



GUIDE DES PARENTS

LA THÉORIE ENSEIGNE, L'EXPÉRIENCE APPREND.

DORMIR

chez les enfants atteints du syndrome de Williams
DIALOGUE ENTRE LE SAVOIR DES OPÉRATEURS ET
L'EXPÉRIENCE DES PARENTS

chargé de

Francesca Nieri – Ilaria Parrini – Vania Pirrone
Margherita Ravenni – Chiara Tucci



EN COLLABORATION AVEC



INDICE

Prémisse	01
Pourquoi parle-t-on du sommeil ?	02
La théorie enseigne.....	03
L'expérience le dit	09
Conclusions	12
Analyse des questionnaires	14
Quelques observations sur les questionnaires	20
Qu'est-ce que le syndrome de Williams ?	21
APW Italie Personnes Williams	23

PRÉMISSE

Les professionnels de l'association Davide e Golia collaborent depuis des années avec les familles touchées par le syndrome de Williams et l'Association italienne du syndrome de Williams, en menant des projets d'observation, de réadaptation et de suivi pour les enfants et les jeunes.

Cette collaboration a permis aux thérapeutes neuropsychomoteurs du développement travaillant chez Davide & Golia de rencontrer de nombreuses familles d'enfants venus nous consulter très jeunes et qui ont ensuite été accompagnés dans leur parcours vers l'âge adulte.

Au fil des années, l'observation et la prise en charge de plus de 40 enfants nous ont permis d'acquérir une solide compréhension du syndrome de Williams, permettant ainsi aux neurothérapeutes et autres professionnels de santé d'élargir, d'approfondir et de mettre à jour leurs connaissances et de les partager avec les familles et les professionnels de l'éducation et de la réadaptation.

De la demande de diffuser ces connaissances spécifiques lors de séminaires et de conférences est né le besoin de structurer les expériences et les savoirs intégrés dans la connaissance scientifique.

En réponse aux demandes des familles de laisser une trace écrite, ce projet est né, visant à capturer et à rassembler la précieuse connaissance de ce savoir dans le but de la partager sous forme de conseils et de suggestions.

L'ouvrage inclut également les résultats d'une enquête menée auprès de familles sur le thème du sommeil, permettant ainsi de formuler des suggestions basées sur les expériences concrètes recueillies.

POURQUOI PARLE-T-ON DE SOMMEIL ?

Au fil des années, nous avons constaté que les récits concernant l'endormissement et les habitudes de sommeil des enfants atteints du syndrome de Williams sont similaires, tout comme les tentatives entreprises pour le gérer.

Le sommeil est un élément fondamental du développement du nourrisson et de l'enfant, et la collecte d'informations sur cet aspect mérite toujours un temps dédié pour tous les enfants que nous observons.

Commençons par parler du sommeil en raison de l'impact significatif qu'un bon repos a ou peut avoir sur les activités quotidiennes, et en particulier pour nos enfants, notamment sur l'apprentissage de nouvelles compétences et sur leur développement en général.

Il est tout aussi important que les parents se reposent suffisamment : des nuits blanches à répétition engendrent irritabilité et indisponibilité pour l'enfant, qui devient alors plus irritable et plus difficile à gérer pour le parent épuisé. C'est pourquoi, dans la mesure du possible, nous conseillons de s'appuyer sur les grands-parents, les oncles, les tantes ou les amis qui peuvent épauler les parents, leur permettant ainsi de récupérer et de mieux gérer leur quotidien.



LA THÉORIE ENSEIGNE...

Avant de parler de « bon sommeil », il nous semble nécessaire de faire une brève référence théorique à la « fonction du sommeil », comprise comme une fonction complexe impliquant diverses parties du système nerveux central, et qui a fait l'objet de nombreuses recherches et études.

Le rythme veille-sommeil est en réalité régulé par l'activation de différentes zones du cerveau.

On peut distinguer différentes phases de sommeil lors de la transition entre l'éveil et le sommeil, et il est essentiel que chaque phase soit vécue dans son intégralité avant de passer à la suivante.

L'analyse des électroencéphalogrammes révèle que chaque stade du sommeil implique une activité électrique cérébrale différente. On distingue principalement deux phases : le sommeil lent (non-REM) et le sommeil paradoxal (REM).

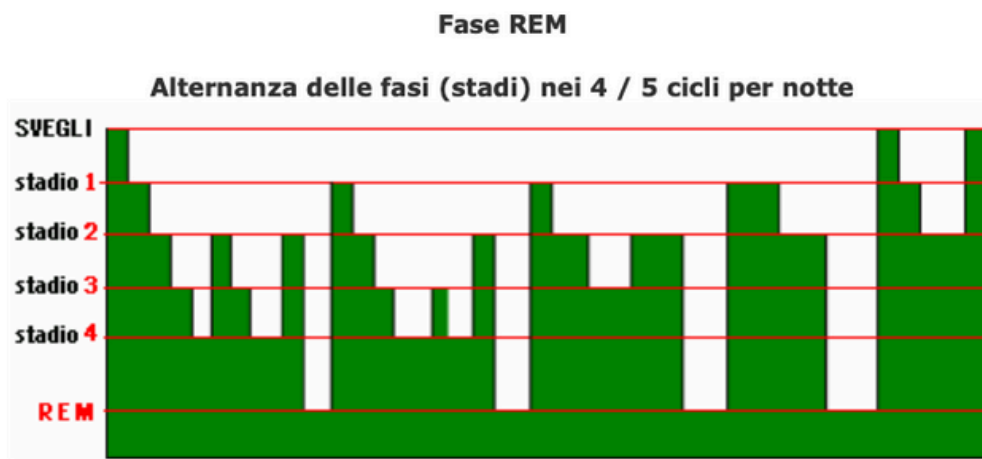
Le sommeil non paradoxal (non-REM) comprend quatre phases distinctes : l'endormissement, le sommeil léger, le sommeil profond et enfin le sommeil lent. C'est durant cette phase que notre corps se régénère véritablement et qu'il est le plus réparateur.

Pendant le sommeil paradoxal, les yeux effectuent des mouvements rapides et rythmiques. Cette phase, qui survient généralement 4 ou 5 fois par nuit, est caractérisée par des rêves très intenses. On parle alors de sommeil paradoxal en raison de l'activité cérébrale intense et des mouvements oculaires rapides, qui contrastent avec le relâchement musculaire général.

Durant la nuit, plusieurs cycles de sommeil se succèdent, d'une durée de 90 à 100 minutes, caractérisés par l'alternance de différents stades de sommeil et la phase de sommeil paradoxal. Au fil de la nuit, les phases de sommeil profond diminuent progressivement, tandis que les phases de sommeil paradoxal gagnent en durée et en intensité.

La première période de sommeil paradoxal est la plus courte (5 à 10 minutes), tandis que la dernière peut durer jusqu'à 40 minutes (celle qui est la plus proche du réveil).

Diverses études sur le sommeil s'accordent à dire que le sommeil paradoxal et le sommeil lent sont essentiels à une bonne santé, mais le rôle précis de chacun reste encore flou. On sait que pendant le sommeil lent, la production d'hormone de croissance augmente, ce qui est vital pour la santé physique, tandis que le sommeil paradoxal accroît le flux sanguin vers le cerveau, bénéfique pour la santé mentale. Si une personne est dérangée pendant le sommeil paradoxal ou le sommeil profond, elle est susceptible de ressentir des symptômes de stress ou de nervosité.



Le rythme veille-sommeil d'un nourrisson durant ses premiers mois est très différent de celui d'un adulte. Pendant les premiers mois, les bébés ne font pas la différence entre le jour et la nuit : leur rythme est indépendant de l'environnement, régulé par leurs besoins internes liés à la faim et à la soif, et dure environ 25 heures. Les nouveau-nés ont besoin de manger fréquemment, selon un rythme régulé par la faim et durant environ 3 à 4 heures, indépendamment du moment de la journée ou de la nuit. Leurs fréquents réveils sont modulés par la sensation de faim et de satiété, mais semblent également être déterminés génétiquement.

La durée et la structure des cycles de sommeil varient avec l'âge, et le cycle de sommeil d'un enfant est beaucoup plus court que celui d'un adulte : durant les premiers mois, les bébés connaissent une plus grande quantité de sommeil léger que les adultes.

Chez le nouveau-né, un cycle de sommeil se compose d'une première phase de sommeil paradoxal (REM) et d'une seconde phase de sommeil lent (non-REM). Durant les deux premiers mois, un cycle de sommeil dure environ 50 minutes et est réparti uniformément sur 24 heures. Une succession de 3 à 4 cycles de sommeil permet une période de sommeil de 3 à 4 heures. On compte 18 à 20 cycles de sommeil au cours d'une période de 24 heures, sans alternance de phases diurne et nocturne.

À 6 mois, les cycles durent 70 minutes et se concentrent principalement pendant la nuit ; à cet âge, le sommeil non paradoxal commence déjà à se différencier en une phase plus légère et une phase plus profonde.

Progressivement, les cycles s'allongent jusqu'à atteindre 90 à 120 minutes et se répètent environ 4 à 5 fois par nuit, au cours d'une période de sommeil normale d'environ 8 heures chez l'adulte. Les nouveau-nés dorment environ 16 à 18 heures par jour, et leur sommeil est réparti uniformément sur 24 heures. Cependant, il existe des différences individuelles importantes : certains enfants dorment 20 heures, tandis que d'autres ont besoin de 14 heures ; certains dorment d'une traite toute la nuit, tandis que d'autres se réveillent toutes les 30 à 60 minutes.

Si l'on évalue l'évolution du sommeil, on constate que les changements les plus importants surviennent au cours des 6 premiers mois, puis les variations sont minimales :

- Entre 1 et 6 mois, une périodicité jour-nuit apparaît, l'éveil se répartit en fin d'après-midi et en soirée, des modifications progressives sont observées dans les rythmes circadiens de la température, de l'activité cardiaque et respiratoire et des sécrétions hormonales ; le sommeil mûrit au niveau électroencéphalographique et se structure de manière similaire à celui des adultes.
- Entre 4 et 6 mois, un bébé peut commencer à dormir jusqu'à 6 heures d'affilée la nuit, rester éveillé plus longtemps pendant la journée et commencer à être influencé par le rythme circadien. Sa durée totale de sommeil est de 12 à 14 heures, principalement nocturnes.

- Entre 6 mois et 4 ans, le temps de sommeil diminue progressivement pour atteindre 10 à 12 heures, incluant le sommeil nocturne et diurne, tandis que les périodes d'éveil augmentent. À 1 an, l'enfant dort 13 heures par nuit, et entre 3 et 4 ans, 12 heures. Le nombre de siestes passe de 3 à 4 à 6 mois, à 2 à 12 mois, puis à une seule sieste l'après-midi, légèrement plus longue, à 18 mois.
- Vers l'âge de 9 mois, on observe une augmentation des réveils nocturnes entre 21h et minuit et entre 3h et 6h, qui se poursuit souvent jusqu'à l'âge de 2-3 ans.
- Entre 5 et 12 ans, les enfants bénéficient d'un sommeil optimal et d'une capacité d'éveil et d'attention maximale. Leur sommeil évolue ensuite vers un rythme adulte d'une durée de 8 à 9,5 heures. Sa structure se stabilise et la sieste diurne disparaît (note 1).

Outre les retards observés dans l'acquisition de différentes étapes du développement, les enfants atteints du syndrome de Williams peuvent également présenter des rythmes veille-sommeil atypiques. Les informations recueillies grâce à un questionnaire administré aux familles (dont le détail des réponses est joint) indiquent que des troubles du sommeil sont rapportés durant les premières années de vie.

Les troubles du sommeil, tels que classés par le DSM V2, comprennent 10 troubles ou groupes de troubles, pour lesquels la présence de plusieurs symptômes est requise pour le diagnostic.

Dans notre pratique, il est rare que tous les critères diagnostiques soient réunis, si bien qu'un véritable diagnostic de trouble du sommeil est rarement posé. Le plus souvent, les symptômes sont des difficultés d'endormissement, des réveils nocturnes ou des réveils fréquents.

Il convient également de préciser que le syndrome de Williams est souvent diagnostiqué après le deuxième anniversaire de l'enfant, de sorte que les parents se retrouvent souvent confrontés aux difficultés d'un enfant qui ne dort pas, mais qui n'a encore fait l'objet d'aucun doute diagnostique ni subi de tests pour des problèmes plus importants et plus spécifiques.

Note 1 - Livret édité par le Dr Oliviero Bruni, Centre d'étude des troubles du sommeil à l'âge du développement, Université de Rome « La Sapienza »

Note 2 - Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux, cinquième édition, 2 de l'Association américaine de psychiatrie

Dans le syndrome de Williams, divers facteurs peuvent être présents et affecter la régulation du rythme veille-sommeil, ou plus simplement la capacité à bien se reposer.

Nos bébés souffrent souvent de reflux gastro-œsophagien, voire de simples coliques, ce qui perturbe leur sommeil et provoque de fréquents réveils. Un autre aspect à prendre en compte est l'hypersensibilité neurosensorielle. L'hypersensibilité neurosensorielle désigne une condition dans laquelle une personne présente un seuil de sensibilité élevé sur l'ensemble des cinq canaux sensoriels.

Plusieurs études ont été publiées sur ce sujet, visant à étudier les corrélations anatomiques avec les différents troubles observés chez les personnes atteintes du syndrome de Williams.

L'un des principaux symptômes relevant de cette catégorie est l'hyperacousie, comprise comme une hypersensibilité des capacités auditives, en présence d'un seuil d'audition normal.

Plusieurs études ont été menées pour identifier les principales causes de cette caractéristique. La plupart des auteurs privilégient une altération des processus d'intégration au niveau du système nerveux central, affectant également d'autres capacités cognitives. Cette hypothèse est également étayée par certaines données relatives à la corrélation de l'activation des aires cérébrales étudiées par imagerie par résonance magnétique fonctionnelle (IRMf) lors de stimulations auditives musicales et sonores.

Les études sur les taux de NGF (facteur de croissance nerveuse) sont également particulièrement importantes, car ces taux sont élevés dans le sérum des patients atteints du syndrome de Williams, même chez les enfants d'âge scolaire et les adolescents.

Le facteur de croissance neuronal (NGF) régule le développement et la survie des neurones. Durant les périodes pré- et postnatales, le développement normal des neurones sympathiques périphériques et des neurones sensoriels dépend de la disponibilité du NGF, produit par l'organe cible.

Il serait également responsable de la croissance cellulaire, de la production et de l'élongation neuronales, ainsi que de la mort et de la survie cellulaires sélectives. Le maintien de niveaux élevés de NGF pendant le développement entraînerait une hyperinnervation des organes cibles, divers dysfonctionnements neuronaux, et d'autres problèmes (Note 3).

Une étude de 2000 (Calamandrei et al.) décrit certaines caractéristiques phénotypiques et cliniques à la lumière des résultats d'analyses neurobiologiques. En particulier, concernant le NGF, les taux étaient significativement plus élevés chez les personnes atteintes du syndrome de Williams que dans les groupes témoins. Plus précisément, contrairement aux témoins, dont les taux de NGF étaient élevés dans la petite enfance et tendaient à diminuer avec l'âge, les personnes atteintes du syndrome de Williams conservaient des taux élevés de cette neurotrophine de la petite enfance jusqu'à l'adolescence. Selon les auteurs, l'hyperacousie pourrait être secondaire à l'altération du taux de NGF circulant, ce qui entraînerait une hyperinnervation de l'oreille interne (Note 4).

Leur extrême sensibilité au toucher, notamment au niveau des orteils et des doigts, ainsi que leur hypertension fréquente, pourraient également s'interpréter sur la base du taux élevé de NGF.

Cette hypersensibilité peut souvent entraîner une mauvaise tolérance au contact de surfaces de textures, de températures ou de consistances variées. Au quotidien, cela se traduit par des difficultés à se faire couper les ongles, ainsi qu'à marcher pieds nus sur différentes surfaces, comme le sable chaud de la plage ou un sol froid. De même, c'est cette hypersensibilité qui provoque des difficultés ou une gêne lorsqu'on porte des vêtements dont les étiquettes sont en contact avec la peau.

Pour revenir au sujet du sommeil, si la nature hyperneurosensorielle décrite jusqu'ici peut être définie comme un interrupteur constamment allumé, nous pouvons comprendre à quel point cela peut influencer la capacité à s'endormir et à maintenir l'endormissement pendant une durée suffisante pour permettre un repos adéquat.

Notes 3 et 4 - Syndrome de Williams. Aspects cliniques, génétiques et de réadaptation. Ouvrage dirigé par Giannotti, Vicari et Franco Angeli, 2004

L'EXPÉRIENCE PARLE...

Partant de cette base théorique, voyons quelles sont les situations les plus fréquentes auxquelles sont confrontés les parents d'un enfant atteint du syndrome de Williams au cours des premières années de vie.


L'analyse des réponses au questionnaire révèle que les principales difficultés rencontrées concernent l'endormissement et le maintien du sommeil, perturbé par de fréquents réveils. Dans leurs réponses libres, les parents indiquent parfois que le sommeil est de bonne qualité car, en additionnant les différentes siestes, la durée totale de sommeil leur semble suffisante.

En réalité, comme l'illustre la description du cycle de sommeil complet présentée ci-dessus, les réveils fréquents perturbent le sommeil et empêchent l'enfant d'atteindre le sommeil profond nécessaire à un repos réparateur. Par ailleurs, ces réveils fréquents ne favorisent pas la régulation du rythme veille-sommeil : il est essentiel que tous les cycles de sommeil (décrits précédemment) se succèdent (sommeil lent, sommeil paradoxal, etc.) pour que le sommeil s'organise et devienne régulier, contribuant ainsi, à terme, à un rythme complet et satisfaisant, gage d'une bonne qualité de vie.

Lorsqu'elles abordent les problèmes de sommeil, les familles rapportent souvent avoir « tout essayé », décrivant toutes les stratégies qu'elles ont mises en œuvre pour aider leur enfant à dormir.

Notre rôle consiste alors à tenter de donner un sens aux différents comportements de l'enfant afin de guider les parents dans la recherche de la solution la mieux adaptée au besoin spécifique du moment.

Généralement, la première chose à aborder concerne la qualité de l'environnement et la préparation au sommeil, tant en termes d'espace dans lequel on dort que de temps consacré à se préparer à dormir.



Les caractéristiques environnementales qui facilitent le sommeil varient d'un enfant à l'autre, et ce n'est qu'en écoutant attentivement les récits des parents que nous pouvons suggérer des pistes à explorer, car la méthode par essais et erreurs est également nécessaire.

Ce faisant, et également pour tenter de comprendre le comportement de l'enfant, nous devons toujours nous référer aux connaissances théoriques spécifiques du syndrome de Williams.

Prenons quelques exemples concrets.

Pour commencer, la première étape consiste à instaurer des routines, c'est-à-dire une séquence d'actions toujours réalisées de la même manière et dans le même ordre. Cela permet aux enfants de reconnaître, d'anticiper et donc de se préparer à ce qui va se passer.

Outre l'encouragement des activités routinières, il est important de préparer l'environnement et l'enfant en réduisant les suggestions stimulantes et en sélectionnant les stimuli à un moment précis avant l'endormissement.

En effet, il est nécessaire de limiter l'intensité des stimuli (sonores, visuels, tactiles, proprioceptifs, etc.) afin de créer les conditions optimales pour que l'enfant puisse s'endormir.

On peut affirmer sans risque d'erreur que la ritualisation de la séquence des actions et leur présentation font toute la différence par rapport à une présentation discontinue. Ceci vaut aussi bien pour le sommeil nocturne que pour la sieste de l'après-midi, lorsqu'elle se réduit à une simple sieste.

Certains parents évoquent l'importance de créer une routine ou un rituel comprenant le bain, le repas et l'heure du coucher, et comment cela facilite l'endormissement de l'enfant.

Pour certains, le massage après le bain ou avant le coucher était également important, comme un moment de détente mais aussi comme une façon de créer un lien et de partager des moments agréables avec leur bébé.

Pendant cette période précédant l'endormissement, il est également important de prêter attention à la confusion qui peut résulter de la profusion de voix, de sons, de lumières, d'images et de mouvements (la télévision allumée avec le petit frère qui court et crie, le chien qui aboie, les allées et venues de plusieurs personnes...).

Dans certains cas, il était important de choisir une musique ou des rythmes personnalisés, agréables ou engageants, associés ou non à un éclairage doux ou intermittent.

Dans d'autres cas, l'utilisation de bruits particuliers (bruit blanc, comme celui d'un sèche-cheveux, d'un aspirateur, etc.) ou le réglage de l'éclairage (lumières d'intensités et de mouvements différents, obscurcissement de la pièce, etc.) peuvent fonctionner.

Il convient également d'accorder une attention particulière aux informations que l'enfant reçoit par le toucher. Nous savons que le toucher est l'un des canaux de communication les plus actifs chez l'enfant. Par conséquent, les caractéristiques des surfaces avec lesquelles il entre en contact revêtent une importance particulière.

Le contact peau à peau avec le parent apporte assurément un réconfort, en plus des échanges physiologiques qu'il permet (nous n'aborderons pas ici les significations données à l'importance du contact physique entre la mère et l'enfant dès les premières heures de vie).



L'une des principales caractéristiques observées est le besoin de contact physique : cela implique qu'un parent doit toujours être proche de l'enfant pour l'aider à dormir, ce qui se traduit par l'organisation de roulements pendant la nuit, avec pour conséquence la perte de sommeil pour l'un des parents.

Une autre méthode de contention souvent mentionnée dans les questionnaires est le bercement, compris comme le fait de tenir (tenir le bébé dans ses bras) mais aussi de le bercer de différentes manières : transat, landau, poussette, voire en essayant différentes vitesses et mouvements.

Cependant, certaines précautions doivent également être prises lors de la préparation de l'espace du lit/berceau, ce qui peut faciliter l'endormissement.

De manière générale, d'après l'expérience de nos parents et de nos enfants, toutes les mesures visant à limiter l'espace où dort l'enfant, par exemple la délimitation par des oreillers ou des rouleaux, mais aussi la consistance du matelas, le tissu du drap, etc., ont contribué à cet objectif.

Par exemple, dans un cas précis, la méthode a fonctionné en endormant le bébé directement dans les bras, sur un oreiller, que l'on plaçait ensuite dans le berceau avec lui. Cela permettait d'éviter les changements de contact et de température, de maintenir un environnement constant et ainsi de prévenir les troubles du sommeil.

CONCLUSIONS

Même si aucune solution n'est trouvée, nous pensons qu'il est crucial de soutenir la famille pendant cette période, que nous savons temporaire mais extrêmement difficile, et d'éviter de la laisser se sentir seule et impuissante face à son apparente impuissance.

L'expérience nous montre que les troubles du sommeil sont bien réels et présents, et donc importants, mais qu'ils ne durent pas éternellement. Ils ont assurément un impact sur les premières années de la vie et sur celle de l'enfant, mais aussi sur le quotidien de toute la famille, nécessitant une réorganisation générale.

Nous savons que ces problèmes finissent par se résorber, mais nous savons aussi qu'il est nécessaire d'accorder toute l'attention requise à cet aspect et d'essayer de trouver des solutions, des mesures ou des adaptations efficaces et adaptées à chaque enfant.

Comprendre les caractéristiques spécifiques du syndrome de Williams, les mécanismes sous-jacents à certains comportements, et même le développement normal d'un enfant, nous permet d'acquérir une compréhension globale de chaque situation.

Une analyse attentive de chaque situation individuelle demeure essentielle pour nous, tout comme la manière dont chaque nouvelle personne est accueillie au sein d'une famille qui possède déjà sa propre dynamique et ses propres caractéristiques.

Nous espérons que cet ouvrage pourra apporter une aide concrète à tous les nouveaux parents, non seulement pour trouver de nouvelles solutions à des problèmes réels, mais surtout pour découvrir leur enfant dans toutes ses particularités, ses singularités et ses caractéristiques qui le rendent spécial et unique.



ANALYSE DES QUESTIONNAIRES SUR LE SOMMEIL

Le questionnaire vise à structurer les nombreux témoignages recueillis auprès des familles. Grâce à la collaboration avec l'Association italienne du syndrome de Williams (Associazione Italiana Sindrome di Williams Toscana Onlus), il a été distribué à 42 familles ayant un membre atteint du syndrome de Williams.

Il est donc important de préciser que le questionnaire a été administré à différents âges de la vie de la personne atteinte du syndrome de Williams (enfant, adolescent ou jeune adulte), même si les questions portaient sur les 36 premiers mois de la vie.

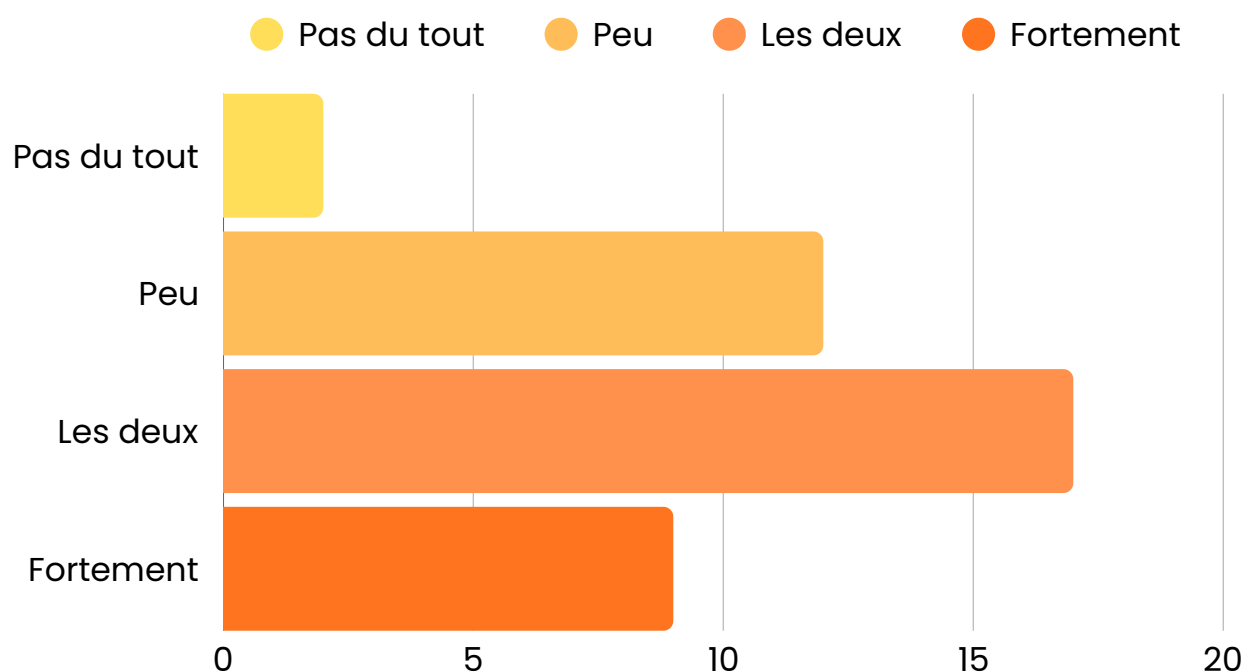
Nous avons ensuite demandé aux plus âgés de se remémorer les premières étapes de leur vie, et nous avons constaté qu'il n'était pas difficile de se souvenir de cette période particulière, signe évident qu'il y avait eu de réelles difficultés, difficiles à oublier.

Vous trouverez ci-dessous le détail de chaque question, avec les réponses possibles, ainsi que des notes sur les témoignages libres des parents.

Chaque question est suivie d'un graphique simple illustrant les pourcentages. Veuillez noter que certaines questions autorisaient plusieurs réponses, mais que tous les questionnaires n'ont pas été remplis intégralement.

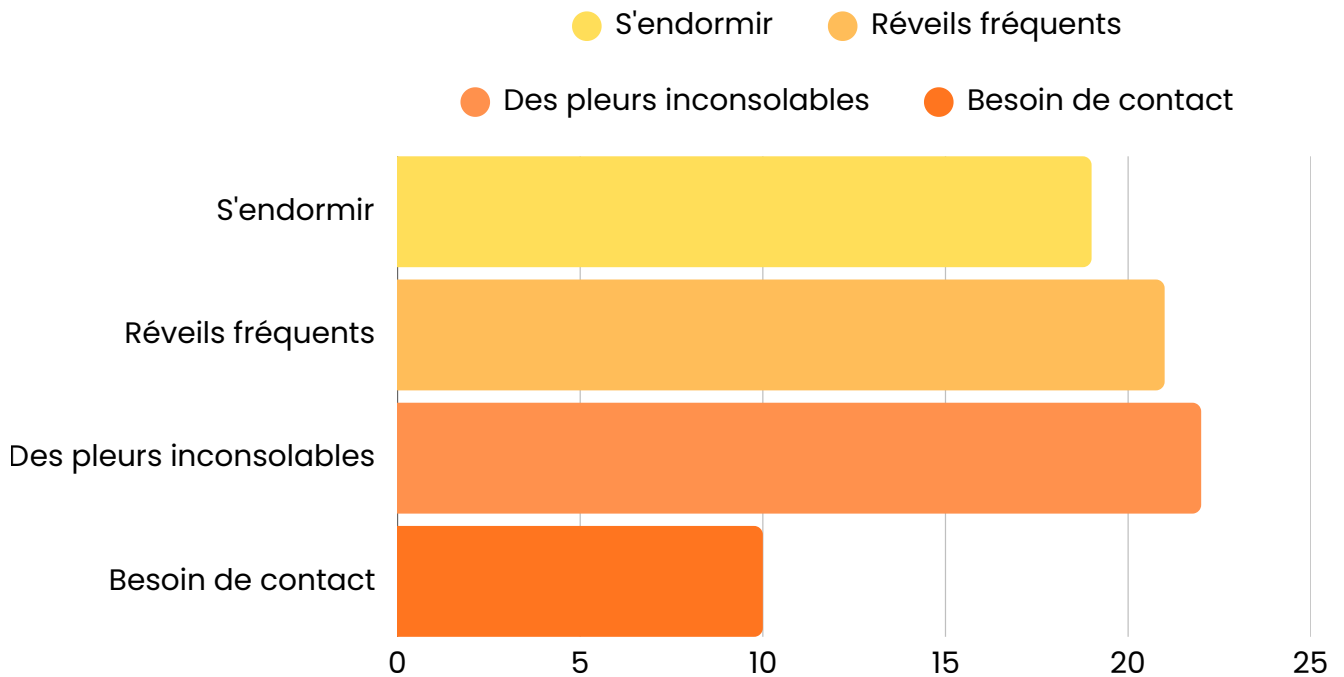
D1) Dans quelle mesure la gestion du sommeil nocturne a-t-elle affecté l'équilibre familial ?

La première question visait à mettre en lumière l'impact des troubles du sommeil sur le quotidien des familles. Quarante familles sur 42 ont répondu à cette question. Plus précisément :



Nous constatons donc que pour 26 familles, le manque de sommeil continu a eu un impact significatif à très significatif : jusqu'à 65 %.

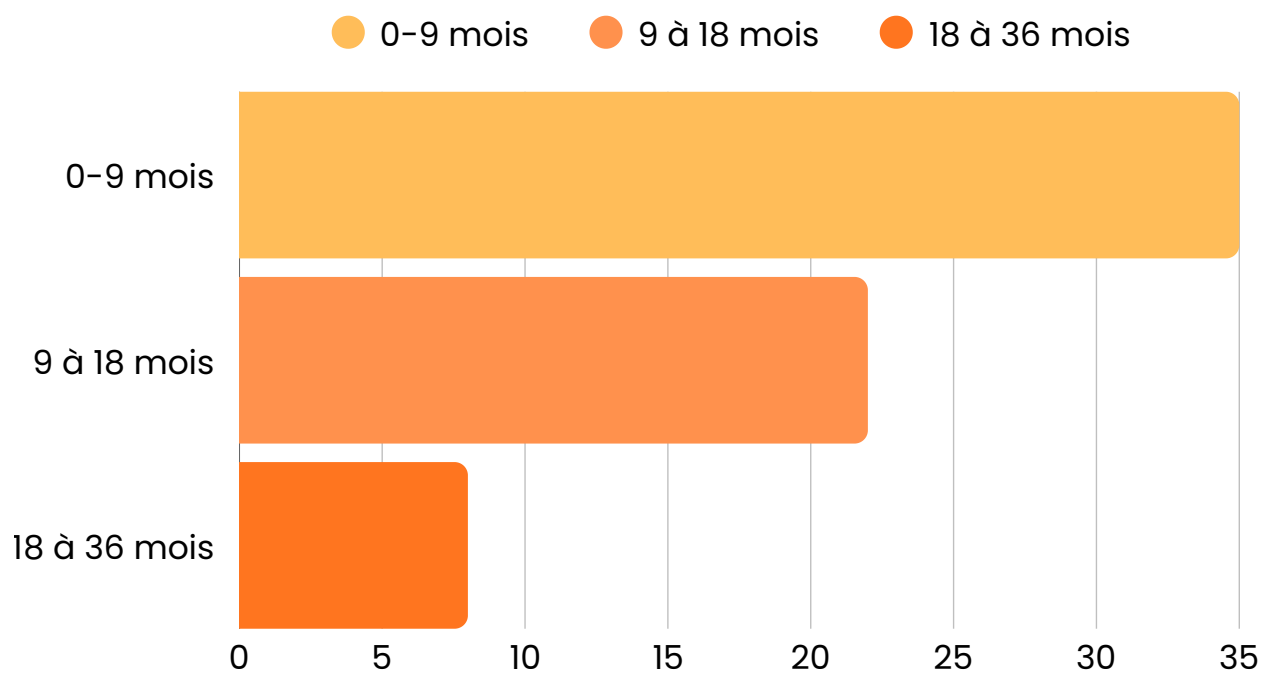
D2) Quels aspects étaient les plus critiques ?



30 % des enfants présentaient des pleurs inconsolables (22), 29 % se réveillaient fréquemment la nuit. 26,4 % avaient des difficultés à s'endormir.

3) Au cours de quelle période avez-vous rencontré les plus grandes difficultés dans ces domaines ?

Cette question proposait des réponses à choix multiples. Certains enfants ont continué à souffrir de troubles du sommeil jusqu'à l'âge de trois ans, de manière ininterrompue.



Cependant, seulement 12 % des enfants présentent encore des problèmes à l'âge de trois ans.

4) Quels outils avez-vous adoptés pour faire face aux difficultés ?

Pour aider leur enfant à dormir, les parents avaient généralement recours à tous les moyens possibles, y compris l'utilisation de Noprom sous surveillance médicale. Certains parents passaient une partie de leurs nuits en voiture, à sillonner les rues, en dernier recours pour tenter de résoudre les problèmes rencontrés.

Nous présentons toutes les solutions proposées par les parents, ainsi que le nombre de familles qui les ont essayées, afin de montrer que l'inventivité parentale est sans limites.

5 utilisations de Noprom ;

3. Utilisation de sirops et de tisanes ;

1 camomille avec feuille de laurier;

2 mélatonine

4. Faites-le dormir dans le transat,

2 bras,

4 dans la poussette ;

4 dans la voiture la nuit;

1 sachet

5 personnes parlent de balançoires,

3. besoin de contact physique ;

1 utilise la musique

1. Utilisez le sèche-cheveux

1. J'ai utilisé des somnifères ;

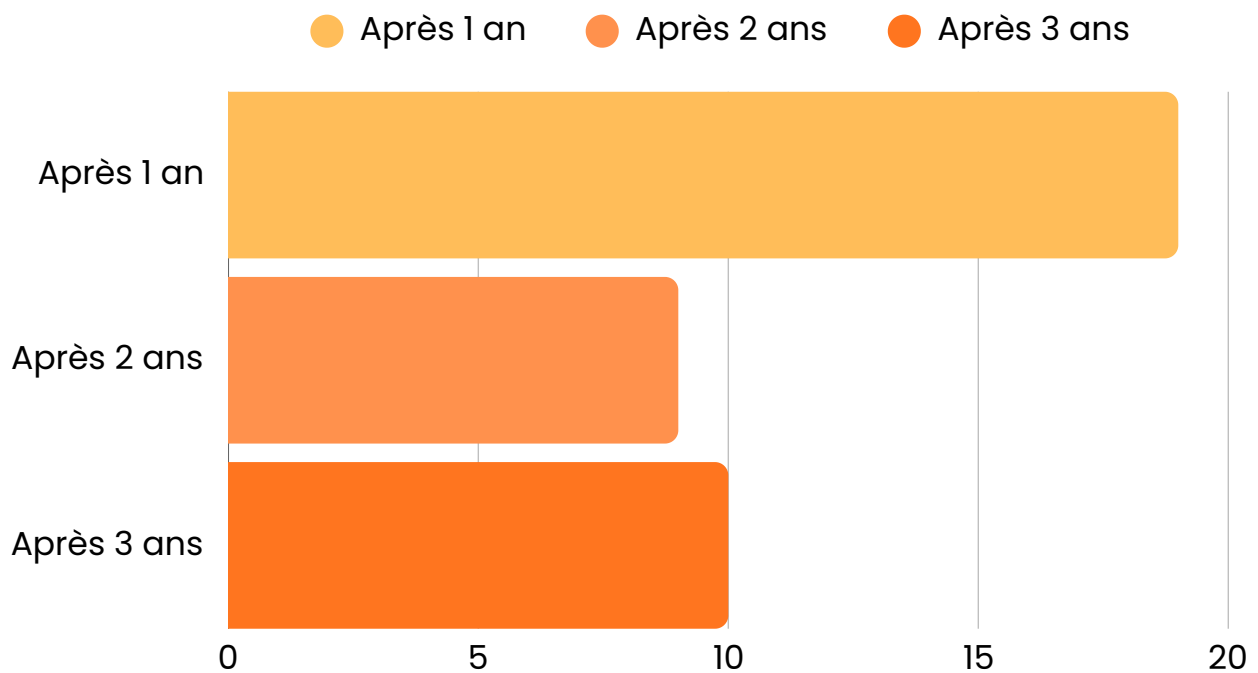
1. instaurer un rituel bain-repas-sommeil ; beaucoup parlent de la nécessité de patience, de câlins et d'alternance parentale ;

6 amener les enfants dans le lit (1 en raison de la peur des bruits) ;

1 jour échangé contre nuit;

5) Quand votre sommeil nocturne a-t-il commencé à devenir régulier ?

Comme indiqué précédemment, 50 % des enfants commencent à normaliser leur comportement entre un et deux ans. Cependant, un nombre équivalent d'enfants présentent des difficultés persistantes entre deux et trois ans. Environ 25 % de ces difficultés persistent au-delà de cet âge.



Cependant, seulement 12 % des enfants présentent encore des problèmes à l'âge de trois ans.

QUELQUES OBSERVATIONS SUR LES QUESTIONNAIRES

Les premières années de vie d'un enfant atteint du syndrome de Williams sont fortement caractérisées par d'importantes difficultés d'endormissement et des difficultés à maintenir un sommeil continu et suffisamment long pour permettre un repos réparateur.

Cela affecte la qualité de vie de l'enfant lui-même, mais aussi celle de toute la famille, et en particulier celle des parents qui se retrouvent souvent à devoir inventer des solutions ou des remèdes pour atténuer ce malaise.

À partir de l'analyse des résultats de ce questionnaire, nous avons entrepris d'étudier les causes possibles, en partant d'une compréhension des caractéristiques typiques du syndrome de Williams, mais aussi en tenant compte du développement normal du rythme veille-sommeil au cours des premières années de la vie.

Ce travail nous a permis de recueillir les réponses des parents, qui sont devenues une liste de suggestions et de solutions possibles pour rendre ce moment si particulier moins fatigant.

Cela permet d'aider les parents à faire face à ces difficultés, tout en leur offrant la perspective que tout cela est limité à une période spécifique et peut être surmonté grâce à des mesures et une assistance appropriées.

Cette petite étude pourrait constituer le point de départ d'investigations et de recherches scientifiques plus approfondies permettant de parvenir à des solutions de plus en plus ciblées.

Les thérapeutes neuropsychomoteurs du développement de l'Association Davide e Golia

Francesca Nieri
Ilaria Parrini
Vania Pirrone
Margherita Ravenni
Chiara Tucci

QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE WILLIAMS ?

Le syndrome de Williams (également connu sous le nom de syndrome de Williams-Beuren), dont la cause reconnue est une microdélétion du chromosome 7, est un trouble multisystémique identifié comme une entité clinique distincte en 1961.

Il s'agit donc d'une maladie génétique rare et non dégénérative, survenant une fois sur 10 000 naissances. Elle est présente dès la naissance et touche autant les garçons que les filles. Elle n'est pas héréditaire et n'est pas due à des facteurs médicaux, environnementaux ou psychosociaux, mais relève plutôt du hasard.

Le syndrome de Down affecte plusieurs domaines du développement, notamment le développement cognitif, langagier et psychomoteur.

Les caractéristiques particulières du syndrome de Williams sont liées à :

- Caractéristiques faciales
- anomalies cardiovasculaires
- hypercalcémie néonatale
- développement psychomoteur et cognitif
- Croissance
- Anomalies génito-urinaires
- Anomalie oculaire
- Anomalies dentaires
- Anomalies ORL
- Anomalies du tissu conjonctif et du squelette
- anomalies cutanées
- système endocrino-métabolique

Sur le plan cognitif, il existe une grande variabilité interindividuelle. Certains enfants présentent un niveau d'intelligence moyen ou légèrement inférieur à la moyenne, associé à des difficultés d'apprentissage. Beaucoup d'enfants sont à la limite d'un léger retard mental, et certains présentent un retard mental modéré. Plus précisément, la plupart des enfants présentent des différences significatives dans le développement de leurs compétences selon les différents domaines d'apprentissage.

Les enfants atteints du syndrome de Williams sont généralement sociables et font preuve d'une forte communication non verbale dès leur plus jeune âge : ils utilisent les expressions faciales, le contact visuel et parfois des gestes pour communiquer. Ils commencent à parler plus tard que prévu et, malgré l'extrême variabilité des cas, ils ne prononcent généralement des mots isolés qu'après 18 mois. Ils peuvent apprendre les chansons avec facilité, faisant preuve d'une bonne mémoire auditive et d'un sens musical développé. De nombreux enfants atteints du syndrome de Williams commencent à former des phrases vers l'âge de 3 ans, et leur langage s'améliore et continue d'évoluer à partir de 4 ou 5 ans.

ASSOCIATION DU SYNDROME DE WILLIAMS EN ITALIE

Comment puis-je obtenir plus d'informations sur les enfants atteints du syndrome de Williams ?

En complément de cette brochure, l'Associazione Persone Williams Italia Onlus (www.apwitalia.org) propose des informations complémentaires sur le syndrome de Williams. Outre les informations disponibles sur le site web de l'association, une lettre d'information est publiée régulièrement et des mises à jour sont également disponibles sur sa page Facebook.

L'Association italienne du syndrome de Williams a été fondée en 2016 pour défendre les intérêts des personnes atteintes de ce syndrome et de leurs familles.

Ses principaux objectifs sont de soutenir les personnes atteintes du syndrome de Williams et leurs familles, et de sensibiliser le public et d'améliorer les connaissances sur ce syndrome.





ASSOCIATION DU SYNDROME DE WILLIAMS EN ITALIE

Secrétariat
téléphonique
+39 320 061 9686



Adresse email
segreteria@apwitalia.org



Site web
www.apwitalia.org

