

26^{ème} Journée Nationale Prader-Willi France

Samedi 12 octobre 2024

Néoma Business School - Campus 1
59 rue Pierre Taittinger - 51100 REIMS

Mon entourage et moi...

Journée de rencontres

*3 Tables-rondes avec les professionnels
du monde médical - PRADORT*, et du médico-social
Centre de Référence du syndrome de Prader-Willi (SPW)

*Organisation du suivi médical des personnes
atteintes d'un SPW, à la croisée des filières de soins*

*Présentation d'analyses systémiques
de l'impact du syndrome sur l'entourage*

Espace de discussions

*Temps d'échanges entre les familles
et les professionnels*

Forum associatif

*Présentation de la Fédération Nationale
"Soutenir les aidants"*

Animations pour tous les enfants à partir de 6 ans, ainsi que pour les jeunes/adultes porteurs du syndrome

*Pour se retrouver et partager des activités
accompagnés par une équipe d'animateurs*



Prader-Willi France
Maison de la vie associative - MVA 51
122 B^{is} rue du Barbâtre
51100 REIMS

secretariat-general@prader-willi.fr

06 61 84 00 80

www.prader-willi.fr



Le syndrome de Prader-Willi, en bref...

Par définition, un syndrome est un ensemble de signes cliniques et de symptômes qui sont présents chez les personnes atteintes à des degrés variables.

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique rare complexe, due à l'absence ou la perte de fonction de gènes de la région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine paternelle.

La majorité des cas est la conséquence d'une mutation de novo. La prévalence est estimée à 1/15 000 naissances.

À la naissance, le bébé est comme "sans mode d'emploi" : il présente **une hypotonie majeure**, des difficultés d'alimentation, une absence de réflexes dont celui de la succion, n'a ni mimiques ni interactions.

À partir d'un ou deux ans, l'enfant s'alimente sans difficulté, mais à activité égale, ses besoins caloriques sont inférieurs à ceux des autres enfants. De plus, **il n'a jamais de sensation de satiété, il est en quête permanente de nourriture**. Le développement psychomoteur est retardé avec des difficultés d'apprentissage et des problèmes de comportement variables.

L'adolescence est une période critique au cours de laquelle les ruptures dans l'accompagnement sont fréquentes et non préparées. La socialisation à l'âge adulte est souvent difficile.

Une prise en charge précoce et multidisciplinaire associée à un cadre rassurant et empathique, permet d'améliorer la qualité de vie des personnes porteuses d'un syndrome de Prader-Willi.

Aujourd'hui le diagnostic est précoce (15-60 jours de vie) et fiable à 100 %.

L'association Prader-Willi France

Créée en 1996 à l'initiative de quelques familles, l'association Prader-Willi France compte actuellement plus de 700 adhérents. Elle est reconnue d'intérêt général et est agréée pour représenter les usagers dans les instances hospitalières ou de santé publique.



Une association pour

- Rompre l'isolement des familles,
- Diffuser l'information (livrets sur le syndrome, bulletin régulier, guide de pratiques partagées...),
- Améliorer la qualité de vie des personnes atteintes, leur socialisation,
- Favoriser leur intégration scolaire et leur accueil dans des lieux de vacances et de vie adaptés,
- Encourager et soutenir la recherche clinique et fondamentale.

Avancer ensemble

Rencontres, évènements sportifs, fêtes, collectes...

Grâce à une forte mobilisation des adhérents, des évènements, des rencontres, des marches, des soirées et des concerts sont organisés afin de faire connaître le syndrome et récolter des dons qui contribuent au financement de la Recherche et à l'amélioration du bien-être des personnes atteintes d'un SPW : organisation des Vacances/Familles, aide au sport adapté et sur les lieux de vie, possibilité d'offrir des activités lors des régionales...



Aider, écouter, soutenir...

...et accompagner les familles

Un soutien humain national...

Une écoute téléphonique "parents de jeunes enfants" et "parents d'ados-adultes" est activée.

Des "séjours Vacances/Familles" et des "séjours de vacances adaptés" en partenariat avec d'autres associations sont organisés.

Une information riche et régulière est assurée auprès des familles sur les avancées de la recherche et les dispositifs d'accompagnement existants : via la journée nationale, les journées de sensibilisation et les support de communication (site internet, bulletin et réseaux sociaux).

... et régional

Actuellement, 25 correspondants régionaux sont PRÉSENTS et ACTIFS sur le territoire.

Leur rôle est d'informer, de soutenir et d'accompagner les familles.

Les correspondants régionaux organisent une fois par an en moyenne une journée de rencontre avec les familles, amis et professionnels de santé et du médico-social de leur région.

Former et informer les professionnels

Prader-Willi France a su s'imposer comme association de familles **dynamique et porteuse d'une parole originale.**

Notre positionnement est unique car nous travaillons de façon étroite avec les professionnels de tous les secteurs : sanitaire, médico-social, sciences humaines et sociales.



Faites un don à Prader-Willi France

Prader-Willi France (PWF) est une association dont les seules ressources sont les cotisations et les dons.

Soutenir l'association :

- c'est témoigner sa solidarité vis-à-vis des personnes touchées par le syndrome et leur entourage.
- c'est contribuer au financement des actions de l'association en faveur des familles et de la recherche.

Oui, je souhaite soutenir l'action de Prader-Willi France, en faisant un don de

50 € 100 € 150 € 200 € Autre montant:

Nous pouvons affecter votre don, si vous le souhaitez

Recherche Lieux de vie Activités, loisirs, solidarité non affecté

J'effectue mon règlement par chèque bancaire ou postal à l'ordre de Prader-Willi France.

Merci de compléter ce formulaire en lettres majuscules, de le découper et de le retourner avec votre don à :

NOM

PRÉNOM

ADRESSE

CODE POSTAL

VILLE

EMAIL

TÉL MOBILE

Sonia BOUBET
Prader-Willi France
9 le Petit Plessis - 36330 VELLES
FRANCE



Les sommes que vous versez à Prader-Willi France feront l'objet d'un reçu fiscal et sont déductibles de vos impôts.

Témoignage d'un parent, "Ma Iris"

Tu es née le 27 juin 2021, avec ce premier cri tant attendu, signe de bonne santé. Bon tonus, bons réflexes, tout va bien. Les deux jours suivants en chambre, tu dors beaucoup, tu es si paisible. Ce qui me change de ta grande sœur, Solène, qui ne faisait que pleurer.

Cependant, il faut te réveiller pour manger. Et manger est un bien grand mot car quand j'arrive à te faire boire 10 ml je suis aux anges. À l'examen de sortie, la pédiatre semble inquiète. Elle te trouve "molle" et décide de nous garder et qui plus est de te transférer en néonatalogie pour surveillance.

Quand je te retrouve, tu es en couveuse, scopée et perfusée. Les soignants nous annoncent, avec ton père, que quelque chose ne va pas mais qu'ils ne savent pas l'expliquer. Tu seras transférée au CHU de Clermont-Ferrand le lendemain matin pour des examens complémentaires. Cette nuit-là, je dors à côté de toi, sur une chaise. Je ne sais pas encore que c'est comme ça que je vais passer tout le mois suivant et même un peu plus.

"Super, maman, on va à l'hôtel, on part en vacances comme petit Loup !". Oui Solène, nous partons en "vacances"... Protéger ta grande sœur de 3 ans alors que j'étais à fleur de peau a été une des choses les plus dures à gérer. Arriver à lui accorder du temps, à être physiquement et surtout psychologiquement avec elle. Elle qui est si intelligente, elle a vite compris que quelque chose n'allait pas. Pendant 2 mois elle a pourtant su être exemplaire, à suivre le rythme que nous lui avons imposé, et je la remercie pour cela.

La première fois que je t'ai vue en service de soins intensifs, Iris, les soignants t'avaient posé une sonde nasogastrique en plus du reste. Logique ! Mais déstabilisant, tu es si paisible.

IRM cérébrale, scanner abdomino-pelvien, électroencéphalogramme, échographie cérébrale et cardiaque ; prises de sang, gaz du sang... Tous les jours, les examens se succèdent sans que rien ne puisse expliquer ton état.

Tiens, un généticien veut nous voir pour ne pas écarter de pistes. Il nous demande énormément de détails sur notre famille, les antécédents et même si nous sommes de la même fratrie avec ton papa.

J'ai passé approximativement 180 heures assise sur un fauteuil avec toi sur mon buste à te regarder dormir. Moi qui déteste rester inactive habituellement, je me suis mise dans une bulle, pour toi. Nous nous sommes relayés, un jour sur deux avec ton père pour que tu ne sois jamais seule. Les journées se succèdent. Quand je vois tes yeux pendant 5-10 minutes ou que je t'entends pleurer timidement, je rentre en disant que j'ai passé une bonne journée avec toi, satisfaite de ce petit échange.

L'état se resserre nous avons le choix entre l'amyotrophie spinale infantile précoce, la myasthénie, le syndrome de Down et le syndrome de Prader-Willi. Les recherches me font aller tout droit vers le syndrome de Prader-Willi. Je n'en ai aucunement envie mais les descriptions te correspondent tellement mon ange. Je me mets à lire beaucoup d'articles sur le sujet, je pense que j'en ai l'intime conviction intérieurement.

Le généticien m'annonce lors de ma journée avec toi, que ton caryotype montre une anomalie sur le chromosome 15. Je n'ai pas écouté la suite, je me souviens être assise dans ce bureau, ils sont 4 à analyser ma réaction. Va-t-elle s'effondrer ? Prendre la fuite ? S'emporter ? Je pensais juste à comment ma vie devenait, à cet instant précis, incertaine et floue. À quoi l'avenir va-t-il ressembler ? Comment vas-tu évoluer ? Quelle va être ta vie ? Est-ce que je vais réussir à te protéger au quotidien ? Et ton père, comment je vais lui annoncer ton diagnostic ce soir ? Lui qui ne voulait pas savoir...

Le retour à la maison se fait bien, nous prenons nos marques d'une vie à 4. Ta sœur prend tellement soin de toi, elle est prévenante, c'est beau à voir. Tu ne vas pas manquer d'amour cela est sûr. Nous nous armons de patience pour les repas : toutes les quatre heures, stimulations buccales, essai de biberon, pour quelques millilitres, qui s'arrête dès la première fausse route et alimentation par ta sonde en 30 minutes. On a à peine fini que l'on a l'impression de recommencer. Le bonheur de te retrouver à la maison dépasse largement le reste.

Tes débuts feront ta force comme ils ont fait la mienne. Tes premiers mois tellement fragiles et incertains ont rendu chaque moment avec toi précieux et chacun de tes progrès merveilleux.

Iris, ma petite fleur, symbole d'espoir et de courage, qui signifie en grec "arc-en-ciel". Finalement, ce prénom te va à la perfection, toi qui auras probablement multiples facettes, toi qui va éclore et dont l'éclat, la beauté et la fragilité seront à la fois purs, vifs et déstabilisants. Mais dans tous les cas tu seras, sans aucun doute, tellement attachante et pleine d'amour comme ton sourire en témoigne déjà.



Témoignage publié dans
le bulletin PWF n° 76
année 2022

Ta maman, à la fois curieuse et soucieuse de l'avenir.