



SYNDROME DE PRADER-WILLI



*Jules et son
frère aîné Léo*

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique qui se caractérise à la naissance par une diminution du tonus musculaire (hypotonie) et des difficultés à s'alimenter.

Au cours de la vie, la régulation des différentes fonctions vitales peut être perturbée : métabolisme, croissance, développement sexuel, respiration et sommeil, sensibilité à la douleur, contrôle des émotions et résistance au stress. Une dépense de calories diminuée et une prise excessive d'aliments (hyperphagie), en l'absence de contrôle, entraîne une obésité grave.

Des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement peuvent être également présents. La sévérité des manifestations varie beaucoup d'un enfant à l'autre.

Le nombre de cas dans une population donnée à un moment donné est estimé entre 1 à 20 000 et 1 à 25 000.

Cette maladie touche indifféremment les deux sexes, quelle que soit l'origine géographique.

A l'âge adulte, avec le développement de l'autonomie, l'évolution du syndrome est dominée par les troubles du comportement alimentaire et par l'aggravation d'une obésité. L'obésité peut entraîner des complications qui menacent l'espérance de vie : diabète, problèmes cardiaques ou vasculaires, problèmes respiratoires, œdème lymphatique (lymphœdème). De plus, les troubles psychologiques (colères, anxiété) peuvent être invalidants pour l'insertion socioprofessionnelle.

Par ailleurs, la ménopause est souvent plus précoce, s'accompagnant d'une fragilité osseuse (ostéoporose) et d'un risque accru de fractures, si aucun traitement médical (traitement substitutif) n'a été instauré. Lorsque les fractures sont très fréquentes, elles peuvent parfois aboutir à une perte de la marche.

LE DIAGNOSTIC SYNDROME DE PRADER-WILLI

Aujourd'hui, le diagnostic du syndrome de Prader-Willi est réalisé très précocement au vu de signes cliniques à la naissance (baisse du tonus musculaire néonatale sévère, absence de réflexe de succion, difficultés d'alimentation). Ce diagnostic est fiable à 100%.

A quoi est dû le syndrome de Prader-Willi ?

Le syndrome de Prader-Willi est dû à une anomalie génétique dans une région particulière du chromosome 15 appelée région 15q11-q13. Normalement, chaque individu possède deux chromosomes 15 dont l'un provient du père et l'autre de la mère. Sur chacun de ces chromosomes sont inscrits plusieurs centaines de gènes.

La région 15q11-q13 présente alors une particularité : seule une copie va normalement s'exprimer. Plusieurs mécanismes sont à l'origine de cette anomalie génétique : dans la plupart des cas, il y a eu perte d'un morceau plus ou moins grand du chromosome 15 paternel, dans 25 à 30% des cas, l'enfant a hérité de deux chromosomes 15 maternels. Dans quelques cas, l'anomalie est isolée et concerne la région particulière du chromosome 15 appelée « centre de l'empreinte », zone qui est « silencieuse ». Enfin, dans de rares cas, un petit morceau

d'un autre chromosome est venu se coller sur le chromosome 15. Il s'agit d'une translocation.

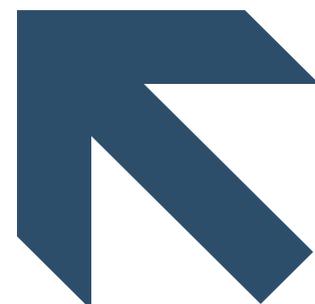
Un certain nombre de gènes de la région 15q11-q13 impliqués dans le syndrome sont maintenant connus ; il reste à déterminer en quoi et comment chacun de ces gènes est impliqué dans le syndrome de Prader-Willi.

Comment fait-on le diagnostic du syndrome ?

Une simple prise de sang, chez l'enfant, permet de diagnostiquer le Syndrome **sans en déterminer le mécanisme** grâce à une technique de biologie moléculaire appelée « étude de la méthylation ».

Le recours à des examens spécifiques est nécessaire pour identifier la cause en cas de disomie ou de mutation d'empreinte. Il est parfois nécessaire d'analyser parallèlement le sang des parents.

L'amniocentèse, telle qu'on la pratique actuellement dans le cadre du diagnostic prénatal, ne met pas en évidence l'anomalie génétique responsable du syndrome de Prader-Willi : cet examen est en général réalisé afin de dépister une anomalie chromosomique.



Jules n'a que quelques heures



PETITE ENFANCE

SYNDROME DE PRADER-WILLI



Jules à 4 mois

Aujourd'hui, la prise en charge précoce, le traitement par hormone de croissance et une meilleure connaissance du Syndrome Prader-Willi, permettent un développement initial plus harmonieux. Pour autant la petite enfance est marquée par plusieurs facteurs.

L'hypotonie majeure prédomine avec les difficultés de succion qui sont associées.

Ce bébé est le plus souvent incapable de téter le sein maternel, quant au biberon, il n'y parvient pas toujours de façon correcte, c'est pourquoi chez une grande majorité de ces bébés la mise en place d'une sonde naso-gastrique est nécessaire pour pouvoir les alimenter correctement. Le nourrissage est indispensable à la survie et est un élément essentiel à la relation mère-bébé et en particulier aux comportements d'attachement entre le bébé et sa mère.

Malgré une mimique pauvre, une absence de pleurs et de réponse de la part de ce bébé, il faut toujours le stimuler au niveau sensoriel (lui parler, lui faire des sourires, lui chanter des chansons, le chatouiller...).

Toutes les découvertes sensorielles sont importantes pour s'ouvrir au monde.

Le **toucher** permet de prendre conscience de son corps, il est

important de pouvoir prendre ce bébé dans ses bras, de le porter, de le caresser, de le câliner, de lui apporter les soins corporels nécessaires. **La vision** des bébés n'est pas encore très efficace à la naissance, ils n'y voient à peu près bien qu'à une distance entre 15 et 30 cm de son visage. Il ne faut pas hésiter à s'approcher à cette distance convenable pour qu'il puisse distinguer correctement les visages et les objets. Le regard de son bébé a tendance à partir dans le vide, il a besoin qu'on le stimule pour pouvoir maintenir son regard sur les visages de ses proches.

L'audition est déjà fonctionnelle dans le ventre de la maman dès la fin du 7ème mois. Les bébés sont habitués à entendre les bruits du corps maternel (respiration, battements du cœur, bruits de transit...), cela représente des repères sensoriels favorisant l'attachement à la mère. Il reconnaît bien la voix de son père et la prosodie de celle de la maman (le rythme et la façon de parler).

Quant au goût et à l'odorat, les difficultés de succion de ce bébé vont entraver les possibilités de plaisir liées à l'alimentation, au fait de sentir le lait couler dans sa bouche, dans sa gorge, de sentir le goût de ce lait... Or la tétée doit être un moment de plaisir avant tout, en pratique, pour ce bébé et sa mère c'est avant tout un « challenge ».



EN GRANDISSANT

SYNDROME DE PRADER-WILLI

A cette période, il faut prendre en compte le passage d'une presque anorexie des deux premières années à une attirance très forte par la nourriture. Un accompagnement strict de l'alimentation est nécessaire.

Ce régime, conseillé par une diététicienne ou un nutritionniste, doit être permanent et compris de tout l'entourage de l'enfant (famille, y compris les frères et sœurs et les grands parents, nourrice, école). Il permet un maintien du poids.

Chez le petit enfant, il faut éviter de développer le goût du gras et du sucré.

Pour éviter les frustrations, le régime ne doit pas être triste. En cas de prise de poids, réprimer ne sert à rien ; il faut voir si l'on ne peut pas changer quelque chose dans la vie de l'enfant.

Les enfants ont une salive plus épaisse que la normale. Pour prévenir l'apparition de **caries dentaires**, il faut les aider à se brosser les dents. Une surveillance régulière par un dentiste (détartrage, soins) est nécessaire.

Leur peau est très sensible et cicatrise mal ; ils ont souvent des réactions allergiques ; et ils ont tendance à se gratter jusqu'au sang. Les parents avertis de cette tendance peuvent essayer d'en discuter avec leur enfant.

En raison du **seuil élevé de résistance à la douleur**, les bleus, les écorchures et les brûlures sont fréquents.

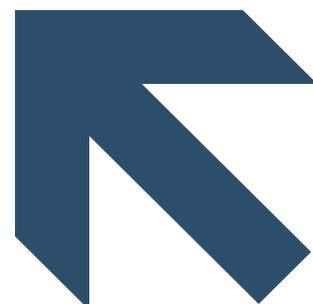
De plus, la prise en charge orthophonique doit être assurée avant même l'apparition du langage pour augmenter le tonus des muscles de la face et du palais. De manière générale, l'apparition du langage se fait plutôt tardivement.

Les problèmes de vision (strabisme/myopie) et de motricité sont fréquents et nécessitent un suivi régulier par des spécialistes. Dès que possible, la pratique de différents sports doit être associée au régime. Faire de la bicyclette leur permet d'acquérir un meilleur équilibre.

Les enfants atteints du syndrome ont des difficultés d'apprentissage très variables. Les capacités linguistiques sont généralement bonnes ; ils ont plus de difficultés en mathématiques.

L'acquisition de l'écriture peut être retardée par l'hypotonie et la petite taille des mains.

Beaucoup sont capables de mener à bien une scolarité primaire ordinaire dans des classes à petits effectifs et à un rythme adapté, leurs capacités d'apprentissage sont étonnantes.

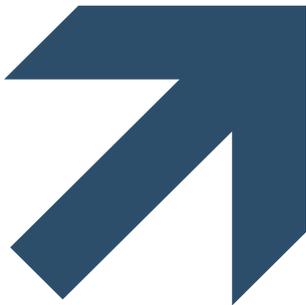


Jules à 2 ans et demi



ET APRES...

SYNDROME DE PRADER-WILLI



ADOLESCENCE

Le développement pubertaire est souvent tardif et en général incomplet. Un bilan dans un service d'endocrinologie est indispensable afin d'envisager des traitements hormonaux de substitution. L'hormone de croissance peut avoir un effet bénéfique.

Attention, c'est à cette période que les problèmes de boulimie sont les plus aigus. Le maintien du régime est indispensable car les complications dues au surpoids (diabète, problèmes respiratoires et cardiaques) sont graves.

C'est aussi à cette période que chez certains enfants – et d'autant plus s'ils sont obèses – les problèmes de comportement semblent être les plus violents et dégénérer en crises de colère. Pour éviter que ces crises ne se multiplient, pour éviter que les adolescents ne s'isolent, s'installent dans la dépression et se construisent une image négative d'eux-mêmes, un cadre sécurisant, clair et stable dans le temps, leur est bénéfique. Ils supportent mal la violence et l'agressivité, même s'ils n'en sont pas l'objet.

L'acquisition de l'autonomie indispensable à l'âge adulte ne peut se faire que très progressivement.

ADULTE

Il semble que les problèmes de comportement des personnes atteintes du SPW diminuent à l'âge adulte s'ils sont placés dans un cadre adapté et suffisamment protecteur, mais qui leur permette d'exercer le maximum d'autonomie dont ils sont capables.

Selon les cas, il peut s'agir :

1. d'un foyer de vie pour les personnes qui ne peuvent s'assumer au niveau des repas et au niveau relationnel. Le foyer devrait permettre l'acquisition du maximum d'autonomie, offrir suffisamment d'activités tout en maintenant une surveillance stricte de l'alimentation.
2. d'un ESAT avec foyer d'hébergement qui connaisse et prenne en charge le régime alimentaire,
3. d'un emploi protégé en milieu ordinaire de travail avec service d'accompagnement pour les personnes ayant acquis une autonomie suffisante. Dans tous les cas, le personnel des établissements d'accueil doit avoir une bonne connaissance du syndrome.