

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

Les protocoles de recherche du Centre de Référence du Syndrome de Prader-Willi (CRSPW) au cours des 5 dernières années

CommuFaces



Étude de la perception de visages expressifs et communicatifs par les bébés avec SPW

Promoteur : CHU Toulouse, CerCo (Pr M Tauber, Pr P Barone)

Patients : de 0 à 5 mois (N= 20 nourrissons SPW + N= 40 nourrissons contrôles)

Durée de participation du patient : 2 heures

Objectif : Documenter le développement de l'attention visuelle sur des visages communicatifs, qui joue un rôle fondamental dans l'émergence des fonctions socio-cognitives (compétences linguistiques, émotionnelles et sociales).

Début de l'étude fin 2016

TOPRADER : Efficacité du Topiramate



Essai clinique de phase III

Promoteur : APHP (Pr O. Bonnot)

Traitement : 8 semaines d'administration quotidienne de Topiramate ou placebo

Patients : de 12 à 45 ans (N= 125)

Critères d'évaluation : Effets sur les troubles du comportement alimentaire, les manifestations d'automutilation, l'irritabilité et l'impulsivité.

Étude terminée fin 2015, analyses en cours

ANASILPRA : Efficacité de l'Anastrozole



Essai clinique de phase III (PHRC)

Promoteur : APHP (Pr I. Netchine)

Traitement : 18 mois d'administration quotidienne d'Anastrozole en comparaison à un placebo

Patients : 5-10 ans (filles) ; 5-12 ans (garçons)
(N= 20 SPW + N= 20 syndrome de Silver Russell)

Critère d'évaluation : Effets sur la maturation osseuse liée à une adrénarchie pathologique.

Étude terminée fin 2016, analyses en cours

NN8022-4179 : Efficacité du Liraglutide



Essai clinique de phase III

Promoteur : Novo Nordisk (Coordonnateur : Dr G. Diene)

Traitement : 16 semaines en double aveugle : injection quotidienne de Liraglutide (analogue du GLP-1) ou de placebo, suivies de 36 semaines en ouvert : poursuite des injections quotidiennes ou arrêt du traitement

Patients : de 6 à < 18 ans (N= 60)

Critères d'évaluation : Effets sur le contrôle du poids et sur le contrôle glycémique.

Étude en cours

ANASILPRA : Efficacité de l'Anastrozole



Essai clinique de phase III (PHRC)

Promoteur : APHP (Pr I Netchine)

Traitement : 18 mois d'administration quotidienne d'Anastrozole en comparaison à un placebo

Patients : 5-10 ans (filles) ; 5-12 ans (garçons)
(N= 20 SPW + N= 20 syndrome de Silver Russell)

Critère d'évaluation : Effets sur la maturation osseuse liée à une adrénarchie pathologique.

Étude terminée fin 2016, analyses en cours

Les protocoles sur l'Ocytocine et la Ghreline sont présentés sur d'autres posters.

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

Le programme de recherche sur l'Ocytocine (OT) au Centre de Référence du Syndrome de Prader-Willi (CRSPW)

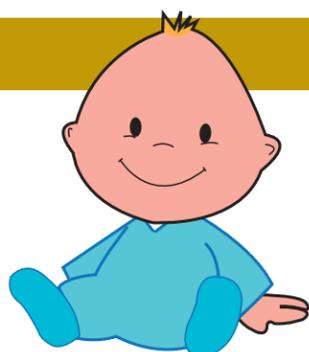
Coordination du CRSPW : Pr M. Tauber – Promotion du CHU de Toulouse

Le CR a été le premier à développer un programme de recherche sur l'Ocytocine (OT) dans le SPW.
Les essais cliniques visent à documenter les effets à court et à long terme de l'OT à tous les âges de la vie.

Le but à terme est de démontrer l'effet du traitement et de déterminer les doses efficaces
en vue d'une autorisation de mise sur le marché (AMM) pour tous les patients présentant un SPW.

0 à 3 mois

OTBB3 : Efficacité de l'OT chez les nourrissons



Traitement : OT ou placebo 3 fois par semaine avant l'âge de 3 mois
Critères d'évaluation : Effets sur la succion – déglutition, le comportement avant et pendant la tétée, l'engagement social (interactions mère – enfant), les taux hormonaux.

Début de l'étude en 2017

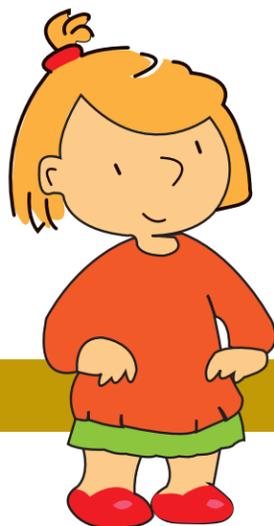
PHRC
(ministère de la santé)

Essai clinique de phase III

N= 40 nourrissons SPW

2 à 4 ans

OT2 suite : Effets à long terme de l'OT



Suivi des patients traités par OT avant l'âge de 6 mois dans l'étude OTBB2 (terminée en 2014) et comparaison avec un groupe contrôle du même âge
Critères d'évaluation : Effets sur le comportement socio-adaptatif, les compétences sociales, le comportement alimentaire, le développement psychomoteur et langagier, les taux hormonaux, l'activité métabolique cérébrale de repos.

Début de l'étude fin 2016

N= 18 enfants SPW
du protocole OTBB2

+ N= 18 enfants SPW
contrôles

3 à 12 ans

OXYJEUNE : Efficacité de l'OT chez les enfants



Traitement : 12 semaines OT ou placebo quotidien, puis 12 semaines OT quotidien pour tous
Critères d'évaluation : Effets sur les troubles du comportement, l'hyperphagie, les compétences sociales, les taux hormonaux. Pour les 7-12 ans : effets sur les capacités attentionnelles et l'activité métabolique cérébrale de repos.

Début de l'étude fin 2016

Essai clinique de phase III

N= 40 enfants SPW

18 à 50 ans

PRADOTIM : Efficacité de l'OT chez les adultes

Traitement : 28 jours OT quotidien ou OT bihebdomadaire ou placebo
Critères d'évaluation : Effets sur le comportement, le comportement alimentaire, les compétences sociales, les taux hormonaux et le métabolisme cérébral.

Étude terminée en juillet 2016, analyses en cours

Essai clinique de phase III

N= 39 adultes SPW

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

Étude OTBB2. Étude de tolérance d'administrations intranasales répétées d'ocytocine selon 3 schémas d'administration chez des bébés présentant un SPW

Promoteur : CHU Toulouse – Investigateur coordonnateur : Pr M. Tauber

introduction

Les patients avec SPW présentent en période néonatale des troubles de la succion/déglutition et des interactions sociales. Chez le modèle animal du SPW il a été montré qu'une seule administration d'ocytocine dans les 5 premières heures de vie restaure l'activité de succion et permet la survie de 100% des souriceaux. À plus long terme chez les souris adultes, on observe des effets positifs sur les troubles d'apprentissage, la mémoire et le comportement social.

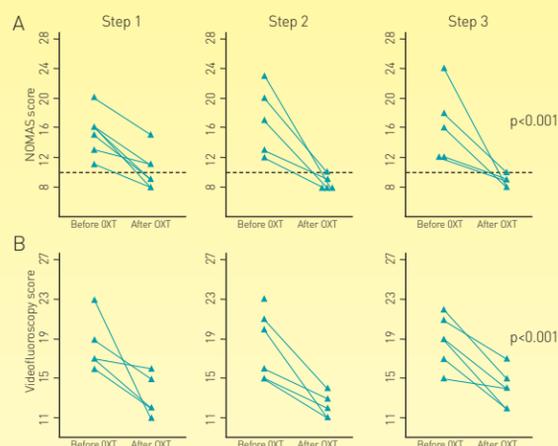
matériel et méthodes

18 bébés avec SPW âgés de moins de 6 mois ont reçu 4 unités d'ocytocine pendant 7 jours, soit tous les 2 jours (step 1), soit tous les jours (step 2), soit 2 fois par jour (step 3). La tolérance du traitement a été surveillée pendant 30 jours. Les effets sur la succion/déglutition et les interactions sociales ont été étudiés.

RÉSULTATS

Aucune anomalie n'a été détectée sur les paramètres étudiés (tension artérielle, fréquence cardiaque, ECG et paramètres biologiques). Nous n'avons pas observé d'effet indésirable lié au médicament ni de différence entre les doses administrées.

Effets sur la succion/déglutition

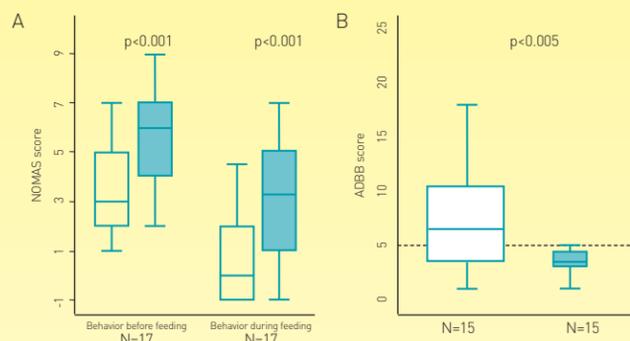


Partie A : après traitement par ocytocine, 15 enfants sur 17 ont un score de succion/déglutition normal (≤ 10).

Partie B : avant traitement par ocytocine, 13 enfants sur 16 présentent des stases pharyngées responsables de fausses routes.

Après traitement, le score de radioscopie de succion/déglutition est amélioré et seulement 2 enfants présentent encore des stases pharyngées.

Effets sur les interactions sociales



Partie A : après traitement par ocytocine, le comportement avant et pendant la tétée est amélioré pour les 17 patients analysés.

Partie B : avant traitement, 62% des enfants présentent un retrait (score anormal ADBB ≥ 5). Après traitement par ocytocine, seulement 19% des bébés gardent un score anormal.

On note une amélioration de l'expression faciale, du regard et des interactions pharyngées.

CONCLUSION

L'Ocytocine est bien tolérée, et les résultats positifs sur la succion/déglutition et les interactions sociales doivent être confirmés par une étude de phase III (OTBB3) pour laquelle nous avons obtenu un financement (PHRC 2015). Les effets à long terme de l'ocytocine seront documentés dans une étude complémentaire (OT2suite).

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



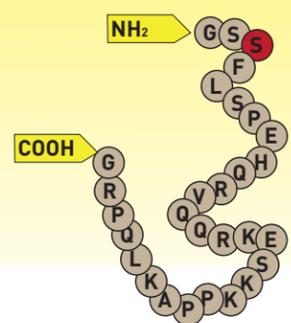
DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

Étude AZP-01-CLI-002 : Étude preuve de concept Étude de tolérance et d'efficacité de l'AZP-531, un analogue de la ghreline désacylée, sur le comportement alimentaire des patients présentant un SPW

Promoteur : Alizé Pharma, coordination : Soraya Allas et investigateur coordonnateur : Pr M. Tauber

introduction

Les taux plasmatiques de ghreline acylée (AG), hormone orexigène, sont élevés dans le SPW et pourraient contribuer à la physiopathologie de l'hyperphagie. L'administration de ghreline désacylée (UAG) inhibe la prise alimentaire chez le rat, améliore le contrôle glycémique et réduit la masse grasse. Ces effets sont reproduits par l'AZP-531, un analogue de l'UAG développé par le laboratoire Alizé Pharma.



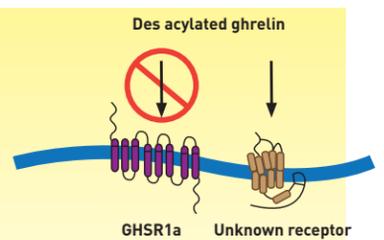
matériel et méthodes

Essai clinique multicentrique Européen (France, Espagne, Italie) de phase IIa, randomisé, placebo contrôlé, en double aveugle.

Traitement : Injection sous-cutanée quotidienne d'AZP-531 (3 mg ou 4 mg) en comparaison à un placebo, pendant 14 jours.

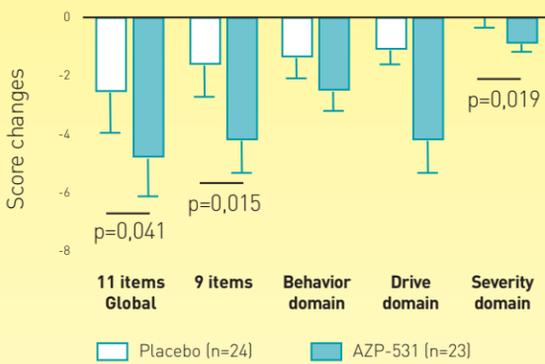
Population : N= 47 patients SPW présentant une hyperphagie (23 hommes, 24 femmes) ; 26,8 ± 6,7 ans [13-46 ans] ; IMC= 38 ± 12 kg/m² [20.6-67.4 kg/m²].

Évaluations : à J-1 (basal), J1 (après la 1^{ère} injection) et J14.



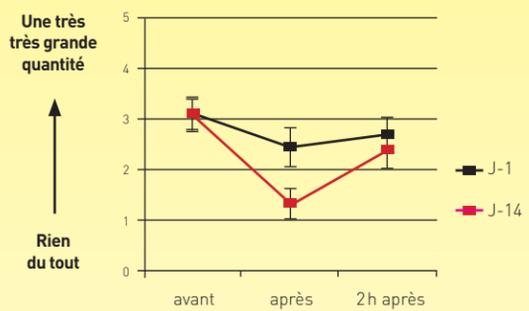
RÉSULTATS

Changement de scores au questionnaire d'hyperphagie entre J-1 et J14

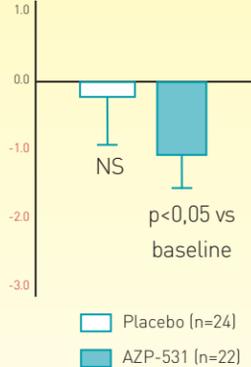


Sensation de faim rapportée uniquement par les patients traités par AZP-531

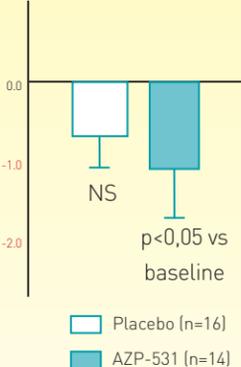
Quelle quantité de nourriture pourriez-vous manger maintenant ?



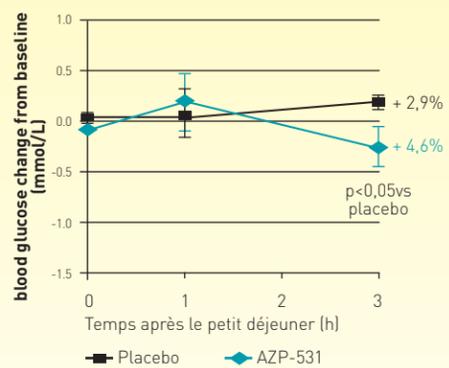
Changement de tour de taille entre J-1 et J14 (cm)



Changement de masse grasse entre J-1 et J14 (%)



Changement de glycémie entre J-1 et J14 (mmol/L)



CONCLUSION

L'AZP-531 est bien toléré, et les résultats montrent une amélioration du comportement alimentaire, une diminution de l'appétit, une amélioration du contrôle de la glycémie, ainsi qu'une réduction du tour de taille et de la masse grasse. D'autres études sont nécessaires pour évaluer la tolérance et l'efficacité à long terme sur le comportement alimentaire et sur les paramètres métaboliques.

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

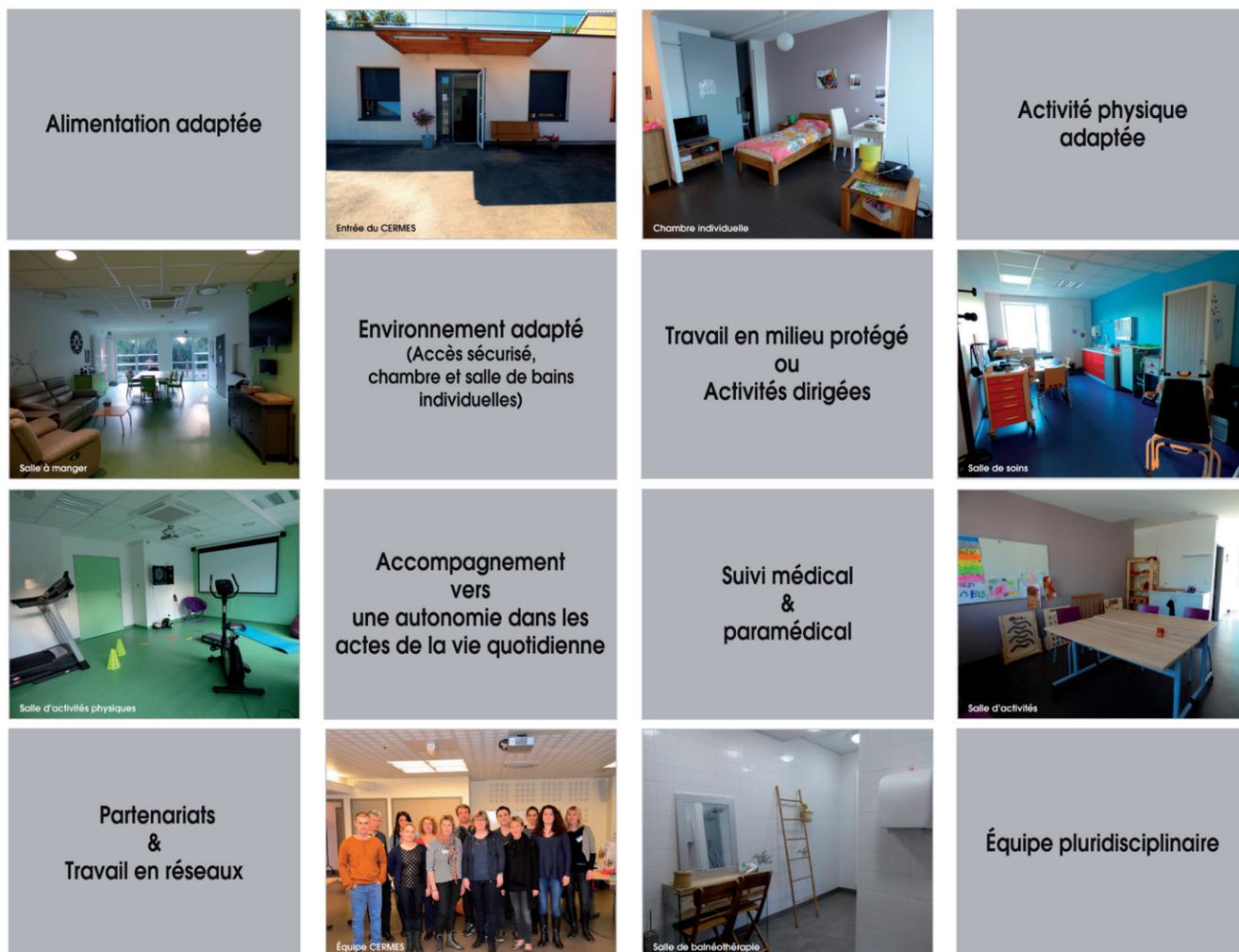
CENTRE DE RESSOURCES MÉDICO-SOCIALES - CERMES



Foyer de 10 places

avec Service d'accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés

Accueil et accompagnement de personnes porteuses du syndrome de Prader-Willi



Adresse du CERMES : 1, rue Hélène - 54110 DOMBASLE-SUR-MEUSE
contact : he.mangin@caps-54-51.com



UN CHEF CUISINIER à l'hôpital : DIÉTÉTIQUE ET GASTRONOMIE

Dr Denise Thuilleaux – Hôpital marin d'Hendaye

Les personnes présentant un syndrome de Prader-Willi doivent, pour tenter de contrôler leur poids, avoir une alimentation adaptée, le mot « régime » étant proscrit. C'est donc pour elles un combat de tous les instants et ce, durant toute leur vie, car la pensée obsédante de la nourriture et les impulsions qui les poussent à en consommer sont irréprouvables et les repas sont dans notre société le ciment de la vie familiale et sociale. Les échecs répétés entraînent un découragement ou un déni de leur maladie, l'obésité s'installe progressivement, ce qui majore la perte d'estime de soi et un véritable cercle vicieux s'installe.

À ce jour, aucun traitement médicamenteux ni aucune technique de chirurgie bariatrique ne peuvent améliorer, et encore moins guérir, ce problème. Face à l'intensité et à la durée des efforts nécessaires, ces personnes « craquent » régulièrement, soit par des prises alimentaires massives et compulsives, soit par des comportements violents et impulsifs, le tout engendrant culpabilité et dévalorisation.

Il s'agit donc, par cette petite expérience, de restaurer la notion de plaisir en remplaçant l'habitude de se remplir et d'absorber gloutonnement de la nourriture, par l'habitude de savourer en pleine conscience, en privilégiant la qualité gustative plutôt que la quantité et le volume.

En effet, le comportement alimentaire est régulé à la fois par un système homéostatique qui fonctionne comme un thermostat, mais aussi par un système hédonique,

l'alimentation déclenchant des sensations multiples, gustatives, olfactives, etc., qui activent les aires cérébrales de la récompense et procurent une sensation de plaisir.

Ce plaisir et cette satisfaction éprouvés apaisent alors le manque et la quête, et calment les tensions.



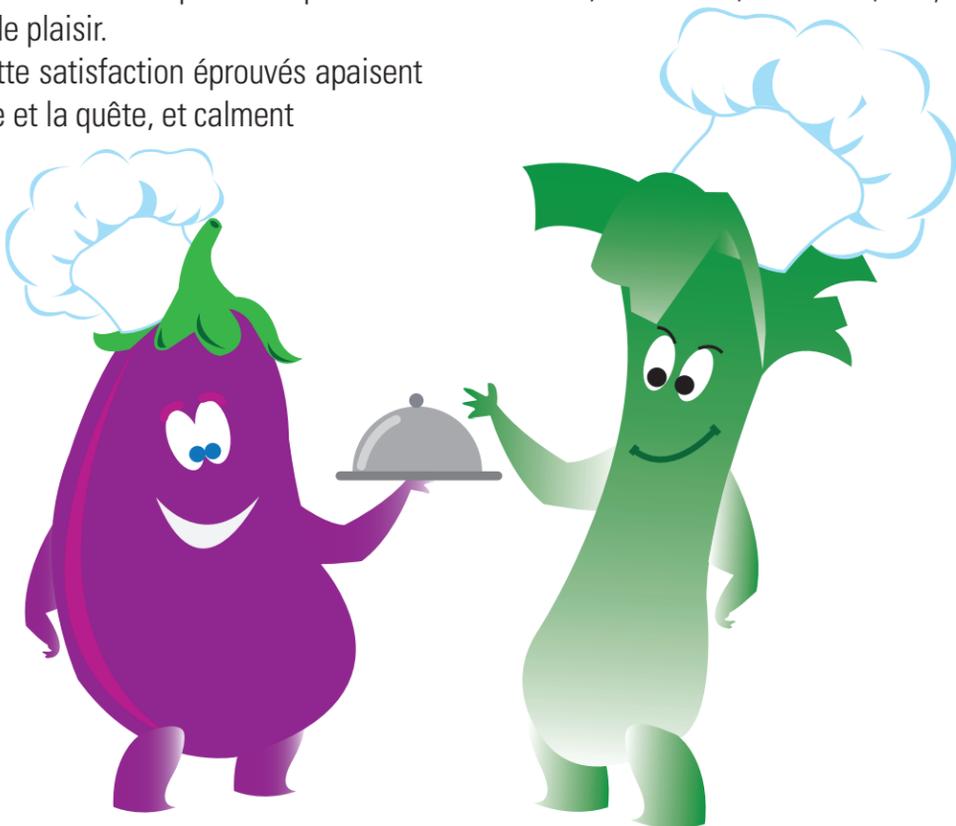
Grace à l'intervention d'un chef de cuisine en milieu hospitalier, nous voulons accentuer davantage l'aspect qualitatif de l'alimentation apportée, procurer un plaisir supérieur sans forcément dépasser l'apport calorique habituel, et donc faire savourer de petites quantités goûteuses plutôt qu'engloutir de grandes quantités souvent insipides. Bref, nous voulons prouver que l'alimentation adaptée n'est pas uniquement source de frustration et de tristesse, mais peut être gastronomique et procurer plaisir et satisfaction.

Le chef cuisinier vient à l'hôpital d'Hendaye (dans les offices et salles à manger de Bretonneau et Marfan) pour créer une recette de sa composition qu'il réalise *in situ*. Il se charge d'une présentation à l'assiette à laquelle il fait participer à tour de rôle des patients. Il nous donne les recettes réalisées qui constituent un livret pouvant être utilisé ultérieurement par les patients.

Le chef nous aide à un travail sur les aromates, les épices et les herbes pouvant agrémenter le goût des menus standards habituels, et il nous conseille sur les associations les plus judicieuses.

Des jeux de devinettes des saveurs sont organisés pour réaliser un véritable atelier du goût.

Des condiments sont ajoutés sans dérapage calorique aux plats présentés (mis sur table avec encadrement) ; il peut s'agir d'oignons, d'ail, de câpres, de cornichons, etc. Et lors de ces « repas plaisirs » événementiels, il faut travailler sur la présentation des tables (couverts, vaisselle, décoration, ambiance, etc.).



Et si le chant était un soin ?

Musicothérapie dans l'Unité de soins consacrée au syndrome de Prader-Willi (SPW)
Dr Denise Thuilleaux – Hôpital marin d'Hendaye



Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare qui entraîne tout au long de la vie des troubles somatiques (obésité morbide), des troubles cognitifs (retard des apprentissages) et des troubles comportementaux (conduite d'addiction à l'alimentation, difficulté à gérer les émotions, perturbations psychologiques majeures).

Les adultes hospitalisés, accueillis en Soins de Suite et de Réadaptation à l'hôpital Marin d'Hendaye (Centre de Référence), ont des parcours de vie et de soins très lourds avec une altération de la qualité de vie et une exclusion sociale.

Il est donc fondamental de proposer une transformation du soin en plaisir. La musicothérapie, mieux qu'une rééducation orthophonique ou kinésithérapique peu prescrites et mal acceptées, par le travail sur la voix, le souffle et le mouvement devenant un plaisir, peut avoir un retentissement majeur sur l'ensemble de la personne.

Musicothérapie et problèmes organiques dans le SPW

- À une hypotonie majeure dès la naissance s'ajoutent des troubles de l'articulé dentaire, une salive épaisse, une voix nasonnée et une parole parfois inintelligible. Le chant permet alors un travail sur la voix et l'articulation et améliore les troubles phonatoires de façon considérable.
- Une véritable conduite d'addiction alimentaire peut conduire à une obésité morbide qui devient invalidante en diminuant considérablement la mobilité et les déplacements. La mise en jeu du corps par un travail sur le rythme, la gestuelle, les déplacements et l'expression corporelle, contribue à entretenir et à développer une dynamique du corps, une consolidation du schéma corporel, une amélioration tonique, respiratoire et dynamique.
- Face aux troubles respiratoires (syndrome d'apnée du sommeil, insuffisance respiratoire chronique majorée par l'obésité), un travail sur le souffle, l'amplitude et la capacité respiratoire globale, la colonne d'air à l'origine des voix ventrale, de poitrine ou de tête, contribue à améliorer les problèmes respiratoires.

Musicothérapie et problèmes cognitifs dans le SPW

Il existe des troubles du langage, avec une pauvreté du lexique verbal et de son expression, mais aussi des troubles des apprentissages avec des difficultés de mémoire et de concentration, et des

troubles du schéma corporel avec une mauvaise perception du corps dans l'espace.

- Le travail pédagogique réalisé par le chant permet d'améliorer les performances linguistiques et mnésiques, contribue à consolider les acquisitions, l'expression verbale et la communication, et à les développer sur le mode ludique.
- La prise de conscience du corps dans l'espace par le travail du rythme et des percussions corporelles apporte de la réassurance.

Musicothérapie et troubles du comportement dans le SPW

- L'obsession de la nourriture envahit le champ de la pensée et de l'action. Apporter un autre centre d'intérêt remplaçant la prégnance de l'alimentation offre un dérivatif culturel extrêmement intéressant.
- Une incapacité à gérer les émotions, avec une labilité émotionnelle et une grande impulsivité entraînent des passages à l'acte problématiques. La sécurisation par l'expression et la maîtrise des émotions lors du travail vocal, l'apaisement par des techniques de relaxation, permettent de réguler les dysfonctionnements de la vie émotionnelle.
- Il existe aussi un vécu constant d'anxiété et de méfiance ; en prenant sa place dans le groupe et en écoutant les autres, la mise en confiance et la valorisation sont la clé d'un équilibre général permettant l'amélioration de l'ensemble des symptômes.

En conclusion, la musicothérapie pour les personnes présentant un syndrome de Prader-Willi permet de transformer un soin en plaisir.

Utilisée essentiellement en thérapie de groupe, elle permet toutefois un travail très individualisé, centré sur les troubles somatiques, cognitifs et comportementaux.

La musicothérapie est à la fois un facteur de développement personnel (augmentation de la confiance en soi) et d'amélioration des relations, et de la communication inter personnelle. Elle permet un accès à la culture et une lutte contre l'exclusion sociale.

C'est au final toute la personne qui est améliorée par le biais de cette thérapie.

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

Effet d'un programme d'activité physique adaptée à domicile chez des adultes avec un SPW ÉTUDE PILOTE

• L'accompagnement par l'activité physique (AP) est reconnu comme un élément fondamental de la prise en charge des patients souffrant d'un Syndrome de Prader-Willi (SPW), comme cela est bien décrit dans le PNDS. Cependant, aucune étude n'a évalué l'efficacité d'un programme d'accompagnement personnalisé, encadré et à domicile sur le comportement alimentaire, l'état de santé des patients, le volume d'activité physique, les capacités physiques fonctionnelles, l'évolution du poids et la qualité de vie

• Nous avons mis en place une étude pilote auprès de 8 patients adultes présentant un SPW afin d'évaluer les effets et la faisabilité d'un programme d'activité physique (AP) **à domicile**.

Le programme d'une durée de **16 semaines** comprend **2 séances individuelles d'AP d'1 h par semaine**, encadrées par un professeur d'AP adaptée (Association Siel Bleu).

L'évaluation de l'efficacité porte sur le niveau d'AP (accéléromètre), la capacité physique (test de marche de 6 minutes, force de préhension, test d'équilibre, le poids, la composition corporelle (DEXA), le comportement alimentaire (questionnaire Dykens), la qualité de vie (questionnaire SF-12) et la satisfaction.

1 À ce jour, 3 patients ont déjà participé à l'étude.

	Patient n°1	Patient n°2	Patient n°3
Sexe	Femme	Homme	Homme
Âge (années)	38	23	26
Diabétique	Non	Oui	Non
Traité par GH	Oui	Non	Non
Traité par THS	Oui	Oui	Oui

2 Les 3 patients ont participé à **plus de 90% des séances** prévues et ont été **très satisfaits** du programme d'AP.

	Patient n°1	Patient n°2	Patient n°3
Nombre de séance	30	31	31
Satisfaction	5/5	4,2/5	4,8/5

3 Nous avons observé après 4 mois d'entraînement une diminution du **poids** (n=2 patients) et de la **masse grasse** (n=3), une augmentation de l'**AP quotidienne** (n=3), de la capacité physique (n=2), une amélioration du **comportement alimentaire** (n=2) ainsi que des scores élevés d'amélioration clinique (amélioration perçue par le médecin, la famille et le patient).

	Patient n°1		Patient n°2		Patient n°3	
	Avant	Δ	Avant	Δ	Avant	Δ
AP d'intensité légère (min/j)	182	+51	259	-16	322	+43
AP d'intensité modérée (min/j)	27	+16	36	+9	67	-5
AP d'intensité élevée (min/j)	1	0	1	0	0	0
Sédentarité (min/j)	558	+4	473	-26	475	-101
Test de marche de 6 min (m)	385	+60	435	+105	510	0
Force de préhension (KgF)	16	-2	14	+4	34	-4
Equilibre (s)	33	+3	51	+31	6	-3
Poids (kg)	105,2	-6,2	64,4	-0,9	124,7	1,6
IMC (kg/m²)	43,8	-2,6	27,9	-0,4	42,4	0,3
MG (kg)	57,6	-3,7	26,4	-0,5	57,3	-0,9
MM (kg)	44,5	-1,8	35,7	-0,4	64,2	1,4
Dyken (score total)	34	-7	13	+2	21	-3
Qualité de vie score physique	43,7	7,7	51,6	-0,5	54,1	10,1
Qualité de vie score mental	63,4	-1,8	60	-5,3	54,7	-27,3
Amélioration clinique médecin	--	4,7 / 5	--	3,9 / 5	--	3,4 / 5
Amélioration clinique patient	--	5 / 5	--	4,1 / 5	--	3,7 / 5
Amélioration clinique parents	--	4,7 / 5	--	3 / 5	--	3,3 / 5

IMC = indice de masse corporelle = poids (kg) / taille² (m²), MG : masse grasse, MM : masse maigre

Nous montrons pour les 3 premiers patients inclus une faisabilité (mise en place du programme et suivi) excellente, une amélioration de paramètres cliniques et une satisfaction importante.
Nous planifions d'inclure 5 patients supplémentaires d'ici la mi-octobre pour une fin de programme prévue début 2017.

Nous remercions l'association Prader-Willi France pour le soutien financier à ce programme et la Fondation de l'Orangerie.

Alice Bellicha, Dr. Muriel Coupaye, Valentine Lemoine, Léonore Hocquaux, Pr. Christine Poitou,
Centre de Référence Syndrome de Prader-Willi
Service de Nutrition, Pôle Cœur et Métabolisme, GH Pitié Salpêtrière
IHU de Cardio-Métabolisme et Nutrition (ICAN)



Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

COMPOSITION CORPORELLE EN FONCTION DU GÉNOTYPE ET DU TRAITEMENT PAR GH DANS L'ENFANCE CHEZ LES ADULTES AVEC SPW

- Nous avons précédemment montré que les adultes traités par hormone de croissance (GH) dans l'enfance avaient un Indice de Masse Corporelle (IMC) et un pourcentage de masse grasse (MG) plus bas que les adultes qui n'avaient jamais été traités⁽¹⁾. Mais l'influence du génotype (disomie ou délétion) sur la corpulence et le métabolisme est peu connue.

- Nous avons étudié la **composition corporelle et les paramètres métaboliques de 73 adultes** porteurs du SPW en fonction du diagnostic génétique et du traitement antérieur par GH⁽²⁾.

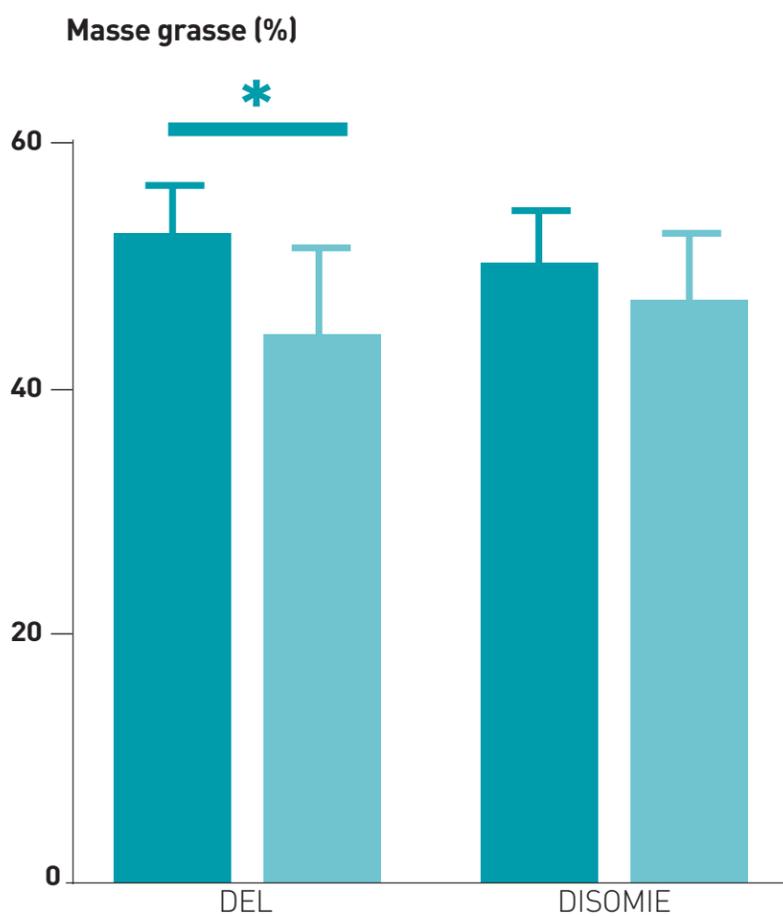
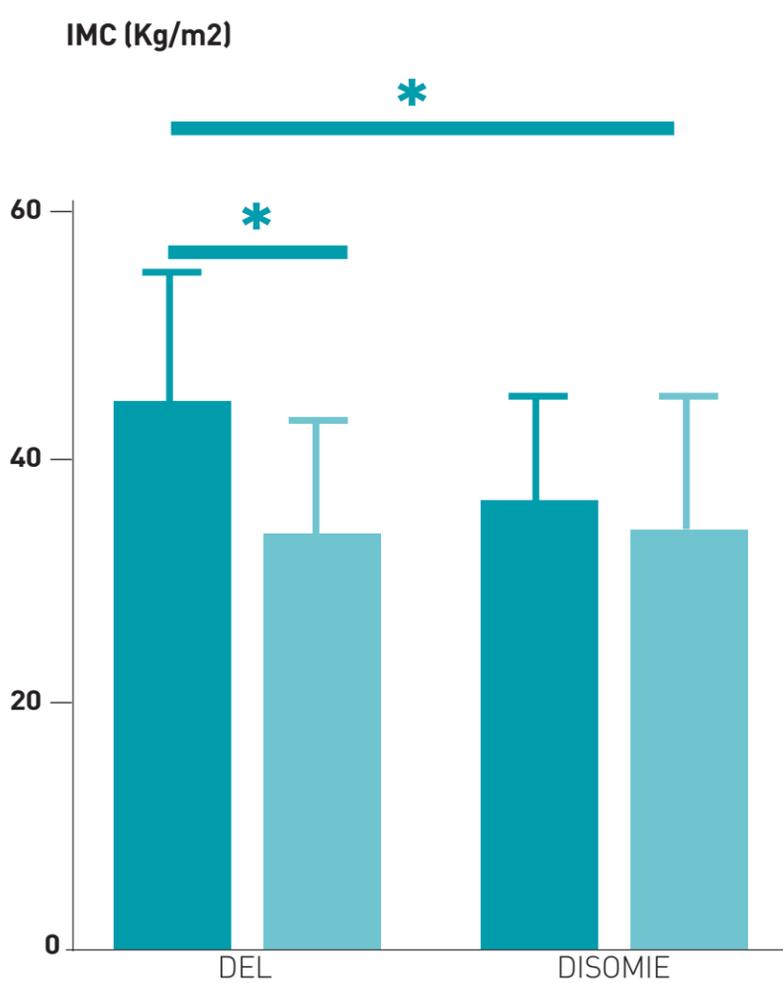
- Parmi les 73 adultes, **le groupe avec délétion avait un IMC supérieur au groupe avec disomie (40.9±11.5 vs. 34.6±9.6 kg/m²)** mais il n'y avait pas de différence entre les groupes concernant le pourcentage de masse grasse, le profil métabolique (diabète, bilan lipidique...), le volume des cellules adipeuses, la dépense énergétique de repos, le score d'hyperphagie évalué par le questionnaire de Dykens ou le taux de ghréline totale à jeun.

- Comme le montre la figure, **chez les adultes précédemment traités par GH (en gris), l'IMC n'était pas différent entre les groupes avec délétion et disomie (33.0±9.7 vs. 33.5±11.1 kg/m²). Le traitement antérieur par GH était associé à une diminution de l'IMC et du pourcentage de masse grasse seulement dans le groupe délétion.**

- De plus, le traitement antérieur par GH était associé à une diminution du volume des cellules adipeuses mais seulement dans le groupe avec délétion.

- Conclusion : il semble que le génotype influence l'IMC et la composition corporelle des patients et que le traitement par GH dans l'enfance corrige plus fortement ces anomalies chez les patients avec délétion.

- Perspectives : voir si le type de délétion (type I ou II) influence ces résultats.



Dr. Muriel Coupaye et Pr. Christine Poitou
Centre de Référence Syndrome de Prader-Willi adultes
Service de Nutrition, Pôle Cœur et Métabolisme, GH Pitié Salpêtrière
IHU de Cardio-Métabolisme et Nutrition (ICAN)



[1] Coupaye M, Lorenzini F, Lloret-Linares C, ... Poitou C. Growth hormone therapy for children and adolescents with Prader-Willi syndrome is associated with improved body composition and metabolic status in adulthood. J Clin Endocrinol Metab. 2013;98(2):E328-35.

[2] Coupaye M, Tauber M, Cuisset L, ... Poitou C. Effect of genotype and previous growth hormone treatment on adiposity in adults with Prader-Willi syndrome. J Clin Endocrinol Metab. sous presse.

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

ACCOMPAGNEMENT DES ÉMOTIONS À L'HÔPITAL MARIN DE HENDAYE

Émotions en jeu

- Espace thérapeutique encadré par une psychologue, une ergothérapeute et une éducatrice pour parler des émotions en petits groupe (4 patients)

- utilisant le support Sociab Quizz



Les objectifs

- proposer des mises en situation sous forme tractive
- faire circuler la parole dans un contexte rassurant et respectueux
- favoriser l'établissement de liens entre « ce que je pense, ce que je ressens et ce que je fais »
- acquérir ou développer des habiletés sociales dans la dimension cognitive, émotionnelle et comportementale généralisables

La personne sera amenée, au travers du jeu à

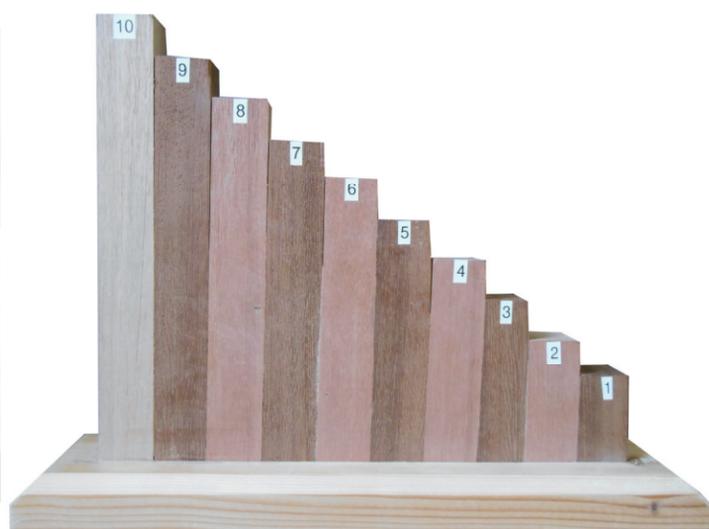
- identifier les émotions qui teintent le quotidien
- communiquer ces émotions, au sujet de ces émotions, malgré ces émotions....
- repérer les conduites sociales adaptées
- réfléchir sur soi et son rapport aux autres



Les Chat va



Échelle Analogique



Ce qu'en disent les joueurs

- Rigoler
- S'ouvrir, parler de ses émotions
- Sortir ce que l'on a sur le cœur
- Communiquer
- Réfléchir
- Prendre sur soi
- Aller au-delà de ses peurs
- S'épanouir
- Être attentif aux autres
- Se détendre

Ce qu'en disent les thérapeutes

- Bonne dynamique de groupe
- Expression facilitée
- Relation de confiance renforcée

Espace thérapeutique en constante évolution....

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

ACCOMPAGNEMENT DES ÉMOTIONS À L'HÔPITAL MARIN DE HENDAYE

DU COEUR DES ÉMOTIONS

- proposé à 4 personnes déjà connues
- se déroule en deux séances pendant le séjour
- animé par une psychologue et co-animé avec un professionnel de l'équipe soignante ou de l'équipe socio-éducative

Les objectifs

- Être capable de :
 - repérer en soi l'émotion que l'on ressent + son intensité
 - Exprimer ses pensées
 - Exprimer ses ressentis
 - Réfléchir sur des stratégies d'adaptation fonctionnelle

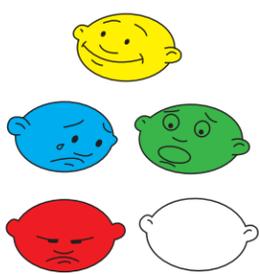


Dans un climat de confiance, les patients sont encouragés à **réfléchir sur leurs émotions**

1^{ÈRE} SÉANCE

À la découverte des émotions

- Identifier les **émotions de base** (joie, peur, colère, tristesse)



- À la fin de chaque séance, un temps de relaxation est proposé : Application Respi-relax

APPRENDRE À SE DÉTENDRE
ET À SE RELAXER

- Apprendre à **repérer en soi l'émotion que l'on ressent**

- Entre les deux séances, chaque patient est encouragé à compléter un **tableau de suivi des émotions** basé sur la météo des émotions.



La météo des Émotions et leurs intensités

Mettre une croix, une ou plusieurs fois par jour, dans la case qui correspond à ce que tu ressens et noter l'intensité de l'émotion.

Exemple : je me sens en colère = croix dans la case « orage », intensité = 7/10 : noter 7 en dessous de la croix

Temps/ Emotions	La Joie	Être content mais un peu inquiet(e) ou énervé(e)	La tristesse	La peur, l'inquiétude, l'angoisse	La colère, l'énervement.
Jours de la semaine:					
Aujourd'hui le : Jeudi					
Vendredi					
Samedi					
Dimanche					
Lundi					
Mardi					
Mercredi					
Jeudi					

2^{ÈME} SÉANCE

Que faire de ses émotions ?

Sélection en groupe d'une **émotion négative** qui pose plus problème : **Tristesse, Colère, Peur**

- Repérer les **situations déclenchantes**
- Exprimer **les pensées et ressentis** associés à cette émotion
- Identifier **les stratégies d'adaptation** lors de l'invasion émotionnelle.
- Apprendre à **noter combien mon émotion est forte entre 0 et 10**

Émotion très faible
0



Émotion très forte
10

À l'issue du séjour

- Remise d'un livret récapitulatif des aspects de leur élaboration collective.
- Poursuite éventuelle de son utilisation avec les personnes de l'environnement quotidien.



Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

ET, L'APPRENTISSAGE DE LA LECTURE, COMMENT ÇA SE PASSE ?

L'apprentissage de la lecture est un pré-requis nécessaire pour le développement d'une certaine autonomie (ex. scolarisation, accès à certains parcours scolaires ou professionnels, accès à l'emploi). Or comparativement à d'autres domaines d'apprentissage (Semenza & al. 2008, Bertella & al. 2005, sur les mathématiques), il existe relativement peu d'études portant sur l'apprentissage de la lecture chez les personnes porteuses du syndrome de Prader-Willi (SPW) et aucune recherche n'a pour le moment été conduite avec des **apprenants francophones**.

Cette recherche vise donc, d'une part, à déterminer si l'on rencontre des troubles de la lecture dans ce syndrome et d'autre part, à mieux comprendre ce qui pourrait être à l'origine de ces difficultés.

1 LES SPW RENCONTRENT-ILS DES DIFFICULTÉS DANS L'APPRENTISSAGE DE LA LECTURE ?

Population : 12 jeunes (6 filles et 6 garçons – origine : 5 disomie, 5 délétion, 2 inconnues) âgés de 7;10 ans à 27;5 ans (âge moyen : 15;2 ans) et ayant été confrontés au moins deux ans à l'enseignement de la lecture.

Méthodologie : Evaluation des capacités de décodage (Alouette, Belec) et de compréhension en lecture (L2Ma2)

Résultats :

Forte hétérogénéité (Whittington & al., 2004, Connors & al. 2000) : allant de l'incapacité (N=1) ou de grandes difficultés (N=5 – niveau Alouette autour du niveau CP) à réaliser les tâches de lecture pour certains à une lecture automatisée (lecture précise et rapide avec un accès à la signification) pour d'autres (N=6 – scores Alouette supérieurs au niveau CE2).

2 QUELS SONT LES FACTEURS EXPLICATIFS DES DIFFICULTÉS RENCONTRÉES ?

Population : même population

Méthodologie : Evaluation des habiletés impliquées dans l'apprentissage de la lecture : manipulation des sons, perception visuelle, mémoire, vocabulaire,...

3 RÉSULTATS : SUR QUELLES DIMENSIONS SE DISTINGUENT CEUX QUI ONT AUTOMATISÉ LA LECTURE ET CEUX QUI PRÉSENTENT DES DIFFICULTÉS ?

Dimensions	6 lecteurs avancés		6 faibles lecteurs	
Vocabulaire	36,6/44	>	29,33/44	p=.05
Manipulation des sons	24,16/45	>	13,5/45	p=.09
Mémoire	4,33/8	>	1,8/8	p=.01
Attention visuelle	26,16/35	=	23,44/35	p=.ns

Si cette étude, du fait de son faible échantillon, ne permet pas encore d'avoir des éléments précis sur l'origine des difficultés en lecture observées chez certains SPW, elle permet de voir que la mise en place des automatismes en lecture est plus long chez les SPW que dans la population ordinaire.

Par ailleurs, l'étude permet d'avoir des pistes pour la prise en charge des jeunes. Ainsi, consolider les capacités mnésiques et le stock lexical pourraient être des axes à privilégier pour limiter les difficultés d'apprentissage de la lecture

L'étude se poursuit toujours.

Si vous êtes intéressés pour participer ou pour que votre enfant participe, merci de nous contacter à nathalie.marec-breton@uhb.fr

Vanina Morison & Nathalie Marec-Breton
nathalie.marec-breton@uhb.fr



Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

LES PRÉREQUIS À L'APPRENTISSAGE DE LA LECTURE SONT-ILS DÉJÀ EN PLACE CHEZ LES JEUNES SPW ?

L'apprentissage de la lecture prend appui sur de nombreuses compétences précoces (capacité de manipulation des sons, vocabulaire, connaissances des lettres...). Les travaux menés depuis maintenant plus d'une trentaine d'années (Ecalte et Magnan, 2015) ont pu montrer comment elles participent à l'installation de la lecture.

La finalité de cette étude est donc de déterminer si avant l'enseignement de la lecture les jeunes SPW disposent déjà de ces prérequis. Les résultats de cette étude visent, d'une façon plus large, à mieux appréhender l'origine des difficultés en lecture observées chez certains SPW.

1 EXPÉRIENCE LONGITUDINALE

Population : 5 jeunes (4 filles et 1 garçons) âgés de 5;1 ans à 6;4 ans (âge moyen de 5;7 ans) n'ayant pas encore été confrontés à l'enseignement de la lecture

Méthodologie : Evaluation des principaux prérequis et habiletés cognitives mis en avant dans la littérature : vocabulaire (EVIP), fonctions exécutives (EDA), attention visuelle (EDA), mémoire (EDA), perception visuelle (EDA), manipulation des sons (EDA), ...

Comparaison aux normes attendues en Grande Section de maternelle.

2 RÉSULTATS : : COMPARAISON DES SCORES DES ENFANTS SPW ET DES SCORES DES CONTRÔLES

Dimensions	SPW	Contrôle	Score Z
Vocabulaire (calcul âge lexique)	4 ans	6 ans	Différence significative
Manipulation des sons (sur 5)	4,5	4,9	Différence non significative
Dénomination rapide (en ms)	41,89	29,9	Différence significative (1,51)
Graphisme (sur 10)	3	8,6	différence significative [-6,22]
Attention visuelle (sur 20)	11	13,4	Écart peu important statistiquement (-0,88)
Attention (inhibition) (sur 10)	3,75	9,2	Différence significative [-3,89]
Mémoire (sur 8)	1,5	4	Différence significative [-1,56]

Ces premières observations, sur un très petit échantillon, montrent déjà des fragilités sur certaines compétences ou habiletés cognitives impliquées dans l'apprentissage de la lecture. Il restera à déterminer si ces habiletés prennent plus de temps à s'installer chez les enfants SPW. C'est pourquoi les

enfants qui ont participé à cette étude seront revus dans un an après avoir été confronté à l'enseignement de la lecture. Ces nouvelles mesures permettront également de mieux apprécier quelles sont les dimensions pouvant être en cause dans l'installation des troubles de la lecture observés chez certains SPW.

L'étude est toujours en cours.

Si vous souhaitez que votre enfant participe, n'hésitez pas à nous contacter à nathalie.marec-breton@uhb.fr

Vanina Morison & Nathalie Marec-Breton
nathalie.marec-breton@uhb.fr



Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

UNE PLATEFORME D'ACCOMPAGNEMENT D'ENFANTS ET D'ADOLESCENTS ATTEINTS DU SYNDROME DE PRADER-WILLI, D'OBÉSITÉ SYNDROMIQUE ET DE SYNDROME HYPOTHALAMIQUE POUR LE NORD DE LA FRANCE

Porteurs de l'initiative

Depuis septembre 2013, le **Centre de la Gabrielle-MFPASS (CLG)** et l'**Espace Pédiatrique Alice Blum-Ribes UGECAMIF (EPABR)** coordonnent une **plateforme de prise en charge d'enfants et adolescents atteints d'obésité syndromique, du syndrome de Prader-Willi et de syndrome hypothalamique**, en lien très étroit avec le **Centre de référence Prader-Willi de l'Hôpital Necker-Enfants malades** et en collaboration avec l'**association Prader-Willi France**.

Public accompagné

Cette Plateforme permet la prise en charge d'enfants et adolescents atteints d'obésité syndromique, du syndrome de Prader-Willi et de syndrome hypothalamique :
âgés de **12 à 18 ans au CLG**, et de **3 à 17 ans à l'EPABR**.

Présentation de l'initiative

À l'Institut Médico-Educatif du CLG, l'équipe pluridisciplinaire accompagne les adolescents en accueil temporaire, à raison de 90 jours par an maximum en internat, pour mener une stratégie éducative et nutritionnelle individualisée et adaptée, lors de séjours de répit, programmés ou de nécessité. Les prises en charge sont adaptées à chaque situation, grâce aux expertises développées au Centre de la Gabrielle (suivi nutritionnel, surveillance médicale, alimentation contrôlée, réentraînement à l'activité physique, évaluations des capacités physiques et motrices, accompagnement psychologique et psychiatrique, groupes de paroles d'adolescents et éducation thérapeutique des familles).

L'EPABR propose un accompagnement permettant une évaluation médicale complémentaire et/ou une prise en charge des décompensations somatiques et une continuité des soins, lors de séjours de 4 à 6 semaines, en hospitalisation complète ou en hôpital de jour. Une équipe pluridisciplinaire assure le suivi médical, les soins, la rééducation, le suivi éducatif et psycho-social des jeunes patients.

Cette Plateforme assure également l'accompagnement de l'enfant / adolescent et de sa famille après la fin de la prise en charge, et propose des formations et des transmissions d'informations aux professionnels de l'établissement médico-social qui prend en charge l'enfant / adolescent de façon pérenne pour permettre un continuum dans son accompagnement.

CONTACT : Sabrina Haddak, Coordinatrice de la Plateforme : sabrina.haddak@mfpass.fr
Site internet : www.centredelagabrielle.fr

Journée nationale, Toulouse, 15 octobre 2016



DE LA RECHERCHE
A LA VIE QUOTIDIENNE :
LES DEFIS A RELEVER

PROJET « RÉOLUTION »

**PLATEFORME D'ACCOMPAGNEMENT AU CENTRE
DE LA GABRIELLE DE CAS COMPLEXES D'ADULTES
SANS SOLUTION ADÉQUATE EN RÉPONSE À LEUR HANDICAP
MENTAL ASSOCIÉ À DES TROUBLES
DU COMPORTEMENT MAJEURS**

Porteurs de l'initiative

Le **Centre de la Gabrielle-MFPASS** accompagne 450 enfants, adolescents et adultes en situation de handicap mental dans 12 établissements et services, animés par 250 professionnels du secteur médico-social. Créé en 1972 par la Mutualité Fonction Publique Action Santé Social (MFPASS), le Centre de la Gabrielle joue un rôle de témoin et de référence dans l'accompagnement de personnes en situation de handicap mental

Public accompagné

Ce projet a pour but d'**accompagner des jeunes adultes et adultes en situation de handicap mental en situations complexes en Ile-de-France.**

Présentation de l'initiative

Il s'agit du montage et de la mise en œuvre d'une **plateforme d'accompagnement de cas complexes d'adultes en situation de handicap mental** (dont la situation est aujourd'hui sans solution adéquate du fait de la complexité de son accompagnement qu'il soit dû à un type de handicap, à une maladie provoquant un handicap, associé à des troubles du comportement et/ou précarité sociale).

En effet, à l'instar du modèle d'accompagnement déjà expérimenté et validé sur l'IME pour les enfants et adolescents atteints d'obésité syndromique, du Syndrome de Prader-Willi et de syndrome hypothalamique, nous souhaiterions concevoir et expérimenter une **plateforme adaptée à la vie et aux parcours des adultes relevant de situations complexes.**

Ce projet permettrait de :

- **Proposer au Centre de la Gabrielle un accompagnement adapté, en accueil temporaire** de 90 jours maximum par an, pour les jeunes adultes et adultes actuellement sans solution, en situation de handicap mental avec obésité (séjour en vue d'un amaigrissement dans une démarche d'éducation thérapeutique du patient, séjour de répit pour les familles / les ESMS, séjour pour une évaluation / réévaluation du parcours de vie en amont d'une réintégration sociale / médico-sociale).
- **Constituer un réseau d'établissements sanitaires (SSR) et médico-sociaux** pour accompagner ces personnes, et **former les équipes** de ces établissements à la spécificité de la prise en charge, afin de **faciliter le parcours de vie et l'accueil de ces personnes et de leurs familles / aidants.**

CONTACT : Johanna Rivas-Branger, Chef de projet nutrition: johanna.rivas@mfpass.fr
Site internet : www.centredelagabrielle.fr



Plateforme Obésité syndromique



ESPACE PÉDIATRIQUE
ALICE BLUM-RIBES