

© Sergio Veranes

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

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, avec des pratiques favorisant les divers apprentissages

Les personnes porteuses du 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

## 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, orthodontiste, psychomotricien, orthophoniste, psychologue

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

## Ce qu'il faut retenir

### Les principaux symptômes

- \* une malformation cardiaque, modérée à très grave,
- \* une hypercalcémie infantile (excès du taux de calcium dans le sang),
- \* un retard mental léger à modéré,
- \* des caractéristiques physiques (modification des 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

### Une maladie accidentelle, «rare» et «orpheline»

- \* Le syndrome de Williams fait partie des maladies « rares », c'est-à-dire les maladies touchant moins de une naissance sur 2000
- \* la fréquence du syndrome de Williams est de une naissance sur 7500
- \* on estime les personnes atteintes du syndrome de Williams à 300000 dans le monde et 5000 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 »

## 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, juridiques ; scolarité, 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 le Conseil médical et scientifique

3. La participation active  
Organiser ou participer à l'organisation de toutes manifestations publiques, conférences, colloques ou publications ayant trait au syndrome de Williams, en France et à l'étranger ; réaliser ou participer à la réalisation de toutes études, recherches ou enquêtes, 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 concourir ou de faciliter la réalisation de nos objectifs

## Une nouvelle identité

En janvier 2009, pour mieux exprimer nos valeurs et nos engagements, nous avons changé d'identité pour adopter un logo constitué de coeurs superposés. Ce travail a été réalisé par Landor Associates, qui a élaboré ce magnifique travail et nous a accompagnés dans toutes les étapes vers cette nouvelle identité

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



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, quand aucune association n'existe

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

## Nos priorités : la connaissance et le partage

Depuis 2003 nous sommes présents pour les familles : nous répondons à leurs questions sur le développement de leurs enfants ; 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 sociaux ; nous faisons progresser les connaissances sur le syndrome en finançant la recherche scientifique

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

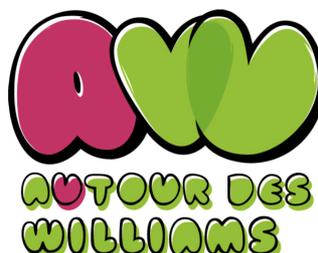
Pour cela, nous organisons des journées d'information, des actions solidaires, des récoltes de fonds, pour que l'information progresse un peu, beaucoup, énormément

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 partenaires sociaux, connaissent le nom de ce syndrome et sachent comment accompagner les familles concernées, et vers qui les orienter

## Notre promesse, nos valeurs

«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



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

www.autourdeswilliams.org  
autourdeswilliams@yahoo.fr  
+33 (0) 688 394 907

10 rue de la Jonquière  
75017 Paris  
France