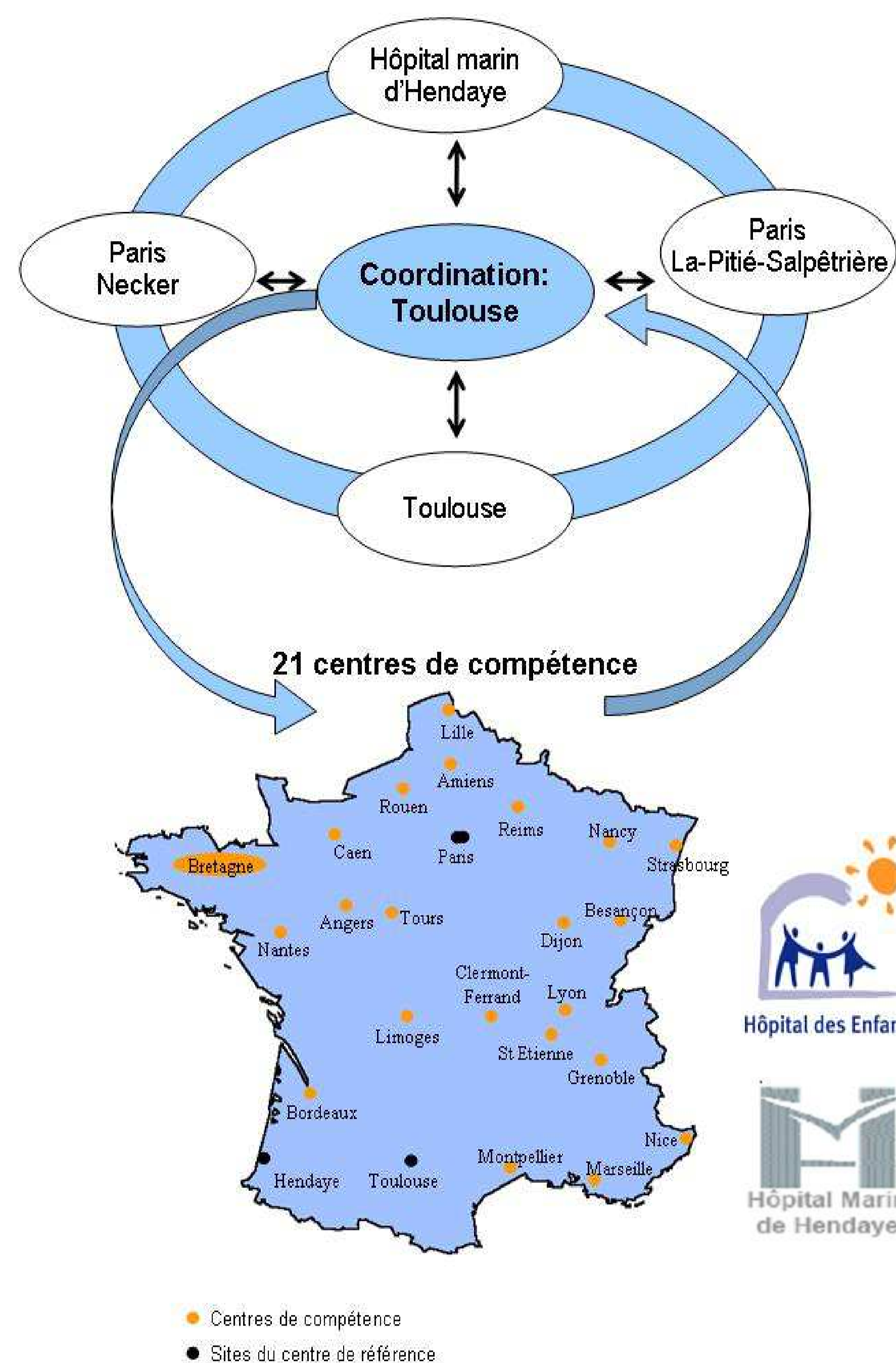


Centre de référence : 4 sites  
Coordonateur : Maïthé Tauber



**Définition** Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique complexe entraînant un trouble du développement lié au défaut d'expression de l'allèle paternel de la région chromosomique 15q11-q13

**Incidence** 1 sur 15 to 20 000 naissances  
1<sup>er</sup> cause d'obésité génétique

### Caractéristiques cliniques

- Hypotonie néonatale sévère
- Obésité d'apparition précoce avec hyperphagie
- Troubles endocriniens: déficit en hormone de croissance, hypogonadisme, dysfonction hypothalamique
- Troubles neurovégétatifs
- Difficultés d'apprentissage et troubles du comportement
- Pathologie psychiatrique spécifique

**Conséquences sévères pour la personne et l'entourage avec difficultés importantes de prise en charge pour les familles et les soignants**



Eugenia Martinez Vallejo, J Carreno de Miranda (1614-1685)

### Objectifs du CMR

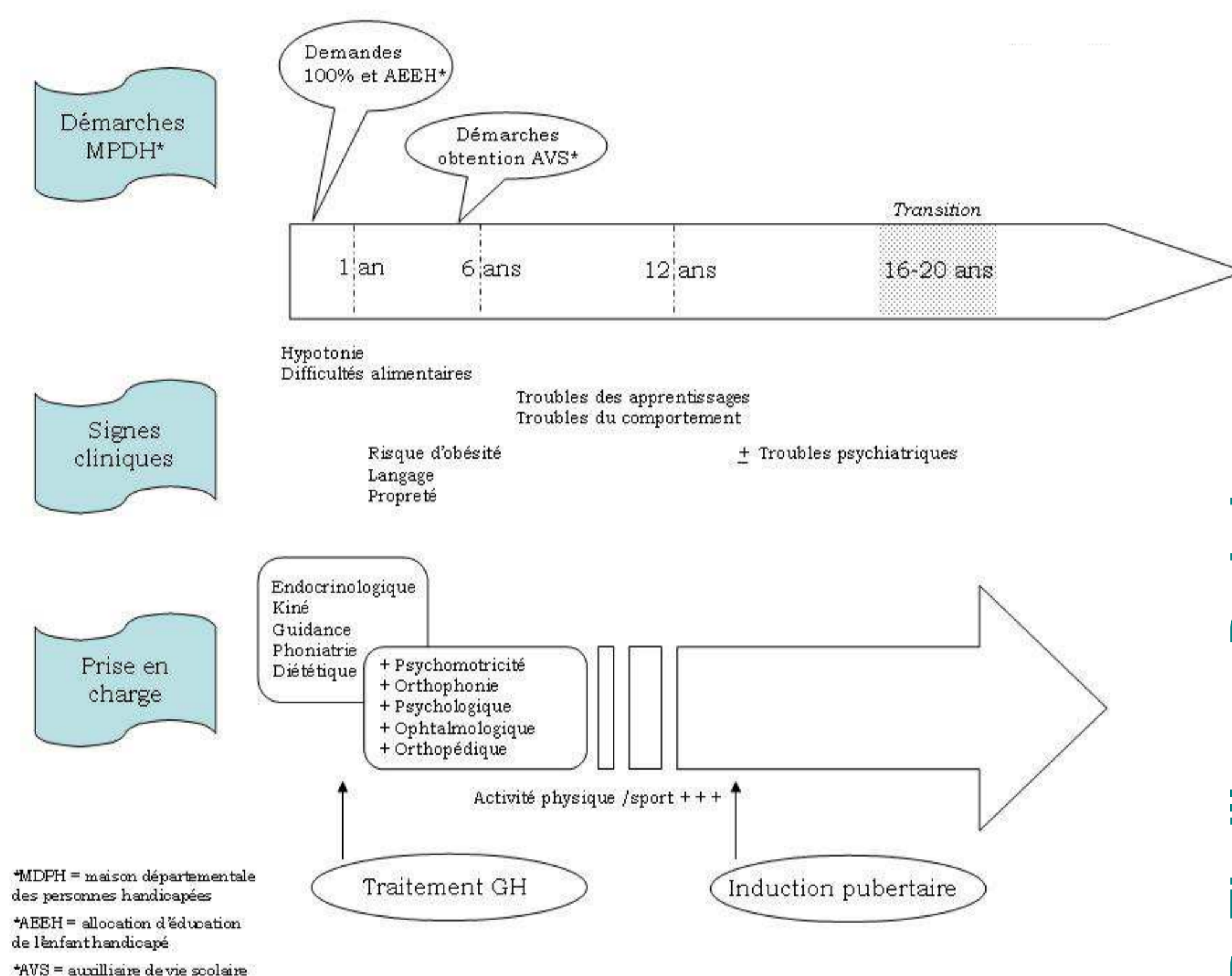
- Améliorer la prise en charge qui doit être précoce (éducation des familles) et multidisciplinaire des enfants et des adultes
- **Elaborer des recommandations de pratique**  
Rédaction du **PNDS**  
*Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome 2008 JCEM 93:4183-4197*
- **Améliorer la prise en charge psychiatrique**  
Rapprochement du CMR maladies rares à expression psychiatrique coordinateur O. Bonnot (Pitié)  
Ecriture d'articles sur les tableaux cliniques psychiatriques D. Thuilleaux  
Information des psychiatres et pédopsychiatres
- **Aider dans la coordination des soins**  
Création de liens avec établissements médico-sociaux  
Recours pour les centres de compétence (patients sévères, urgences en particulier psychiatriques)
- **Informier et communiquer**  
Ligne téléphonique spécifique avec répondeur, urgences 24h/24 h (Toulouse)  
- Site Internet du centre de référence  
- Publication d'une newsletter semestrielle  
- Réunion annuelle avec les centres de compétence

- **Ecrire des référentiels pour l'accompagnement médico-social**  
(en collaboration avec CNSA)

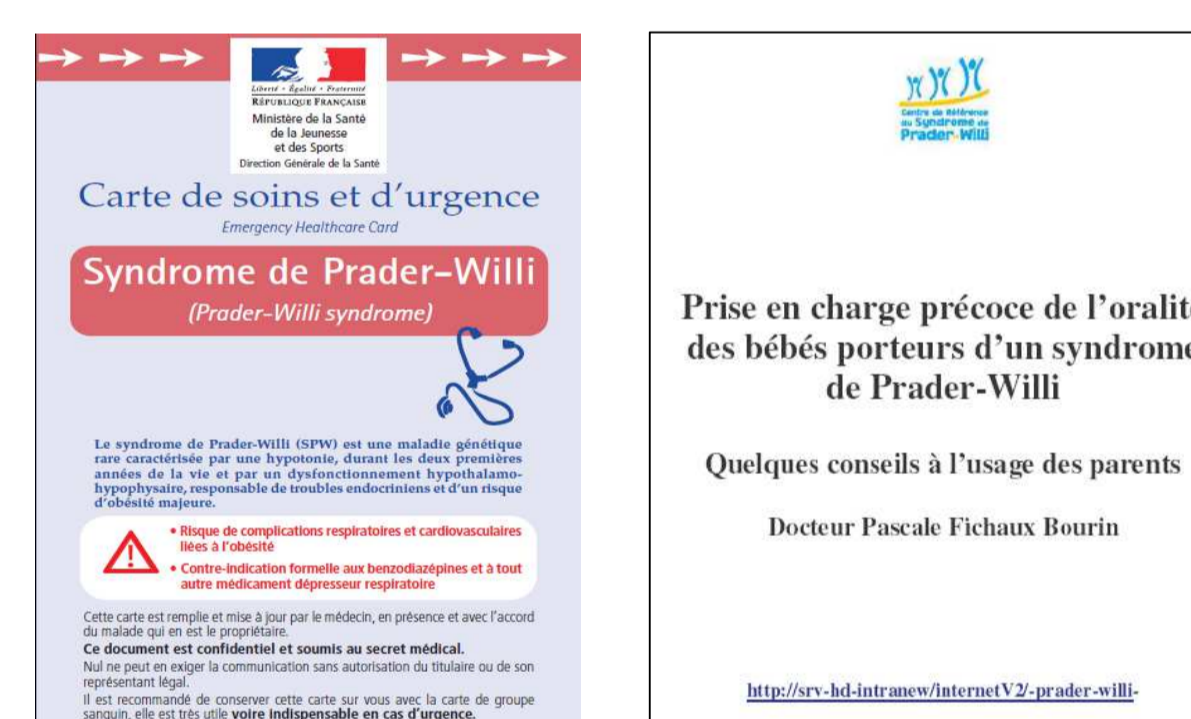
- **Développer les programmes de recherche**  
Epidémiologique : création d'une base de données depuis 2005

**Clinique:** PHRC: « Evaluation de la sensibilité à l'hormone de croissance *in vivo* chez les enfants SPW » -PHRC: « Etude de l'effet arimidex sur maturation osseuse » -PHRC: « Etude randomisée de l'effet du Topiramate sur troubles du comportement » - Etude de l'effet de l'administration de l'ocytocine chez nourrisson – Etude de l'imagerie cérébrale  
**Fondamentale :** Sensibilité hormonale – Physiopathologie du PWS M. Tauber (INSERM 1043) - Modèles murins F. Muscatelli (INSERM UMR901)

Contact : [www.chu-toulouse.fr/-prader-willi-](http://www.chu-toulouse.fr/-prader-willi-)



Éléments de prise en charge (0-20 ans), à adapter en fonction des enfants



- **Lien étroit avec l'association Prader-Willi France**
- **Participation au conseil scientifique**
- **Participation aux réunions nationales, régionales**
- **Participation à l'élaboration de livrets d'information, de diaporama destiné aux centres médico-sociaux**



Pr M. Polak, Pr M. Tauber, Dr G. Pinto, Dr C. Poitou, Dr M. Coupaye - Dr D. Thuilleaux, Dr J. Jauregu

## Centres de Référence Maladies Rares

Hôpital universitaire Necker-Enfants malades

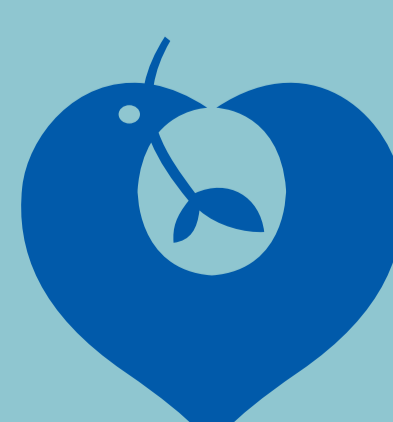
Avec le soutien de



Fondation Groupama  
pour la santé

Vaincre les maladies rares

ASSISTANCE  
PUBLIQUE



HÔPITAUX  
DE PARIS

NECKER - ENFANTS MALADES