

« Fil rouge » pour présenter le syndrome de Prader-Willi (SPW) et Prader-Willi France (PWF) lors d'évènements organisés dans le but de récolter des dons (concerts, repas, évènements sportifs ...)

Proposé par Christine Chirossel (à modifier, à améliorer selon le contexte et selon sa personnalité)

On peut aussi compléter ce texte en regardant dans l'onglet «Association» sur le site de PWF.

*En tout premier, remercier les organisateurs, **d'une part d'avoir choisi PWF pour recevoir le profit de la soirée et ensuite de nous permettre de faire connaître cette maladie rare ...***

Qu'est-ce que le syndrome de Prader-Willi ?
Et pourquoi ce nom étrange ?

En fait il s'agit des noms de deux professeurs de médecine, les Pr Prader et Pr Willi, médecins pédiatres suisses qui avaient remarqué dans les années 1950 certains signes cliniques et symptômes caractéristiques observés rarement chez quelques enfants. Ces signes cliniques et ces symptômes, rassemblés sous le terme de syndrome, étaient : une très grande faiblesse musculaire à la naissance, un retard des acquisitions et des apprentissages élémentaires, un certain retard mental, une morphologie particulière **et surtout un trouble du comportement alimentaire qui s'installait très tôt et qui finissait par développer une obésité infantile avec toutes les complications gravissimes que nous pouvons imaginer** Leur espoir de vie ne dépassait guère 20 ans, dans les années 50.

Depuis les années 80, l'origine génétique est connue.

Il s'agit d'un **accident génétique que rien ne peut laisser prévoir ...**

Les gènes concernés **ne s'expriment plus et ils** vont provoquer un trouble du neuro-développement dès la vie intra-utérine.

Il s'agit d'une maladie rare, environ une naissance sur 15 à 20.000, **c'est à dire** environ 40 bébés par an qui naissent avec le syndrome de Prader-Willi.

On estime à ce jour que 1500 personnes environ sont touchées en France.

Le diagnostic n'est pas toujours fait chez certains adultes

C'est pour cela que nous nous sommes regroupés en 1996 pour créer **l'Association** Prader-Willi France, qui a maintenant 20 ans. Nous sommes membres fondateurs de **l'Alliance Maladies Rares, ce qui nous a permis d'unir nos forces pour faire bouger le** regard sur ces maladies rares et de disposer de centres de référence et de compétence pour une maladie donnée.

Grace à la Recherche, qu'elle soit fondamentale, génétique, clinique, ou dans le domaine des Sciences Humaines et Sociales, les progrès sont bien là et la vie des enfants touchés par cette maladie **s'est** considérablement améliorée **ET IL FAUT QUE CELA CONTINUE !**

Le syndrome de Prader-Willi, **aujourd'hui**

A ce jour, le diagnostic est fait en moyenne dans les 15 jours après la naissance : **l'enfant naît dans un état de** grande hypotonie, il ne tète pas, il semble être indifférent **à tout son environnement et il dort tout le temps** Il faut sans cesse le stimuler, le nourrir (il ne réclame pas le sein) ...

Très rapidement, un accompagnement se met en place, kinésithérapie, orthophonie, psychomotricité, ergothérapie ... **les parents sont très sollicités** ...

Un traitement quotidien par hormone de croissance en injection est aussi proposé dans les 3 premiers mois de vie.

Puis, arrivent les difficultés des apprentissages scolaires qui vont demander un soutien continu.

Et, ce trouble du comportement alimentaire qui devient et sera le plus difficile à gérer, à contrôler : ces enfants ne semblent jamais rassasiés, ils sont en perpétuelle **recherche de nourriture et s'ils ne sont pas accompagnés** en permanence, une véritable **obésité peut s'installer très tôt**.

Une véritable addiction alimentaire s'installe et ce n'est pas qu'ils veulent pas, **MAIS ILS NE PEUVENT PAS LA CONTRÔLER**.

De plus, **d'autres** troubles du comportement viennent compliquer cette absence de contrôle alimentaire : anxiété, hyperémotivité (absence de gestion des émotions), incompréhension des situations, **défaut d'intégration** des codes sociaux, colères subites et violentes ...

Tout ceci explique leur difficulté à « vivre avec » et à trouver leur place dans notre monde.

C'est à nous d'imaginer et de construire leur environnement **pour qu'ils** trouvent leur place ; on a pu vérifier **qu'une fois un** cadre bien posé, nos enfants sont doués de véritables compétences pour vivre une vie qui en **vaut la peine**

L'association Prader-Willi France

Notre association est une association de parents et amis, tous bénévoles.

Elle **a pour mission d'accueillir les parents dont l'enfant est** touché par le SPW, de les orienter vers des professionnels médicaux et **paramédicaux avertis, d'être** au plus près des familles et de les informer des avancées scientifiques.

Et aussi, **d'organiser des séjours de répit** lorsque la vie familiale devient trop difficile.

Nous sommes également auprès **d'équipes** de chercheurs qui travaillent sur les mécanismes des symptômes qui touchent nos enfants. Notre Conseil scientifique, dirigé par Maithé Tauber, largement impliqué dans ces travaux, propose et engage plusieurs projets dont certains résultats ont déjà permis de réels progrès.

Des recherches thérapeutiques sont en cours sur la scène internationale. Elles doivent continuer !!!

Et c'est par votre solidarité, comme celle de ce soir, que les projets vont pouvoir être menés à terme, les fonds publics étant comme toujours limités.

Les dons

Plusieurs affectations peuvent être envisagées :

- La recherche : nos équipes de chercheurs essaient de comprendre à quoi est due la maladie, comment le cerveau fonctionne, **comment s'est-il** développé chez nos enfants, quelles hormones seraient en cause ... Ils cherchent à trouver des médicaments pour satisfaire la satiété, améliorer le sommeil, diminuer les troubles du **comportement...**

Des études en Sciences Humaines et Sociales ont déjà mis en avant des résultats intéressants : Comment se passent les apprentissages ? Pourquoi ces traits de caractère ? Comment **favoriser l'expression de leurs compétences** ? Trouver des outils pour contourner leurs difficultés ...

- Aide aux familles : organiser des séjours dits « de rupture », aider pour les loisirs (un surcoût lié au handicap est demandé pour ces séjours), aide ponctuelle **lorsque les familles explosent et qu'elles n'en peuvent plus ...**
- **Aide à l'aménagement des structures** accueillant les personnes touchées par le syndrome, le matériel spécifique ayant un coût : foyer de Dombasle, foyers de vie ... (achat de matériel de rééducation, **vélos, salle Snoezelen...**)

Et c'est par votre solidarité, comme celle de ce soir, que les projets vont pouvoir être menés à terme, les fonds publics, je le répète, étant limités.

Nous vous en sommes très reconnaissants, votre soutien nous est cher, tant sur le plan matériel que sur le plan moral !

Car **c'est par votre générosité que nous pouvons mener nos missions.**

Et aussi, grâce à des moments comme celui de ce soir **(ou d'aujourd'hui)**, nous pouvons dire que notre enfant, est **porteuse d'un handicap, oui, mais c'est une** personne reconnue à part entière.

Merci encore !!

Février 2018