>.

Características Médicas Comunes: muchos bebés tienen problemas cardiovasculares de leves a graves (potencialmente mortales). Otros problemas médicos comunes incluyen hipercalcemia (niveles elevados de calcio en la sangre), bajo peso al nacer / aumento de peso lento, cólicos y problemas de alimentación durante la infancia, anomalías renales, problemas musculoesqueléticos (bajo tono muscular / laxitud articular, rigidez articular) y trastornos gastrointestinales.

Atención Médica Continua: La Academia Americana de Pediatría, en asociación con los asesores médicos de la Asociación del Síndrome de Williams, han publicado pautas para la atención médica de niños con el Síndrome de Williams. Las pautas detallan todas las pruebas "de rutina" que deben realizarse para pacientes con el SW durante los exámenes anuales. <http://pediatrics.aappublications.org/content/107/5/1192.full> La Dra. Barbara Pober, asesora científica del SW y experta médica líder en el Síndrome de Williams, ha publicado pautas adicionales para niños y adultos.

<http://www.williams-syndrome.org/sites/williams-syndrome.org/files/NEJM-WBS-MedicalProgress.pdf>



Consultas: La junta de asesoría de la Asociación del Síndrome de Williams incluye especialistas médicos en las áreas de genética, cardiología, anestesiología, neurología, pediatría general y psicología especializada en el tratamiento de personas con el Síndrome de Williams.

Para obtener información de contacto para consultas, llame a la ASW al: 1-800-806-1871 o por correo electrónico a: tmonkaba@williams-syndrome.org

Primeros pasos para familias con un niño que ha recibido el diagnóstico del Síndrome de Williams

Un diagnóstico como este puede ser abrumador para una familia. El primer instinto puede ser buscar en exceso el Internet para obtener información, y esto desafortunadamente puede generar sobrecarga de información e información conflictiva. Recomendamos los siguientes pasos, para emprender a su familia en el camino correcto.

1. Únase a la Asociación del Síndrome de Williams. La Asociación es la organización integral sin fines de lucro que sirve a la comunidad de SW. Hay diferentes niveles de membresía, todos los cuales mantienen a los familiares e individuos conectados con eventos, nuevas investigaciones, información sobre campamentos, convenciones y más: <https://williams-syndr01ne.org/membership>

2. Explore las distintas páginas dentro del sitio de la Asociación del SW cuando tenga tiempo: hay una gran cantidad de información y muchas respuestas, incluyendo: qué hacer en los primeros 100 días del diagnóstico, biografías sobre temas actuales e investigación, quiénes somos y qué hacemos y más: <https://williams-syndrome.org>

La ASW asignará a su familia a regiones geográficas. Cada región tiene un coordinador regional dedicado y un comité (voluntarios dedicados). Para más información, mire aquí: <http://bit.ly/lVz5s8h>

3. Si disfruta de las redes sociales y conectarse con otros en línea, le sugerimos que se una a uno o más grupos de Facebook además de la membresía. Unirse a una página de Facebook no equipara la membresía, solo es un complemento útil. Las páginas a continuación son compatibles con ASW, también hay muchos grupos de Facebook dirigidos por padres.

La página principal de ASW, donde se comparten noticias generales: <https://www.facebook.com/williamssyndrome/?ref=aymt>, panel de la página de inicio

Foro de apoyo a los padres: los padres y cuidadores hacen preguntas y ofrecen apoyo en este grupo: <https://www.facebook.com/groups/WSSupport/>

Las páginas regionales son donde verás información sobre eventos y podrás conectarte con las personas geográficamente cercanas a ti. Encuentre su región aquí: <http://bit.ly/2rfuY6J>

Existen grupos de padres específicos por edad para compartir información y apoyo:

Bebés y niños pequeños: <http://bit.ly/2rJ6BFg>

Edad escolar (pre-K a primaria): <http://bit.ly/2rfo0ch>

Adolescentes: <http://bit.ly/2roiUrU>

Pequeños: (para padres con hijos nacidos entre 2011-2016): <http://bit.ly/2gFfpj>

4. Imprima la declaración de políticas sobre el Síndrome de Williams de la **Academia Americana de Pediatría** y entréguesela al médico de su hijo. Esta le ayudará a comprender el Síndrome de Williams y los tratamientos médicos que necesitará su hijo: <http://pediatrics.aappublications.org/content/107/5/1192>

El Síndrome de Williams no es causado por nada que hizo o no hizo antes o durante el embarazo. El Síndrome de Williams es causado por la eliminación espontánea de 26-28 genes en el cromosoma #7. La eliminación ocurre en el óvulo o en el espermatozoides utilizado para formar al niño con el Síndrome de Williams. En consecuencia, la eliminación está presente en el momento de la concepción. Es probable que la eliminación del gen de elastina explique muchas de las características físicas del Síndrome de Williams. Algunos problemas médicos y de desarrollo son probablemente causados por la eliminación de material genético adicional cerca del gen de elastina en el cromosoma #7. El grado de eliminación puede variar entre individuos. En la mayoría de las familias, el niño con Síndrome de Williams es el único que tiene la afección en toda su familia extendida. Sin embargo, la persona con Síndrome de Williams tiene un 50% de posibilidad de transmitir el trastorno a cada uno de sus hijos.

Estos pasos no incluyen toda la información necesaria, pero son un excelente punto de partida para familiarizarse con lo que usted necesita saber. A medida que pase el tiempo, encontrará congresos, eventos y otras maneras de involucrarse en la comunidad de SW.