LE SYNDROME DE PRADER-WILLI: Expérience d'une unité spécialisée 13 ans après Dr Denise Thuilleaux- Psychiatre- Responsable de Pôle : Maladies Rares à expression psychiatrique et troubles du développement

Historique

NOVEMBRE 1999 : Démarrage projet Prader-Willi et syndromes apparentés (2 lits) et montée en charge progressive jusqu' à 16 lits fin 2004

<u>DECEMBRE 2004</u>: Intégration dans le Centre de Référence Prader-Willi labellisé par le Ministère de la Santé (coordonateur Pr TAUBER - CHU Toulouse)

MARS 2008: Participation à l'élaboration de la Carte d'Urgence PW remise à chaque patient

JANVIER 2009 : Convention de coopération établie avec CHU Toulouse
Objectifs: Favoriser recherche clinique par l'élaboration de projets communs
Aide au diagnostic génétique (tarif préférentiel)
Favoriser les échanges médicaux et paramédicaux

NOVEMBRE 2009: Evaluation favorable des 5 ans du CR PW par les experts de l'HAS

DECEMBRE 2009: Passage de 16 à 24 lits PW en SSR Adolescents-adultes (13F/11M)

JANVIER 2012: Contribution à l'élaboration des aspects psychiatriques du PNDS (Programme National de Diagnostic et de Soins) de L'HAS

MARS 2012: Service SSR inclu dans 2 Centres Intégrés pour la prise en charge de l'obésité sévère Pitié-Salpétrière et CHU Toulouse (4 Centres Intégrés au niveau national)

Présentation de notre projet

Constitution d'un groupe de patients porteurs d'une même maladie rare

- Intérêt pour les patients:

Nécessité de bénéficier d'une prise en charge spécifiquement adaptée Interactions positives entre les patients Relations de confiance avec des soignants connaissant leur pathologie Restauration d'un lien social souvent totalement inexistant

- Intérêt pour les soignants:

Enrichissement de l'observation clinique Amélioration de la qualité de la prise en charge Spécialisation et expertise reconnue Contribution à la recherche clinique

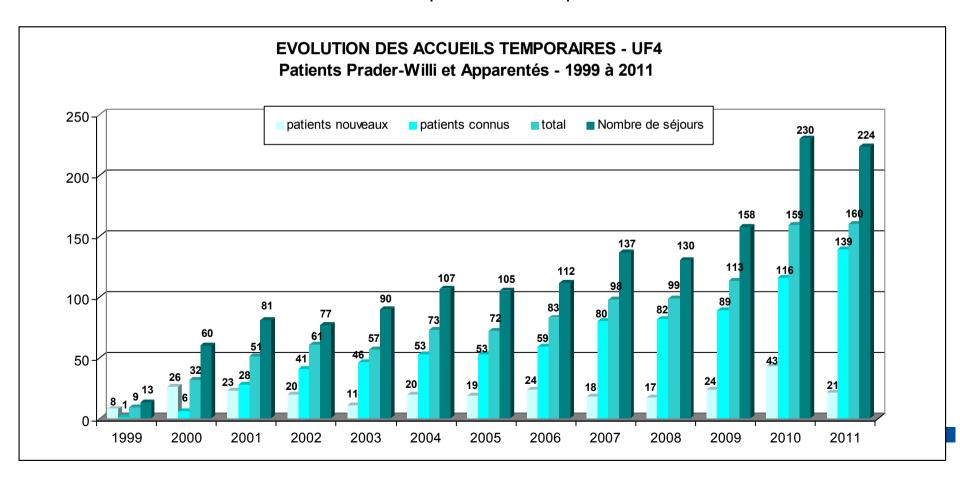
-Intérêt pour les familles:

Répit réparateur pendant la durée du séjour Soutien psychologique Accompagnement psycho-social entre les séjours

Expérience unique: seule structure hospitalière en France à accueillir en SSR des adolescents et adultes PW

Evolution des accueils de 1999 à 2012 - File Active

- Depuis 13 ans: accueil de 255 S.P.W et 49 syndromes apparentés = 304 patients
- Septembre 2012 : File active de 186 SPW + 34 patients syndromes apparentés = 220 patients
- Une soixantaine de demande d'hospitalisation de patients non connus

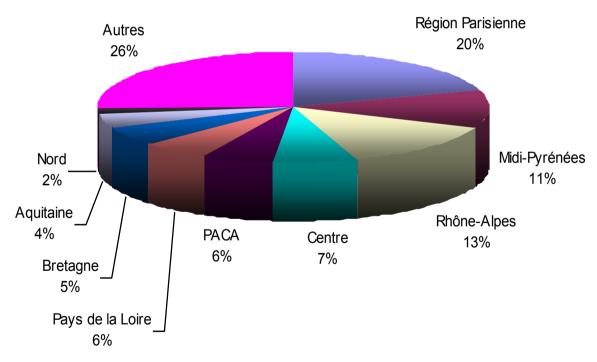


Origine géographique des patients

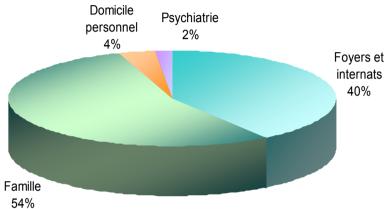
Recrutement National

Régions les plus représentées: Région Parisienne, Midi-Pyrénées, Aquitaine, Rhône-Alpes

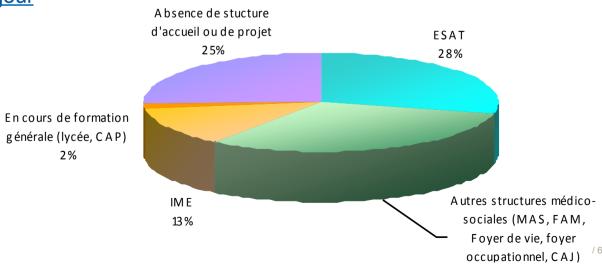
Patients adressés par les autres sites du CR et par les Centres de Compétence, par Association PWF, Institutions, Médecins spécialisés, traitants,....



Lieux d'hébergement et Prise en charge de jour

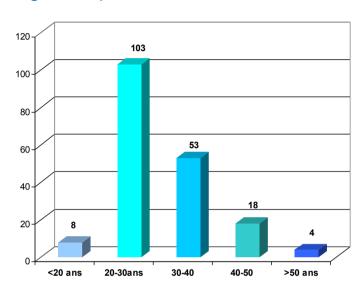


➤ Prise en charge de jour

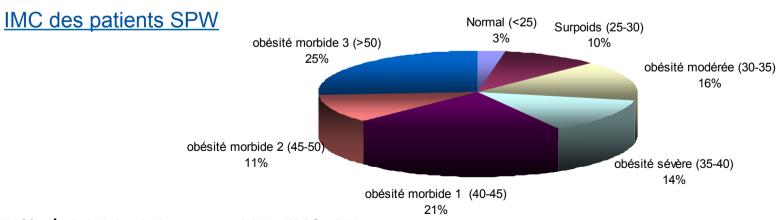


Caractéristiques des patients recrutés

Age des patients

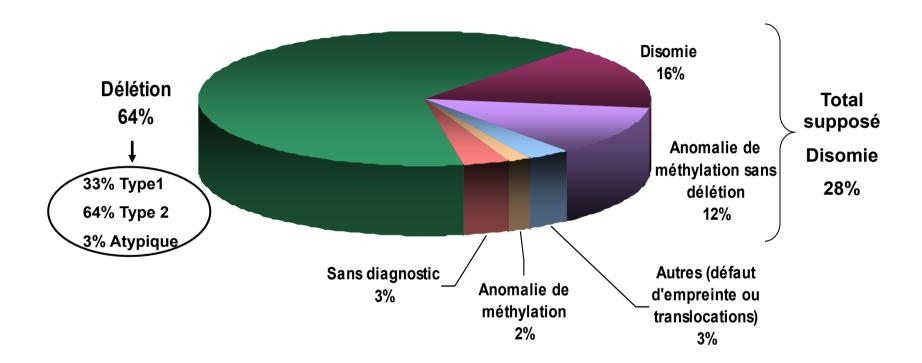


Classe d'âge la plus représentée de 20 à 30 ans



- > 71% d'obésité sévère et morbide (IMC>35)
- > 57% d'obésité morbide dont 25% d'obésité morbide extrême (IMC>50)

Diagnostics génétiques des patients PW



97% des patients ont un diagnostic génétique confirmé (contre 45% en 2006)

Objectifs du séjour

- Prise en charge et accompagnement d'une maladie rare chronique: Evaluer-Soigner-Dépister-Prévenir
- Régulation des problèmes de santé de poids et/ou de comportement
- Soutien et répit des familles et des autres institutions par un relais complémentaire
- Travail spécifique de séparation avec les parents dans le passage à l'âge adulte
- Préparation d'une nouvelle orientation ou d'un nouveau projet de vie
- Lien social et interactions positives entre patients ayant le même syndrome

Principes fondateurs du projet

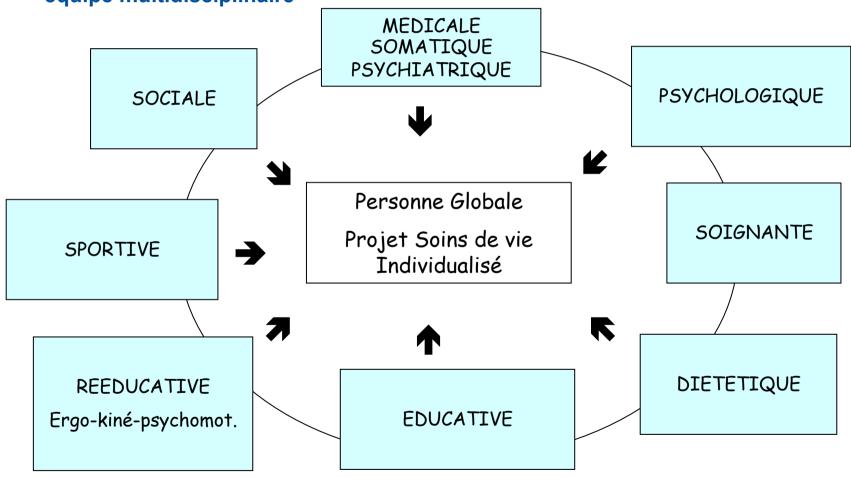
Maladie organo-psychiatrique avec des troubles **somatiques**, **cognitifs** et **psychiatriques** qu'il faut accompagner par des soins au long cours

- Prise en charge globale des personnes PW par une équipe multidisciplinaire avec une double approche somatique et psychiatrique
 - Impossibilité de soigner un symptôme ou un comportement sans soigner toute la personne
 - Importance d'une alliance thérapeutique autour du patient sans clivage entre l'organique, le psychologique et le social – chaque professionnel étant le maillon irremplaçable d'une chaîne autour du patient
 - Valeur contractuelle du Programme thérapeutique établi avec le patient pour tout séjour à partir de prescriptions médicales, psychologiques, éducatives et rééducatives

Selon chaque projet individuel, accent mis sur le versant physique ou psychique

Principes fondateurs du projet

Le projet thérapeutique repose sur une prise en charge **globale** de la personne par une **équipe multidisciplinaire**



PEC médicale – somatique - psychiatrique

Présence médicale 24h/24

Médecin généraliste

- Examen clinique d'entrée
- Prescription des bilans et examens complémentaires
- Surveillance et prise en charge de l'état somatique du patient
- Participation aux réunions de synthèse hebdomadaires



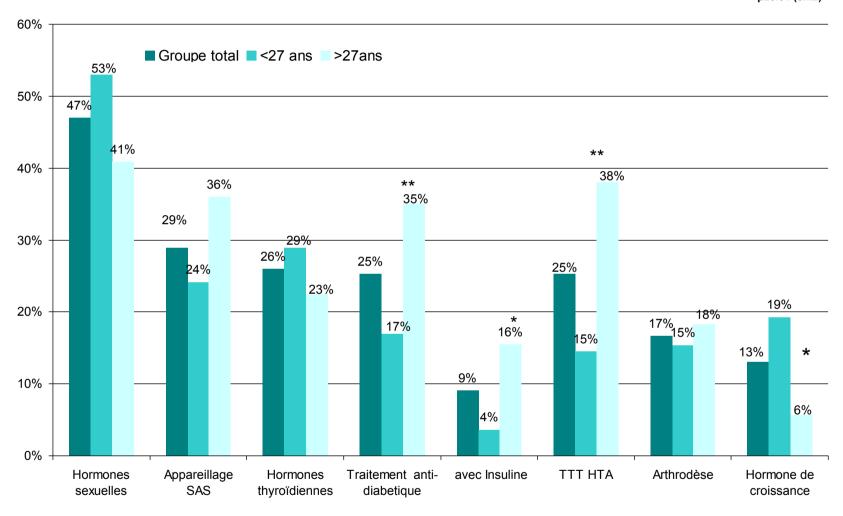
Médecin psychiatre

- Entretiens individuels réguliers ou « à la demande »
- Groupe de parole hebdomadaire systématique
- Réajustement des traitements psychotropes si besoin
- Liens avec les partenaires extérieurs
- -Travail de réflexion avec l'équipe multidisciplinaire
- Participation aux réunions de synthèse hebdomadaires



Traitements somatiques

* p≤0.05 (chi2)
** p≤0.01 (chi2)



Données extraites de la pharmacie sur 154 patients PW (Muriel Silvie et Alice Lapeyrade)

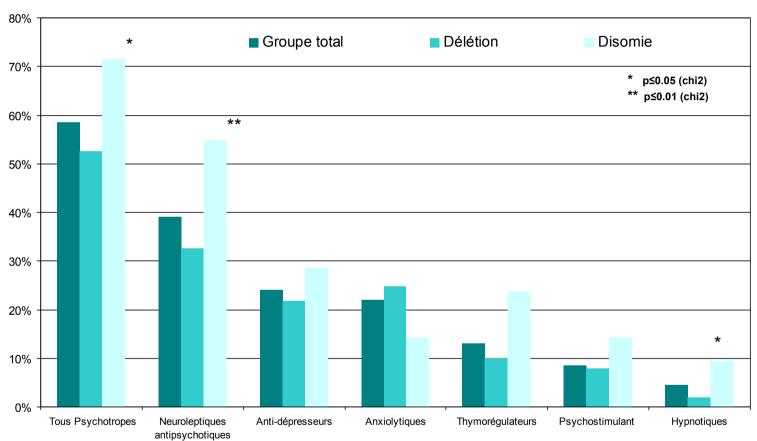
Prise en charge des troubles psychiatriques

- Avant d'être curatif, le traitement des troubles psychiatriques nous semble devoir être préventif:
- La qualité de la relation thérapeutique implique :
 - le respect empathique de la personne
 - la connaissance approfondie de son syndrome
 - la volonté de bonne communication entre les professionnels
- Autorité bienveillante qui inspire en retour la confiance du patient = condition fondamentale de toute réussite.

Concernant l'hyperphagie: Mise en œuvre du principe « Ni doute, ni espoir »

 Pas de « recette » spécifique pour chaque situation et chaque symptôme mais protocoles élaborés en équipe pour gestion des crises comportementales (agitation, automutilation)

Traitements par psychotropes



Données extraites de la pharmacie sur 154 patients PW (Muriel Silvie et Alice Lapeyrade)

Corrélation statistiquement significative entre génotype de disomie maternelle et prise d'antipsychotiques (+ d' 1 patient disomique sur 2 est traité par neuroleptique)

PEC psychologique

- Groupe de parole hebdomadaire systématique : régulation, médiation des problèmes interpersonnels
- -Entretiens individuels programmés ou à la demande
- -Tests/Bilans
- Liens avec les partenaires extérieurs en fonction des besoins





PEC soignante

■ A I' admission

- Observation de l'état cutané
- Prélèvement sanguin
- Prise des constantes
- Pesée









En partenariat avec l'équipe éducative:

- Evaluation de l'autonomie: au niveau de la vie quotidienne
- -Observation du comportement, de la capacité d'adaptation et intégration au groupe
- Explication des règles de vie





PEC soignante

■ Durant le séjour

- Dépistage et PEC des problèmes de santé









- Education thérapeutique personnalisée







- ➤ Educateurs spécialisés
 - A I' admission
- Elaboration du projet individuel personnalisé : partage des informations et coordination des différents intervenants
- Transfert des demandes vers les partenaires de l'équipe pluridisciplinaire
- Mise en route du planning et explication détaillée activités





- ➤ Educateurs spécialisés
 - Durant le séjour

-Encadrement temps de vie quotidienne intra et extra pavillonnaires

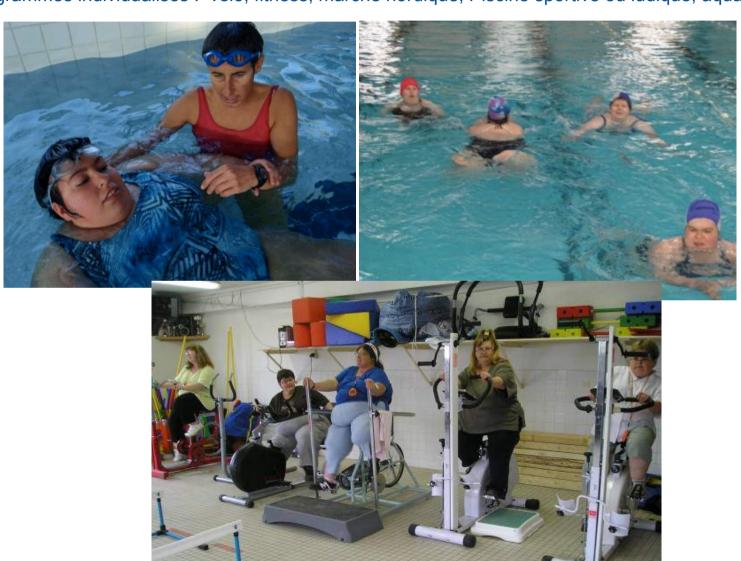
- Nombreux supports éducatifs
- Gestion argent-achats-sorties extra-muros
- Projets individualisés
- Sorties à thème





► Educatrice sportive

- programmes individualisés : vélo, fitness, marche nordique, Piscine sportive ou ludique, aquagym, etc...



Educatrice sportive

Et selon la saison... Mise à profit du cadre et des activités proposées par le site...



Diététicienne

- Consultation systématique à l'admission dans les 24 à 48h pour les nouveaux patients
- Consultation à la demande et / ou en fonction des besoins, pour les patients connus
- Mise en place d'une alimentation adaptée personnalisée
- Elaboration de la fiche diététique individuelle
- Consultation de suivi en fonction de l'évolution de la courbe de poids
- Mise en place d'outils thérapeutiques nutritionnels SI nécessaire





- > Ergothérapeute
- Evaluation de l'autonomie de la vie quotidienne et des déplacements
- Evaluation des habilités cognitives et mises en situation concrète
- Mise en place d'aides techniques
- Adaptation matériel/équipement/locaux











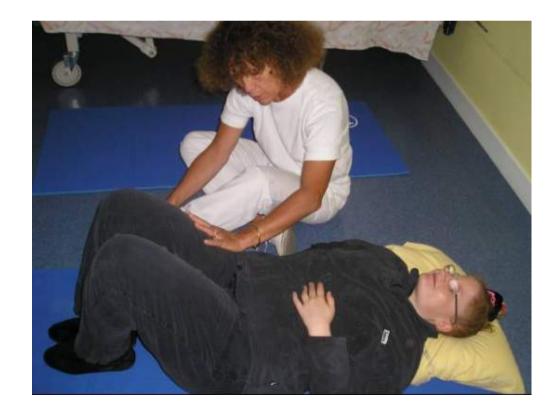


➤ Kiné

Axe orthopédique (Ecole du dos, renforcement musculaire, ...)

Axe cardiovasculaire (réadaptation à l'effort, massages veineux et drainages lymphatiques,...)

Axe respiratoire (capacité respiratoire, relaxation)



> Psychomotricité

Travail sur le schéma corporel et la représentation du corps, l'exploration des sensations , la créativité.

Thérapie Corporelle : équithérapie, balnéothérapie, massage, Relaxation, danse, expression corporelle...



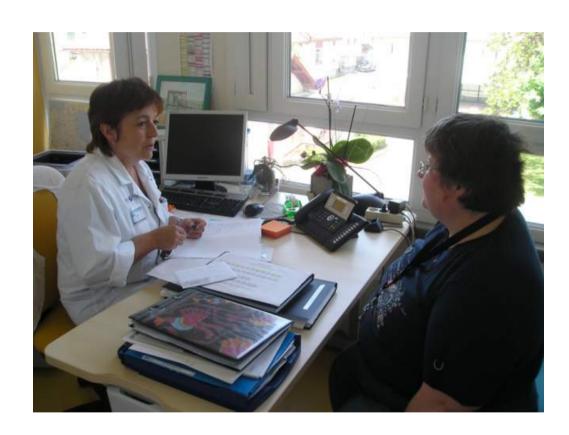






PEC sociale

Liens avec familles, institutions, réseaux autour du patient



Prise en charge institutionnelle

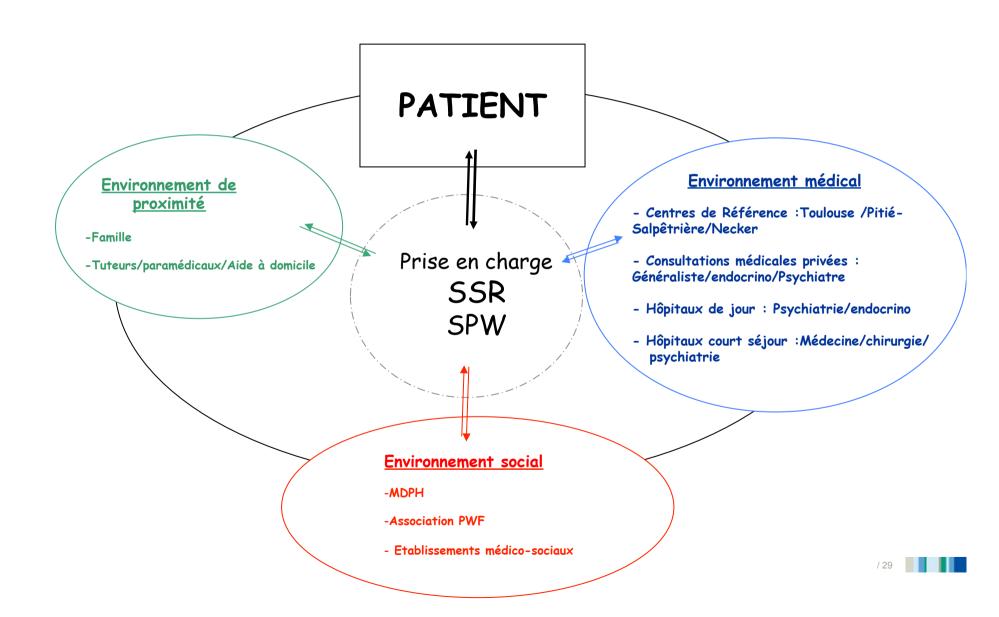
«orthèse psychique» = cadre rassurant où tous les protagonistes ont une place et une mission symbolique définies, avec une continuité protégeant de l'instabilité pulsionnelle.

Dans ce cadre très contraignant, les patients ont paradoxalement un vécu inhabituel de liberté

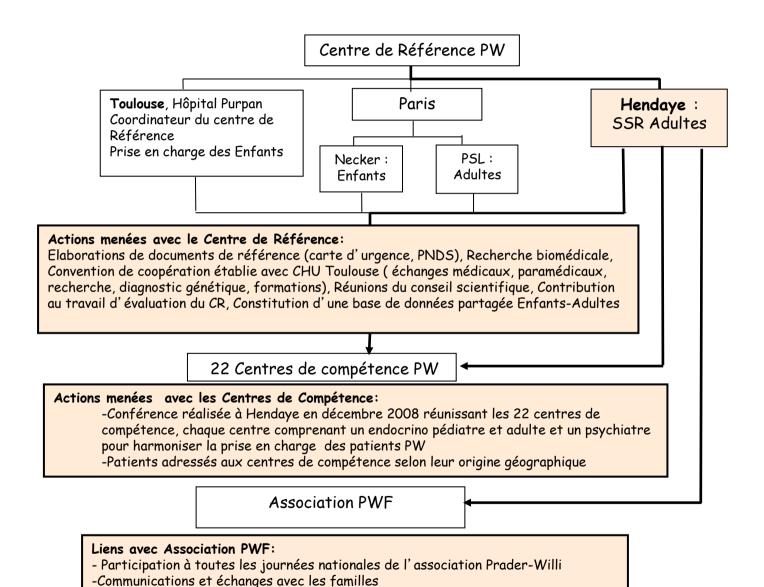
Engagement contractuel des patients au respect des règles institutionnelles qui posent les limites et la loi symbolique.

Volonté collective de valoriser et positiver toutes les ressources des patients dans un éventail très diversifié d'activités.

Prise en charge intra et extra hospitalière



Liens et réseaux



-Participation au Conseil Scientifique de l'association

Travaux de Recherche

➤ Publications Hendaye:

- A neuropsychological assessment of frontal cognitive functions in PWS Mai 2007 Journal of Intellectual disability Research
- Cognitive profile in a large French cohort of adults with PWS: differences between genotypes Mars 2010 *Journal of Intellectual disability Research*

Travaux en cours:

- Behavioral Profile of Adults with Prader-Willi Syndrome: Differences between genotypes Soumis en cours de révision dans *Journal of Autism and Develpmental Disabilities*
- Medical and psychosocial features in a large cohort of adults with Prader-Willi: experience from a dedicated centre in France. Soumis en cours de révision dans Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism

➤ Travaux en collaboration :

<u>CHU Toulouse</u>: « Evaluation de l' effet de l' ocytocine administrée en pulvérisation nasale sur les compétences sociales, le stress, l' anxiété et le comportement alimentaire chez des patients adultes présentant un syndrome de Prader-Willi : étude pilote » <u>Essai clinique réalisé à Hendaye sur 24 patients (juil-sept 2009)</u>

Oxytocin may be useful to increase trust in others and decrease disruptive behaviours in patients with Prader-Willi syndrome: a randomised placebo-controlled trial in 24 patients. Orphanet Journal of Rare Diseases (mai 2011)

Université de Bordeaux 2 de Psychologie cognitive:

Etudes effectuées par les étudiants (Master et Doctorat) de l'université de Bordeaux sous la direction de la psychologue en lien avec le département de psychologie cognitive (V. Postal)

Collaborations

✓ 2011: Rédaction d'un chapitre de l'ouvrage du Pr Arnaud Basdevant intitulé « Traité de Médecine et chirurgie de l'obésité »
Chapitre « Soins de suite pour les obésités génétiques »

✓ **2012:** Groupe de travail ministériel sur le thème de : « Handicap mental adulte- Obésité et Activités physiques » (Pr Tauber, Pr Rivière, Pr Ricour) à l'image du REPOP (pédiatrique)

Perspectives 2012-2013

✓2012-2013 Projet d'essai clinique avec CR –PSL (Investigateur : O. Bonnot) « Etude randomisée en double aveugle de l'efficacité du topiramate à 200 mg sur les symptômes d'irritabilité - impulsivité, d'hyperphagie et d'automutilation dans une population de patients SPW sur 8 à 12 semaines. »

✓ 2013 –2015 : suite essai clinique pilote OT avec CR Toulouse (investigateur: M. Tauber) « Effets de l'ocytocine à court et moyen terme sur le métabolisme cérébral chez des patients adultes SPW »

Quelques réflexions...

- Notre philosophie du soin: soin physique et psychique étroitement associé à la dimension de plaisir et de qualité de vie (cadre, vie relationnelle, etc,...)
- Rythme et durée des séjours établis à la carte : 2 séjours/an nécessaires mais pas toujours possibles (long délai d'attente, durée maximum 2 mois)
- Différenciation nécessaire entre notre accueil SSR et des soins aigus somatiques ou psychiatriques relevant du MCO. Inadaptation de notre structure à ces phases aigües.
- Nécessité de définir avec le patient les objectifs du séjour et des inter-séjours pour avoir un suivi sous la forme d'un contrat
- Bénéfice maintenu si relais pris par les familles et les institutions et décloisonnement de tous les intervenants et du réseau autour du patient.
- Contribution à l'élaboration d'un projet de vie : dans la majorité des cas ne pourra pas conduire à l'autonomie et à un travail dans un milieu ordinaire du fait des troubles de l'adaptation sociale (même avec bon niveau de formation)
- Difficulté observée de la prise en charge somatique et psychiatrique des adultes en ambulatoire (Rupture de soins au cours de la transition Pédiatrie-Adultes, carence d'évaluation du SAS, etc,...) et manque de courriers informatifs accompagnant les patients

Nos missions:

- Mission d'expertise et de recours (clinique, conseil et formation, recherche)
- Rôle clé dans:
 - Evaluation globale
 - Séjour de consolidation
 - Séjour de répit pour les familles

Nos projets:

- Augmentation du nombre de lits afin de répondre à la demande grandissante
- Organisation de séjours d'évaluation systématiques pour les adolescents en période de transition pédiatrie-adultes pour optimiser l'orientation et le projet de vie des adolescents
- ■Lits d'hospitalisation rapidement disponibles pour prévenir les crises et éviter les ruptures de soin
- •Hospitalisations longue durée pour les situations d'obésité mettant en jeu le pronostic vital ou en vue d'interventions chirurgicales pour lesquelles l'obésité peut être une contre-indication à l'anesthésie

Avec la collaboration de :

Dr Geneviève DEMEER, Médecin polyvalent référent

Mme Martine GIRAUD-DU-POYET, Cadre du Pavillon Bretonneau

Dr Joseba JAUREGI, Psychiatre

Dr Alice LAPEYRADE Assistante Pharmacie

Mme Virginie LAURIER, Attachée de recherche clinique

Dr Marc RENOUX; Médecin polyvalent référent

Dr Muriel SILVIE, Chef de Service Pharmacie

Mme Julie TRICOT, Psychologue

L'EQUIPE SOIGNANTE et MULTIDISCIPLINAIRE du Pavillon Bretonneau et tous les acteurs du Projet PW à l'Hôpital Marin de Hendaye

