



Le syndrome de Prader-Willi : un exemple de handicap rare

Maithé Tauber

Centre de référence du syndrome de Prader-Willi



Journée des Maladies Rares 28 Février 2014

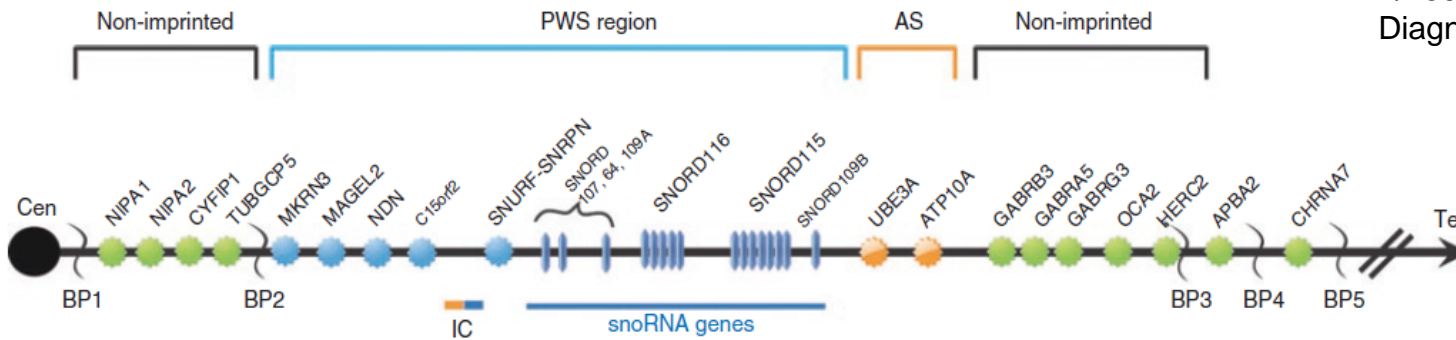


Le Syndrome de Prader-willi

Définition

PWS est un trouble du développement d'origine génétique lié à un défaut d'expression de certains allèles d'origine paternelle sur le chromosome 15q11-q13

1 mois



1/15000 naissances
Diagnostic néonatal

- Hypotonie néonatale et **déficit de succion**
- **Obésité précoce : hyperphagie et déficit de satiété**
- Troubles endocriniens: déficit en GH, hypogonadisme..
- **Dysfonction hypothalamique**
- Troubles neurovégétatifs, troubles du sommeil
- Difficultés d'apprentissage et **troubles du comportement**
- **Pathologie psychiatrique**

Conséquences sévères pour le patient , la famille et les soignants

Prise en charge complexe

Complexité clinique

-Handicap physique:

Hypotonie

Obésité massive et complications associées

Troubles du comportement alimentaire

Hyperphagie, déficit de satiété, obsession
pregnante et permanente pour la nourriture ,
glouton, PICA,

Autonomie impossible par rapport à la
nourriture

Handicap « mental »

Déficit cognitif: DI légère ou modérée

Troubles des apprentissages

Troubles des fonctions exécutives

Troubles du comportement

Troubles affectifs

Déficit des aptitudes sociales

Troubles **psychiatriques** : psychose, hallucinations, dépression

Décompensations aiguës , grande variabilité en fonction de l'environnement

Troubles somatiques sévères , handicap physique

Hypotonie néonatale persiste toute la vie , déficit de la masse musculaire , déficit de la succion

Obésité massive

- Troubles du comportement alimentaire

- Hyperphagie, déficit de satiété, obsession permanente et permanente pour la nourriture , glouton, PICA,

- Autonomie impossible par rapport à la nourriture

Complications de l'obésité : Diabète, SAOS, lymphoedème,

Troubles du sommeil : respiratoires et autres , narcolepsies, somnolence diurne excessive

Scoliose très fréquente 40% chez l'enfant, 80% chez l'adulte , 20% avant 5 ans chirurgie compliquée

Luxation de hanche plus fréquente

Troubles somatiques sévères , handicap physique

Epilepsie dans 15% des cas

Catatonie

Troubles du SNA : sudations excessives, bradycardie ou tachycardies pouvant entraîner des malaises , Hypotension, hypothermie, troubles de la déglutition et reflux gastro-oesophagien

Troubles de la motricité gastro-intestinale

Troubles endocriniens : déficit en GH, hypogonadisme mixte, hypothyroïdie , rarement déficit corticotrope

Troubles ophtalmologiques

Chirurgie : cryptorchidie (100%) ORL (50%)

Handicap « mental » complexe

Déficit cognitif: DI légère ou modérée QI 70 chez les enfants , 60 chez les adultes

Troubles des apprentissages : mémoire de travail faible, déficit de communication, Déficit de la pragmatique, difficultés dans les quantités, le temps , déficit visuospatial déficits intégration sensorielles ?, Troubles de l'attention, fatigabilité

Troubles du comportement : Répétitions, stéréotypies, colères,
Automutilations , grattages
Stockage , accumulation, comportement addictif :tabac, ethylisme (rare)
Impulsivité, Aggressivité

Troubles affectifs : Labilité émotionnelle , débordés par leurs émotions et celles des autres

Déficit des aptitudes sociales: théorie de l'esprit , empathie , signes partagés avec le spectre autistique mais rarement autisme authentique

Troubles de la personnalité : rigidité de la pensée , affabulation, pas de culpabilité , naïfs

Pathologie psychiatrique atypique

-inclassable DSM5

-parfois spécifique hallucinations , dans certaines formes génétiques

-50% des personnes adultes

-décompensation aigue sur le mode compulsif ou agressif

-psychotique

-rarement dépression

-hospitalisation en psychiatrie rarement souhaitable

Prise en charge complexe somatique et psychique

Rééducations dès la naissance toute la vie

- orthophonie précoce : troubles de l'oralité
- kinésithérapie
- psychomotricité
- orthopsie

Suivi diététique

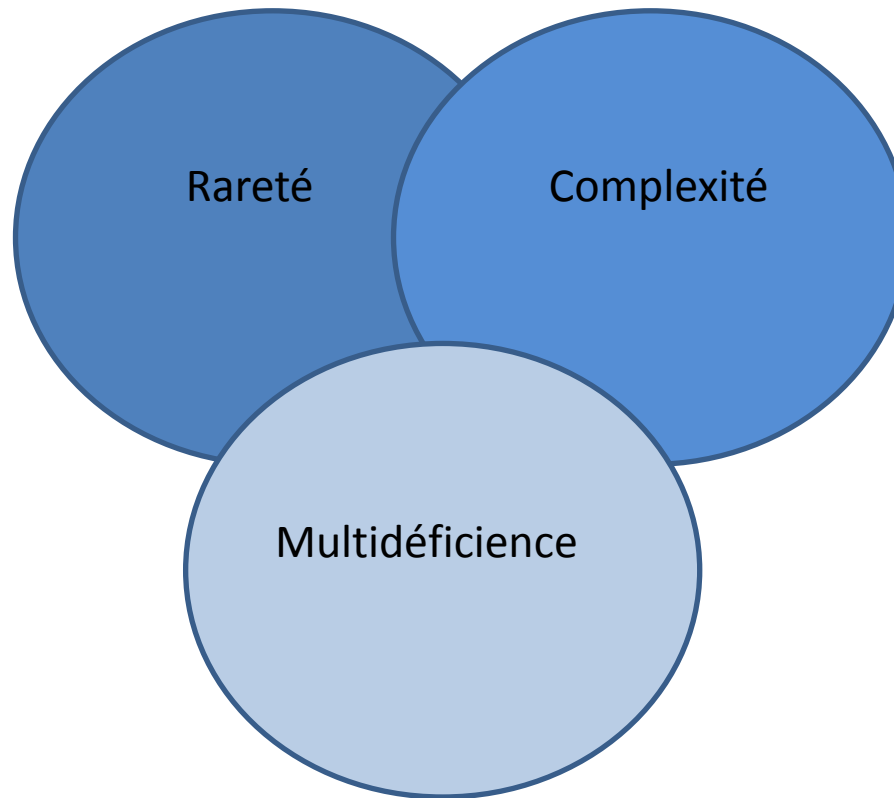
Accompagnement parental et des professionnels

Suivi somatique : obésité, endocrinien, diabète, orthopédique, ORL, sommeil, lymphoedème, ophtalmo, gastro...

Suivi psychologique

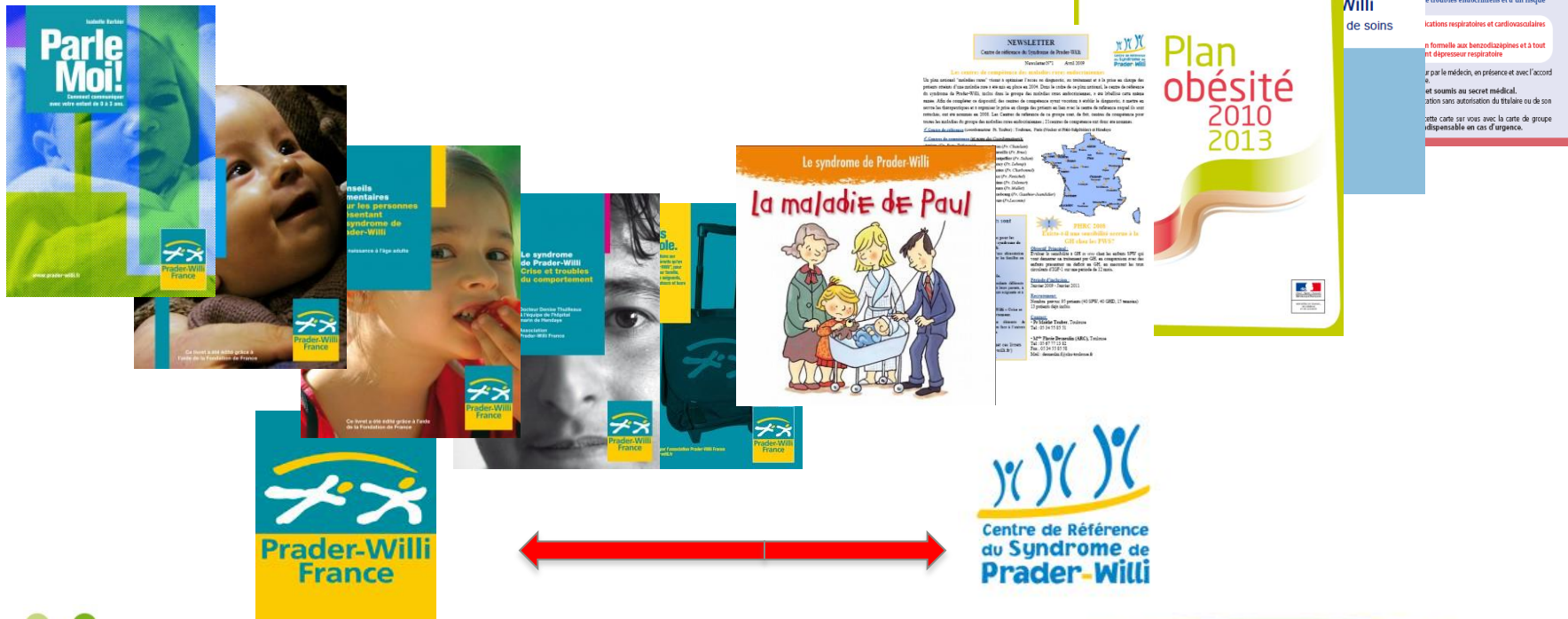
Suivi psychiatrique

Handicap rare :
Une définition à revoir
Une définition au cas pas cas



Communiquer pour optimiser la prise en charge et la vie quotidienne

- PNDS janvier 2013
- Plan Obésité : SSR enfants /référentiel nutrition et activité physique
- Publications, sites internet
- Guide des pratiques partagées CNSA





Guide de pratiques partagées

pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le syndrome de Prader-Willi (SPW).

Partageons nos pratiques et nos savoirs.



Pour vous aider à parcourir le guide :

Enfants Ado Adultes

Petite enfance

[Accueil](#)

Pourquoi ce guide ?

La nécessité de ce guide nous est apparue comme une évidence. Parents et professionnels, nous sommes confrontés à des difficultés semblables : tous ces enfants et tous ces adultes avec un syndrome de Prader-Willi (SPW), ont des comportements déroutants, car peu connus, qui mettent en échec les réponses éducatives ou organisationnelles habituelles. Et pourtant, de nombreuses situations dramatiques pourraient être évitées par une meilleure connaissance du syndrome.

[Lire la suite](#)



Pour toutes vos questions un petit tour par le FAQ



Une priorité : la cohérence entre tous !

Porter une attention spécifique à leurs particularités !

Valoriser les talents et les compétences !



- Accueil Guide
- Pourquoi ce guide ?
- Glossaire
- FAQ Enfants Ado Adultes
- FAQ Petite enfance
- Contact
- Mentions légales
- Remerciements

Enfants Ado Adultes

- Alimentation
- Aspects médicaux
- Bouger
- Communication
- Ecole & Formation
- Emotions
- Habitudes et rituels
- Parents-famille
- Relation sociales
- Transitions-orientations
- Une autres façon de voir le monde
- Vie affective

Petite enfance

- Alimentation
- Aspects médicaux
- Interactions précoces

69 235 13

Like Tweet +1

En association avec :

