

# L'oreille des enfants SW

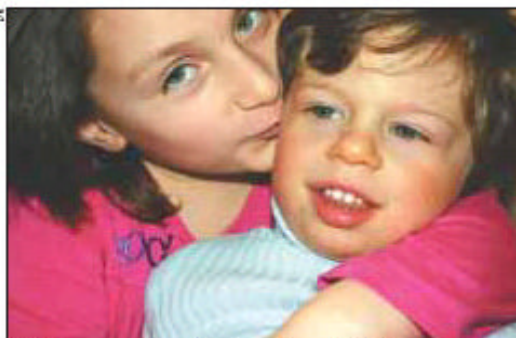
Un retard intellectuel et une sensibilité musicale hors du commun caractérisent les personnes atteintes du syndrome de Williams et Beuren (SW).

Tout vient d'un petit morceau manquant sur l'un des deux chromosomes 7. Environ 3 000 personnes en France sont atteintes du syndrome de Williams et Beuren. C'est un accident génétique, une néomutation.

Méconnue, cette maladie n'est pas toujours repérée à la naissance. Dans la plupart des cas il n'y a aucun antécédent familial. Or, plus le diagnostic est précoce, plus la prise en charge est efficace. Le "Fish test" permet depuis 1994 de diagnostiquer le syndrome de façon certaine. C'est pourquoi l'association Autour des Williams, créée en août 2003, a prévu d'organiser à Paris une campagne d'information dont la date n'a pas encore été fixée.

## Le sens du contact

Difficulté pour se nourrir et pour dormir, voilà des comportements plus que fréquents chez les nourrissons. Retard intellectuel, croissance plus lente, complica-



ETHAN, 5 ans, est atteint du syndrome de Williams et Beuren. Avec sa cousine Emma, 8 ans, il sera à l'affiche de la prochaine campagne d'information de l'association Autour des Williams

## Les maladies rares en chiffres

- 3 000 personnes sont touchées par le syndrome de Williams et Beuren en France et 300 000 dans le monde. C'est donc une maladie rare, à savoir moins de une personne sur 2 000 selon le seuil admis en Europe. En France, on dit qu'une maladie est rare si moins de 30 000 personnes en sont atteintes.
- On dénombre 7 000 maladies rares, dont 80% sont d'origine génétique, mais chaque semaine, de nouvelles maladies rares sont définies.
- Les maladies rares concernent 3 à 4 millions de personnes en France. Un grand nombre de ces pathologies sont aussi dites "orphelines" parce que les populations concernées ne bénéficient pas de réponse thérapeutique.

enfants SW présentent généralement une dysmorphie faciale, ces traits sont plus ou moins marqués. Chaque cas est unique et développe plus ou moins ces caractéristiques.

Mais, outre leur facilité à aller vers l'autre, ces enfants ont quelque chose d'autre de particulier, quelque chose en plus : ils sont dotés d'une excellente oreille musicale. Ce sont tous des musiciens et l'un d'eux est même devenu aujourd'hui une chanteuse soprano célèbre : Gloria Lenhoff est soliste et chante en 27 langues. Cette Américaine est SW. Alors quand, après avoir diagnostiqué le syndrome chez Thomas, le généticien a conseillé à ses parents de ne rien dire, ils n'ont pas respecté cette consigne. "Parce que c'est la réalité, comme l'explique son papa, François de Oliveira, président de l'association, sur le site Internet d'Autour des Williams, et on n'a pas honte. C'est juste un fait, il est SW, comme le fait qu'il est plus petit que la moyenne, et que moi je suis plus grand que la moyenne, et ma femme plus bavarde..." CLAIRE COUSIN

tions cardiaques, hypersensibilité au bruit, otites à répétition, problèmes de crois-

sance des dents apparaissent ensuite comme les symptômes les plus fréquents. Si les

→ Site de l'association Autour des Williams : [www.bloc-note.org](http://www.bloc-note.org)  
→ Pour envoyer des dons : 78, rue Legendre, Paris XVII<sup>e</sup>.