

L'association

**Prader-
Willi**

France

&

le syndrome

**de Prader-
Willi**

Maladie complexe...

...accompagnement complexe



**Prader-Willi
France**

Le chromosome 15



Sommaire

L'Association
Prader-Willi France..... p 3

Pourquoi une association ?..... p4

Que fait Prader-Willi France ?... p4

Organisation
de Prader-Willi France..... p6

Le syndrome de Prader-Willi.... p8

Le centre de référence
du syndrome de Prader-Willi... p13

L'association Prader-Willi France

L'assemblée constitutive de l'association Prader-Willi France a eu lieu le 30 mars 1996 à l'initiative de deux parents, touchés chacun dans leur histoire familiale par la présence d'un enfant et d'un adulte, atteint du syndrome de Prader-Willi (SPW).

Prader-Willi France est membre fondateur :

- de l'Alliance Maladies Rares créée le 24 février 2000, qui rassemble aujourd'hui près de 200 associations de malades.

www.alliance-maladies-rares.org

Prader-Willi France est également membre :

- de la filière Maladies Rares DéfiScience.

www.defiscience.fr

- d'EURORDIS (fédération d'associations de malades et d'individus actifs dans le domaine des maladies rares en Europe fondée en 1997).

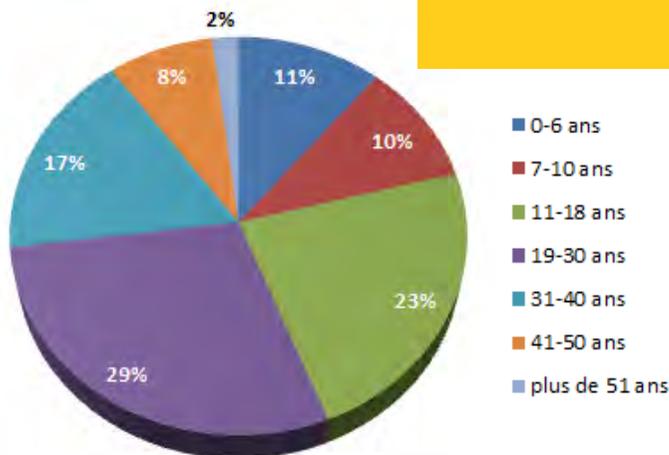
www.eurordis.org

- d'IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation).

www.ipwso.org

Prader-Willi France est solidaire de toute personne concernée par le syndrome de Prader-Willi et développe, en lien avec les professionnels, une expertise sur la maladie et le vécu de ces personnes.

En 2016,
Prader-Willi France
compte 840
adhérents actifs
(familles, amis,
professionnels),
rassemblés autour
de 734 personnes
(enfants, ados
et adultes) avec
le syndrome
de Prader-Willi.



Pourquoi une association ?

- **Parce que le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare, dans la très grande majorité des cas non héréditaire, et très souvent mal connue.**
- **Parce que les familles se trouvent démunies lors de l'annonce du diagnostic qui est aujourd'hui très précoce. Elles se sentent isolées et manquent d'information.**
- **Parce qu'un accompagnement de la personne sera nécessaire tout au long de la vie. Les solutions existantes sont insuffisantes et souvent inadaptées à la complexité et à la diversité des situations.**
- **Pour rompre l'isolement des familles.**
- **Pour diffuser l'information sur le syndrome.**
- **Pour contribuer à améliorer la qualité de vie des personnes atteintes.**
- **Pour favoriser leur intégration scolaire, leur socialisation.**
- **Pour encourager et soutenir la recherche.**

Que fait Prader-Willi France ?

Prader-Willi France est une association nationale avec des correspondants régionaux.

Le fonctionnement de Prader-Willi France, son animation, sont assurés par des bénévoles directement ou indirectement concernés par le syndrome.

Répondre à une demande d'écoute et de soutien

L'écoute et le soutien sont particulièrement importants au moment de l'annonce du diagnostic, mais ils le sont aussi tout au long de la vie de la personne touchée par le SPW.

Les familles peuvent demander une aide lors de démarches administratives ou juridiques.

Informer les professionnels, les établissements scolaires et médicosociaux qui accueillent les enfants ou les adultes

Prader-Willi France agit pour faire évoluer l'accompagnement au quotidien dans ces établissements, et organise des rencontres d'information et de sensibilisation auprès d'eux.

Contribuer à mettre en place des séjours de vacances et de rupture adaptés pour les enfants et les adultes

Des conventions sont passées avec des organismes de vacances pour que les séjours organisés soient de vraies vacances et permettent un réel épanouissement de la personne.

Participer à la création de lieux de vie pour les adultes porteurs du syndrome

Prader-Willi France travaille activement avec des partenaires pour initier de nouvelles structures d'accueil, ou collaborer à des projets futurs.

Organiser des journées de rencontre familles - professionnels

Les journées organisées dans les régions permettent aux familles de se rencontrer et d'échanger, de tisser des liens. Au cours de ces journées, Les enfants comme les ados ou les adultes, atteints du syndrome, sont heureux de faire connaissance avec d'autres personnes « comme eux », et de pouvoir échanger sur leurs difficultés, leurs différences.

La journée nationale annuelle permet aussi des rencontres et des échanges entre parents et professionnels.

Informer sur la maladie et son accompagnement grâce à

- Un site internet, (www.prader-willi.fr)
- Un bulletin régulier, (3 numéros par an)
- Des dossiers, des plaquettes, des livrets (Petite enfance, Conseils alimentaires, « Je vais à l'école », Crises et troubles du comportement, « Parle-moi »), à l'intention des familles et des professionnels du secteur éducatif et médico-social
- Un Guide de pratiques partagées pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le SPW. Parents et professionnels médicaux, médicosociaux y mettent en commun leurs pratiques et leurs savoirs. Guide sous format papier (coffret de 16 livrets spécifiques à un thème), ou à consulter en ligne sur le site de PWF ou sur www.prader-willi-guide.fr

Avancer avec le centre de référence dans la connaissance du syndrome

Les familles ont une connaissance irremplaçable de la maladie au quotidien, et Prader-Willi France met son expertise au service des professionnels. L'association travaille en étroite collaboration avec le Centre de référence du syndrome de Prader-Willi.

Echanger et collaborer avec les associations qui se consacrent aux maladies rares et aux handicaps rares

- Alliance Maladies Rares
- EURORDIS
- IPWSO
- FPWR (Foundation for Prader-Willi Research) – www.fpwr.org. FPWR collecte des fonds au niveau mondial pour financer des projets de recherche sur le SPW. PWF s'associe aux marches « One SMALL step » organisées au niveau mondial, en organisant en France les marches « un PETIT pas »

PWF travaille également avec Orphanet, portail européen d'information sur les maladies rares et les médicaments orphelins, accessible pour tous publics et disponible en six langues, français, anglais, italien, allemand, espagnol et portugais

Organisation de Prader-Willi France

Association de loi 1901, Prader-Willi France est gérée et animée par des bénévoles concernés par le syndrome de Prader-Willi.

PWF, reconnue pour son action dans le domaine de la prise en charge et de l'accompagnement des personnes avec le SPW, est **agrée en tant qu'association de malades et d'usagers du système de santé depuis 2010**.

Conseil d'administration et bureau

18 administrateurs sont élus et renouvelés par tiers tous les ans.

La composition du Conseil d'Administration et du Bureau est consultable sur le site de Prader-Willi France.

Correspondants régionaux

Prader-Willi France est une association nationale avec des relais dans de nombreuses régions. Les correspondants régionaux sont des bénévoles, nommés par le conseil d'administration. Ils favorisent ou organisent des rencontres conviviales dans leurs régions pour aider les familles à se rencontrer et sortir pour certains de leur isolement.

Ils développent au niveau local un réseau de partenariat avec les professionnels du secteur médical, médico-social. Ils peuvent aussi accompagner les familles dans leurs démarches administratives.

Certaines régions sont sans correspondant régional. Toute personne adhérente à PWF depuis au moins 1 an, qui souhaiterait contribuer à rassembler les familles et les accompagnants de personnes avec le SPW, peut faire sa demande auprès du Président et du Bureau.

Conseil scientifique et médical

Le conseil scientifique constitué d'une vingtaine de professionnels fonctionne, soit en conseil restreint qui se réunit régulièrement plusieurs fois par an, soit en conseil élargi ouvert à tous les membres.

A travers son conseil scientifique Prader-Willi France suit les avancées de la recherche en France mais aussi au niveau européen et mondial.





Le syndrome de Prader-Willi, une maladie génétique rare

Le SPW est une maladie génétique le plus souvent sporadique ou de novo dont la prévalence est de **1 naissance sur 15 000**.

L'apparition de cette affection est la conséquence d'un « accident génétique ».

Ce syndrome est lié à une anomalie génétique sur **le chromosome 15**.

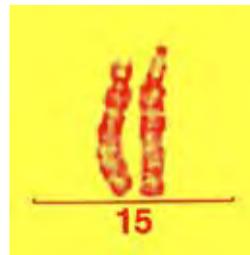
Les cellules somatiques de l'organisme renferment dans leur noyau 23 paires de chromosomes (1 chromosome d'origine maternelle, 1 chromosome d'origine paternelle). Seules les cellules reproductrices (ovules et spermatozoïdes) ne contiennent que 23 chromosomes. Un gène est normalement présent en 2 copies dans le noyau d'une cellule et ces 2 copies sont équivalentes et interchangeables.

Mais pour certains gènes, les copies maternelles et paternelles d'un chromosome ne sont pas équivalentes : ainsi, chez le sujet sain, la copie maternelle de la région (15q11-q13) du chromosome 15 est normalement inactive ; elle ne s'exprimera pas, tandis que seule la copie paternelle de cette région est active et s'exprimera.

Ce phénomène s'appelle l'empreinte génomique parentale.

Le SPW implique des gènes soumis à cette empreinte génomique parentale, et résulte donc de la perte de fonction de l'allèle paternel de la région 15q11-q13. Cette absence d'activation de la région paternelle peut être due globalement à 3 mécanismes différents :

- **délétion ou microdélétion 15q11-q13 (70-80 % des cas) : ce fragment d'ADN de chromosome paternel a disparu et empêche l'expression du gène impliqué.**
- **disomie uniparentale maternelle (20-30 % des cas) : il y a eu anomalie lors de la fécondation, le patient présente 2 chromosomes 15 maternels silencieux, qui ne s'exprimeront pas.**
- **défaut (mutation) d'empreinte génomique parentale (1-5 % des cas) : la région paternelle est présente mais est silencieuse comme la région maternelle.**



Principales manifestations du SPW

Avant la naissance

Certaines manifestations peuvent être déjà présentes : diminution des mouvements fœtaux avec parfois un excès de liquide amniotique.

À la naissance

Le tableau clinique est marqué par :

- une hypotonie majeure
- des troubles de la succion et de la déglutition
- une absence de mimiques et peu d'interactions.

Aujourd'hui, au vu de ces signes cliniques à la naissance, le diagnostic est confirmé très rapidement par l'étude génétique. Ce diagnostic précoce permet de mettre en place une prise en charge précoce et adaptée (kiné, orthophonie...).

Un traitement par hormone de croissance est conseillé et peut être mis en place dès 6 mois.

Les parents vont devoir apprendre à découvrir et connaître ce bébé « sans mode d'emploi », et à décoder ses imperceptibles signaux.

Toutes les découvertes sensorielles lui permettront de s'ouvrir au monde.

Après la naissance

Les manifestations évoluent en deux phases :

Jusqu'à 2-3 ans

- Difficultés de succion entraînant une prise de poids difficile
- Difficultés de mastication

- Problèmes d'élocution, et retard de langage
- Retard dans l'acquisition de la marche (en moyenne vers 24 mois)

Après 2-3 ans, les difficultés d'alimentation disparaissent, mais :

Apparition d'une hyperphagie et d'un déficit de satiété.

Les enfants atteints du SPW dépensent moins de calorie que les autres et ont un appétit excessif, une tendance à manger trop. De plus, leurs besoins en apport caloriques sont inférieurs d'environ 30 % à la moyenne. Aussi, en l'absence de régime alimentaire strict, la prise de poids peut-être très rapide et conduire au surpoids voire à l'obésité.

Apparition de troubles cognitifs et psychoaffectifs conduisant progressivement à des prises en charge complexes.

Enfants, ados, adultes

Le diagnostic précoce permet aujourd'hui de transformer le cours de la maladie, de « protéger » l'enfance et d'améliorer la qualité de vie des personnes avec le SPW, en assurant une meilleure intégration scolaire et sociale.

Les personnes avec le SPW, quel que soit leur âge sont constamment inquiets, anxieux. Ils ont besoin d'être rassurés, ils ont donc besoin de vivre dans un environnement cadrant, avec des repères et beaucoup d'amour, d'affection et d'empathie.



L'hypotonie musculaire régresse mais il persiste une grande fatigabilité. Un retard statural et pubertaire avec hypogonadisme est souvent constaté.

Un déficit intellectuel peut être présent mais reste le plus souvent modéré avec de difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement variables.

Des troubles du comportement peuvent survenir chez certaines personnes avec une alternance entre des périodes de crises et un retour à l'équilibre. Ces crises peuvent prendre la forme de colères, de rigidité et d'obsessions. Des grattages de peau et des troubles du sommeil peuvent également apparaître en réaction à des situations de stress ou d'angoisse.

La phase de transition vers l'âge adulte est une étape difficile avec la sortie du système scolaire et la prise de conscience lucide de ne pas être comme les autres. C'est là que la souffrance et la révolte peuvent faire surgir des troubles psychiatriques et compliquer gravement la vie des personnes atteintes du SPW et celle de leur entourage.

D'autres manifestations peuvent être présentes et sont variables d'un individu à l'autre. Elles sont en relation avec un dysfonctionnement de l'hypothalamus, qui régule de nombreuses fonctions vitales (croissance, développement sexuel, respiration, sommeil, résistance au stress, régulation des émotions, régulation de la température, moindre sensibilité à la douleur, troubles neurovisuels...).

Accompagnement des personnes atteintes du SPW

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie très complexe, par conséquent **l'accompagnement des enfants, adolescents et adultes est également complexe et demande une bonne connaissance du syndrome pour mieux comprendre ses particularités.**

Le suivi dépend de l'âge, mais est toujours pluri-disciplinaire.

Dans l'enfance, une prise en charge optimale peut être assurée grâce à une équipe composée

- d'un pédiatre endocrinologue,
- d'un généticien,
- d'un kinésithérapeute,
- d'un orthophoniste,
- d'un psychologue ou d'un pédopsychiatre,
- d'un diététicien.

À l'âge adulte, le suivi peut être assuré par une équipe pluridisciplinaire

- médecin traitant,
- endocrinologue,
- psychiatre ou psychologue,
- diététicien, et d'autres intervenants selon l'évolution de la personne.

De nombreux comportements sont déroutants et demandent de la part des professionnels qui accompagnent ces personnes une bonne connaissance du syndrome.

Aussi l'étroite collaboration qui existe entre Prader-Willi France et le centre de référence permet de sensibiliser progressivement les administrations (MDPH, CAF, CRAM...) et les institutions concernées (SESSAD, CAMSP, IME, IMPro, ESAT, foyers occupationnels, FAM, MAS...).

L'objectif commun de Prader-Willi France et du centre de référence étant la recherche pour nos enfants d'une qualité de vie plus que la performance, il nous faut ensemble inventer et construire avec eux leur place dans le monde et leur projet de vie.

Il faut mettre en place un réseau, un maillage qui leur permette de vivre une vie sociale, de relations, de contacts, d'amitiés, de rencontres, tout en les protégeant de ce qu'ils contrôlent difficilement et qui les menace.

Un strict contrôle de la nourriture et la mise en place de cadres contenant et sécurisants aideront dès le plus jeune âge ces enfants, ces adultes à bien vivre leur vie.

Le centre de référence du syndrome de Prader-Willi

Un centre de référence labellisé pour le syndrome de Prader-Willi en 2004.

Le centre de référence est constitué de 4 sites : **Toulouse, Hendaye, Paris-Necker, Paris-Pitié-Salpêtrière**, Toulouse étant le coordinateur.

Pour la pédiatrie

- Hôpital des Enfants, Toulouse
- Hôpital Necker-Enfants malades, Paris

Pour les adultes

- La Pitié Salpêtrière, Paris
- Hôpital Marin d'Hendaye
- Hôpital Rangueil, Toulouse

Les principales missions du centre de référence

- optimiser la prise en charge des patients,
- informer et former les professionnels de santé,
- favoriser la recherche.

Le centre de référence n'a pas vocation à prendre en charge tous les patients mais organise progressivement un maillage territorial avec les centres de compétence.

Les centres de compétence

22 centres de compétence ont été nommés pour assurer un maillage sur la France.

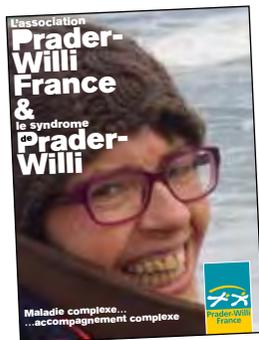
Les centres de compétence rattachés au centre de référence sont les suivants (par ordre alphabétique) :

- Amiens, Angers,
- Besançon, Bordeaux,
- Bretagne (Brest, Rennes, Lorient, St Brieuc),
- Caen, Clermont-Ferrand,
- Dijon,
- Grenoble / St Etienne,
- Lille, Limoges, Lyon,
- Marseille, Montpellier,
- Nancy, Nantes, Nice,
- Région Parisienne (CHU Robert Debré (Paris), Hôpital Trousseau (Paris), CHI Poissy/St Germain en Laye (78),
- Reims, Rouen,
- Strasbourg,
- Tours.

Ces centres ont quant à eux vocation à assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile et à participer à l'ensemble des missions du centre de référence.



*Je vais à l'école,
Conseils alimentaires,
Crise et troubles
du comportement,
Petite enfance,
Parle-moi,
Guide de pratiques
partagées*
sont édités
par l'association



**Pour les recevoir,
merci de contacter :**

Ludovina Moreira
ludovinamc@orange.fr
+(33) 02 97 33 18 72

Ces livrets sont téléchargeables au format pdf sur le site www.prader-willi.fr

Informations pratiques

Vous trouverez de nombreuses informations sur les sites

- de Prader-Willi France

www.prader-willi.fr

- du Guide de pratiques partagées

www.guide-prader-willi.fr

- du Centre de référence

www.chu-toulouse.fr/-prader-willi-

- d'Orphanet

www.orphanet.fr



Centre de Référence
du Syndrome de
Prader-Willi

Prader-Willi France est membre de



Édition octobre 2016

28 rue Prieur de la Marne
51100 REIMS
Tél : 03 26 02 02 74

www.prader-willi.fr

