

LE SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN

Marius, une boule d'amour

Confrontée à l'annonce de la maladie de son nouveau-né, Marius, en 2002, Anne-Laure Thomas-Briand a vécu une épreuve terrible, annonçant aussi le début d'une belle histoire. Un an plus tard, elle est co-fondatrice de l'association Autour des Williams. Pour aider les familles à adoucir leur peine et les conseiller au mieux.

“**Au fil des ans, Autour des Williams est devenue une association de familles avec des valeurs extrêmement fortes de respect, de solidarité, d'écoute et d'entraide, à tel point que les frères et sœurs sont tous nos bénévoles et s'occupent des gamins!**”

« **T**rois semaines après la naissance de mon premier enfant, j'ai appris qu'il était atteint d'un handicap. Tout s'est écroulé et j'ai été précipité dans un monde inconnu », se rappelle Anne-Laure Thomas-Briand. Commence alors une nouvelle vie à laquelle rien ni personne n'avait préparé les parents. Tous ces enfants si fragiles et vulnérables les confrontent à un bouleversement majeur mêlant la rupture des rêves et des espoirs d'avenir. Aujourd'hui, âgé de 15 ans, Marius est porteur du syndrome de Williams, aussi appelé syndrome de Williams-Beuren, une maladie génétique rare caractérisée par une anomalie du développement qui associe malformation cardiaque, retard psychomoteur, dysmorphie du visage évocatrice et profil cognitif et comportemental spécifique. Le syndrome concernerait environ 1 naissance sur 7 500 à 1 naissance sur 12 000 selon les études. Ce syndrome touche environ 3 000 personnes en France et 300 000 dans le monde. Depuis ce jour, Anne-Laure a fait de cette maladie rare, et de la question du handicap, le combat de sa vie. « *C'est arrivé il y a quinze ans, et, à l'époque, Marius était le plus jeune diagnostiqué au monde ! Dès le début, les*

médecins avaient repéré un souffle au cœur important et des sténoses au niveau de son artère pulmonaire et de l'aorte. Dès la visite de sortie à la maternité, on savait que l'on entrerait dans le dur... » Rendez-vous est pris au service cardiologique de l'hôpital Necker où le diagnostic tombe : « *L'annonce est un choc terrible : Votre enfant souffre du syndrome de Williams... Il ne fera pas math sup et ce sera difficile pour lui d'avoir son Bac, mais, en revanche, il sera très heureux et bon en musique...* » Des mots qui restent à jamais gravés dans la mémoire des parents ; blessure parfois rendue plus douloureuse par les maladresses des porteurs de l'annonce essayant pourtant d'être bienveillant. C'est une période très difficile pour les parents, qui doivent aussi annoncer la nouvelle à leurs proches. Savoir que son bébé a des soucis de santé et qu'il va être opéré du cœur, alors même qu'il vient juste de pointer le bout de son nez, n'est pas le meilleur départ dans la vie.

Un diagnostic qui bouleverse toute sa vie

Comme tous les parents, Anne-Laure avait fait de l'arrivée au monde de son enfant, un événement unique, chargé d'émotions et





QU'EST CE QUE LE SYNDROME DE WILLIAMS ET BEUREN ?

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 »).

d'espoirs. Autant dire qu'elle n'était pas prête à accueillir ce type de diagnostic qui bouleverse toute sa vie. Les questions se font plus pressantes : Quel sera le quotidien de son enfant ? Comment accepter cette annonce et être en mesure de lui donner la meilleure prise en charge possible ? S'en suit une phase de déni, de rejet de cette annonce trop violente à encaisser avec un sentiment de révolte, de déni, d'incompréhension... Pour Anne-Laure, vient le moment de faire face et de se mobiliser pour aider au mieux son enfant : « *Je ne voulais pas avoir le sentiment de subir ce syndrome dont mon fils est porteur, il me fallait aller de l'avant. Comment peut-on aider à mieux faire connaître ce syndrome ?* Elle se rapproche des médecins et rencontre François de Oliveira, le père d'un enfant atteint du syndrome. *En l'absence d'informations précises, et pour répondre au désarroi des parents, nous avons décidé de créer une association afin de construire tous ensemble un avenir pour nos enfants. C'est ainsi qu'Autour des Williams est né en août 2003.* »

Président de l'association, François de Oliveira est aussi membre du conseil médical scientifique. Ce chargé de recherches au CNRS ne cache pas qu'il a deux amours : « *Mes enfants, c'est mon plus grand bonheur. Les sciences, c'est ma vie !* » En charge des actions de communication, sensibilisation et de l'événementiel, dans le but de lever des fonds pour la recherche, Anne-Laure est une vice-présidente heureuse d'avoir rassemblé une vraie famille « Autour de Williams » ! « *Les premières années sont très difficiles pour les parents qui sont face à des enfants qui font tout plus tard, que ce soit la marche ou la parole. De plus, ils ont de grosses difficultés de sommeil et d'alimentation.* »

Mobilisés comme jamais, les membres de l'association sont conscients que la prise en charge la plus précoce possible des difficultés psychomotrices et cognitives permettra à chaque enfant d'exprimer au mieux toutes ses potentialités. Ainsi, pour aider médecins et pédiatres, un guide de suivi médical pour les personnes porteuses

du syndrome de Williams et Beuren a été créé, s'agissant d'une maladie orpheline et donc, par définition, peu connue.

« Il est important de ne pas rester seul... »

À ce jour, aucun traitement ne permet la guérison du syndrome de Williams et Beuren, qui nécessite une prise en charge éducative adaptée et pluridisciplinaire associant pédiatres psychomotricien, orthophoniste et psychologue.

L'association qui compte un peu plus de 500 membres n'a eu de cesse d'accompagner les familles. « *La question centrale reste l'intégration des enfants, des adultes dans notre société. C'est pourquoi nous organisons de nombreux événements pour faire connaître le syndrome de Williams et faire progresser la recherche. Il faut faire connaître la différence pour pouvoir la faire accepter.* »

Lancer des campagnes de sensibilisation dans le métro parisien et dans les bus en province, organiser des colloques interna-



“Marius, c’est une boule d’amour, un rayon de soleil, et partout où il va il est aimé... Quand on arrive sur une plage, il connaît tout le monde à la fin de la journée.”

tionaux pour réunir les chercheurs, mais aussi rassembler les familles pour rompre l’isolement : « Il est important de ne pas rester seul dans son coin... mais de leur permettre de se parler et d’échanger car elles partagent la vie d’un parent un peu différent, et connaissent une vie un peu à part... Au fil des ans, Autour des Williams est devenue une association de familles avec des valeurs extrêmement fortes de respect, de solidarité, d’écoute et d’entraide, à tel point que les frères et sœurs sont tous nos bénévoles et s’occupent des gamins ! On a mis des groupes de parole en place et un groupe d’échange sur Facebook pour faire vivre des moments de rencontre, de partage... »

Ils ont un comportement hypersociable

Quelques traits caractéristiques de ces enfants : ils ont un comportement hypersociable, allant facilement vers les autres ; ils présentent une hypersensibilité au bruit et des dispositions pour la musique. « Généralement, à l’âge adulte, ils intègrent des ESAT, beaucoup sont passionnés par les espaces verts et le conditionnement. J’aimerais que l’on utilise aussi leurs compétences dans le domaine des services à la personne car ce sont des gens extrêmement gentils, bienveillants et attentionnés. En revanche, ils sont rarement autonomes au point d’avoir leur propre appartement. »



À 15 ans, Marius est scolarisé en classe de 3^e dans une unité localisée pour l’inclusion scolaire (ULIS) qui est intégrée à une classe ordinaire avec un accompagnement spécialisé en fonction des besoins des élèves. « Il travaille son orientation en milieu professionnel dans le domaine des espaces verts pour l’année prochaine. Au sein de l’école, les enfants font l’effort d’accepter sa différence. Mais le chemin est long, très long, pour trouver l’établissement adapté, avoir sa place, choisir la bonne orientation... »

Une fratrie soudée

Au sein de la fratrie, Marius joue son rôle de grand frère en lisant des histoires à sa petite sœur Charlotte, âgée de 5 ans, mais ne partage pas les mêmes jeux avec son jeune frère Siméon, 12 ans. « Marius, c’est une boule d’amour, un rayon de soleil, et partout où il va il est aimé... Quand on arrive sur une plage, il connaît tout le monde à la fin de la journée... Il a cette faculté à faire du lien autour de lui, mais il peut aussi être très vulnérable car il n’a pas de filtre. »

Il y a quinze ans, on avait dit à Anne-Laure que Marius aurait du mal à faire l’acquisition de la lecture et de l’écriture. Alors, elle s’est battue pour qu’il fasse un CP, un CE1, mais sans jamais le mettre en échec... Maintenant, il sait lire et écrire ! « Pour l’anecdote, il surfe sur Amazon pour passer des commandes en ligne, alors, je lui cache mes codes de carte bleue préenregistrés. À un moment, il faut avoir confiance en eux, et oser lâcher prise, même si c’est dur pour nous les parents. » Lumineuse et joyeuse, Anne-Laure regarde Marius avec amour et se félicite du chemin parcouru. Elle n’a qu’une seule envie, celle de lui dire : « Je t’aime comme tu es, je sais que tu fais ce que tu peux et je crois en toi ». ■