

Accompagnement des personnes avec un syndrome de Prader-Willi



www.prader-willi.fr



www.chu-toulouse.fr



www.alliance-maladies-rares.org



www.defiscience.fr



Équipes Relais Handicaps Rares
www.erhr.fr

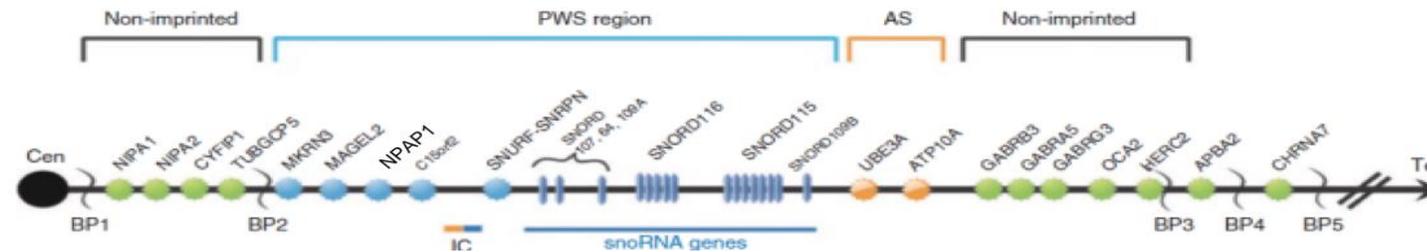
Marie-Odile & François Besnier
fmo.besnier@wanadoo.fr

Annexes

Le syndrome de Prader-Willi

Maladie génétique rare

- Mutation de novo, non héréditaire, d'une petite zone du chromosome 15 d'origine paternelle (microdélétion) ou disomie uniparentale maternelle



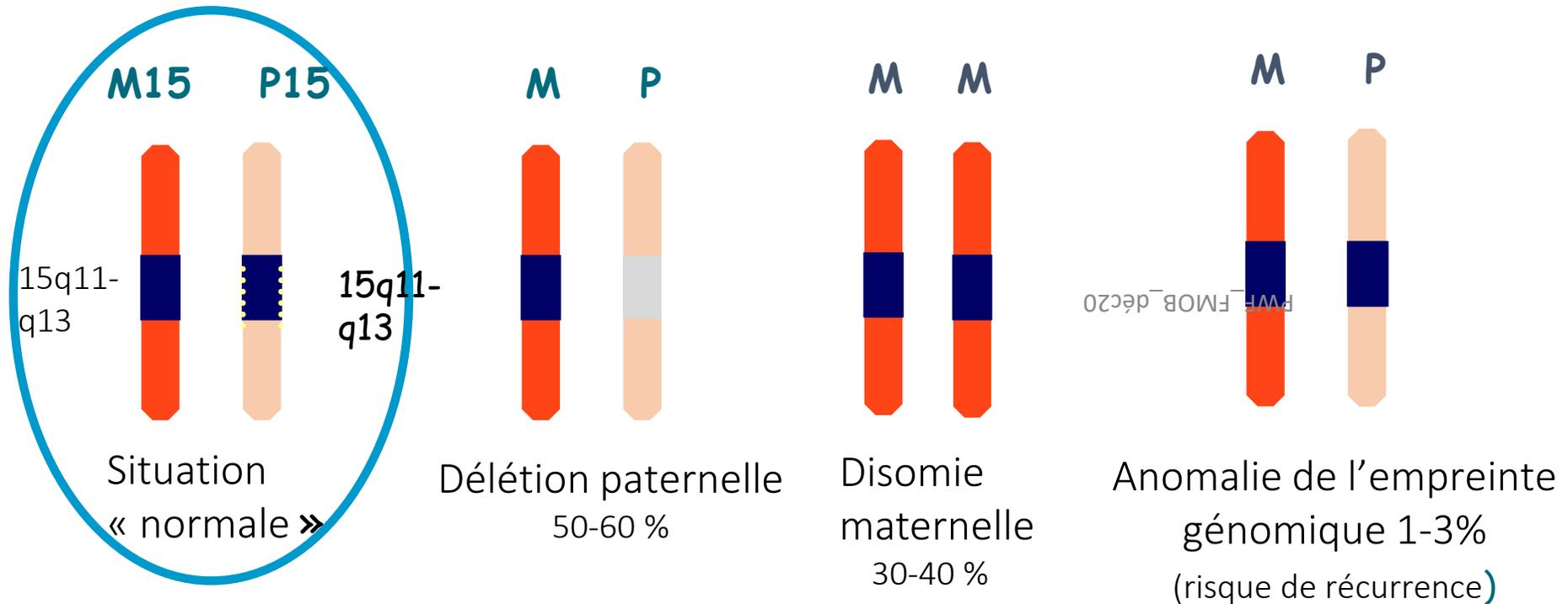
- Affecte plusieurs gènes, de nature et de taille variable, d'où
 - la **complexité** de la maladie
 - la **variabilité individuelle** d'expression du phénotype
 - rôle important de l'environnement et de l'histoire de la personne et de son entourage
- Pas de traitement spécifique actuellement
- Hormone de croissance (2001), **MAIS** ne dispense pas du **contrôle de l'alimentation** et d'une **activité physique régulière**

Le syndrome de Prader-Willi (1 NN/20 000)

Aujourd'hui → diagnostic génétique à 15 jours de vie

Absence ou défaut d'expression de gènes du locus 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine paternelle. Gènes de cette région soumis à une empreinte génomique parentale

SPW : l'allèle maternel est silencieux, seul l'allèle paternel s'exprime



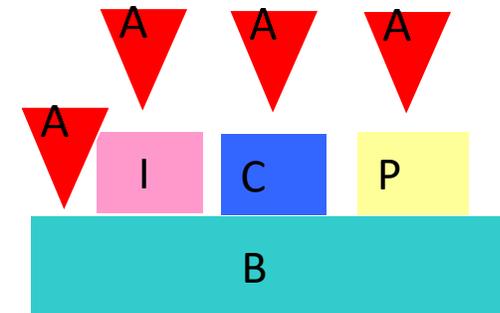
Trois anomalies principales

Les troubles psychiatriques

Les crises aiguës

Organisation de tableaux cliniques en strates (Dr D Thuilleaux - Hôpital marin de Hendaye)

- **Strate 1** : profil basal, socle constitutionnel de la personnalité « Prader-Willi »
- **Strate 2** : complexification et organisation psychique plus spécifique, sur différents modes
 - **Profil à prévalence impulsive**
(crises d'agitation, actes réactionnels auto et hétéro-agressifs)
 - **Profil à prévalence compulsive**
(fréquence et intensité des obsessions, rituels parasitant la vie)
 - **Profil à prévalence psychotique**
(décalage/réalité, désorganisation des idées, des affects)
- **Strate 3** : survenue d'épisodes de décompensation aiguë, réactionnels, transitoires (états dépressifs, d'agitation, délirants, anxieux....)



PWF - Des publications communes en libre accès



PWF - Un site internet – www.prader-willi.fr

Une page Facebook,

Le guide de pratiques partagées



www.guide-prader-willi.fr