



DOSSIER DE PRESSE 2015



**AUTOUR DES
WILLIAMS**

ASSOCIATION FRANCOPHONE DU
SYNDROME DE WILLIAMS & BEUREN

EDITO

© Andrane de Barry



Solidarité, entraide, esprit d'équipe, autant de valeurs qui rassemblent toutes les familles de notre belle association

Tous ensemble autour de nos enfants, de nos ados, pour leur offrir le meilleur

Merci à vous tous pour vos actions, vos idées, tous vos messages d'encouragement. Merci à vous qui contribuez à la réussite de notre belle association, aux recherches médicales, l'accueil, l'information, les week-end de rencontres et d'échanges

Nous pouvons être fiers de tout ce qui est fait et, nous le savons déjà, de tout ce qui sera fait demain !

Anne-Laure THOMAS, Co-fondatrice et Vice-présidente

SOMMAIRE

Qu'est-ce que le syndrome de Williams et Beuren ?.....	3
Nous, Autour des Williams.....	5
Nos priorités: la connaissance et le partage.....	6
Notre engagement pour la recherche.....	7
10 ans de projets de recherche.....	10
Accompagner, soutenir, informer les familles.....	14
Nos actions	16
Témoignage.....	19
Nos soutiens.....	22



Qu'est-ce que le syndrome de Williams et Beuren ?

Histoire

Le syndrome de Williams et Beuren est d'origine génétique et résulte de la perte de 28 gènes sur l'un des deux chromosomes 7. Survenant de façon accidentelle, il s'observe dans toutes les populations et touche aussi bien les filles que les garçons

Il semble qu'il soit connu depuis longtemps et ait inspiré les contes et légendes populaires, à travers les lutins, les elfes et autres personnages féériques, qui présentent des similitudes avec les personnes atteintes : traits du visage communs (nez en trompette, petit menton, etc.), petite taille, caractère sociable et facétieux

En 1952, Franconi et ses collaborateurs découvrent pour la première fois une hypercalcémie idiopathique de l'enfant, associée à une dysmorphie faciale et à des anomalies cardiaques

Mais c'est en 1961 que la maladie est décrite pour la première fois par le cardiologue néo-zélandais J.C.P. Williams. Il observe quatre enfants présentant une malformation cardiaque, une sténose aortique supra-avalvulaire et constate les nombreux traits en commun à chaque patient. En 1964, Beuren étend la description de la maladie en y incluant des anomalies dentaires

Depuis 1991, son diagnostic est confirmé par analyse chromosomique (test «FISH»)

A l'heure actuelle, **aucun traitement ne permet la guérison du syndrome de Williams et Beuren**

Une prise en charge adaptée

Le syndrome de Williams et Beuren nécessite un suivi médical pluridisciplinaire, associant notamment pédiatre, cardiologue, orthodontiste, endocrinologue (dans les cas de puberté précoce et de troubles de la croissance)

Les retards de développement observés chez les enfants atteints du syndrome de Williams nécessitent également une prise en charge éducative spécifique réunissant divers praticiens : psychomotricien, orthophoniste, psychologue et ergothérapeute

- **Psychomotricité et ergothérapie** sont des relais précieux pour accompagner une meilleure conscience corporelle et l'acquisition de la marche comme de l'écriture

- Les séances d'**orthophonie** permettent notamment de travailler sur les troubles de l'alimentation, souvent liés à des difficultés de mastication et de déglutition ou de dysoralité sensorielle
- Le recours au **psychologue** aide par ailleurs l'enfant à mieux gérer ses angoisses et son hyperémotivité

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

CE QU'IL FAUT RETENIR

Les principaux symptômes

- Une malformation cardiaque
- Une hypercalcémie infantile (excès du taux de calcium dans le sang)
- Un retard mental
- Des caractéristiques physiques (certains traits du visage) et comportementales (comme l'hypersociabilité) communes
- Un retard dans le développement psychomoteur et celui du langage, une maladresse dans les mouvements
- Des activités langagières mieux maîtrisées que les activités visio-constructives (dessins, puzzle, écriture)
- Des difficultés de repère dans le temps et l'espace
- Une hypersensibilité au bruit, mais des dispositions pour la musique
- Des troubles de l'alimentation,
- Des troubles du sommeil dans les premières années

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

Une maladie accidentelle, «rare» et «orpheline»

- Le syndrome de Williams fait partie des maladies «rares», c'est-à-dire les maladies touchant moins d'une naissance sur 2 000
- La fréquence du syndrome de Williams est d'une naissance sur 7500
- On estime les personnes atteintes du syndrome de Williams à 300 000 dans le monde et 5 000 en France
- C'est aussi une maladie accidentelle, elle peut donc survenir dans n'importe quelle famille
- Pour l'instant, il n'existe aucun traitement qui guérisse le Syndrome de Williams et Beuren : on dit que c'est une maladie «orpheline»



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, et pour répondre au désarroi des parents après un diagnostic souvent douloureux et maladroit

Notre promesse, nos valeurs

«Être présent pour le futur» : accompagner chaque jour, 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

Nos réseaux

L'Unapei
www.unapei.org

L'Alliance Maladies Rares
www.alliance-maladies-rares.org

France Bénévolat
www.francebenevolat.org

FEWS (Federation of European Williams Syndrome Associations) www.eurowilliams.org

Nous apparaissions comme association de référence sur le site Orphanet, le portail européen des maladies rares et médicaments orphelins, présent dans 38 pays



Nos priorités : la connaissance et le partage

L'information sur le syndrome

Promouvoir l'information sur le syndrome de Williams et Beuren pour faire reculer la méconnaissance et changer le regard sur la différence :

- Organisation de campagnes de sensibilisation du grand public,
- Réalisation d'un livret d'information pour les parents,
- Accompagnement des familles (information médicale, sociale et juridique),
- Organisation de colloques sur les problématiques scientifiques, médicales et sociales (scolarité, emploi, formation, autonomie...),
- Réalisation d'un guide médical à l'attention des professionnels de santé,
- Sensibilisation des pouvoirs publics

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

La recherche scientifique

1. **Soutenir 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

2. **Encourager la coopération scientifique au niveau européen**, à travers notamment l'organisation du 1^{er} colloque scientifique en avril 2008, qui a débouché sur la constitution du GESW (Groupe d'études sur le syndrome de Williams) en juin 2009, réunissant cliniciens et chercheurs européens de plusieurs disciplines

La participation active

Participer à l'organisation de manifestations publiques, de conférences, de colloques ou de publications ayant trait au syndrome de Williams, en France et à l'étranger. Participer à la réalisation d'études, de recherches ou d'enquêtes en rapport avec le syndrome de Williams

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. L'association et ses membres sont au cœur de nombreuses actions de soutien et de sensibilisation et bénéficient du relais croissant de grands partenaires

Notre engagement pour la recherche

Depuis sa création, et avec l'aide de son Conseil médical et scientifique, Autour des Williams a contribué à la réalisation de 23 programmes de recherche

Désireuse de faire progresser les connaissances autour du syndrome dans toutes ses dimensions, l'association soutient des projets en génétique médicale, en recherche clinique et thérapeutique et en psychologie développementale (cognition, apprentissages)

Un espoir thérapeutique pour les familles : le Minoxidil

Depuis 2005, **l'association soutient des recherches portant sur les maladies cardiovasculaires observées dans le syndrome de Williams.** Un essai clinique est en cours et porte de nombreux espoirs. C'est l'équipe du Pr. KASSAI du Centre d'Investigation Clinique de Lyon qui coordonne le projet

La délétion chromosomique en cause dans le syndrome de Williams et Beuren entraîne la perte d'un allèle du gène de l'élastine (protéine présente dans les fibroblastes et les fibres musculaires lisses des vaisseaux) qui serait responsable d'un certain nombre de maladies vasculaires, y compris l'hypertension, l'artériosclérose et la sténose

L'hypothèse thérapeutique est que la restauration de la production d'une quantité suffisante d'élastine permettrait de prévenir ou freiner le développement de malformations ou d'améliorer la tension artérielle

Pour cela, le projet cherche à évaluer l'efficacité du Minoxidil, molécule connue pour son activité antihypertenseur et capable de stimuler l'expression du gène de l'élastine

Si cette hypothèse se confirme, cela pourrait éviter le recours aux actes chirurgicaux invasifs, présentant par ailleurs des taux de complication non négligeables

Un groupe d'étude européen : GEWS

Le 18 juin 2009, un groupe d'étude européen sur le syndrome de Williams (GEWS) a été lancé. Cette initiative fait suite aux premières rencontres scientifiques européennes, organisées par Autour des Williams en 2008, ainsi qu'à l'impulsion donnée par la Haute Autorité de Santé (HAS), qui a confié la rédaction d'un Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins (PNDS) sur le syndrome de Williams et Beuren au Centre de Référence Anomalies du Développement de l'Ouest (CHU de Nantes)

Les objectifs de ce projet européen sont :

- Créer un réseau en vue de la création d'un registre
- Approfondir la connaissance du phénotype et de l'histoire naturelle du syndrome
- Caractériser les mécanismes moléculaires
- Décrire les gènes principaux et leurs voies de signalisation, les gènes modificateurs
- Utiliser des modèles murins pour des essais thérapeutiques

LE CONSEIL MEDICAL ET SCIENTIFIQUE



Pr. Brigitte GILBERT-DUSSARDIER
*Médecin Généticien
CHU de Poitiers*



Pr. Damien BONNET
*Cardiologue
Hôpital Necker
Paris*



Dr. Agnès LACROIX
*Enseignant-chercheur en
psychologie du développement
et neuropsychologie de l'enfant
Rennes*



Dr. Alain LONDERO
*ORL et chirurgien cervico-
facial, ancien interne et chef de
clinique des Hôpitaux de Paris*



Dr. Marie-Paule JACOB
*Chercheur à l'Inserm
Hôpital Bichat-Claude Bernard
Paris*



Dr. Yves DULAC
*Cardiologie
Hôpital des enfants
Toulouse*



François DE OLIVEIRA
*Chargé de recherches au
CNRS
Représentant l'association
Autour des Williams*

Des financements croisés

Le financement de la recherche a toujours figuré comme une priorité pour notre association. Aussi lui consacrons-nous une part importante de nos ressources, issues de l'organisation de nombreuses actions de soutien

Avec la Fondation Jérôme Lejeune, nous avons également participé au cofinancement de plusieurs recherches européennes en 2005 et 2006

Enfin, nous avons sollicité une subvention auprès de la Caisse d'Assurance Maladie des Professions Libérales afin de permettre le financement du dernier essai clinique sur le Minoxidil

Bilan des projets de recherche de l'année 2014 par François DE OLIVEIRA, Co-fondateur et Président de l'association

« L'association a lancé cette année encore un nouvel appel à projets de recherches scientifiques sur le syndrome de Williams. **Nous avons proposé un total de 30 000 € aux chercheurs**, notre appel a été envoyé dans le monde entier car la recherche n'a pas de frontière. **Nous avons reçu 7 propositions : 3 projets britanniques, 1 français, 1 espagnol, 1 suisse et 1 italien.**

Après avis de notre conseil médical et scientifique, le conseil d'administration de l'association a décidé de choisir le projet espagnol du Docteur Maria SOTILLO et de son équipe pour un total de 16 000 euros. Ce projet a pour titre : «Inhibitory processes and memory mechanisms in adults with Williams syndrome : a neuropsychological and functional connectivity approach, using magnetoencephalography», c'est-à-dire en français : «Processus inhibiteurs et mécanismes de la mémoire chez les adultes avec le syndrome de Williams (SW) : une approche neuropsychologique et connectivité fonctionnelle utilisant la magnéto-encéphalographie »

De précédentes études ont montré que la mémoire des personnes SW était moins bonne en général. Il est intéressant de discriminer quels aspects de leur mémoire sont les plus affectés et c'est le but principal de cette étude. Douze adultes SW seront suivis et participeront à différents tests. Les chercheurs espèrent que ce projet aboutira à un certain nombre de découvertes qui pourraient être appliquées dans la pratique, par exemple dans des activités quotidiennes des personnes SW, pour stimuler et maintenir leur mémoire

Un second projet de recherche a été retenu par notre association, celui de l'équipe britannique de Mary Hanley que nous avons entendu en 2014 lors de l'assemblée générale

Il s'agit de la publication en français de leurs résultats que nous avons entendus, c'est-à-dire des recommandations qu'ils font à propos de l'anxiété de nos enfants. Ce document sera essentiellement à l'intention des enseignants

Heureusement pour nous, les chercheurs continuent de s'intéresser au syndrome de Williams. Restons mobilisés et patients »

Année	Montant investi	Sous total	Total
2005	4 158 €	207 635 € + 112 000 € (financement associé à la recherche spécifique sur le Minoxidil)	319 635 €
2006	28 510 €		
2007	36 000 €		
2008	35 249 €		
2011	34 218 €		
2012	33 500 €		
2013	12 000 €		
2014	24 000 €		



10 ans de projets de recherche

2005

PROJETS

IRM pour profil langagier

Efficacité du Minoxidil chez les enfants atteints du Syndrome de Williams : un essai clinique randomisé

Développement de la latéralité manuelle chez des enfants porteurs d'anomalies génétiques (syndromes de Down et de Williams et Beuren)

Etude moléculaire du syndrome de Williams : Identification des gènes pertinents par l'établissement de corrélations génotype-phénotype et la création d'un modèle de souris

Analyse moléculaire de la région critique du syndrome de WB

RESPONSABLES PROJET

Dr. Agnès LACROIX,

Laboratoire Langage, Mémoire et Développement Cognitif, LMDC, UMR CNRS 6215

Pr. BRICCA,

UFR Médecine Lyon

Michèle CARLIER,

Centre de recherche en psychologie de la connaissance du langage et de l'émotion (Psy-CLE), Département de psychologie développementale et différentielle, Aix-en-Provence

Luis Alberto PEREZ JURADO,

Universidad Pompeu Fabra - Facultat de Ciències de la Salut i Vida - Unitat de Genètica, Barcelone - Espagne

Alexandre REYMOND,

Center for Integrative Genomics - Faculty of biology & medicine - University of Lausanne - Suisse

2006

PROJETS	RESPONSABLES PROJET
Profils psychologiques de personnes porteuses de maladies génétiques et présentant des déficits cognitifs	Michèle CARLIER , <i>Centre de recherche en psychologie de la connaissance du langage et de l'émotion (Psy-CLE), Département de psychologie développementale et différentielle, Aix-en-Provence</i>
Influence de la micro-délétion du Syndrome de Williams et Beuren sur l'expression génique	Alexandre REYMOND , <i>Center for Integrative Genomics - Faculty of biology & medecine - University of Lausanne – Suisse</i>
Mémoire du travail visuo-spatial chez les patients porteurs d'une trisomie 21 et d'un Syndrome de Williams et Beuren	Stefano VICARI , <i>IRCSS Ospedale Pediatrico Bambino Gesù, Santa Marinella, Rome – Italie</i>
Etude génétique des délétions responsables du Syndrome de Williams et Beuren au moyen des techniques QM-PSF et de CGH microarray haute densité (puce à ADN)	Pr. EDERY , <i>Laboratoire de Cytogénétique, Lyon</i>
Quelles situations d'interaction favorisent l'expression des capacités langagières des enfants ?	Pr. BERNICOT , <i>Centre de Recherches sur la Cognition et l'Apprentissage, CNRS UMR 6234, Poitiers</i>
La dépression chez les adultes	Aurélie CAPEL , <i>Service de génétique médicale, CHU de Poitiers</i>

2007

PROJETS	RESPONSABLES PROJET
Potassium induced signaling, Minoxidil and pharmacotherapy of mice genetically deficient for elastin	G. FAURY, M-P. JACOB, G. BRICCA , <i>Grenoble - Paris - Lyon</i>
Characterization of a mouse model that mimic the most common deletion found in Williams Beuren syndrome patients	V. CAMPUZANO , <i>Barcelone, Espagne</i>
Spécificité lexicale chez les enfants avec le Syndrome de Williams et Beuren : asymétrie consonne/voyelle ?	M. HAVY, T. NAZZI , <i>Paris</i>

2008

PROJETS

RESPONSABLES PROJET

Potassium induced signaling, Minoxidil and pharmacotherapy of mice genetically deficient for elastin

Dr. E. FARRAN, Dr. Y. COURBOIS,
University of Reading, Londres, Angleterre - Université de Lille3

Sleep, behaviour and learning in young children with Williams syndrome

Dr. A. DAGMARA, Pr. KARMILOFF-SMITH,
School of Psychology, Birkbeck, London, Angleterre

Essai clinique sur le Minoxidil

Pr. KASSAI, Dr. BRICCA,

2011

PROJETS

RESPONSABLES PROJET

Alterations in domain-relevant mechanisms constrain language acquisition in Williams syndrome

Pr. KARMILOFF-SMITH,
Université de Londres, Angleterre

Understanding depth perception in Williams syndrome

Emily FARRAN,
Université de Londres, Angleterre

Exploring sound strategies for language learning in children with Williams syndrome

Pr. A KARMILOFF-SMITH,
Université de Londres, Angleterre

SW-READ

N. MAREC et A. LACROIX ,
(Université de Rennes)

2012

PROJETS

RESPONSABLES PROJET

Pharmacological stimulation of elastin synthesis and cross-linking by vascular smooth muscle cells : in vitro and in vivo studies using murine models of elastin genetic disorders

FAURY et JACOB,
France

Psychopathological comorbidity and appropriateness of psychiatric treatments in Intellectual Disability: the case of Williams Syndrome

Floriana COSTANZO,
Italie

2013

PROJETS

Approche exome pour l'identification du/des gène(s) responsable(s) du syndrome de Williams-Beuren sans micro délétion au locus 7q11.23

Caractérisation moléculaire de 4 patients atteints du syndrome de Williams et Beuren et traits autistiques par séquençage à haut débit (exomé)

RESPONSABLES PROJET

Pr. Stéphane BÉZIEAU,
CHU Hôtel-Dieu de Nantes

Dr. ROSSI,
Centre de Recherche en Neurosciences de Lyon

2014

PROJETS

Inhibitory processes and memory mechanisms in adults with Williams syndrome: A neuropsychological and functional connectivity approach, using magnetoencephalography

Publication en français d'un livret sur l'anxiété des enfants porteurs du syndrome de Williams. Ce document sera essentiellement à l'intention des enseignants

RESPONSABLES PROJET

Dr. Maria SOTILLO
*Departamento de Psicología Básica
Facultad de Psicología - Madrid*

Dr. Mary HANLEY,
*Psychology Department
Durham University*

*« Grâce aux dons et aux actions de sensibilisation Autour des Williams, ce sont **près de 320 000 €** investis dans 12 ans de projets de recherche sur le syndrome de Williams et Beuren »*

François DE OLIVEIRA
*Chargé de recherches au CNRS
Co-fondateur et Président de l'association*





Accompagner, soutenir, informer les familles

Accompagner, soutenir, informer et faire changer le regard sur la différence sont au cœur des missions d'Autour des Williams. Cette volonté se décline de différentes manières :

Un livret d'accueil pour les parents

Pour aider les familles à affronter ce passage, nous avons conçu ce livret. Il contient une présentation du syndrome ainsi que des témoignages de parents, grands-parents, frères ou sœurs et d'enfants ou adultes atteints par le syndrome. Par ces paroles croisées, nous avons voulu répondre aux questions multiples que se pose tout parent sur la vie au quotidien avec un enfant différent

Un forum de discussion

Lieu d'échanges, de partage et d'écoute, le forum de discussion est un outil formidable pour fédérer les familles, croiser les expériences et ne pas laisser s'installer l'isolement. Diagnostic, apprentissages des enfants, scolarité, formation, emploi, tous les thèmes sont abordés. A consulter sur notre site Internet !

Un guide Médical 2015

Plus de 5 000 guides de suivi médical ont été distribués depuis la naissance de l'Association

Une nouvelle version sortira en juin 2015 pour aider nos enfants à acquérir de l'autonomie à l'âge adulte



Un nouveau site internet en juin 2015

Cette **nouvelle version sera responsive**, avec une nouvelle arborescence qui permettra **d'améliorer l'accès aux informations sur l'association et le syndrome de Williams auprès du grand public**. Une des nouveautés sera la possibilité de faire des **dons minutes**



Des journées de rencontres et de partage

Chaque année, **nous avons à cœur de faire se rencontrer les familles. De les réunir aux côtés de médecins et de chercheurs, les informant de l'avancée des connaissances sur le syndrome et des pistes thérapeutiques.** De proposer des ateliers d'échanges et de réflexion aux parents, enfants malades et frères et sœurs. De leur offrir des moments de loisirs partagés

Parmi les thématiques abordées :

- Vivre avec le Syndrome de Williams
- La perception du langage chez les personnes ayant le syndrome de Williams : le rôle de la prosodie
- Caractérisation moléculaire de 4 patients atteints de syndrome de Williams et Beuren et traits autistiques, par séquençage à haut débit (exome)
- La puberté précoce, comment s'y préparer ?
- Avoir un frère ou une sœur différent
- Comment je me comporte avec les autres ?
- Les amis, la sexualité et la vie de couple chez les adolescents et adultes SW...

Ces rencontres se sont tenues au Parc de Disney à Paris en 2008, à Dijon en 2010 et 2013, à Paris les autres années et au Zoo Parc de Beauval en juin 2015

De l'information sociale et juridique

Les problématiques de prise en charge sont nombreuses ainsi que les dispositifs existants et il n'est pas simple de se repérer lorsqu'on est parent. C'est pourquoi **nous avons créé diverses fiches d'information sur les sujets préoccupant les familles.** Nous avons également élaboré une fiche à destination des enseignants, afin de faciliter l'accueil des enfants à l'école

Un autre regard sur la différence

Nos enfants sont différents et notre volonté la plus chère est que la différence soit acceptée, que notre société l'intègre plus facilement. Pour cela, **nous menons régulièrement des actions de sensibilisation du grand public** : exposition photos autour du travail de Sergio VERANES; campagnes d'affichage dans le métro; campagnes de sensibilisation RATP à l'occasion de la Journée Internationale des Maladies Rares, retombées médias (France 2, France 5, Radio Vivre FM...)



Nos actions



Actions de sensibilisation au Syndrome de Williams et Beuren en partenariat avec le Club Inner Wheel

Suite à un coup de cœur avec Anne-Laure THOMAS (vice-présidente) et Anne-Laure AMEDJIAN (secrétaire générale), le Club Inner Wheel Paris Nord a organisé, entièrement au profit de l'association Autour des Williams, un concert classique unique le 29 janvier 2015 à la Salle Cortot (Paris 17è)

Au programme de cette soirée :



- Présentation du Club Inner Wheel et du programme musical de la soirée par une de ses membres (ses origines, ses missions)
- Introduction de l'association Autour des Williams par Anne-Laure AMEDJIAN
- Concert classique : BRAHMS, DEBUSSY et RACHMANINOV au piano et violoncelle

La Salle Cortot était pleine, plus de 200 personnes étaient présentes pour assister au concert et entendre parler du syndrome avec l'aide de flyers, bulletins de soutien, pins et discussions avec des membres de l'association présents pour sensibiliser à la différence

Nous remercions chaleureusement le Club Inner Wheel

Campagne de sensibilisation au syndrome de Williams en partenariat avec la RATP



A l'occasion de la 8^e Journée Internationale des Maladies Rares qui a eu lieu le 28 février 2015, la **RATP** a offert gracieusement de la visibilité à l'association sur le réseau de bus, tram, métro et RER, dans le but de sensibiliser au syndrome de Williams, maladie génétique rare et orpheline

Emmanuelle GAUME, productrice, animatrice et marraine de l'association a participé à ce beau projet en s'affichant aux côtés de son «filleul», porteur du syndrome. A cette occasion, Allison EVRARD, Miss Nationale 2015, a également été photographiée avec « sa miss », une enfant porteuse du syndrome

Le début de la campagne a eu lieu le mercredi 11 février dans les transports franciliens

Nous avons également invité les familles concernées à nous envoyer des photos d'elles et de leurs enfants porteurs du syndrome. Notre équipe de communication, emmenée par Gaëlle CROQUET, s'occupait ensuite de créer des affiches personnalisées afin de communiquer sur les réseaux sociaux et sensibiliser la population au niveau local tout au long de l'année 2015 (commerces, établissements scolaires, équipements sportifs, cabinets médicaux)

Grâce à cette campagne, notre page Facebook a atteint plus de 2 500 likes en quelques jours

A noter enfin :

- Une dizaine d'articles presse sur le web
- Un reportage au 20h de France 2 et au magazine de la Santé de France 5





Allison Evrard, Miss Nationale 2015, soutient l'association Autour des Williams

Allison Evrard, 24 ans, a été élue Miss Paris 2014. A cette occasion, elle a choisi de soutenir et d'accompagner l'association Autour des Williams suite à un coup de cœur avec un enfant porteur du syndrome de Williams

Ses missions sont :

- Sensibiliser son public au syndrome de Williams,
- Offrir une visibilité à l'association
- Permettre la levée de fonds pour subventionner la recherche et ses avancées

Allison est très active et a déjà participé à plusieurs actions d'Autour des Williams : la course La Parisienne, l'Opération Cartes de dons de microDon, l'interview sur la Radio VIVRE FM, sa présence lors de la représentation théâtrale «*Joyeux Anniversaire quand même*» au profit de l'association

Elue Miss Nationale 2015 le 13 décembre dernier, Allison va profiter de la médiatisation qui lui est offerte durant l'année 2015, pour parler de l'association et du syndrome de Williams

Nous sommes fiers et très touchés d'avoir Allison à nos côtés

Sa page Facebook :

www.facebook.com/allisonmissparis2014



Témoignage

«Je me prénomme Emmanuelle. J'ai 42 ans. Je suis la maman de Noah, 9 ans, et de Pierre, 16 ans, porteur du syndrome de Williams Beuren. J'ai également 2 filles *par procuration* (issues du 1^{er} mariage de mon mari) qui sont devenues mes filles de cœur : Charlotte, 23 ans et Manon, 20 ans. Nous formons donc, pour notre plus grand bonheur, une grande famille

Cela fait 12 ans et demi, déjà, que nous avons appris le diagnostic de Pierre. Il avait environ 3 ans et demi

Cela fut une journée très difficile... Le sentiment que le ciel vous tombe sur la tête, que le sol se dérobe sous vos pieds !!! C'est bel et bien ce que mon mari, Richard, et moi avons ressenti. Nous allions à l'Hôpital Robert-Debré rencontrer un professeur spécialisé dans les maladies rares, afin de trouver une réponse aux retards d'apprentissages de Pierre. Nous nous attendions à un blocage psychologique ou un problème neurologique...

Mais le couperet tomba lorsqu'après diverses questions très ciblées du professeur, je lui ai demandé ce qu'il en était. Et là, sa réponse fut : «NON ! je pense plutôt à une maladie génétique, le syndrome de Williams Beuren, que nous devons confirmer par un caryotype.» Mais l'idée ne nous avait même pas effleurée. Pourquoi mon petit Amour ? Abasourdis nous étions !!

L'équipe sur place a été extraordinaire, à aucun moment ils ne nous ont laissés seuls, ils nous ont même raccompagnés jusqu'aux ascenseurs... Lors de notre retour en voiture pour la province avec mon mari, nous nous sommes regardés, et nous nous sommes dit : on ne nous a pas annoncé qu'il avait un cancer, ou qu'il allait mourir donc ce n'était pas grave... ou tout du moins il y a bien plus grave !!! J'ai appris ce jour à regarder autour de moi et de voir qu'il existait bien pire ailleurs que chez soi !!

Les 15 jours qui suivirent furent tellement durs : désespoir, tristesse, colère... Et puis avec mon mari nous nous sommes serrés les coudes, remontés à tour de rôle, l'un de nous deux était toujours là pour l'autre, et puis cela s'est atténué. Et nous avons décidé de nous battre, de retrousser nos manches et d'aller de l'avant pour offrir toutes les chances possibles à notre fils

Tout notre entourage a été ébranlé par cette annonce mais nous sommes une famille très très unie. Ses grands-parents, ses tantes, ses cousins, cousines, marraine etc. se sont mobilisés autour de Pierre et de nous par la même occasion. Tous à leur façon, ils s'en sont occupés, l'ont stimulé, ont pris le relais pour des transports de prise en charge, pris des week-end pour que l'on se repose. Un papi, chef d'entreprise qui a toujours vécu pour son travail, et qui du jour au lendemain prenait du temps pour emmener son petit-fils dans la semaine faire de la balançoire et du toboggan au parc du château, juste pour stimuler sa psychomotricité

Et moi sa maman qui ai fait le choix de travailler à mi-temps afin de pouvoir le booster, le stimuler, l'éveiller le plus possible...

Cela n'a pas toujours été facile, mais on y est arrivé !!! Pierre aujourd'hui a 16 ans, sa vie au quotidien se passe très bien. Il est très autonome à la maison, il reste seul très longtemps et gère très bien son temps, attentif à l'heure, il s'autogère afin d'avoir pris sa douche avant mon retour, mis la table etc. Si je suis absente, pas de soucis !! On m'aurait dit ça il y a quelques années je ne l'aurais jamais cru. Comme quoi tout peut arriver !!

Il commence à se déplacer en autonomie, il va à l'arrêt de bus seul à pied, prend le bus pour se rendre dans Orléans à la Fnac, fait son petit repérage pour un futur achat ou fait ses emplettes puis rentre de nouveau en bus en respectant les heures de retour exigées. Il a déjà géré des imprévus : maman retenue à une réunion beaucoup plus tard que prévue. A mon retour mon Pierre était couché dans son lit en pyjama, avait pris sa douche et s'était fait des petits sandwiches de fromage et pâté, j'étais tellement fière de lui, il avait super bien géré et sans s'inquiéter !!!!

Si je devais vous conter mon plus beau souvenir avec Pierre, ça serait problématique... car avec des enfants comme ça, on en a PLEIN !!! La première fois qu'il a marché seul, la première fois qu'il a écrit à peu près lisiblement, la première fois que nous l'avons emmené à Disney, la grande passion de Pierre !! L'émerveillement et la joie dans ses yeux étaient tels que j'en aurais pleuré ... Et des millions de choses tellement extraordinaires que les enfants Williams ont le don de vous faire partager différemment et donc plus intensément

Nous avons rencontré, par hasard, un autre petit Williams, Teiva. Sa maman, Valérie, monitrice de ski, avait Pierre en cours !!! Quelle fut la surprise pour tous puisque, jusque-là, nous nous sentions tous isolés avec nos Williams. Complément de hasard, ils avaient le même âge !

Tellement étrange de voir un enfant qui ressemble au vôtre, avec les mêmes phrases stéréotypées : " Oh ! je suis content de te voir !!!", avec la même manière "très originale" de descendre les marches, avec les mêmes peurs "voire phobies" des bruits et surtout les mêmes réactions ! C'était ça à l'époque !!! Et puis l'échange avec une autre famille était une vraie découverte

Val et Fred les parents de Teiva avaient connaissance que l'association Autour des Williams organisait un colloque à l'hôpital Necker, de là ensemble est née l'idée de s'y rendre, pour voir...

Alors que je repoussais le moment de contacter une association, cette rencontre m'avait déstabilisée mais en même temps m'avait apporté beaucoup, aller à ce colloque m'apparaissait comme une évidence !!!

Plusieurs mois plus tard, nous nous sommes donc retrouvés à Necker. Ce fut une journée chargée émotionnellement, mais nous avons échangé avec des parents et cela nous a rempli d'espoir car il y en avait !!! C'était tellement chouette, elle était belle cette association, et on ressentait tellement de dynamisme que nous avons adhéré le jour même

Alors, il s'est passé 9 /10 ans depuis ce jour-là, et aujourd'hui j'apporte ma petite contribution à cette magnifique association , l'accueil des nouveaux parents, de l'affichage dans les cabinets médicaux, un gala de Danse et tombola au profit de l'association, de la recherche de bénévoles pour l'encadrement des enfants lors de nos rassemblements familles, des mises en relations qui peuvent aboutir sur des ventes de livres de cuisine par un chef étoilé au profit de l'association

L'organisation d'un magnifique Gala au Lutétia pour les 10 ans médiatiques de l'association qui a été annulé quelques jours avant en raison d'une grève générale... GRRRRRR. Mais bon, l'idée subsiste et ce n'est que partie remise !!!

Les personnes trouvent toujours que toutes ces actions sont belles et nobles. Pour ma part, je trouve cela normal et très stimulant. J'y contribue dès que possible

Les actions menées par l'association sont toujours très dynamiques, multiples et variées, à la fois pour récolter des fonds, faire connaître la maladie, mais aussi pour le plus grand bonheur de nos petits et grands sans oublier leurs parents !

Toute personne qui se lance dans une action au profit de l'association, va être soutenue, guidée si besoin, mais ne sera jamais seule. C'est un travail d'équipe

En conclusion, j'insisterai sur l'importance de ne pas rester seul. Venez rejoindre cette chaleureuse et dynamique famille que forme l'association Autour des Williams !!! J'y ai fait de magnifiques rencontres, de merveilleuses et sincères amitiés sont nées

Ne baissez jamais les bras, battez-vous sans relâche et dites-vous bien que si dieu a mis cet enfant entre vos mains, c'est qu'il a jugé que vous étiez assez forts et merveilleux pour vous en occuper. Et cela n'est pas donné à tout le monde !!! »

Emmanuelle



Nos soutiens

Alexia Laroche Joubert est la marraine de l'association Autour des Williams depuis 2004. Présente à toutes les journées des familles de l'association, Alexia, connaît très bien les enfants, les adolescents de l'association. En plus de nous aider à faire connaître le syndrome, en posant pour les calendriers de l'association, en parlant du syndrome régulièrement, en répondant à chaque fois positivement à toutes nos sollicitations, Alexia a invité, pour leur plus grand plaisir, des adolescents, à assister à un prime de la Star Academy

Emmanuelle Gaume, productrice et animatrice à la radio et à la télévision depuis 1993. Elle a animé *Exclusif* sur TF1 puis *Nulle part Ailleurs*, sur Canal+, une parenthèse qu'elle ne regrette pas mais qui l'a menée très loin de sa passion de toujours, la musique classique. En 2001, elle crée son propre label, Intrada, pour faire découvrir les compositeurs et interprètes d'aujourd'hui. A partir de 2007, elle anime les grands événements musicaux diffusés sur Arte. Depuis 2005, elle est également productrice et animatrice de *France Musique est à vous !* émission à l'écoute des auditeurs et de leurs choix. Emmanuelle, régulièrement, se fait aussi conteuse sur scène et notamment au Studio Raspail fin 2009 pour Alice au Pays des Merveilles, au profit de l'association Autour des Williams



© Andrane de Barry





AUTOUR DES
WILLIAMS

ASSOCIATION FRANCOPHONE DU
SYNDROME DE WILLIAMS & BEUREN

ASSOCIATION FRANCOPHONE
DU SYNDROME DE WILLIAMS & BEUREN
4, rue Edouard Detaille
75017 Paris - France
www.autourdeswilliams.org
autourdeswilliams@yahoo.fr
06 88 39 49 07

Rejoignez-nous sur

