



*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé  
de la Jeunesse  
et des Sports

Direction Générale de la Santé

## Informations et conseils

# Syndrome de Prader-Willi



Lisez attentivement ce document et conservez-le soigneusement avec la carte de soins. Il contient des informations sur la maladie, ses complications et leur prévention.



## Les règles d'or



1. **Prévoyez un suivi régulier** par votre médecin traitant et le médecin spécialiste du SPW. **Soyez attentif à la réalisation de votre rééducation** (orthophonie, kinésithérapie...).
2. **N'interrompez pas le traitement sans avis médical**, même quand tout va bien. **Respectez et faites respecter les contre-indications médicamenteuses** (exemple : benzodiazépines) que vous aura indiquées votre médecin.
3. **Appelez ou faites appeler le 15** (ou le 112) en cas de :
  - **gêne respiratoire**, associée ou non à une fausse route,
  - de **douleurs abdominales ou thoraciques** d'apparition brutale,
  - de **vomissements**, de **nausées avec impossibilité de vomir**, de **diarrhées**, surtout si ces signes sont associés à un **malaise avec pâleur**.
4. **Consultez rapidement** en cas **d'encombrement respiratoire** (avec ou sans fièvre), **de ronflements lors du sommeil**, d'une **perte d'appétit**, d'une **constipation prolongée**.
5. En cas **d'intervention chirurgicale ou d'anesthésie** et pour toute **consultation urgente ou non** :
  - **Informez le professionnel de santé** de votre maladie et des traitements en cours,
  - **Présentez-lui votre carte de soins**.
6. Faites **surveiller régulièrement** votre **poids** et votre **tension artérielle**.
7. **Respectez les règles alimentaires** établies en collaboration avec le spécialiste de la diététique.
8. **Ayez une activité physique régulière**, votre médecin vous recommandera, en fonction de votre état de santé, les activités physiques (sports) que vous pouvez pratiquer et celles que vous devez effectuer avec des précautions.

- 
9. **Pensez à boire régulièrement**, surtout, en cas de gastro-entérite, de fièvre, de forte chaleur ou d'effort prolongé.
  10. **Veillez à être à jour de vos vaccinations** (grippe, tétanos...), demandez conseil à votre médecin.
  11. **Faites connaître aux personnes de votre entourage les signes d'alerte** en cas de complications de votre maladie afin **qu'elles puissent vous aider, si besoin, à consulter en urgence et informez-les que vous avez une carte de soins.**
  12. **A l'école**, le médecin scolaire, en concertation avec les parents et le médecin traitant, organisera l'accueil de l'enfant par la rédaction d'un « **projet d'accueil individualisé** » (PAI).
  13. Organisez, si besoin avec le médecin du travail, les **aménagement nécessaires sur votre lieu de travail.**
  14. N'hésitez pas, si vous ou vos proches ressentez le **besoin d'un soutien**, à demander rendez-vous avec le **psychologue ou le psychiatre**, et, s'il s'agit d'un **problème social**, à vous rapprocher de **l'assistant social.**
  15. **Pour tout conseil ou information, contactez votre médecin traitant et le médecin assurant votre prise en charge spécialisée.**
  16. **Portez toujours sur vous votre carte de soins**, insérez dans le porte-carte la dernière **ordonnance** de traitement et le **bilan ou compte-rendu médical** qui vous aura été remis par le médecin assurant votre prise en charge.

### Conseil à l'aidant

N'hésitez pas, à faire appel à un médecin en urgence, si votre proche atteint du syndrome de Prader-Willi, a des troubles du comportement que vous ne parvenez pas à calmer.

## Définition

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie **génétique rare**, décrite pour la première fois en 1956 par Prader, Labbhart et Willi, d'où son nom.

Il se caractérise par un dysfonctionnement d'une partie du cerveau située à la base du crâne appelé la **zone hypothalamo-hypophysaire**.

Il se manifeste :

- de la naissance à 2 ans par une **faiblesse des muscles moteurs** (=hypotonie), retardant, par exemple, l'acquisition de la marche,
- dans l'enfance et à l'âge adulte par :
  - > une **obésité**, liée à une **dépense énergétique réduite** et à une **absence de sensation de satiété** conduisant à des prises alimentaires excessives (= hyperphagie),
  - > des **troubles de fonctionnement de certaines glandes** produisant des hormones (exemple : déficit en hormone de croissance),
  - > **parfois, un retard des apprentissages et des troubles du comportement, d'intensité variable** selon les personnes.

Il s'agit d'une affection très variable dans l'expression et l'intensité des signes.

Les femmes sont autant atteintes que les hommes.

La fréquence du SPW est de 1 pour 25 000 naissances. On estime que 1 000 à 2 000 personnes sont atteintes du SPW en France.

- ➔ **Une prise en charge multidisciplinaire, précoce et adaptée selon l'âge et l'évolution de la maladie, permet de prévenir ou réduire le risque de complications et d'améliorer la qualité de vie.**



## Cause

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare due à une **altération d'une région du chromosome n°15** (région « 15q11-q13 »).

Différentes types d'altérations sont possibles en cas de syndrome de Prader-Willi. Les gènes peuvent être manquants (= délétion), ou dupliqués (= disomie), ou présents mais non fonctionnels. Parfois, un fragment du chromosome 15 s'est déplacé sur un autre chromosome (= translocation).

Cette mutation est, la plupart du temps, **accidentelle**, survenant lors de la conception de l'enfant, les parents n'ayant pas de mutation sur leurs gènes. **Le risque d'avoir un autre enfant atteint d'un SPW lors d'une grossesse suivante est très faible et les cas familiaux sont très rares.**

➔ **Pour plus d'informations, demandez conseil à votre médecin** (consultation de conseil génétique).



## Signes et conseils de prise en charge

Les principales manifestations de la maladie sont :

■ **A la naissance et dans les 2 premières années de la vie, une hypotonie responsable :**

- > d'une faiblesse des **muscles moteurs**, expliquant le retard à l'acquisition de la tenue de la tête, du tronc et de la marche,
- > une **succion et une déglutition difficiles** entraînant des difficultés à s'alimenter avec des risques de fausses routes et une prise de poids lente durant les premiers mois.

Cette hypotonie nécessite, souvent, une hospitalisation à la naissance ; elle s'améliore partiellement vers l'âge de 2 ans, mais persiste toute la vie.

➔ **Une prise en charge précoce (médicale, orthophonique, kinésithérapique, psychomotrice) permet d'améliorer nettement la situation.**

■ **Chez l'enfant et l'adulte :**

- > **une obésité majeure**, pouvant apparaître dès l'âge de 2 ans et s'aggraver rapidement, **en l'absence de prise en charge adaptée.**

L'excès de poids peut être responsable de **complications graves : diabète, complications respiratoires et cardiovasculaires.**

➔ **Un accompagnement diététique débuté précocement est indispensable et permet de réduire les risques d'obésité.**

- > **des troubles hormonaux** expliquant, en particulier, le **retard de croissance** (déficit en hormone de croissance) et un **développement pubertaire incomplet.**

➔ **Un traitement hormonal adapté permet de pallier ces troubles.**



> parfois, un déficit intellectuel, rarement majeur, très variable selon les personnes, associé à des difficultés d'apprentissage, des troubles du langage et de la parole et de la mémoire récente.

➔ Un cadre de vie régulier, des activités éducatives diversifiées ainsi qu'une aide adaptée (orthophonie, psychologique...) permettent de favoriser les apprentissages et la socialisation.

> parfois, des troubles psychologiques et comportementaux : comportements obsessionnels et compulsifs, troubles du comportement alimentaire, fugues, troubles dépressifs ou anxieux, plus rarement psychotiques.

➔ Un soutien psychologique ou psychiatrique de la personne malade ou de son entourage peut être utilement proposé.

■ Une prise en charge multidisciplinaire est indispensable et dépend de l'âge. Elle est coordonnée par le médecin assurant la prise en charge spécialisée et le médecin traitant.

> Certaines complications sont à prendre en charge, et plus particulièrement, en cas de majoration de l'obésité : apnée du sommeil, diabète, phlébites, hypertension artérielle, survenue de fractures par ostéoporose, complications liées à l'hyperphagie (rupture stomacale). En cas d'apnée du sommeil, un appareillage à domicile peut être nécessaire.

**Pour éviter les complications ou pour y faire face plus efficacement, suivez les règles d'or.**

**Pour toute information concernant la maladie, consultez :**  
(For further information on this disease)

- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**  
rubrique : « Syndrome de Prader-Willi ».
- > le site du centre de référence :  
**www.chu-toulouse.fr/spip.php?rubrique892**
- > le site de l'association Prader-Willi France :  
**www.prader-willi.fr**



*Liberté • Égalité • Fraternité*

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé  
et de la Jeunesse  
et des Sports

Direction Générale de la Santé  
**www.sante.gouv.fr**

**Maladies Rares  
Info Services**

**0 810 63 19 20**

N° Azur, prix appel local



**Association Prader-Willi France**

Président : Christian Foucaux

41 rue du Champs du Paradis - 03100 MONTLUCON  
Tél : 04 70 05 80 45



**Service d'Endocrinologie, Maladies Osseuses,  
Génétique et Gynécologie Médicale**

Hôpital des Enfants - 330 avenue de Grande Bretagne  
TSA 70034 - 31059 Toulouse Cedex 09.  
Tél : 05 34 55 85 55

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.