



ASSEMBLÉE NATIONALE

17ème législature

Meilleure prise en charge du syndrome de Williams-Beuren

Question écrite n° 4237

Texte de la question

M. Aurélien Pradié alerte Mme la ministre déléguée auprès de la ministre du travail, de la santé, de la solidarité et des familles, chargée de l'autonomie et du handicap, sur la prise en charge du handicap des personnes atteintes du syndrome de Williams-Beuren. En effet, qualifiée de maladie orpheline, monosomique, cette maladie génétique est liée à la perte d'un morceau du chromosome 7, entraînant la perte d'environ 29 gènes. Elle se caractérise par une anomalie du développement avec une malformation cardiaque, un retard psychomoteur et intellectuel, une dysmorphie du visage et un profil cognitif spécifique. Si les personnes atteintes de cette maladie démontrent de l'empathie, une sociabilité, une grande capacité auditive et de mémorisation, cependant, il ne faut pas en déduire une capacité réelle à s'insérer dans la société et à être autonome. Car dénuées de méchanceté, elles sont vulnérables et émotives, souvent très anxieuses ou dépressives, avec une capacité cognitive altérée. Elles sont atteintes de problèmes psychomoteurs, vasculaires et cardiaques en raison du déficit de la protéine élastine (rôle dans l'élasticité des tissus, le vieillissement des artères, la fabrication de protéine nécessaire au cerveau). L'annexe 2-4 du Code de l'action sociale et des familles, dans sa section 1, « déficiences intellectuelles et difficultés de comportement de l'enfant et de l'adolescent », précise que « la mise en évidence d'une anomalie chromosomique autosomique (trisomie ou monosomie) de l'enfant (par exemple dans le cadre des examens médicaux de la première semaine, du neuvième et du vingt-quatrième mois) signe d'emblée une déficience intellectuelle plus ou moins importante, souvent associée à des difficultés du comportement. Aussi ils justifient, dès le diagnostic posé, de l'attribution d'un taux égal à 80 %, quel que soit l'âge de l'enfant ». Cependant, cette disposition n'est pas toujours appliquée par les commissions des droits et de l'autonomie des personnes handicapées pour les enfants et adolescents atteints de ce syndrome. Cette maladie occasionne des dysfonctionnements singuliers mais qui ne doivent pas tromper sur le réel handicap de personnes atteintes de cette maladie. Souvent le diagnostic posé de l'évaluation aboutit avec un taux de handicap compris entre 50 et 79 % chez l'adulte alors que le syndrome de Williams-Beuren a un retentissement important sur les troubles cognitifs, la fonction visuelle, la motricité et occasionne un déficit d'autonomie global qui relève d'un taux d'incapacité de 80 %. Il lui demande donc comment elle entend veiller à une meilleure prise en charge des personnes atteintes du syndrome de Williams-Beuren.

Données clés

Auteur : [M. Aurélien Pradié](#)

Circonscription : Lot (1^{re} circonscription) - Non inscrit

Type de question : Question écrite

Numéro de la question : 4237

Rubrique : Maladies

Ministère interrogé : [Autonomie et handicap](#)

Ministère attributaire : [Autonomie et handicap](#)

Date(s) clé(s)

Question publiée au JO le : [18 février 2025](#), page 887