

Le syndrome  
de

WILLIAMS

ET

BEUREN



Livret à l'usage des parents de personnes porteuses du syndrome de Williams



AUTOUR DES  
WILLIAMS

ASSOCIATION FRANCOPHONE DU  
SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN

10, rue de la Jonquière, 75017 Paris - France

[www.autourdeswilliams.org](http://www.autourdeswilliams.org)  
+ 33 (0) 679 631 961

# Plus forts ensemble



Cette photo d'Ethan (à droite) et Emma est utilisée pour nos campagnes d'affichage depuis plusieurs années. Ethan est porteur du syndrome de Williams

**Si vous lisez ce livret, c'est probablement parce que vous venez d'apprendre que...**

## ... Votre enfant est atteint du syndrome de Williams

Pour l'avoir vécu, nous savons que c'est un moment difficile à surmonter. Nous avons rédigé cette plaquette pour essayer de vous rassurer, de vous soutenir, de vous réconforter Et que d'autres personnes, d'autres

**Pour vous dire également que vous n'êtes pas seuls...**

parents sont là pour vous aider à vivre cette annonce le mieux possible

## Vous allez certainement passer par différentes étapes

La colère, la tristesse, la déception, le désespoir... Mais sachez que tout cela s'estompera pour laisser place à la vie, avec son lot de bonheurs et de plaisirs

Vivez, aimez, travaillez et surtout, faites confiance à votre enfant !

Certains pensent que les personnes atteintes du Syndrome de Williams sont toutes les mêmes, mais ce n'est pas vrai. Elles ont toutes leur personnalité et leurs qualités propres

## Nous vous apportons quelques témoignages, pour essayer de répondre à vos premières questions

En quoi les premiers mois avec votre enfant et ce que vous savez à présent de lui vont-ils être différents ? Que signifie le quotidien pour la famille d'un enfant porteur du syndrome de Williams ? Les nombreux témoignages que vous lirez ici traduisent un certain nombre de difficultés au quotidien, que nous ne souhaitons pas cacher ou minorer. Mais vous lirez aussi le courage, l'énergie, le refus de baisser les bras, et surtout l'amour des familles, leur joie à chaque étape de la vie avec un enfant sociable, rieur et câlin comme aucun de ses frères et soeurs

**Si vous avez besoin de communiquer après la lecture de ce livret, contactez l'équipe d'Autour des Williams**



**Ensemble, donnons plus de vie à l'avenir**

Depuis 2003, notre association prend la parole pour les personnes touchées par le syndrome de Williams

Depuis cette date, nos actions et nos engagements font grandir notre association et portent ceux que nous accompagnons et qui souhaitent nous accompagner

Aujourd'hui, notre association marque encore une fois sa présence et son engagement avec ce livret qui accompagne les familles, pour leur donner espoir et les accueillir dans le réseau de familles solidaires que nous avons constitué

Ce livret vous permettra, nous l'espérons, de retrouver foi en vous-même et dans les progrès que votre enfant accomplira bientôt, à son propre rythme

## Dans ce livret :

Le syndrome de Williams et Beuren	2
L'association Autour des Williams	3
Les témoignages de parents	4
Pourquoi adhérer	11
Quelques liens utiles	10



Philippe Sella, ex recordman des sélections en rugby et Marie, porteuse du syndrome de Williams

© Sergio Veronesi pour Autour des Williams

## Le syndrome de Williams et Beuren

Il s'agit d'une maladie génétique causée par la perte de 28 gènes sur l'un des deux chromosomes 7

**C'est un accident génétique, non héréditaire**

Les parents ne sont pas à l'origine de cette anomalie, qui est présente dès la naissance et atteint autant les filles que les garçons

Son incidence (voir encadré sur les maladies rares) serait d'une naissance sur 7500, soit environ 6 000 à 7 000 personnes en France

Le syndrome de Williams a été décrit pour la première fois en 1961. Son diagnostic est, depuis 1991, confirmé par analyse chromosomique (test «FISH»)

La portion qui manque dans le chromosome 7 contient le gène ELN qui code pour la protéine élastine, un composant important des fibres élastiques que l'on trouve dans les tissus conjonctifs de nombreux organes. La délétion de l'élastine explique certaines caractéristiques telles que les affections cardiovasculaires

A l'heure actuelle, aucun traitement ne permet la guérison du syndrome de Williams. En revanche, de nombreux spécialistes connaissent ce syndrome et accompagnent les personnes qui en sont atteintes, notamment les jeunes enfants, par des techniques favorisant les divers apprentissages

**Les personnes porteuses de ce syndrome ont un comportement de type hypersociable, allant facilement vers les autres. Ils présentent une hypersensibilité au bruit et des dispositions pour la musique, de grandes facultés de langage, ainsi qu'une bonne mémoire auditive**

## Les principaux symptômes

- une malformation cardiaque, modérée à très grave,
- une hypercalcémie infantile (excès du taux de calcium dans le sang),
- un retard mental,
- des caractéristiques physiques (certains traits du visage) et comportementales (par exemple l'hypersociabilité) communes,
- un retard dans le développement psychomoteur et celui du langage,
- des difficultés de repère dans le temps et l'espace,
- une hyper sensibilité au bruit,
- des difficultés d'alimentation,
- des troubles du sommeil dans les premières années

Ces symptômes sont d'intensité variable chez les personnes porteuses du syndrome de Williams

## Une prise en charge adaptée

Le syndrome de Williams et Beuren est une maladie génétique rare caractérisée notamment par une anomalie du développement

La prise en charge éducative des enfants atteints du syndrome de Williams doit se faire dans un cadre multidisciplinaire associant pédiatre, psychomotricien, orthophoniste, ergothérapeute,...

Un enfant bien pris en charge et accompagné sur les différents apprentissages, soutenu par les équipes pédagogiques et médicales autant que par la famille, a toutes les chances de devenir un adulte capable d'assumer un emploi et une vie autonome

## A propos des maladies rares et orphelines

### Notions essentielles

#### 1. Les maladies rares

Les maladies rares sont définies par leur «incidence», c'est-à-dire la fréquence à laquelle elles interviennent sur le nombre total de naissances. Une maladie est «rare» quand elle touche moins d'une naissance sur 2000

#### 2. Les maladies orphelines

Une maladie est dite «orpheline» quand aucun traitement adapté ne permet sa guérison. La difficulté d'engager des recherches sur les traitements des maladies rares est due au fait que ces recherches sont extrêmement coûteuses pour un petit nombre de malades (par comparaison à d'autres maladies bénignes et très répandues)

#### 3. Le handicap

Nombreuses sont les maladies rares qui affectent le développement de la personne, entraînant un handicap ou une invalidité. La loi du 11 février 2005 définit le handicap comme une «limitation d'activité ou restriction de la vie en société», dues à «l'altération d'une ou plusieurs «fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques»

#### 4. Des partenaires engagés

Aux côtés d'Autour des Williams, des acteurs professionnels et reconnus vous accompagnent : fédérations d'associations, acteurs sociaux, centres de référence médicaux. Tous travaillent de manière coordonnée pour appliquer les fondements de la loi de 2005



Avant de chercher davantage d'informations... n'hésitez pas à prendre de nouveau contact avec l'équipe d'Autour des Williams : vous venez de lire des informations qui vous bouleversent... c'est le moment d'en parler  
Appelez-nous ou entrez sur le forum des parents, via le site de l'association

[www.autourdeswilliams.org](http://www.autourdeswilliams.org)

06 79 63 19 61

## Nos objectifs

Les objectifs de l'association sont définis par ses statuts, disponibles sur notre site

### 1. L'information sur le syndrome

Promouvoir l'information sur le syndrome de Williams et Beuren : sensibilisation des familles, des pouvoirs publics et des médecins ; informations médicales, sociales et juridiques, sur la scolarité, les formations et emplois pour les personnes porteuses du syndrome de Williams

### 2. La recherche scientifique

Encourager la recherche scientifique et médicale sur le syndrome de Williams, notamment par le financement de projets de recherche validés par notre Conseil médical et scientifique de l'association

### 3. La participation active

Organiser ou participer à l'organisation de toute manifestation publique ou conférence, tout colloque ou toute publication ayant trait au syndrome de Williams, en France et à l'étranger ; réaliser ou participer à la réalisation de toute étude, recherche ou enquête, en rapport avec le syndrome de Williams

### 4. La constitution d'un réseau solidaire

S'assurer le concours de tout partenaire scientifique, financier, commercial, industriel ou autre, concerné par l'objet ou les activités de l'association, ou susceptible de l'être

### 5. L'ouverture

Plus généralement, entreprendre toute action susceptible de faciliter la réalisation de nos objectifs



Adhérer à une association, c'est bénéficier de soutien, d'information, se donner la chance de faire entendre sa voix

## Nous, Autour des Williams

Notre association est née le 21 août 2003... neuf mois après Marius. Sa maman Anne-Laure a créé l'association avec François, papa de Thomas, et d'autres parents et amis. Le choix d'une association est venu naturellement, en réaction à l'absence d'informations précises et structurées, face au grand vide auquel se confrontent en général les parents en désarroi, en quête de réponses

Aujourd'hui, Anne-Laure et François sont toujours présents et occupent respectivement les fonctions de Vice-présidente et Président de l'association

Ils sont accompagnés de membres actifs, d'un Bureau et d'un Conseil d'administration ainsi que d'un Conseil médical et scientifique

Un poste salarié à temps partiel a été ouvert en 2007 pour permettre la réalisation d'actions d'envergure, principalement centrées sur la communication à destination du corps médical, des familles et du grand public

les connaissances sur le syndrome en finançant la recherche scientifique  
Pour cela, nous organisons des

Chaque jour, nous travaillons à faire connaître le syndrome de Williams

jours d'information, des actions solidaires, des récoltes de fonds, pour que l'information progresse

Ensemble, aujourd'hui, nous réunissons les informations et faisons progresser les connaissances sur le syndrome de Williams

**Nous souhaitons que le public, les médecins, les interlocuteurs sociaux, connaissent le nom de ce syndrome, sachent vers qui orienter les familles concernées et comment les accompagner**

Ensemble, soyons plus forts, demain, allons plus loin !

## Notre promesse, nos valeurs

«Être présents pour le futur» : vous accompagner chaque jour, vous redonner confiance en l'avenir, construire ensemble le meilleur pour demain

**«Optimisme, dynamisme, progrès, solidarité, partage», sont les mots qui nous encouragent chaque jour à aller plus loin, à produire plus d'efforts pour améliorer et partager les connaissances, et construire pour tous un avenir meilleur**

## Une nouvelle identité

En janvier 2009, pour offrir une nouvelle identité graphique à l'association, nous avons été accompagnés par une grande agence de communication - Landor Associates - sensible à notre cause. Pour mieux exprimer nos valeurs et nos engagements, un nouveau logo a été dessiné : il est constitué de cœurs superposés



## Nos priorités : la connaissance et le partage

Depuis 2003 nous sommes présents pour les familles : nous répondons à leurs questions sur le développement de leur enfant ; nous les renseignons sur leurs droits, sur les aides possibles, sur l'accès au parcours scolaire ou à l'encadrement médical

Nous communiquons auprès des médecins et recueillons leurs informations ; chaque jour, nous entrons en contact avec de nouveaux partenaires ; nous faisons progresser

# La naissance d'une association

C'est la naissance de Marius qui est à l'origine de l'association. L'histoire de ce petit bonhomme et l'énergie de sa famille - de sa maman en particulier - ont conduit au regroupement d'autres familles

Le refus de l'isolement, la décision d'agir face aux réponses sociales inadaptées ont amené Anne-Laure à motiver d'autres parents

Ensemble, ils ont d'abord souhaité réunir les informations disponibles sur un site Internet et de manière ordonnée, pour que les parents recevant le diagnostic évitent les errements et la lecture de documents contradictoires, difficiles ou douloureux

L'association a été créée ensuite, et est toujours, après 6 ans d'existence, dirigée selon les mêmes valeurs d'optimisme, de courage et de mise en commun

**Les témoignages qui suivent vous permettront de comprendre comment s'est déroulé le parcours des premiers parents qui ont uni leurs forces pour être, aujourd'hui, capables de vous aider à leur tour**

## «Marius, tu as trois semaines tout juste...

...lorsqu'on apprend, suite à ta grave cardiopathie, que tu as le syndrome de Williams. Tout s'effondre. Nous n'avons plus aucun goût, si ce n'est un goût amer de la vie... Nous ne comprenons pas, nous n'acceptons pas.



A trois mois on opère tes hernies, à 20 mois c'est ton cœur. Nous avons peur. Et toi ? Toi, tu gardes ta bonne humeur, ton sourire, tu nous remontes le moral !

Bien sur que ta vie est un peu particulière, tu fais de l'orthophonie, de la psychomotricité, des séances de kiné. Tu reprends avec ton éducatrice ce que tu apprends à l'école... Tu as un emploi du temps de ministre ! Pourtant tu gères cela d'une manière incroyable, tu fais preuve à chaque étape difficile d'un courage impressionnant avec un naturel hors du commun. Mais tu es tout simplement hors du commun ! Bien plus généreux que la plupart des gens, bien plus sensible, bien plus aimant, et tellement juste !

Aujourd'hui tu viens de fêter tes 6 ans !

Tu vas à l'école en grande section de maternelle. Tu apprends les lettres, l'alphabet, tu veux connaître l'orthographe des prénoms de tous les gens qui t'entourent. Tu aimes nous chanter les chansons que tu apprends.

Tu as une maîtresse adorable, une auxiliaire de vie extra, une nounou exceptionnelle qui t'accompagne aux rendez-vous de rééducation quand nous sommes au travail.

Tu es heureux, tu apprends plein de choses. Tu es fier de nous montrer tes progrès. Tu as tes copains, tes copines, un petit frère duquel tu es inséparable.

Bref, tu vis ta vie. Tu fais les choses à ton rythme... et toujours avec ta bonne humeur habituelle.

Souvent je me dis que si j'avais rêvé d'un enfant, j'aurais rêvé de toi Marius... d'un petit garçon souriant, heureux, câlin, curieux, drôle et espiègle qui charme tout son entourage, qui rit à longueur de journée... Tu es la mascotte de tous nos amis, de toute notre famille ; tu as conquis tous les cœurs... Merci Marius d'être ce petit garçon si exceptionnel !»

Anne-Laure T.

Le diagnostic est de plus en plus précoce et concerne souvent des bébés de quelques semaines. Si chacun réagit à sa manière après la période d'abattement et de refus, les rebonds d'énergie sont heureusement nombreux et peuvent conduire, comme pour notre association, à transformer la terrible nouvelle en une énergie positive

## «Un an déjà que nous avons changé de vie.

Philippe et moi nous étions enfin trouvés, mariés, installés dans une belle maison. Nous avons eu Léonore en 2004, puis Nicolas en 2007. Nos deux enfants du bonheur, tout était parfait et idéal !

Seulement voilà "Bill", le syndrome de Williams.

Nicolas a trois mois, Léonore vient juste de rentrer à la maternelle et notre monde s'écroule. Notre vie, parfaite, idéale, rêvée, est engloutie. Nous avons passé quelque temps en enfer. Totalement désespérés. Plus aucune envie. C'était trop beau. N'avions-nous pas assez galéré pour avoir droit, enfin, au bonheur tout simple ?

Puis, notre naturel a repris le dessus. Nous sommes des gens plutôt pragmatiques.

Notre enfant était là, et heureux d'être là. Nous avons donc choisi de vite relever la tête, d'aller de l'avant et de construire une nouvelle histoire, pour lui et sa grande soeur.

Nous avons tout remis à plat, ré-imaginé notre vie...

Tout d'abord, nous sommes entourés de gens sur qui nous pourrions toujours compter :

- sa pédiatre (qui a assisté au colloque international organisé par Autour des Williams en avril 2008),

- les médecins de Necker : le cardiologue, la généticienne, l'ophtalmologiste et le chirurgien cardiaque,

- la formidable équipe du CAMSP (Centre d'Action Médico Social Précoce) que nous avons rapidement contacté : une 2ème pédiatre, un kiné, une ergothérapeute, son kiné perso, l'assistante sociale - très efficace pour monter le dossier à la MDPH (Maisons des personnes handicapées), etc...

- François, l'ami pharmacien qui est devenu son parrain

- Nicole et Jean-Marie, nos voisins d'en face, sortes de grands-parents d'adoption,

- Philippe et Sylvie, qui est devenue sa marraine,

- et surtout Dominique, la nounou, qui assure comme une chef. Elle avait déjà gardé Léonore et craque totalement pour nos petits.

- Sans oublier l'association Autour des Williams et en particulier Anne-Laure et son énergie positive.

Ensuite, un peu de ménage dans notre entourage : exit ceux qui ne supportent pas ou s'apitoient sur notre sort.

Et nous avons trouvé un nouveau rythme de vie... et reconstruit le bonheur...

Aujourd'hui, à 16 mois, Nicolas est un petit garçon très bat', épanoui et facile à vivre : il dort et mange bien, il est super souriant et rigolo, il est curieux et assez adroit. Tout le monde le trouve craquant. Sa sœur et lui sont très complices. Il présente un retard moteur et aussi un fort intérêt pour la musique. Et surtout, il est plein d'énergie et de volonté : notre marque de fabrique !

Et aussi de courage : 5 jours seulement après son opération de la sténose



supra-valvulaire aortique, il est rentré à la maison. Un vrai petit champion. Et les champions du monde, ce sont aussi toutes les équipes de la chirurgie cardiaque à Necker, et en particulier, le Pr Voué, le patron et chirurgien de Nicolas.

Nous ne savons pas de quoi demain sera fait... mais n'est-ce pas l'apanage de tous les parents ? Notre enfant sera différent ? Et alors ? On fait face !

Je n'imaginai pas la force et le courage qui se cachait en moi. Je suis devenue une maman « formidable », moi qui n'aspirais qu'à réussir à être une maman, simplement.

Ce petit bonhomme qui a choisi de venir chez nous avec quelques gênes en moins et ce bout de femme qu'est sa grande soeur, ce sont mes enfants, ma bataille !»

Natalie

Accepter son enfant différent se fait en parlant de son amour pour lui. Vous ressentirez peut-être le besoin de ne plus voir les personnes qui ne comprennent pas vos difficultés, ou ne réagissent pas d'une manière positive pour vous : n'en concevez aucune culpabilité

## «Il fait tout comme les autres, mais un peu plus tard.

Je m'appelle Anne-Laure... une nouvelle. Pas encore aussi courageuse et déterminée que la Vice-Présidente, mais je progresse.

Il y a maintenant un an que nous avons appris que notre petit Arthur, qui avait alors 18 mois, était porteur du syndrome de Williams et Beuren. S'en est suivi un profond état de choc, beaucoup de questions laissées sans réponse par des médecins peu éloquents. Comment va-t-il grandir ? Quelle autonomie ? Quelles chances d'être heureux ? On nous dit qu'il ne souffre pas, c'est déjà ça. Pourtant, il n'a pas l'air si différent...

Et puis vite Internet, les tonnes de documents, ma maman qui ose et qui prend contact avec l'association. En effet, ça n'arrive pas qu'aux autres. S'enchaîne cette rencontre avec Anne-Laure, qui semble avoir bien survécu aux mêmes difficultés et qui en tire cette drôle de force... et puis elle est tout simplement sympa ! J'ai pu enfin ressentir cette agréable impression que nous n'étions pas seuls au monde. Mais j'ai été aussi surprise, car Anne-Laure n'a pas essayé de me rassurer. Au contraire. Et je l'en remercie encore car cela nous a beaucoup aidés à aborder la situation avec sang-froid et lucidité.

Arthur était un bébé difficile mais personne ne me croyait, car il grandissait globalement bien sans poser clairement plus de problèmes qu'un autre : quelques régurgitations, des pleurs évidemment, des maux de ventre et un petit souffle au coeur. Il a fait ses nuits à 2 mois et demi, quand j'ai cédé sur la tétine, a tenu la position assise approximative à 6 mois. Rien de spécial, sauf ce sentiment, persistant, qu'il était différent, toujours un peu ailleurs, sans montrer de volonté ni d'intérêt pour ce qui l'entourait. Cette désagréable impression de solitude en tête-à-tête.

Et puis j'ai repris ma vie au travail et j'arrivais paradoxalement plus détendue le soir, mais ses progrès étaient toujours très lents, certainement pas facilités par son mode de garde. C'est après son premier anniversaire que je me suis dit qu'il y avait un sérieux problème : malgré les médecins qui tentaient de nous rassurer, nous avons fait accélérer

les recherches en hôpital de jour à Trousseau avec un bilan complet. Si son papa et notre famille ont été profondément choqués par l'annonce, je dois avouer que j'ai été presque soulagée de mettre un nom sur son problème et que ce ne soit pas de ma faute : que le stress, la coupe de champagne de trop, la fatigue, ne soient à l'origine de son retard... C'est le hasard, la malchance !



Avant même que le diagnostic précis soit posé, le neurologue nous avait fortement conseillé de faire garder Arthur en collectivité. Sans faire ici le détail du parcours du combattant que cela a nécessité, la crèche a littéralement transformé notre bébé. A 21 mois, il s'est soudain épanoui, ouvert : ce fut une révélation.

Notre petit Arthur a aujourd'hui 2 ans et demi et il n'y a aucun doute, c'est évidemment le plus beau petit garçon du monde. Nous sommes très fiers de lui.

Il y a des jours où tout va bien, où l'on est sûr de lui, et de nous. Et d'autres où il a l'air si fatigué. Et dans ces moments-là, nous sommes tellement tristes pour lui, toute cette histoire nous paraît horriblement injuste.

Heureusement nous sommes très entourés : nos parents sont tous les quatre devenus grands-parents avec Arthur. Et ils ont vécu avec nous toutes les étapes : ils ont été heureux, fiers, puis inquiets, et tristes... pour lui, pour nous. Car mon mari et moi avons été des enfants très faciles à élever, sans problème, sans histoire mais aussi sans rien de spécial... Je crois aussi qu'ils ont accepté la nouvelle plus vite que nous, car avec le recul d'une vie derrière soi,

on se dit probablement qu'il n'y a pas qu'une voie qui mène au bonheur et à la réussite.

Arthur est en forme en ce moment. Bien qu'il n'ait fait ses premiers pas qu'à 23 mois, il trotte gentiment, marche un peu bizarrement, mais prend de plus en plus de risques... pour monter et descendre les marches notamment. Il est très gourmand et mange quasiment tout seul, a une passion pour les oeufs Kinders héritée de son père, le fromage (nous allons très souvent en Normandie où il se gave de camembert et de pont l'évêque depuis qu'il a 9 mois...), un faible pour les fruits bien juteux mais quelquefois un peu de mal avec les morceaux de viande, en fait ça dépend des jours.

Il nourrit une obsession un peu inquiétante pour les roues et tout ce qui tourne (ce qui me fait enrager surtout au supermarché avec les caddies ou au parc avec les poussettes des autres enfants). Il se replie souvent tout seul pour jouer avec ses voitures. Il aime beaucoup la musique, surtout classique (il applaudit à la fin de chaque morceau), et déteste le bruit des motos, il en a très peur. Il est toujours clairement mauvais en puzzles, jeux de construction, mais se met doucement au coloriage, il aime les livres et adore ses "nonos", 3 doudous auxquels il fait plein de bisous et raconte des histoires. Il aime être à la campagne et toucher plein de matières différentes - et aussi les mettre à la bouche ! Il est en très bonne santé, une seule petite otite par an ce qui est exceptionnel avec tous les microbes et virus de la crèche. Il parle encore très peu, une vingtaine de mots à son vocabulaire seulement, mais il essaie de plus en plus de répéter. Il dort très bien.

Bref, pour l'instant il fait tout comme les autres, mais un peu plus tard. Il nous a appris à être patients. Et on ne lui épargne rien : les voyages, le changement de crèche, le pot, le grand lit, le petit frère...

Une grossesse bien différente, déjà parce que le nouveau bouge beaucoup ! Et puis maintenant que je suis une pro en bébé, plus rien ne me fait peur !»

Anne-Laure A.

Bien que l'annonce du diagnostic puisse être un moment très pénible, mettre un nom sur les difficultés de son enfant est préférable à un parcours sans reconnaissance et sans aide dans les différents apprentissages. Un diagnostic tardif peut ainsi être accueilli avec soulagement lorsque la famille a longtemps attendu une réponse sûre, qui permette de commencer le travail d'accompagnement de l'enfant

## «Je suis né 15 jours après la date du terme...

... avec un petit poids 2,770 Kg et 47 cm.

On avait détecté des kystes au rein gauche quand j'étais dans le ventre de maman.

A deux mois on m'a opéré de deux hernies inguinales et à un an on m'a réopéré sur une hernie et on m'a enlevé le rein gauche qui ne fonctionnait pas ; j'ai un rein droit plus important et je n'ai aucun problème.

J'ai marché à 2 ans ½ mais je me tenais bien debout à un an.

A 3 ans, suite à une prise de tension artérielle du médecin de la crèche familiale, en 1986, on a détecté mon problème de rétrécissement de l'aorte et annoncé que j'avais le syndrome de Williams et Beuren. J'ai été suivi à l'hôpital Robert Debré pendant plusieurs années, je prenais de l'Avlocardyl (traitement contre l'hypertension artérielle) tous les jours jusqu'à mes 9 ans, moment où on m'a opéré sur l'aorte. Cela s'est très bien passé et je suis suivi maintenant tous les deux ans pour contrôle.

J'ai également un problème aux coudes qui m'empêche de retourner complètement les mains. L'inconvénient c'est que je ne peux pas porter lourd et que j'ai des douleurs dans les bras. J'ai commencé des séances de kiné pour redresser mon dos de façon à faire moins travailler mes épaules.

J'habite près de Corbeil (Pringy 77), j'ai deux sœurs qui ont 19 ans et 15 ans.

Mon parcours scolaire : je suis allé à la maternelle jusqu'à 6 ans (j'ai fait deux années en classe des moyens), je suis rentré ensuite en IME (Institut Médico-Educatif) jusqu'à mes 14 ans puis en IMPro (Institut Médico-Professionnel), internat où j'allais seul en train jusqu'à mes 21 ans. J'ai passé mon brevet de sécurité routière à l'IMPro avec des motards de la gendarmerie, ce qui me permet maintenant de conduire ma petite moto !



J'ai appris à écrire et lire (j'arrive doucement mais sûrement sans mots compliqués) à l'âge de 12 ans grâce à une orthophoniste formée par le Dr. Gelbert (Neurologue, Paris 15ème) et pendant la rééducation j'ai appris également à lire l'heure, à connaître les jours de la semaine, et à me repérer dans le temps, ce qui m'a beaucoup aidé à me désangoisser.

Psychologiquement, j'ai toujours été suivi avec mes parents par un psychiatre de l'IME et de l'IMPro et cela nous a beaucoup aidés. Je suis également en curatelle renforcée pour me protéger financièrement car je n'ai pas beaucoup de notions pour l'argent. Je me rends compte de la valeur sur des petits montants pour m'acheter des cd, dvd, des jeux, ou bien manger au fast-food avec les copains...

Pendant l'IMPro j'ai fait plusieurs stages en CAT (Centre d'Aide par le Travail, remplacés depuis 2005 par les ESAT, Etablissements et services d'aide par le travail) mais aussi en mairies dans les espaces verts.

A ma sortie de l'IMPro, on m'a refusé en CAT d'espaces verts parce que je ne pouvais pas porter lourd mais je me débrouillais très bien dans les serres.

Mes parents ont refusé le CAT de conditionnement : j'avais fait des stages mais je ne me plaisais pas car je m'ennuyais.

A l'âge de 21 ans je suis rentré chez mes parents et après un contrat de remplacement comme agent d'entretien à la mairie (77), Monsieur le Maire m'a proposé d'intégrer une formation d'espaces verts.

J'ai ensuite eu un contrat d'emploi jeune pendant un an et en ce moment j'ai un contrat de deux ans d'aide à l'embauche à mi-temps : je m'occupe de la propreté de la ville et j'aide ponctuellement dans le parc pour le ramassage des feuilles, etc.

Je sors tous les week-ends voir des copains et copines. Je vais parfois en boîte de nuit danser car j'adore la musique. J'aime aussi les jeux vidéo, aller sur Internet.

J'espère avoir un jour un petit appartement mais je ne suis pas encore prêt.

Merci d'avoir lu mon histoire !»

Frank, 23 ans

Depuis ce témoignage, Frank a pris un appartement non loin du domicile de sa maman, qui lui rend fréquemment visite mais dans lequel il se débrouille très bien tout seul !

Correctement accompagnés sur la voie des apprentissages, sur le plan psychologique et sur les tâches quotidiennes sur lesquelles ils ont besoin d'être rassurés, les jeunes porteurs du syndrome de Williams acquièrent une vie sociale et une autonomie qui leur permet de ne pas vivre isolés et, surtout, d'élaborer un projet de vie personnel

### «Arthur est né le 17 septembre 2007 à terme.

Il pesait 2.830 Kg pour 48 cm.

Deux semaines après sa naissance, nous découvrons un souffle au cœur. A deux mois nous rencontrons un cardiologue qui, au vu de sa pathologie cardiaque et sa petite frimousse, nous parle pour la première fois du syndrome de Williams et Beuren. Alertés, nous faisons d'énormes recherches sur Internet et nous rentrons en contact avec l'association «Autour des Williams». On opère son petit cœur un mois plus tard. Puis à 6 mois une opération des hernies inguinales. En parallèle, nous découvrons qu'il est porteur de cette anomalie génétique que nous commençons tout juste à digérer.

Aujourd'hui, à 14 mois, Arthur est pris en charge dans un CAMSP (Centre d'Action Médico Sociale Précoce), il va à la crèche, se tient très bien assis et est très éveillé au monde qui l'entoure. Il ne mange toujours pas à la cuillère et ses nuits sont encore un peu difficiles. Mais sa joie de vivre au quotidien nous fait oublier qu'il est différent.

Arthur, sache que tu es notre rayon de soleil, que nous t'aimons très fort et que ta différence nous enrichit tous les jours.»

Anthony et Katia

### «Je m'appelle Michel et j'ai 44 ans.

Lorsqu'Ethan est né, toute la magie de la relation d'amour est apparue avec lui.

Nous habitons dans les Vosges et j'ai choisi de travailler à mi-temps pour être avec lui.

Tout est prétexte pour sortir, les chevaux, les cochons, les vaches, les lapins, les chèvres, les moutons, les fleurs jaunes, rouges, vertes, les feuilles jaunes, rouges, et vertes, le vent, la pluie, la neige, la tempête, se coucher dans l'herbe, se «vautrer» dans la boue, sauter dans les flaques d'eau...

Aussi, quand sa maman me faisait remarquer qu'il ne tenait pas assis, se réveillait souvent la nuit, ne parlait pas, ne marchait pas encore, qu'il n'était pas encore propre et puis... et puis... je me suis dit : et alors ?

Et quand à la suite d'un examen génétique peu après ses trois ans, j'ai appris qu'Ethan était porteur du syndrome de Williams, je me suis dit : et alors ?

Aujourd'hui Ethan a bientôt 5 ans. Il est heureux de vivre, il rigole tout le temps, il parle, il est propre le jour, il dort bien...

Ethan va rentrer à la maternelle dans une petite/moyenne section. Jusqu'à présent il est dans un jardin d'enfants avec une équipe éducative extraordinaire.

Et alors ? Si je rencontrais Ethan par hasard, je ne verrais pas qu'il a le syndrome de Williams.

Quant à son avenir, il vous le racontera un jour...»

Michel

### «Nous sommes les parents de trois enfants.

Justine 7 ans (SW), son jumeau Thibault, Charlotte 16 mois»

Nous avons découvert le syndrome de Williams lorsque Justine avait 7 mois. Justine a toujours été en collectivité : en crèche, centre de loisirs, club de sport, colonie de vacances, cours de ski, clubs vacances. Elle fut scolarisée dans le milieu dit «ordinaire», jusqu'à son entrée en CP. Depuis septembre 2008 Justine est en CLIS (Classe d'Intégration scolaire) : elle commence la lecture, apprend des poésies, les mathématiques, le poney à partir de février 2009. Un projet de théâtre est également en cours. Justine est intégrée dès la rentrée dans un CP pour le sport.

En ce qui concerne sa prise en charge : dès l'annonce du diagnostic une rééducation dans un CAMSP pendant 5 ans, puis par le SESSAD (Service d'éducation spéciale et de soins à domicile) qui intervient dans son temps scolaire : orthophoniste, psychomotricien, rééducateur. Justine bénéficie d'un taxi pour les trajets scolaires.

Elle adore : le poney, les puzzles, le vélo, le ski, les livres, la peinture, la musique, la piscine...



Justine a la joie de vivre, elle est coquine, têtue à ses heures !!!»

Marie-Laure et Marc

Les témoignages des parents sont tous différents... et pourtant, tous s'accordent à dire que cet enfant est leur «rayon de soleil»

## «Le parcours de Fabien.

Né en avril 1976, 3 kilos pour 48 cm aîné d'une famille de 4 enfants c'est un bébé «tout à fait normal».

Au cours de ses premiers mois on décèle un petit souffle au cœur banal et courant. Pas de problèmes particuliers, peut-être le sommeil très léger. Il évolue normalement sauf pour la marche. Il ne marchera qu'à 24 mois, plusieurs examens seront effectués RAS. Tout va bien.

Il fut scolarisé à 3 ans et demi : début des problèmes car il ne participait pas ou peu aux activités et en plus il était avec une maîtresse peu patiente. Il poursuit malgré tout une scolarité dite normale grâce à une grande ténacité de notre part, car aux visites de psychologues scolaires, la réponse était sans équivoque et toujours la même : seule solution, établissements spécialisés.

Ce furent des moments pénibles et un parcours de plus en plus difficile : commissions, visites, contre-visites et même accusations de non-assistance mais on ne cédera pas. Il fera une primaire jusqu' en CM1 en redoublant : il réussira à apprendre à lire, écrire mais aura beaucoup de difficultés en arithmétique.

A l'âge de 10 ans et comme chaque année, nous rencontrons le cardiologue de Cherbourg qui nous enverra au CHU de Caen. Nous apprenons alors que Fabien est atteint du syndrome de Williams, complètement inconnu ou presque à l'époque même pour la plupart des médecins. Il a été opéré en

urgence car il avait une sténose aortique très importante.

Après l'opération et sa convalescence, Fabien reprit petit à petit ses activités (depuis tout va très, très bien).



Ensuite il rentrera dans un LEP en classe de rattrapage jusqu' à ses 16 ans.

Par la suite on nous a conseillé un centre près de Caen où Fabien serait dans son milieu avec des jeunes comme lui. Nous avons fait confiance, le centre était vide lors de notre visite. Il y est resté presque un an mais a régressé beaucoup. Il est donc rentré à la maison, pour le bien de tous. Nous avons fait les démarches administratives pour qu'il puisse percevoir une AAH (Allocation adulte handicapé), là nous avons vu l'expert de la COTOREP (Commission technique d'orientation et de reclassement professionnel, remplacée depuis 2005 par Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées) - un neurologue - qui nous dit de le garder avec nous car il n'y avait pas d'établissement adapté au cas de Fabien.

Fabien fait toujours de la kiné 2 fois par semaine pour se muscler et compenser ses problèmes psychomoteurs, décelés dès la maternelle.

Pour la musique c'est tout petit qu'il a commencé à s'y intéresser, il écoutait

ses disques en boucle, en grandissant il voulait faire du synthé, il jouait à l'oreille et chantait tout le temps. Il a été fan de Johnny et Elvis très tôt et les infirmières du CHU lors de son opération en avaient d'ailleurs été très surprises. Nous avons eu la chance de lui trouver un professeur de musique très à l'écoute qui nous avait dit qu'il avait droit à la chance comme tout le monde et il a accepté de lui donner des cours de batterie car Fabien en avait très envie. Il en joue régulièrement à la maison mais sa véritable passion est le chant.

Avec sa sœur et son frère ils ont monté un groupe et c'est ce même professeur qui leur a composé les chansons. Fabien est dans son élément quand il chante avec son groupe et c'est vrai que l'espace de cet instant tous ses problèmes ont l'air d'avoir disparu et nous, ses parents, en sommes particulièrement heureux, sans doute même un peu fiers. Ils font quelques concerts surtout privés : animation de soirées dansantes, en particulier dans le cadre d'associations.

Il vit avec nous et est un peu autonome pour certains actes de la vie. Mais Fabien a la joie de vivre même s'il a peu de relations et il est très facile à vivre, toujours heureux, aimant le contact avec les autres bien que ce ne soit pas toujours simple. Enfin c'est quelqu'un de très attachant : c'est l'avis de tous ceux qui le rencontrent.»

Les parents de Fabien

Il y a encore quelques années, le syndrome de Williams et Beuren était très peu connu. Aujourd'hui, grâce aux progrès médicaux et au dialogue instauré entre médecins et associations, la maladie est mieux connue, donc mieux diagnostiquée. Autour des Williams édite un guide de suivi médical spécialisé envoyé chaque année à plusieurs centaines de médecins en France

### «Je m'appelle Monique.

Je suis née en 1964. Je suis la benjamine de la famille, j'ai trois grandes sœurs et un grand frère.

Je vis en foyer la semaine et je travaille dans un ESAT (Etablissement et service d'aide par le travail). Je fais des pochettes pour Peugeot. J'ai eu la médaille du travail en 2006 pour mes 20 ans de travail à l'ESAT.

Le week-end, je rentre en bus chez maman. Je fais les courses avec Jeanine, j'aide au ménage et à la cuisine.

Je fais plein d'activités (danse, chorale, théâtre...). J'aime aller au cinéma, acheter des fringues, aller aux thermes, au restaurant, visiter les musées, être invitée. J'adore partir en vacances. Je pars tous les ans 3 semaines en vacances en été.

En 2004, quand j'ai eu 40 ans, la généticienne m'a appris que j'avais le syndrome de Williams. Enfin, j'ai compris mon handicap. Depuis c'est plus facile de vivre avec, même si parfois c'est encore dur. Des fois, c'est pas facile d'en parler.

J'ai rencontré d'autres Williams comme Ethan et ses parents, Léa et sa famille. Cela m'a fait du bien de voir les autres Williams. Je ne suis plus toute seule avec ce handicap.

Même si j'ai un syndrome de Williams, je comprends beaucoup de choses, beaucoup de gens m'aiment et je suis souvent heureuse même si des fois je suis triste. C'est ça la vie.»

Monique

### «Je suis la plus jeune des sœurs de Monique et son aînée de 4 ans.

Depuis plus de 40 ans, je suis confrontée au handicap de Monique. Confrontée en temps que fille de mes parents, en temps que sœur de Monique. En effet, nous avons longtemps vécu sans connaître le nom ni la nature du handicap de Monique. Nous avons fait avec, chacun à notre manière.

Ce handicap mental a été longtemps lourd à porter et difficile à vivre. Doutes, angoisses, questionnements et parfois aussi découragement font partie de mon cheminement.

Le diagnostic du syndrome de Williams a été posé en 2004 alors que Monique avait 40 ans à l'occasion de tests génétiques.

Mettre un nom sur les difficultés de Monique, comprendre que tout n'était pas de sa faute ou de la nôtre a été un soulagement pour Monique, pour moi et pour maman. Des comportements



(phobies de certains bruits par exemple) devenaient mieux supportables et plus gérables une fois leur cause explicitée.

Traiter Monique en adulte en lui donnant des éléments de réponse à la question «pourquoi je suis handicapée», lui permettre de rencontrer d'autres familles confrontées au handicap ont été sources de progrès pour elle.

Aujourd'hui Monique, malgré les opportunités qu'elle n'a pas eues (je pense notamment aux structures éducatives qui existent actuellement) est une personne adulte, consciente de sa responsabilité d'être humain et capable de faire des choix.

Au-delà des difficultés de notre parcours, je réalise pleinement qu'avoir Monique pour sœur est un bonheur et une richesse. La personne que je suis aujourd'hui doit beaucoup à cette petite sœur très particulière. C'est une personne formidable, qui a du courage, de la ténacité, un réel sens de l'humour et «beaucoup» de personnalité.

Avec elle j'ai compris qu'avoir un syndrome de Williams n'empêchait pas d'avoir un cerveau et de s'en servir, n'empêchait pas d'avoir un cœur et d'aimer et d'être aimée et que comme me le dit Monique régulièrement, ça n'empêche pas d'être heureuse.»

Jeanine

**Le syndrome de Williams n'est pas héréditaire, c'est un accident génétique. Le savoir aide les familles à ne pas culpabiliser. Une fois le nom posé sur la maladie, l'acceptation est généralement facilitée au sein de la famille. Les relations entre frères et sœurs sont souvent renforcées par la présence du handicap**

**«La découverte d'un handicap chez l'un de ses petits-enfants est une épreuve. Sans commune mesure avec celle des parents, certes, mais bien réelle.**

Elle ouvre une voie nouvelle dans la façon d'aimer et leur réserve un rôle particulier dans l'accompagnement à la fois de l'enfant atteint et de ses parents.

Pour nous, Elisabeth et Jean, il s'agit d'un petit fils, Sacha atteint du syndrome de Williams, qui approche de ses six ans et progresse sur tous les plans à son rythme et de façon régulière, progrès éclatants à nos yeux chaque fois que nous le retrouvons.

Troisième de nos huit petits enfants, aîné de Margaux et de Garance, il est né en octobre 2002 à Paris où nous résidions et avons accueilli sa maman qui vivait alors au Mali. Ses premières semaines se sont passées chez nous.

Qu'est-ce qui aurait dû conduire à deviner le handicap ? La peau soyeuse et très souple qui donnait parfois des traits amollis au visage du nourrisson, à son réveil par exemple ? Les reflux gastriques ? Non, rien vraiment, seule la dysmorphie faciale aurait pu nous alerter mais trois de nos neveux, trois frères, avaient eu un visage semblable dans leurs premiers mois, sans effet par la suite.

Deux mois plus tard, notre fille revint de Bamako sur déclenchement d'une évacuation sanitaire d'urgence décidée après que les problèmes d'alimentation et de rejet des biberons de Sacha se furent aggravés ; «évasion» vers l'hôpital Necker le 31 décembre sans trop de résultats, suivie de visites chez un pédiatre et un cardiologue qui comprirent très vite l'origine des maux et orientèrent notre fille dans la bonne voie pour confirmer le diagnostic et préparer l'avenir.

C'était comme si la foudre nous avait frappés, sa maman en premier à nos côtés, son papa à distance et, pourtant, on n'avait pas le temps – ni le droit - de se démoraliser. Il fallait se consacrer à un bébé qui souffrait de reflux gastriques de plus en plus fréquents et douloureux, le promener pour le calmer et l'endormir, de jour comme de nuit. Des noctambules parisiens auront dévisagé avec quelque surprise le grand-père qui poussait un landau autour des Invalides à une heure indue !

De ce temps-là est né un attachement profond à Sacha, qui nous le retourne avec cette façon très particulière que les enfants comme lui ont de manifester leur tendresse avec force et spontanéité. Le regard que l'on a sur lui, l'affection qu'on lui porte sont d'une nature différente, tant l'on sent chez lui le besoin d'être aimé et chez nous l'envie de répondre à cet appel et, en même temps, rien ne doit être enlevé à l'affection, à l'attention et à l'écoute dues aux autres petits enfants.

L'aspect le plus délicat de cette situation est dans la difficulté à aider notre fille et à soulager sa détresse épisodique. Quels que soient les mots de réconfort, les conseils et les actes des proches, les parents d'un enfant atteint d'une anomalie génétique se sentent parfois (souvent ?) désemparés et seuls face au handicap. Les grands parents ont alors un rôle à jouer : prendre l'enfant, détendre l'ambiance familiale et permettre à ses frères et sœurs de vivre sans la pression induite par le handicap.

Fort heureusement, il y a ces moments de grand bonheur et de fierté, fréquents, où la maman de Sacha nous appelle pour rapporter les phrases nouvelles qu'il a prononcées, ses progrès décisifs et ses succès à l'école.

Tout repart alors, dans l'espérance !»

Elisabeth et Jean



Chacun des membres de la famille doit faire son chemin dans l'acceptation de la maladie. La consolidation de la famille ne doit pas reposer uniquement sur les parents. Les grands-parents ont aussi un rôle fondamental, notamment dans le soutien logistique quand cela est possible. Autour des Williams est toujours prêt à conseiller les grands-parents, pour les aider à trouver leur place et les motiver à organiser eux-mêmes des actions dans lesquelles ils se retrouvent en tant que soutiens familiaux



En 2007, plusieurs personnalités médiatiques ont accepté de poser aux côtés de nos enfants pour une série de photos destinées au calendrier 2008 de l'association. Depuis, cette même série a donné lieu à une exposition dans les jardins du Palais Royal à Paris et sert de support pédagogique. Ici, Sarah Biasini, actrice, pose en compagnie du petit Arthur

Le premier contact avec l'association se fait souvent par **téléphone**. Nous sommes là pour vous écouter, vous orienter. Si besoin, l'un des parents membres de l'association vous rappelle pour une discussion plus approfondie, sur le développement de votre enfant, sa scolarité...

Si vous préférez, vous pouvez également nous contacter par **mail**. Par exemple, si vous avez une question précise d'ordre médical, nous pouvons la transmettre aux spécialistes qui composent notre Conseil médical et scientifique

Pour les questions quotidiennes, le **forum des parents** est l'outil le mieux adapté. Vous y accédez par le site de l'association. Sur le forum, vous pouvez aussi tout simplement poster une bonne nouvelle (les premiers pas, un résultat médical), ou faire part de votre désarroi face à certaines

situations (la poursuite de la scolarité : secteur ordinaire ou adapté ?). Les parents sont là pour partager leurs expériences, et vous redonner du courage quand vous vous débattez avec des questions auxquelles vous ne trouvez pas de réponse

Nous organisons régulièrement des journées de rencontres pour les familles, des événements qui vous permettront de participer à votre rythme à la vie de l'association : tous ensemble, nous souhaitons faire progresser l'information et les connaissances sur le syndrome de Williams

Un jour, vous aussi trouverez sûrement la force d'organiser une action au profit de l'association, pour communiquer sur la différence et récolter des fonds pour la recherche sur le syndrome de Williams

## Avancer ensemble !

«Parce que la vie parfois réserve des surprises...  
Parce que celles-ci peuvent être tristes et douloureuses, comme l'a été celle de l'annonce de ce fichu syndrome qui m'a tellement détruite...»

Parce qu'elles peuvent être aussi l'occasion de bien belles rencontres, comme l'a été celle de l'association et des personnes sur qui elle repose et qui m'ont tellement aidée à renaître...

Parce que trop souvent et trop longtemps j'ai manqué de courage et de confiance pour penser que je pouvais être plus qu'une adhérente de l'association...

Parce qu'aujourd'hui le temps est venu pour moi de m'investir différemment mais tout aussi sincèrement...

Parce qu'à mon tour je pourrai peut-être, modestement, apporter quelque chose...

Parce que les sentiments douloureux de tristesse et d'injustice que j'ai si souvent ressentis et qui viennent encore de temps à autre me rendre visite sont néanmoins peu à peu remplacés par l'espoir et le bonheur qui demeurent les plus forts malgré tout...

Parce que le soutien qui m'a sauvée me pousse à présent à soutenir, même simplement...

Parce que tout ce qui m'a été offert depuis plus de quatre ans me pousse à offrir, même humblement...

Parce que le moindre geste, la moindre action, la moindre parole, aussi insignifiants puissent-ils paraître à mes yeux, peuvent certainement aider...»

**Séverine, maman de Valentin, entrée au Conseil d'administration de l'association en mars 2009**

### C'est :

- bénéficier d'une écoute, de conseils et de documentations spécialisés
- pouvoir être mis en relation avec un réseau de familles solidaires
- participer régulièrement à des activités de rencontre et d'information
- avoir connaissance et participer à des projets de recherche
- s'impliquer selon son désir et participer aux actions associatives
- être acteur d'un réseau social et médical indispensable pour l'avenir de votre enfant
- soutenir les personnes qui s'impliquent quotidiennement pour cette cause

**Demandez-nous le bulletin d'adhésion ou téléchargez-le sur notre site !**

## ADHÉRER À L'ASSOCIATION



ASSOCIATION FRANCOPHONE DU  
SYNDROME DE WILLIAMS &  
BEUREN

www.aufwsyndrome.com  
autourdeswilliams@orange.fr  
+33 (0) 3 88 13 94 11 7  
11, rue de la République  
93000 Paris  
FRANCE



## Notre équipe variée et soudée permet de nous engager tous ensemble dans la direction choisie

### François, Président

Mon fils Thomas est né en 2000, le diagnostic de son syndrome a été fait 3 mois plus tard. Cela a été un choc pour notre famille. On connaissait tellement peu de choses sur le syndrome, et les sites Internet étaient rares et souvent tristes. J'ai évité tout contact et toute discussion à propos de ce sujet pendant de nombreux mois. Lorsque j'ai pris conscience que mon fils allait plutôt bien, qu'il était capable de beaucoup de choses, alors j'ai pensé que je pouvais aider d'autres familles à passer le mauvais cap. Le hasard et la nécessité ont conduit Anne-Laure, des amis et moi-même à créer notre propre association. Nos objectifs étaient évidents : il fallait aider la recherche qui

représente notre espoir, il fallait aider les familles avec des mots rassurants et proposer un autre discours que celui des médecins, il fallait informer les familles et les aussi les médecins, il y avait tellement à faire.... Depuis, notre association a beaucoup grandi, c'est un bonheur de retrouver les familles et les amis régulièrement. Nous partageons notre expérience en Europe grâce à la fédération des associations européennes, FEWS. Chaque année nous finançons des programmes de recherche sur le syndrome. En 2008 nous avons organisé la première conférence internationale sur le syndrome en France. Nous sommes très fiers de ces fantastiques actions.

### Anne-Laure, Vice-présidente

Suite à la naissance de mon fils Marius fin 2002, porteur du syndrome de Williams, j'ai eu envie d'être active pour sensibiliser au syndrome de Williams et faire accepter la différence. Il y a plus de 5 ans que j'ai créé l'association avec François de Oliveira. De nombreuses familles nous ont retrouvés, des parents formidables sont venus travailler à nos côtés pour faire connaître le syndrome,

mener des actions de sensibilisation et encourager la recherche médicale. L'association, c'est pour moi la chance extraordinaire d'avoir rencontré et réuni des personnes hors du commun. Sensibles, généreuses, solidaires. Mon investissement au sein de l'association est un travail de chaque jour, mais c'est avant tout une aventure d'une richesse incroyable, et l'assurance d'appartenir à un réseau solidaire exceptionnel

### Bénédicte, membre du Conseil d'administration

Je suis la maman de trois enfants dont Sacha, né en octobre 2002 porteur du syndrome de Williams. L'annonce a été très dure comme pour nous tous et le chemin des débuts très difficile. C'est en rencontrant l'association Autour des Williams créée par Anne-Laure et François que j'ai pu enfin reprendre confiance en moi et mon fils. Les valeurs défendues par l'association, le dynamisme, l'espoir, l'élan et surtout l'enthousiasme et le professionnalisme véhiculés par toute l'équipe sont très

porteurs et permettent d'avancer concrètement. J'ai eu envie de m'investir à mon tour pour redonner un peu ce que l'on m'avait donné. L'association est une grande famille, pleine de richesses inattendues, de rencontres passionnantes. J'aimerais vous dire que, sans nier les difficultés, nos enfants ont un avenir, nous apportent beaucoup. Je suis confiante et ceci grâce à l'association dans laquelle vous trouverez toujours soutien, écoute, projets dans lesquels il est toujours possible de s'investir!

### Stéphanie, Secrétaire

Ma rencontre avec le syndrome a eu lieu par Anne-Laure qui venait d'apprendre que son fils était porteur du syndrome. C'est d'abord avec une profonde affection pour elle et Marius que je me suis engagée dans la conception, la naissance et la vie de l'association. Avocate, ma première action a donc été sa mise en place. Depuis, j'ai rencontré des gens formidables et j'ai à cœur d'apporter du

soutien, des idées mais surtout un appui juridique, inévitable pour le fonctionnement de l'association et souvent nécessaire sur nos projets. «Autour des Williams», ce sont des projets ambitieux mais sérieux, des moments forts mais toujours positifs, des actions diversifiées mais très concrètes. Elle constitue pour moi une magnifique leçon de vie, une fierté et le bonheur de faire partie d'une grande famille

### Sylvie, Trésorière

J'ai rejoint Autour des Williams en mai 2004 après avoir longtemps réfléchi sur mes motivations à le faire. Je souhaitais avant tout partager avec d'autres parents, échanger des informations et m'investir un minimum pour être active au sein de l'association. En adhérant à Autour des Williams, j'ai tout de suite eu la bonne surprise de rencontrer des personnes dynamiques, souhaitant regarder devant et non s'apitoyer sur leur sort et avec une foule de projets tous plus ambitieux les uns que les autres. Peu à peu j'ai appris à connaître les membres du bureau qui insufflaient une énergie positive à cette petite

association. Et j'ai eu envie de les rejoindre, de faire profiter mon fils, Romain (né en 1991) des projets et surtout d'apporter ma contribution en donnant un peu de mon temps. En 2005, j'ai eu l'opportunité de rejoindre le Bureau de l'Association en tant que trésorière. Ce rôle n'est pas toujours simple à assumer avec 3 enfants et un travail à temps plus que plein par ailleurs, mais il est indispensable de le tenir. Nous avons tous une personnalité différente, mais avons la même volonté à faire avancer la recherche et à communiquer autour du syndrome. Et nos enfants sont là pour nous donner l'énergie qui parfois nous manque un peu !

### Séverine, membre du Conseil d'administration

Je suis l'heureuse maman de trois garçons : Thomas, 8 ans, Valentin, 5 ans et demi, atteint du syndrome de Williams, et Louis, 9 mois. Valentin venait tout juste de souffler sa première bougie lorsque nous avons appris qu'il était porteur de cette maladie génétique. Ce fut un terrible choc. Nous avons été bouleversés, meurtris, anéantis. Mais l'envie de nous battre et d'agir a été la plus forte. Le jour même de l'annonce, nous avons contacté l'association « Autour des Williams ». Très vite, nous avons eu la chance de faire la connaissance d'Anne-Laure. Cette merveilleuse rencontre nous a tout simplement sauvés du désespoir qui nous submergeait et du sentiment d'injustice qui nous habitait. Le dynamisme, l'écoute, le soutien, l'enthousiasme dont Anne-Laure fait preuve à chaque instant et dont elle inonde l'association

nous ont, depuis lors, toujours portés. L'association est vite devenue un véritable moteur, nous apportant le courage dont nous avons besoin, de bien précieuses informations sur le syndrome, mais également de très riches rencontres. L'esprit positif et d'entraide qui y règne est fantastique et m'a personnellement toujours encouragée à agir. Pour mes enfants d'abord, bien sûr. Mais pour les autres également. Ne sachant pas vraiment comment m'investir, j'ai néanmoins toujours suivi de près la vie de l'association. Voilà quatre ans que j'en fais partie en tant qu'adhérente. Depuis, je ressens chaque jour un peu plus l'envie et le besoin d'apporter à mon tour. Je ne pourrais pas donner autant qu'il m'a été donné, tellement j'ai reçu. Mais je répondrai toujours présente pour aider

### Pauline, chargée de développement

Je suis proche d'Anne-Laure et de sa famille depuis 15 ans. Je fais partie des membres fondateurs de l'association : soutenir l'action d'Anne-Laure à la naissance de Marius était pour moi évident. Au quotidien, mon investissement pour l'association est sur plusieurs fronts : composer des documents d'information, répondre aux appels et aux demandes des familles, les aider à s'investir pour l'association. Gérer les événements

nationaux, constituer les demandes de subventions... L'ensemble de la mission est riche d'enseignements : je suis chaque jour proche des familles, je correspond avec des interlocuteurs extrêmement variés et nombreux, qui se montrent toujours intéressés. Avant mon arrivée les responsables de l'association assumaient bénévolement toutes ces missions après leur propre travail. Plus l'association grandit, plus ils ont besoin de renfort !

# NOTES



**ASSOCIATION FRANCOPHONE DU  
SYNDROME DE WILLIAMS &  
BEUREN**

[www.autourdeswilliams.org](http://www.autourdeswilliams.org)  
[autourdeswilliams@yahoo.fr](mailto:autourdeswilliams@yahoo.fr)  
+33 (0) 686 394 907

10 rue de la Jonquière  
75017 Paris  
-rance

Ce livret est rédigé par l'association Autour des Williams

## A l'attention des familles

Parents, grands-parents, frères et sœurs... tous les membres de la famille au sens large - ainsi que leur entourage - sont concernés par la nouvelle du diagnostic. De précieux témoignages leur sont ici proposés pour faire leurs premiers pas dans l'acceptation de cette annonce et apprendre, doucement, à reconstruire différemment et à s'autoriser l'espoir, de nouveau

## A l'attention du public

Comme la plupart des maladies rares, le syndrome de Williams est mal connu du grand public. L'information est la plupart du temps diffusée par les associations de patients. Qu'est-ce que le syndrome de Williams, comment vit-on avec un fils, un frère, atteint du syndrome de Williams ? De nombreuses réponses sont présentes dans ce guide pour aider chacun à regarder des personnes, avant de voir le handicap

## A l'attention des médecins

Les pédiatres, cardiologues, généticiens, peuvent remettre ce guide aux familles. Chaque année, Autour des Williams envoie de nombreux exemplaires, accompagné du guide médical spécialisé, à des centaines de référents médicaux en France. D'autres documents spécialisés sont également destinés aux professions de santé

Des documents complémentaires sont à votre disposition, contactez-nous

### Liens utiles

#### DECLIC MAGAZINE

Toute l'information pour mieux vivre le handicap en famille

[www.magazine-declic.com](http://www.magazine-declic.com)

#### VIVRE FM

La radio du handicap

[www.vivrefm.com](http://www.vivrefm.com)

#### ALLIANCE MALADIES RARES

Les questions communes aux maladies et handicaps rares

[www.alliance-maladies-rares.org](http://www.alliance-maladies-rares.org)

#### FEDERATION DES MALADIES ORPHELINES

Faire front sur tous les terrains

[www.maladies-orphelines.fr](http://www.maladies-orphelines.fr)

#### MALADIES RARES INFO SERVICE

Ecoute, information et orientation

[www.maladiesraresinfo.org](http://www.maladiesraresinfo.org)

#### UNAPEI

Handicap mental : comprendre, savoir

[www.unapei.org](http://www.unapei.org)

#### EURORDIS

L'actualité des maladies rares en Europe

[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)

#### ORPHANET

Le portail européen des maladies rares et des médicaments orphelins

[www.orpha.net](http://www.orpha.net)



AUTOUR DES  
WILLIAMS

**ASSOCIATION FRANCOPHONE DU  
SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN**

10 rue de la Jonquière, 75017 Paris - France

[www.autourdeswilliams.org](http://www.autourdeswilliams.org)  
+ 33 (0) 679 631 961