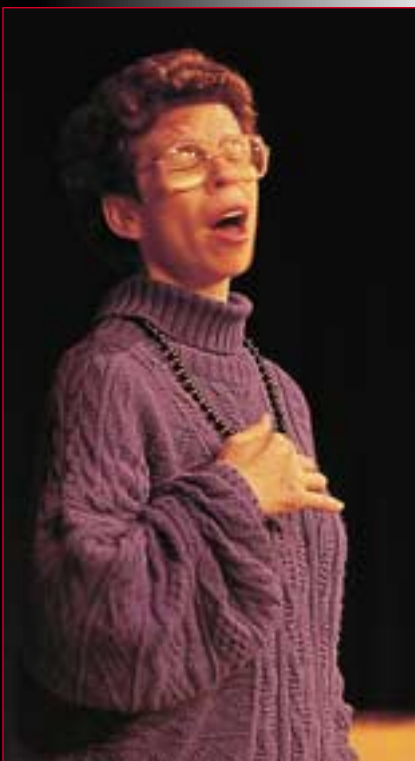




Le syndrome de Williams

HOWARD LENHOFF • PAUL WANG
FRANK GREENBERG • URSULA BELLUGI

Pour mieux comprendre l'organisation du cerveau, les neurologues s'intéressent à une maladie rare.

Une adolescente se présente à notre consultation. Son quotient intellectuel (le QI) atteint à peine 49 (le QI moyen est égal à 100). Nous lui demandons de dessiner un éléphant et de raconter ce qu'elle sait de cet animal. Son dessin est indéchiffrable, mais sa description de l'animal est d'une richesse étonnante, quasi poétique : « Il a de longues oreilles grises, en éventail, qui battent dans le vent... »

Cette jeune fille est atteinte du syndrome de Williams, un trouble rare, auquel les médecins commencent à s'intéresser. Les personnes atteintes ont seulement quelques points communs : elles ont un handicap mental modéré, avec un QI inférieur à la moyenne ; elles ont des difficultés en lecture, en écriture et en arithmétique, même élémentaire. En revanche, elles ont des capacités étonnantes dans certains domaines : elles parlent très bien et reconnaissent remarquablement les visages ; elles sont généralement ouvertes, loquaces et sociables.

De surcroît, les personnes ayant un syndrome de Williams ont un talent musical hors du commun. Bien qu'elles aient des difficultés à soutenir leur attention dans la plupart des tâches, elles écoutent de la

musique, chantent et jouent d'un instrument avec une surprenante persévérance. La plupart ne savent pas déchiffrer la musique, mais jouent et chantent parfaitement juste, avec un sens du rythme étonnant : un de nos jeunes patients a rapidement appris à battre un rythme à sept temps d'une main, tout en battant un rythme à quatre temps de l'autre main. Beaucoup de ces personnes retiennent, pendant plusieurs années, des mélodies élaborées et les couplets de longues ballades ; l'une d'elles chante même des chansons en 25 langues. Les musiciens expérimentés ayant un syndrome de Williams n'ont aucun mal à déchiffrer, improviser et composer des mélodies.

Étonnés par de telles capacités, des psychophysiologistes ont décidé d'étudier systématiquement les aptitudes musicales des enfants ayant un syndrome de Williams : il est aujourd'hui établi que ces enfants reconnaissent bien les mélodies et sont plus intéressés et plus touchés par la musique que la moyenne de la population. L'un de ces enfants disait : « La musique est ma façon préférée de penser. »

Pourquoi les neurobiologistes s'intéressent-ils au syndrome de Wil-

1. LES PERSONNES AYANT UN SYNDROME DE WILLIAMS ont à la fois des déficits cognitifs et des capacités étonnantes. Ainsi, une adolescente dont le QI est égal à 49, à qui l'on avait demandé de dessiner et de décrire un éléphant, a fait un gribouillis incompréhensible (page ci-contre, à gauche), mais elle a, par ailleurs, donné une description très riche de l'animal (à droite). Certaines personnes atteintes de ce syndrome sont très douées pour la musique ; les trois photographies de gauche ont été prises l'été dernier dans un atelier musical et artistique organisé pour les personnes ayant un syndrome de Williams, dans le Massachusetts.

liams? Parce que l'étude des capacités des personnes atteintes devrait nous renseigner sur l'organisation et sur la plasticité du cerveau normal. Certaines équipes tentent d'identifier les caractéristiques du cerveau de ces personnes et de comprendre comment elles déterminent leurs performances intellectuelles générales. Simultanément, des généticiens essaient de découvrir les anomalies génétiques qui sont responsables du syndrome de Williams.

Une lente accumulation des connaissances

En 1993, ils ont découvert que le syndrome résulte de l'absence d'un fragment dans l'un des deux chromosomes 7. Le fragment absent contient normalement plus d'une quinzaine de gènes. L'identification de ces derniers révèle comment leur absence produit les caractéristiques neuro-anatomiques et comportementales observées. Cette étude globale du syndrome de Williams – de la génétique à la neurobiologie, puis au comportement – deviendra peut-être un modèle pour l'étude de l'influence des gènes sur le développement et sur le fonctionnement du cerveau.

L'analyse des gènes manquants intéresse également la médecine, car elle a révélé pourquoi les personnes atteintes ont d'autres anomalies physiques. Elle a aussi permis la mise au point de tests de dépistage prénatals et d'un diagnostic plus précoce du

trouble : les enfants identifiés sont mieux pris en charge et orientés.

Le syndrome de Williams atteint un enfant sur 20 000 et s'observe dans toutes les populations. Nous pensons qu'il est connu depuis longtemps et que les personnes atteintes ont inspiré certains contes populaires sur les lutins, les elfes et autres personnages féériques (voir l'encadré de la page 83).

Toutefois, le syndrome n'a été décrit qu'en 1961, quand le cardiologue néo-zélandais J.C.P. Williams observa que certains des enfants qu'il suivait avaient les mêmes caractéristiques : un visage de lutin, avec un nez en trompette et un petit menton ; et des troubles cardio-vasculaires, notamment un souffle au cœur et un rétrécissement des principaux vaisseaux sanguins, souvent de l'aorte (cette «sténose aortique supravulvaire» est parfois très grave).

Depuis cette observation, les médecins ont relevé d'autres caractéristiques, qui apparaissent parfois très tôt. Certains nouveau-nés ont des difficultés à se nourrir et souffrent de maux d'estomac, de constipation et de hernies. Ils dorment mal, sont irritables et grincheux, en raison d'une autre anomalie : un excès de calcium dans le sang. Quand les enfants grandissent, leur voix devient rauque et ils se développent plus lentement que les autres. Ils commencent à marcher vers 21 mois, souvent sur la pointe des pieds et avec une maladresse qui persiste toute la vie. Leurs

mouvements sont maladroits. Adultes, les personnes atteintes du syndrome de Williams sont très sensibles au bruit, elles sont souvent plus petites que la moyenne et semblent vieillir prématurément (leurs cheveux grisonnent et les rides apparaissent relativement tôt).

L'identification des gènes manquants

Les premiers indices d'une anomalie génétique sont apparus en 1993, grâce à une étude de la sténose aortique supravulvaire. L'équipe qui effectuait cette étude ne s'intéressait pas initialement aux personnes souffrant d'un syndrome de Williams, et elle découvrit que la sténose résultait parfois d'une mutation, héritée d'un parent, d'un des deux exemplaires du gène qui code l'élastine. Cette protéine confère leur élasticité à de nombreux organes et tissus, tels les artères, les poumons, les intestins et la peau.

Sachant que la sténose aortique supravulvaire est fréquente chez les personnes ayant un syndrome de Williams et que les personnes ayant une sténose aortique supravulvaire familiale souffrent de dysfonctionnements des organes «élastiques», les médecins se sont demandé si le syndrome de Williams résultait d'une anomalie du gène de l'élastine. Ils ont découvert que ce gène manquait sur un des deux chromosomes 7. Aujourd'hui, on sait que le gène de l'élastine est absent chez environ 95 pour cent

Dessin et description d'un éléphant par une adolescente ayant un syndrome de Williams



«Qu'est-ce qu'un éléphant? C'est un animal. Que fait un éléphant? Il vit dans la jungle. Il peut aussi vivre dans un zoo. Et il a de longues oreilles grises, des oreilles en éventail, des oreilles qui battent dans le vent. Il a une longue trompe qui peut ramasser de l'herbe ou de la paille. Quand ils sont de mauvaise humeur, cela peut être terrible. Quand un éléphant se met en colère, il peut taper du pied ; il peut charger. Parfois, les éléphants chargent. Ils ont des défenses grosses et longues. Ils peuvent abîmer une voiture. Ils peuvent être dangereux. Quand ils sont menacés ou qu'ils se fâchent, cela peut être terrible. Vous ne voulez pas d'un éléphant comme animal de compagnie. Il vaut mieux avoir un chat, ou un chien, ou un oiseau.»