

SOMMAIRE PWF N° 71

- 2 **ÉDITO PWF N°71**
- 3 **INTRODUCTION - RESTITUTION JN PWF 2019**
Journée nationale Prader-Willi France 2019
- 4 **JN PWF 2019 - TABLE RONDE 1 ET DÉBAT**
Transdisciplinarité de la recherche
- 6 **JN PWF 2019 - TABLE RONDE 2 ET DÉBAT**
Les recherches conduisent-elles à modifier les pratiques au quotidien ?
- 8 **JN PWF 2019 - TABLE RONDE 3 ET DÉBAT**
*Retour d'expériences et perspectives :
Les savoirs, les connaissances acquises et le réel
autour des parcours de vie.*

**Photos de Couverture**

1^{ère} de couverture : Victoire, les jumeaux Antoine et Arthur, Gaëtan, Joséphine, Rithy, Jules et Aurélie dans la vie quotidienne.

4^{ème} de couverture : Chant réalisé par les patients à l'hôpital marin de Hendaye en musicothérapie lors du départ de Denise Thuilleaux à la retraite.

Vous désirez
raconter votre histoire,
partager un vécu,
une expérience dans le bulletin.
Vous avez de jolies photos...
L'équipe de rédaction est là pour vous aider
à formuler votre texte.
N'hésitez pas à la contacter.

C'est ici

Le bulletin n° 72 est prévu pour juillet 2020

Pour Contacter la directrice de la publication :

Blandine Guillaux

40 chemin de la petite ruelle - 45740 Lailly en Val

Tél : 06 32 53 60 75

E-mail : blandine.guillaux@orange.fr

Le dernier délai pour tout recevoir est fixé au 20 juin 2020

SPEED-MEETINGS

- 14 **THÉMATIQUE 1 – ALIMENTATION, ADDICTION**
SPW et addiction
- 15 *Approche sociologique de l'alimentation - Étude SoPAP*
- 16 **THÉMATIQUE 2 - GESTION DES ÉMOTIONS**
Émotions et SPW - Étude EMOT
Communication au travers des expressions faciales - COMMUFACE
- 17 **THÉMATIQUE 3 - APPROCHES SOCIOLOGIQUES ET PSYCHOLOGIQUES**
Approche de la psychologie cognitive à l'étude du SPW
PRASOC / ETAP / PRACOM
- 18 *Apprendre à lire avec un SPW*
- 19 **THÉMATIQUE 4 - ÉTUDES CLINIQUES**
La ghreline dans le SPW - étude ZÉPHYR
Étude sur le topiramate - étude TOPRADER
- 20 *Etudes ocytocine*
- 21 **RÉUNION DU GROUPE FRATRIE**
Grandir dans une fratrie hors normes
- 22 **NOTRE CHEMIN DEPUIS 1996**
Sur le chemin...
Suivre mais aussi orienter notre chemin
- 24 **RENSEIGNEMENTS UTILES**
- TÉMOIGNAGE**
Lucas grandit à son rythme
- 25 **LES CORRESPONDANTS RÉGIONAUX**

Chères adhérentes, chers adhérents,



Comme nous vous l'avions annoncé en juillet 2019, les membres du Conseil d'Administration suivent le cap et travaillent sur plusieurs pistes.

1. Nous sommes entrés dans le concret en nous faisant aider par un organisme qui va définir avec nous, nos futures orientations pour les années à venir.
2. Une partie importante de notre Conseil d'Administration arrive en fin de mandat et ne souhaite pas se représenter. De ce fait, nous attendons les compétences et les engagements de nouveaux membres pour continuer à porter les projets de notre belle association.

Ce travail de pérennisation et de consolidation de l'association ne nous empêche pas de gérer les actions au quotidien et les actions à moyen terme.

Ainsi, nous avons commencé à réfléchir au contenu de la Journée Nationale du 3 octobre 2020 à Rennes. Nous parlerons du devenir de notre association et vous aurez la parole car PWF c'est vous !

Le thème que nous avons retenu pour cette Journée Nationale est :

"Construire demain pour nos enfants, avec vous..."

Dans un autre registre, une de nos préoccupations majeures va en direction des enfants ou adultes qui sont dans une situation qui ne leur permet pas d'intégrer un établissement et se trouvent rejetés de tout système classique ou spécialisé.

Nos actions se poursuivent sur un élément clé qu'est la formation auprès des professionnels qui demandent notre intervention. Celle-ci doit se pérenniser et s'améliorer pour répondre au plus près des régions en conformité avec les nouvelles lois en vigueur.

Un travail se poursuit sur l'activité physique et ses bienfaits pour les personnes atteintes par le syndrome. Cette action est compliquée à conduire tant les contraintes à surmonter sont lourdes (financières, intérêt des personnes concernées, organismes capables de mener ces projets etc.)

Je ne peux citer toutes les actions que mènent tous les bénévoles engagés pour que la vie de nos enfants et adultes soit la plus agréable possible.

Nous sommes toujours très attachés au soutien pour la recherche. Nous avons la chance d'être proches des centres de référence de Toulouse, Hendaye et Paris. Cette proximité nous permet de travailler en bonne harmonie pour le bien de nos proches.

*Gérard Mèresse,
Président PWF*

Journée nationale Prader-Willi France 2019

Le 12 octobre, à Paris



Nous avons été très nombreux (225 personnes, le maximum autorisé) à venir pour cette XXIV^{ème} Journée nationale de l'association PWF.

Nous avons souhaité que toutes les équipes de recherche qui travaillent depuis longtemps ou plus récemment sur le syndrome de Prader-Willi soient présentes.

Et elles sont toutes venues, ces équipes qui s'intéressent au syndrome, que ce soit en recherche fondamentale, clinique ou en sciences humaines. Elles essaient de comprendre et d'expliquer pourquoi cette maladie est si complexe... Et toutes avec un enthousiasme et une implication impressionnante. Elles échangent entre elles dans une approche décloisonnée, transdisciplinaire.

La journée a donc été riche, passionnante et très dense. Il est vrai, nous avons couru après le temps, nous avons dû raccourcir le temps des questions et remplacer les "speed-meetings" par des présentations plus formelles en salle plénière, permettant moins d'échanges avec la salle. Mais quelle journée passionnante, presque trop courte !

Nous espérons qu'à travers la présentation des différents sujets de recherche, vous avez mieux compris les objectifs et l'enthousiasme des chercheurs.

Nous espérons aussi que vous êtes repartis pleins d'espoir, même si les concrétisations et les retombées pratiques sont toujours trop longues à venir...

Comme nous a dit un papa d'adulte en quittant la salle :

"Je suis impressionné par ces équipes, leur travail et l'espoir qu'ils nous apportent..."

Je ne regrette qu'une chose, c'est que mon enfant soit déjà adulte..."

Mais, continuez, continuez..."

Enfin quelques parents ont été étonnés que les enfants ne soient pas présents lors de cette journée. Nous avons très rarement organisé des journées nationales sur Paris avec un programme "Enfants". Par contre, tous les deux ans ces journées se déroulent en région et un programme "Enfants" est alors proposé.

N'hésitez pas à venir nous retrouver,

**le 3 octobre 2020, à Rennes,
pour notre prochaine Journée Nationale.**

Un programme "Enfants" sera à l'ordre du jour.

Rennes est célèbre pour ses musées d'Art moderne, l'architecture de certains de ses bâtiments et les sculptures éparpillées un peu partout sur son territoire en extérieur.

Le Pôle scientifique de PWF

NB : Lors de la journée nationale, les prises de notes ont été assurées par Agnès Clouet, Barbara Porcher, Christine Chirossel, Marie-Chantal Hennerick, Marie-Odile Besnier et Philippe Rallincourt.

Transdisciplinarité de la recherche

Pr Maithé Tauber - endocrinologue pédiatre, CHU Pourpan - Toulouse

D^r Denise Thuilleaux - psychiatre, hôpital marin - Hendaye

La totalité de cette table ronde a été filmée et est sur le site de PWF

Pr Maithé Tauber :

La recherche médicale est une posture.

C'est une véritable culture de questionnements permanents.

En effet, on pose des hypothèses, on doute et l'on se questionne.

Et si l'on souhaite trouver un mot-clé, c'est : "**travailler ensemble**" et c'est essentiel dans le SPW puisqu'il y a une telle intrication du somatique et du psychique qu'il est nécessaire de se parler, de travailler ensemble, tout en restant chacun à sa place, en se respectant mais "avancer ensemble".

C'est ce que l'on appelle la transdisciplinarité. C'est ce que les trois centres de référence que sont Toulouse, Hendaye et Paris font depuis 2008 notamment en organisant régulièrement des séminaires de travail.

Mais la recherche sur le SPW ne se limite pas à notre territoire, elle est internationale ; des essais sont réalisés en France (unité de recherche INSERM à Toulouse), en Europe ainsi qu'aux USA.

D^r Denise Thuilleaux :

Ma première rencontre avec le SPW date de 1999.

À Hendaye, nous faisons de l'observation clinique collaborative en portant notre attention à la personne.

Cette démarche comprend aussi des hypothèses, de la réflexion collective, des actions et un suivi de celles-ci.

Après toutes ces années passées auprès des personnes porteuses du SPW, je veux dire qu'il n'y a pas de déterminisme, il y a de l'espoir.

Un constat s'impose : il y a vraiment une disparité des personnes, une disparité des profils génétiques, non seulement car il s'agit d'une maladie multigénique, mais aussi avec deux profils différents, (celui lié à l'anomalie de délétion paternelle et celui lié à la disomie maternelle).

Mais beaucoup d'autres facteurs interviennent dont l'environnement de la personne.
**Il faut continuer à analyser finement en quoi le léger déficit cognitif est spécifique.
C'est l'objet des études comme ETAPP, PRASOC et EMOT.**

À Hendaye se mettent en place les travaux d'Éducation Thérapeutique pour le Patient (ETP) avec l'hypothèse que ces personnes sont "éducables". Si la réponse à cette question est Oui, alors faisons le pari d'entreprendre !

L'enrichissement du travail transdisciplinaire est très fécond pour tous, et le centre de recherche ne veut pas tomber dans le piège de la mise en silo de son travail.

JN PWF 2019 - TABLE RONDE 1 ET DÉBAT

Pour illustrer l'avancée des recherches cliniques et scientifiques sur le SPW, La Pr Maithé Tauber a choisi de présenter l'histoire de l'ocytocine.



C'est en 1995 que des chercheurs ont observé que les personnes atteintes du SPW présentaient au niveau cérébral un nombre de neurones sécrétants d'ocytocine (OXT) inférieur aux personnes non porteuses du syndrome.

Sachant que l'OXT est l'hormone de l'attachement cela peut expliquer le comportement relationnel des personnes porteuses du SPW, accordant une confiance limitée et restrictive à l'autre.

Des tests réalisés sur des souris en premier lieu ont permis de démontrer que l'ocytocine jouait un rôle important dans les relations affectives.

Une étude a été menée à Hendaye (étude PRADOTIM) : L'administration d'ocytocine sur un petit nombre de personnes porteuses du SPW a montré que ces personnes ont fait preuve de plus d'attachement et de confiance. Et si la confiance s'installe : elle est absolue. Une diminution des manifestations dépressives, des comportements compulsifs a été constatée ainsi qu'un changement des comportements hyperphagiques.

Hendaye est un lieu qui permet une transdisciplinarité dans l'observation clinique du patient.

Lors de ces séjours d'un mois, les adultes porteurs du SPW font l'objet d'observations cliniques qui permettent de constater, entre autres, les différentes difficultés qu'ils rencontrent au quotidien, notamment dans les relations amoureuses. Ces sujets font l'objet de pistes de travail et de réflexion pour tenter de trouver des thérapies (exemple, la musicothérapie).

En conclusion, la recherche, pour être efficace et apporter des résultats doit être et rester un travail collaboratif. L'étroite coopération entre les trois centres de référence est un gage de réussite qui s'est révélé efficace puisque depuis quelques années, différentes pistes de recherche sont en cours avec déjà des résultats positifs qui donnent de l'espoir aux malades et à leurs familles.

Questions-Réponses

Les études seront-elles publiées et répondent-elles en majeures parties aux questions ? Des solutions seront-elles apportées ?

Certaines études sont encore en cours. Les thèses terminées sont publiées avec un accès sur le net.

Bien sûr, l'idée est évidemment de tirer profit des études et d'apporter des réponses et des applications pratiques lorsque cela est possible. Mais il ne faut pas s'attendre à avoir des recettes car chaque personne est différente, même si elles présentent toutes un SPW !

Les résultats des études sur l'OXT à Hendaye sont-ils encourageants ?

Il faut rester très vigilants malgré des résultats positifs et évaluer tous les effets de l'administration de cette molécule. Il faut avoir la certitude que les bienfaits sont supérieurs aux risques avant de pouvoir fabriquer un médicament et traiter nos enfants en toute confiance. Le chemin sera long jusqu'à l'autorisation de mise sur le marché (AMM).

Concernant la fidélité : les liens affectifs créés à Hendaye sont-ils souhaitables car avec la distance les couples vont être éloignés et cela ne sera pas sans poser de difficultés ?

Une maman interroge à propos de ce qui a été dit par Denise Thuilleaux sur le comportement affectif lors des séjours à Hendaye. Elle rapporte que son enfant a fait des rencontres qu'elle a eu du mal à maintenir car la personne aimée habitait très loin de chez elle. Mais maintenant qu'elle habite dans un foyer qui lui convient, sa relation est stable.

Denise Thuilleaux répond que son propos ne correspondait qu'à l'observation des relations nouées et dénouées lors d'un séjour et non pas des relations sur la durée.

Mère d'un nourrisson : Pourquoi ne pas demander une ATU (Autorisation Transitoire d'Utilisation) pour un médicament à base d'ocytocine si les résultats sont positifs dans les premiers jours, d'autant que l'ocytocine est disponible en vente libre en homéopathie ? Pourquoi est-elle en vente libre aux États-Unis ?

Maithé Tauber répond que, administrativement parlant, il n'est pas possible de demander une ATU lorsqu'il y a un projet de recherche en cours. L'ATU empêche la recherche et il faut aussi trouver un laboratoire pharmaceutique.

Médicalement, on est tenu à la plus grande prudence. À ce jour, on n'a pas encore tout à fait cerné sur quelle période de la vie l'administration est bénéfique et à quelle dose.

Je ne conseille pas du tout d'utiliser l'OXT en homéopathie, aucun travaux n'ayant été menés dans ce sens.

Un médecin m'a dit un jour que le SPW est pour sa grande part un grand bouleversement hormonal. En attendant la prescription d'OXT peut-on favoriser la sécrétion de cette hormone dans l'organisme comme par exemple l'activité physique qui favorise la sécrétion d'endorphine ?

Maithé Tauber répond que le système ocytocinergique est un système hormonal très compliqué et particulier comme aucun autre. Ne pas perdre de vue que c'est une maladie du développement. Il y a d'abord un défaut de mise en place hormonal dès la période anténatale, ensuite un défaut de sécrétion puis une dysrégulation en chaîne puisque l'OXT n'a pas la même activité sur toutes les régions cérébrales.

Les recherches conduisent-elles à modifier les pratiques au quotidien ?

Pr Christine Poitou-Bernert - *endocrinologue, hôpital Pitié Salpêtrière - Paris*

D^r Sophie Çabal-Berthoumieu - *pédopsychiatre, CHU Purpan - Toulouse*

Céline Maugard et Karine Deliard - *ergothérapeutes, hôpital marin - Hendaye*

D^r Sophie Çabal-Berthoumieu :

Je vais essayer de répondre à la question,

"En quoi la mise en place des protocoles de recherche modifie-t-elle les pratiques dans la profession au cours des évaluations que nous réalisons au centre de référence du SPW ?"

Nous sommes soignants-chercheurs et cette position de chercheur nous apporte quelque chose de plus : les protocoles en cours imposent encore plus de rigueur et permettent d'améliorer la qualité du contact. Ils nous permettent d'approcher au plus près les patients (exemple : les films de têtées des bébés et leur visionnage avec les familles) et aussi d'approfondir la connaissance du syndrome.

Les questionnaires aussi nous permettent de préciser ce qu'est la vraie vie des enfants et de leurs familles. Les réponses obligent parfois les chercheurs à s'extraire du protocole, et à tenir le syndrome à distance pour s'intéresser à la personne.

Certains protocoles nécessitent de rencontrer plus souvent et plus longuement les parents avec leur enfant. Les rapports sont alors différents, plus précis et plus communicants.

Et puis il y a des retombées inattendues comme l'instauration d'une relation de confiance réciproque plus marquée, une relation de partage.

Céline Maugard et Karine Deliard :

Évaluation d'une intervention Thérapeutique d'Aide à la Planification dans le syndrome de Prader-Willi (étude ETAP).

L'objectif a été d'adapter un programme d'entraînement existant afin d'améliorer la fonction de planification chez des personnes adultes porteuses du SPW.

En quoi cet exemple a modifié les pratiques dans le quotidien à Hendaye :

Dans notre prise en charge en ergothérapie :

- Travail de groupe qui crée une émulation et une amélioration de la dynamique institutionnelle.
- Pistes nouvelles de rééducation/réadaptation par une observation plus affinée.
- Valorise et rend acteur le patient.
- Renforce le lien avec les parents et certains foyers.

La recherche a permis de créer une dynamique institutionnelle dans les modalités de prise en charge en ergothérapie. Aussi entre les séances, il s'est institué un travail de mission pour chacun des participants avec un objectif personnalisé sur leur séjour à Hendaye (objectif qui demande à être consolidé pour un futur séjour).

JN PWF 2019 - TABLE RONDE 2 ET DÉBAT

Marilou se prépare
avant d'aller faire du surf.



Pr Christine Poitou-Bernert :

Programme d'entraînement d'activité physique à domicile (APA : Activité Physique Adaptée).

L'étude vient d'être publiée. Son objectif a été d'évaluer l'activité physique dans le SPW et la faisabilité d'un programme à domicile avec un coach sportif adapté à hauteur de deux séances d'une heure par semaine.

Durant cette étude, tous les mouvements et leurs intensités ont été analysés.

Des améliorations bénéfiques dans la vie quotidienne.

En dehors des séances programmées, il a été constaté que cette étude sur l'activité physique a eu des retombées bénéfiques sur le comportement devenu plus dynamique et la marche améliorée.

De même, la communication nécessaire avec les personnes étudiées comme avec leurs familles et les établissements a permis d'améliorer la connaissance sur la vraie vie de ces personnes.

Autres retombées : avoir trouvé des arguments validés pour promouvoir l'activité physique dans les recommandations.

**En fait, les personnes atteintes du SPW ne pensent pas à bouger !
Participer à l'étude leur a donné des idées...**

Le plaisir de bouger dans l'eau...
Aurélie fait du pédalo...



Questions-Réponses

Un papa souhaite pouvoir accéder à l'APA pour son fils car l'établissement où est son fils lui refuse l'activité physique prescrite par le médecin en indiquant que son fils serait trop fatigué s'il suivait la prescription.

Réponse de la salle :

S'il y a une prescription médicale il y a devoir pour l'établissement de la suivre comme pour une prescription médicamenteuse.

Dans les projets d'établissements, un temps pour l'APA doit exister.

Si la situation devient conflictuelle, il est toujours possible de prévoir une convention

avec l'établissement pour faire venir un éducateur sportif, le rémunérer et déduire des impôts le coût de cette prise en charge.

Certaines CPAM acceptent après autorisation préalable, de prendre en charge cette activité jusqu'à une certaine hauteur et si la personne est en ALD (affection de longue durée qui est en général le cas de toutes personnes atteintes du SPW).

Retour d'expériences et perspectives : Les savoirs, les connaissances acquises et le réel autour des parcours de vie.

Professionnels d'établissements médico-sociaux :
Marylène Ciréra - Ass. de La Roche - 69,
Sandrine Dayre - ADAPEI 69,
Pauline Martinez - La Maison du Petit Mathurin - Belgique
Modérateur : François Besnier - PWF

François Besnier introduit la table ronde :

"Intéressons nous à la personne tout en tenant le syndrome à distance".

L'objectif de cet échange est de croiser les résultats de la recherche sur le SPW avec le savoir expérientiel des acteurs de l'accompagnement de nos enfants.

Nous souhaitons ainsi définir l'impact de la recherche sur l'aide aux personnes accompagnées, et aussi analyser les retours sur le terrain qui permettent d'apporter des éléments précieux à la recherche.

Bien sûr, chez nos enfants on ne retrouve pas de profil type. Il existe une grande diversité bien au-delà de la génétique. Cependant, on peut décrire chez tous certaines caractéristiques et des traits particuliers communs.

De nombreuses années de recherche, des découvertes progressives dans plusieurs domaines. Nous souhaiterions entendre en quoi vous aident-elles dans votre quotidien ?

Tout d'abord, rappelez-vous de votre première rencontre avec cette maladie et vos constats ?

Sandrine Dayre :

Sandrine Dayre évoque un changement de paradigme éducatif, les limites de l'accompagnement dans le rapport à l'alimentation, la gestion des frustrations, les liens avec les autres, leur façon de voir le monde et son environnement.

L'accompagnement classique ne marchait pas : le relationnel avec les autres, l'obsession de l'alimentation, les conventions sociales, cette façon inhabituelle de voir le monde mettait la collectivité dans son ensemble en échec...

Il a donc été nécessaire d'adapter le fonctionnement de l'établissement et pour cela une meilleure connaissance du SPW a été nécessaire :

- **au FAM, cela a commencé par de la sensibilisation et de la formation par PWF à l'ensemble du personnel** (de la direction aux services généraux), ce qui a permis la mise en place d'un accompagnement individualisé par le biais du contrat, et des astuces pour éviter de mettre en difficultés les autres résidents.

- **à l'IME, nous avons eu la possibilité de former les équipes avant l'arrivée du jeune homme** : les équipes se sont également saisies du Guide de Pratiques Partagées (GPP), édité par PWF. Le jeune homme a été accueilli fin 2018. Nous avons donc bénéficié de tout le travail de recherche et du retour d'expérience (via le GPP, la formation) pour adapter au mieux les modalités d'accueil (adaptation du temps de repas, anticipation des sorties, prise en compte des besoins en matière de santé...).

Les personnes ressources en charge
des actions d'information
auprès des établissements
sont Marie-Odile & François Besnier.

Merci de bien vouloir les contacter
si vous souhaitez de telles rencontres
ou si les établissements le demandent.

02 40 47 82 49

fmo.besnier@wanadoo.fr

JN PWF 2019 - TABLE RONDE 3 ET DÉBAT

Pauline Martinez :

Notre maison en Belgique a un statut de maison thérapeutique familiale. Nous tenons à cette dimension d'infrastructure.

Parmi les dix résidents, les deux dernières personnes accueillies présentent un SPW. Je dois avouer que nous n'avons pas eu trop de difficultés alors que nous n'avions pas de connaissances spécifiques de ce syndrome. PWF est venu faire une formation qui nous a permis de cerner plus vite ce syndrome. Le cadre est défini depuis le début. Le règlement est le même pour tous.

Marylène Ciréra :

Notre premier contact avec le SPW dans nos établissements d'accueil de résidents présentant une pathologie psychique, date de quinze ans environ. Ce syndrome a été découvert chez un de nos résidents qui avait un rapport très particulier avec la nourriture.

Il était obèse et obsédé par la nourriture. On ne s'en sortait pas. Et ce trouble du comportement alimentaire particulier car obsédant et d'allure addictive a conduit le psychiatre de l'établissement à rechercher un SPW... À partir du moment où un nom a été mis sur sa maladie, nous sommes rentrés en lien avec l'hôpital marin de Hendaye où une de nos équipes s'est déplacée. Après une information et des liens fréquents avec PWF, la situation s'est nettement améliorée et reste gérable.

Pour nous cela a été la mise en place de plateaux repas identiques pour les personnes avec le SPW et un accompagnement par des professionnels tout au long du repas : c'est à dire du un pour un.

François Besnier :

On a constaté que les premières difficultés vont concerner l'alimentation avec, comme mots-clés :

• addiction • apaisement lié aux états de frustration • impliquer la personne

Sur les thèmes qui vont suivre, quelles ont été vos principales difficultés ?

- Hypotonie
- Troubles du comportement alimentaire
- Troubles du comportement
- Difficultés d'apprentissage
- Gestion des émotions
- Difficultés relationnelles
- Vie affective et sexuelle
- Une autre façon de voir le monde

Sandrine Dayre :

**La première rencontre avec les personnes porteuses du syndrome s'est déroulée dans le cadre de 2 établissements : un FAM et un IME
Au début, les premières difficultés ont concerné l'alimentation.**

En cascade, nous avons vécu : restriction, surveillance, frustration, colère et désarroi de tous. Il semble capital de tous tenir la même attitude, de former et sensibiliser l'ensemble des professionnels, du cadre institutionnel à l'agent logistique .

Pour nous, les formations dispensées par PWF nous ont soutenues et nous avons retenu le "**Pas de doute, pas d'espoir, pas de déception**".

Le Guide de Pratiques Partagées nous a été très utile.

La mise en place de plateaux-repas et d'un cadre de règles concernant repas, goûter et moment convivial a bien rassuré les personnes.

JN PWF 2019 - TABLE RONDE 3 ET DÉBAT



Guide de pratiques partagées

pour l'accompagnement
au quotidien de personnes avec
le syndrome de Prader-Willi (SPW)

- en version imprimée, à commander
<http://guide-prader-willi.fr/contact>
- en ligne, à consulter sur :
<http://www.prader-willi-guide.fr>

La prévention des difficultés est aussi à prendre en compte : par exemple au cours du buffet en fin de Conseil de Vie Sociale dont un des résidents est président, l'accompagnement à la recherche de solutions aide la personne à trouver et respecter les décisions ! C'est si difficile s'il y a du choix !

Un contrat spécifique va servir d'armature pendant ces moments festifs.

Avec du recul, la gestion des troubles du comportement alimentaire n'a pas été le plus difficile. L'important a été de prendre en considération les particularités de chacun dans leur rapport à la nourriture avec :

- La mise en place d'un plateau-repas individuel avec leur nom sur le plateau (au FAM, chaque résident porteur du syndrome a exactement le même grammage dans chaque assiette).
- la mise en place de certaines règles, en les impliquant dans l'instauration d'un règlement, par le biais du contrat (respect du régime, et adaptation pour certains événements hors cadre habituel).
- Tous ces aménagements ont permis d'apaiser les personnes porteuses du syndrome, et finalement de rendre le temps de repas en collectivité comme un temps plus apaisé pour tous.

Certaines compulsions/addictions alimentaires ne sont pas toujours irréfrenables ou éduquables, pour autant, il est possible de rendre accessibles certains temps festifs ou de vie en institution : ex de X, qui, avec du temps, la réalisation d'un contrat sur ce sujet et une relation de confiance avec une infirmière, a participé à des buffets, ou à des temps de repas au restaurant avec ses camarades, sans que la question du régime ou de l'accès à la nourriture le mette en difficulté.

Pauline Martinez :

En ce qui concerne l'alimentation, mise en place d'une assiette unique et la cuisine est ouverte mais avec des règles : la personne peut prendre une quantité inférieure de nourriture mais pas plus.

Importance de mettre en place un cadre expliqué ce qui rend plus léger le contrôle de l'alimentation. S'il y a vol de nourriture, toute la communauté est pénalisée. Cela amènera la personne à réparer son erreur en réalisant des courses pour compenser la nourriture volée.

Individualisation de la prise en charge alimentaire, implication de la personne dans la recherche de solution. On constate une efficacité de ces prises en charge à long terme.

François Besnier :

Pour chacune des structures, les solutions sont différentes.

Il n'existe pas de recettes mais ce dont on est certain c'est qu'un cadre bien posé rassure. Le contrat mis en place, l'empathie exprimée permettent une meilleure régulation du contrôle alimentaire. Ce comportement, c'est comme une addiction. Si la personne se sent bien, c'est plus facile pour elle.

François Besnier :

Quels savoirs vous ont été utiles et ont pu modifier vos pratiques ?

- Le guide et les publications
- Les formations
- Les échanges avec d'autres professionnels

Et sur les parcours de vie, sur quoi s'appuyer ?

- Identifier
- Révéler et mobiliser leurs compétences
- Disposer d'outils d'évaluation

François Besnier :

On connaît les difficultés relationnelles dues à cette autre façon de voir le monde, les problèmes de communication, les difficultés à se projeter, leurs angoisses mais aussi leur anxiété et leur incapacité à gérer leurs émotions.

Parlons de la gestion de leurs émotions perturbant les relations avec les autres car en décalage avec les conventions sociales.

Marylène Cirera :

La traduction des émotions doit prendre en compte les conséquences du syndrome.

Le professionnel doit tenter de traduire l'émotion qu'il pense avoir repérée chez la personne accompagnée et ne pas se demander "N'est-il pas en train de se moquer de moi ?"

Il est souvent utile pour les aider, de verbaliser à leur place leur émotion afin qu'ils restituent cette traduction : "Ce que je vois dans ton attitude c'est que tu n'es pas satisfait de...". Cela peut laisser le temps à la personne de reprendre et préciser son sentiment.

Pauline Martinez :

Nous souhaitons qu'ils soient bien !

Alors nous travaillons sur la définition de ce que peut être le bonheur. Nous souhaitons trouver avec eux quelles peuvent être les sources du bonheur.

Le bonheur peut se trouver hors les normes et il ne peut être qu'au travers du travail dans la maison. Pour les aider dans cette démarche, nous avons mis en place des ateliers théâtre afin qu'ils expriment et traduisent leur émotion.

Aussi la médiation par l'animal est d'un grand support pour aider à installer le cadre : "le lapin ne peut manger n'importe quand, n'importe comment et n'importe quoi ! Sinon il ne va pas être bien." Comme le contrat, l'animal fait tiers...

Sandrine Dayre :

Pour nous aussi le contrat fait tiers !

Nous recherchons à impliquer les personnes accompagnées, anticiper les situations, trouver la voie de sortie si difficultés relationnelles, répondre à distance des crises, ne pas punir. Pas de punition, mais acte de réparation.

Nous souhaitons trouver en amont des compromis, des issues favorables. C'est cela anticiper.

Il est important de favoriser les attitudes d'observations chez les professionnels.

Nécessité de la mise en place de projets personnalisés, car les adultes évoluent et les intérêts changent.

L'accompagnement des personnes porteuses du syndrome demande beaucoup d'anticipation, pour autant il est difficile de tout prévoir.

En cas de difficultés relationnelles ou de transgression forte à une règle, par expérience, il est très difficile de reprendre une situation durant la crise, au risque d'augmenter l'incompréhension et le stress de la personne, et donc d'alimenter la situation de crise.

Nous prenons la précaution d'attendre ou de permettre à la personne de s'apaiser, pour ensuite faire un rappel à la loi ou à la règle, et de l'impliquer dans la recherche de solution ou de sanction/réparation.



Sandy avec ses amies dans son foyer "Le partage" en Belgique.

François Besnier :

Conscients de leur différence, ces personnes ont une faible image d'elles-même. À l'adolescence, c'est la "double peine", avec un développement pubertaire incomplet et une difficulté à se projeter.

| Et à propos de la vie affective et sexuelle ...



Sandy et son copain dans son foyer de vie.

Pauline Martinez :

Au Petit Mathurin, on met en place un contrat sur la notion du couple sur lequel on travaille collectivement ainsi qu'un cadre des relations.

"Qu'est-ce-que cela représente d'être en couple ?" Le partenaire doit rester libre de son choix. Quant aux vidéos qui pourraient être visionnées, on bloque la pornographie.

Sandrine Dayre :

En IME ces relations de couple sont compliquées pour tous les adolescents, et il est difficile de déterminer la part de la pathologie de celle de la personnalité propre... Dans le SPW la relation aux autres est si particulière. Pour les accompagnants, il est difficile de décoder les émotions ressenties et nous devons nous écarter de nos références.

Il est important aussi de ne pas banaliser les choix, les conséquences et tout ce qui touche la relation à l'autre.

Marylène Ciréra :

Il y a une nécessité de rappeler les règles sociales sans cesse.

Plus que les relations de couple avec ses débordements, nous sommes surtout en difficultés devant l'observation de comportements non admis (par exemple, la masturbation en public, geste expliqué par la désinhibition ou voire même de la provocation).

Denise Thuilleaux :

Il est impossible de ne pas tenir compte de cette question de sexualité.

Devant un acte non permis en public (masturbation par exemple), se demander d'abord ce que veut dire la personne. Il faut faire comprendre sans juger.

La désinhibition n'est pas forcément le signe d'une vie sexuelle dérégulée mais souvent un signe d'opposition à la situation vécue.

C'est un passage à l'acte. C'est un symptôme qu'il faut rattacher au sens que le patient lui donne.

Dans cet exemple c'est un symptôme à rattacher à un mal-être.

François Besnier :

**Après des années de recherche,
il y a des découvertes progressives que l'on peut partager.
Quels seraient d'après vous les domaines "à creuser" ?**

À propos de la Recherche au sein des ESMS



Sandy et d'autres résidents de son foyer font un temps de pause après une balade en bord de mer.

Les intervenants :

- Trouver des façons d'évaluer les capacités des personnes porteuses du SPW.
- Principalement les recherches qui pourraient venir aider les familles et les équipes d'accompagnement au quotidien pour venir étayer ou confirmer les adaptations d'accompagnement mise en place concernant notamment :
 - Les mécanismes d'apprentissages des enfants porteurs du SPW.
 - Les points concernant leurs modalités d'être en relation avec les autres, la gestion des émotions.

Comment faire participer les ESMS aux recherches ?

Sandrine Dayre :

Nous serions prêts à être sur des modalités de partenariat chercheurs/équipes pluridisciplinaires : partage de pratique, retours d'expérience, ouvrir l'établissement comme terrain de recherche appliquée auprès d'un ESMS en formant les éducateurs.

Maithé Tauber :

Il paraît indispensable aujourd'hui d'envisager de faire des recherches en lien avec les ESMS.

Par exemple : application du protocole ETAPP, testé à Hendaye, qui pourrait être proposé auprès d'un ESMS en formant les éducateurs.

Questions-Réponses

Un professionnel dans la salle :
Qu'est-ce qui vous donne la force d'agir ? Qu'est-ce qui vous motive ?

Marylène Ciréra : C'est la force du collectif, et aussi celle de PWF, celle de l'association "La Roche" qui accueille 3 adultes. **Si on aménage pour un on peut progresser pour d'autres.**

Il faut aménager le réseau de proximité, le maillage.

Sandrine Dayre : Les échanges de pratiques entre établissement sont précieux ainsi que des journées nationales comme celle-ci.

Quand on peut aménager l'environnement, cela a un impact positif pour tout le monde dans l'établissement.

Pauline Martinez : Tout a été dit. Je préciserais l'aide importante des ERHR.

SPW et addiction

Dr Juliette Salles - doctorante Université Inserm UMR - CHU Toulouse

Dans le syndrome de Prader-Willi, on retrouve deux grandes caractéristiques :

- Des troubles des interactions sociales,
- Un comportement à la nourriture de type addictif.

Il existe un parallèle entre le SPW et l'addiction tant sur l'expression clinique que sur la mise en évidence des dysfonctionnements neurobiologiques.

Sur le plan neurophysiologique, l'addiction et la socialisation sont deux systèmes qui interagissent l'un avec l'autre.

Ces deux troubles sont en lien avec un neuromodulateur : l'ocytocine dont la régulation est perturbée chez les personnes atteintes du SPW.

En psychiatrie, on a remarqué que les personnes qui ont eu un problème d'attachement sont plus à risque d'addiction : une enfance carencée entraîne un défaut au niveau des récepteurs de l'ocytocine empêchant celle-ci d'agir plus tard d'où risque d'addiction et de trouble de la socialisation.

Les chercheurs s'intéressent donc à étudier ces dysrégulations du système ocytocinergique afin de pouvoir améliorer ces patients.

Ces études seront menées sur des cellules souches prélevées chez des patients souffrant du SPW et transformées en cellules neuronales.

La question qui se pose : à quel moment de la vie administrer de l'ocytocine ?

L'effet attendu n'est pas le même si on le donne dans les premières années de la vie ou plus tard ou à l'âge adulte.

Questions-Réponses

Si le trouble de la conduite alimentaire dans le SPW est de type addictif, pensez-vous intéressant d'envisager un traitement en addictologie ?

À ce jour, on travaille sur des intuitions, il est donc encore un peu tôt pour prescrire cette thérapeutique... On n'en est pas là !



Approche sociologique de l'alimentation - Étude SoPAP

Amandine Rochedy - CERTOP Centre d'Étude, Recherche, Travail, Organisation, Pouvoir - UMR CNRS 5044 Université Toulouse

Introduction par le professeur Jean-Pierre Poulain (vidéo), professeur de sociologie à l'université de Toulouse qui travaille essentiellement sur les questions de socialisation alimentaire.

Il remercie l'association pour le soutien qu'elle apporte au programme de recherche qui s'intitule :

"Socialisation des pratiques alimentaires des enfants porteurs du SPW".

Grâce à ce soutien, l'université de Toulouse a décidé de mettre à disposition un demi poste d'interne ainsi que la plate-forme OVALIE.

L'étude SoPAP est une recherche pluridisciplinaire conduite en partenariat avec le Centre de Référence du SPW.



Cette question de l'alimentation a un double versant :

- **le premier versant, médical, biologique, physiologique, génétique**, étudie les différentes formes de régulation de l'appétit et ses éventuels dysfonctionnements.

- **le second versant est celui de la régulation sociale** c'est-à-dire comment les enfants acquièrent un certain nombre de règles alimentaires plus ou moins normées concernant le comportement alimentaire.

L'apprentissage des pratiques alimentaires appelées plus communément la socialisation est l'intériorisation de l'ensemble des règles qui permettent de manger normalement. Chez l'enfant porteur du SPW, cet apprentissage est perturbé.

La thèse d'A. Rochedy, réalisée il y a quelques années sur les enfants atteints d'autisme, a montré une grande diversité du stade de néophobie, c'est-à-dire la façon dont les enfants passent par un stade où ils commencent par refuser les aliments pour définir ce qui va être leur véritable registre du mangeable.

L'étude SoPAP va chercher à comprendre la façon dont ce phénomène n'a pas lieu ou a lieu de différentes façons chez les enfants avec le SPW.

Ce projet a deux objectifs :

Premier objectif : décrire et comprendre avec différentes étapes dans ce projet :

- Phase 1 : Phase qualitative, entretiens avec les experts.
- Phases 2 et 3 : Étude ethnographique au sein de 15 familles ciblées. Participation aux repas et reconstitution de repas familial au sein de la plate-forme Ovalie. Repas filmé qui permet d'étudier le regard de l'enfant.
- Phase 4 : Phase quantitative, large questionnaire aux parents.

L'intérêt de ce programme est de pouvoir déboucher sur des stratégies éducatives pour les enfants et d'alléger la charge émotionnelle des parents concernant la gestion de l'alimentation.

Le deuxième objectif sera de voir comment il est possible d'instaurer des règles. Travailler sur deux leviers : l'approche médicale et l'approche comportementale.

Règles de comportements alimentaires :

- Règles de table respectées : socialisation.
- Règles de table non respectées : exclusion ou désocialisation.

Questions-Réponses

Définition de néophobie alimentaire. Explication du terme néophobie :

Peur du nouveau, refus à un certain moment d'aliments que l'on connaît, en préférer d'autres.

Le processus de néophobie n'est pas le même selon la place que l'enfant occupe dans la fratrie, l'environnement social et culturel...

Mon enfant a des troubles de la déglutition et parfois avale mal. Il fait comme des fausses routes.

A-t-on étudié et analysé ce trouble ?

Ce phénomène n'est pas du tout abordé dans ce travail. Les troubles de l'oralité sont connus chez le tout petit et plus rarement lorsqu'il grandit.

Ce trouble est à considérer et doit bénéficier de pratiques éducatives avec orthophonie précoce bien avant la mise en place du langage.

Émotions et SPW - Étude EMOT

Nawèle Faméart - CLLE, Université de Toulouse

Nos émotions guident nos relations.

Chez les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, il existe un retard du développement émotionnel.

Leurs difficultés à gérer leurs émotions sont souvent responsables des problèmes de comportement d'adaptation sociale.

Ils ont des difficultés dans la reconnaissance, l'identification, la compréhension, la gestion et la verbalisation de leurs émotions mais aussi de celles des autres.

Après l'analyse du comportement émotionnel de 29 enfants, le programme EMOT a été mis en place afin de savoir si celui-ci pouvait améliorer leurs compétences.

Ce programme thérapeutique par entraînement sur tablette tactile, consiste à réaliser des exercices pour cerner des histoires sources d'émotion. Il faut ensuite les mettre en scène, avec progressivement, de plus en plus de moyens d'expression.

Les résultats laissent présager de réelles perspectives de travail intéressantes qu'il faut encore affiner avant de les diffuser.

Communication au travers des expressions faciales - COMMUFACE

Jimmy Debladis - Cerveau & cognition (CerCo), Université de Toulouse

Les signaux de communication sociale passent essentiellement par la voix et le visage.

En ce qui concerne les expressions du visage : on sait que l'expression d'une émotion comme la joie passe par des expressions au niveau de la bouche et celle de la colère par les yeux.

L'objectif est d'analyser comment les porteurs du SPW traitent les signaux de communication sociale par le biais des expressions faciales.

39 adultes ont été inclus, avec un âge moyen de 28 ans (hôpital marin de Hendaye). Tous présentaient soit une disomie, soit une délétion.

On présentait aux patients des visages exprimant une émotion (joie, tristesse, surprise, dégoût, colère, étonnement) et on demandait à la personne de reconnaître quelle était l'émotion représentée.

Dans le même temps, on analysait les mouvements du regard de la personne à l'aide d'un eye-tracker.

On a ainsi détecté des faiblesses dans la capacité de compréhension et de reconnaissance des émotions dans les deux populations avec, pour les personnes porteuses de disomie, une nette exploration anormale du visage présenté.

Les patients regardent plus la bouche au détriment des yeux qui contiennent beaucoup plus d'informations pour la communication.

Un travail complémentaire serait à faire :

Comment améliorer la détection de l'expression et la reconnaissance de l'émotion ?

La thèse a été publiée.

Questions-Réponses

Les troubles oculomoteurs de nos enfants ne peuvent-ils pas gêner cette coordination du regard vers les yeux et la bouche du visage regardé ?

Oui, cela a été pris en compte.

- Les familles peuvent-elles prolonger le travail en disposant des jeux mis en place pour l'étude, sur les capacités émotionnelles ?

Une étape de transfert vers les professionnels est envisagée.

Où est le côté pratico-pratique ? Comment se servir de ce constat pour guider la rééducation ?

Maithé Tauber répond : ils vont faire en sorte qu'il y ait une extension de ce travail afin que les résultats soient adaptés pour être rendus accessibles aux parents.

Il faut retenir que les mécanismes mis en jeu pour analyser les visages ne sont pas dus uniquement à un trouble neurovisuel mais aussi à un défaut de coordination des aires associatives.

Approche de la psychologie cognitive à l'étude du SPW

PRASOC / ETAP / PRACOM

Virginie Postal & collaborateurs- Université de Bordeaux et Centre de référence du SPW

Les travaux ont été conduits par les équipes de psychologie de Bordeaux et d'ergothérapie de Hendaye

PRader Willi SOcialisation - PRASOC

Comprendre les difficultés de socialisation de ces enfants au travers des déficits cognitifs et de la faiblesse des capacités émotionnelles.

L'étude a mis en évidence un ralentissement du traitement de l'information, ainsi que des performances globalement plus faibles dès l'enfance.

Il a été aussi démontré une manière spécifique de réguler la colère, des difficultés à comprendre l'information et à changer de tâche d'autant plus que de la nourriture est à proximité.

Evaluation d'une intervention Thérapeutique d'Aide à la Planification dans le syndrome de Prader-Willi - ETAPP

Projet de développer les capacités de planification chez l'adulte, avec la mise en place de séances d'ergothérapie de groupe, permettant de découper les tâches en étapes pour mieux se concentrer sur chaque étape.

Le résultat montre un effet bénéfique sur la planification des tâches et aussi l'intérêt de donner un objectif personnalisé, partagé et validé avec la personne accompagnée sur chaque séjour.

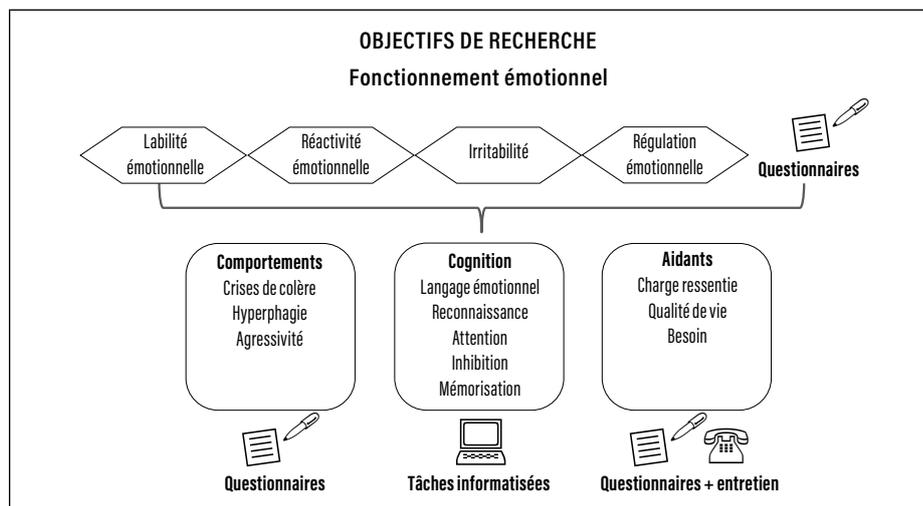
Dans un premier temps, le projet sera de valider ces prises en charge dans des ESMS.

PRader-Willi COMmunication - PRACOM

Cette étude va se dérouler en plusieurs temps.

D'abord, identifier les contextes de crises de colère par des questionnaires aux patients et à l'entourage. Ensuite, traitement en atelier psychosocial. Puis, introduction d'un programme de remédiation.

Au final, un objectif thérapeutique avec un programme de stimulation du nerf vague par un procédé externe qui visera à réguler l'humeur.



Questions-Réponses

Il serait intéressant de mettre les outils utilisés pour PRACOM en ligne - Tout aussi intéressant de faire des ateliers parents autour de ces rééducations.

Il est trop tôt actuellement. Il faut une certaine continuité pour ces ateliers et aussi un apprentissage non négligeable et difficile aujourd'hui à diffuser. Mais c'est dans notre objectif.

À propos d'ETAPP, pensez-vous intéressant de s'imprégner de la méthode AGILITE, préconisée en informatique, devenue synonyme de réactivité-adaptabilité ?

A priori, je dirais que ça ne paraît pas tout à fait adaptée...

Apprendre à lire avec un SPW

Nathalie Marec-Breton - Laboratoire de psychologie : cognition, comportement, communication (LP3C), EA 12 85, Université Rennes 2

Les ressources qu'un enfant porteur d'un SPW utilise au cours de l'apprentissage de la lecture sont fragiles.

L'objectif du projet est d'étudier comment ces enfants vont utiliser leurs compétences afin de maîtriser la lecture.

Dans un premier temps, il a été constaté une forte hétérogénéité dans l'installation de cet apprentissage (non rapporté aux profils génétiques), mais avec, chez tous, des déficits de la mémoire immédiate et des capacités visuo-spatiales.

Un complément d'étude est en cours afin de proposer des aides spécifiques à ces enfants.

Questions-Réponses

Une maman d'un enfant de 2 ans souhaite que les résultats des recherches soient transmis à l'orthophoniste.

Il y a déjà un article qui est paru dans la presse médicale. Il est encore un peu tôt pour que nos résultats puissent être utilisés à des fins de rééducation orthophonique. On veut d'abord comprendre, analyser.

Y-a-t-il des méthodes particulières pour apprendre à lire ?

Actuellement, il est trop tôt pour vous répondre. On n'a pas assez de conclusions. Il y a tant d'hétérogénéité qu'il y aurait des méthodes différentes à proposer... Des études sont en cours pour proposer des pistes d'accompagnement.

Il est dit que la musique pourrait aider à l'apprentissage de la lecture. Qu'en pensez-vous pour nos enfants ?

Je ne peux pas vous répondre précisément car je ne sais pas. Par contre, la musicothérapie, telle qu'on la pratique à Hendaye, par exemple, peut toujours aider à plusieurs niveaux : aide à l'articulation, à la répétition, à l'échange avec les autres et à la communication.

La chorale aussi est bénéfique : la voix est une identité et on s'écoute.

Commentaire de la salle :

Je vous remercie pour tous ces travaux car on sent des perspectives d'espoirs.

Je renouvelle la même demande : mettre à notre disposition tous ces résultats au plus vite à nous, familles et professionnels !



Musicothérapie à Hendaye. Projet avec les patients : enregistrement d'un CD.



Marilou participe à une activité "Lettres" à la cité des sciences.

La ghreline dans le SPW - étude ZÉPHYR

D^r Gwenaëlle Diène - Centre de Référence du SPW - CHU Pourpan, Toulouse

La ghreline est une hormone sécrétée par l'estomac, qui stimule l'appétit (hormone orexigène). Son taux est élevé dans le SPW.

Il existe deux formes biochimiques de ghreline :

- la ghreline acylée, AG qui stimule l'appétit,
- la ghreline désacylée, UAG qui régule l'appétit et contrecarre les effets de l'AG.

Le livoletide est un médicament qui augmente le taux de ghreline désacylée. Il a déjà été étudié chez des personnes présentant une obésité et/ou un diabète de type 2.

Il va maintenant être étudié chez des patients ayant un SPW (une pré-étude a déjà eu lieu en 2016 et a montré une bonne tolérance du traitement).

Il est administré par voie sous-cutanée à jeun.

L'étude sera prolongée pendant 6 mois pour les plus jeunes (4-7 ans).

Étude sur le topiramate - étude TOPRADER

D^r Angèle Consoli - CHU Pitié Salpêtrière, Paris

Travail en lien avec l'hôpital Sainte Anne à Paris et un centre à Lyon.

La molécule est utilisée en neurologie comme anti-épileptique et aussi en psychiatrie sur les troubles de l'humeur et la maladie bipolaire.

Elle a aussi un effet anorexigène.

L'étude a été menée chez 62 adultes ayant un SPW avec l'hypothèse d'avoir des effets sur les lésions de grattage, l'agressivité et sur l'appétit.

On a obtenu des effets de réduction du comportement compulsif alimentaire, avec diminution du poids mais il y a des effets sédatifs secondaires à contrôler.

Un parent témoigne que son fils a fait partie de l'étude et que cela a entraîné des difficultés d'élocution. La dose était probablement trop forte pour lui.

Livrets de l'association

Les livrets :
 "Conseils alimentaires"
 "Je vais à l'école"
 "Parle moi !"

"Crise et troubles du comportement"
 et "Petite enfance"
 sont téléchargeables sur le site.

*Vous pouvez aussi les demander à
 Ludovina Moreira au :*

02 97 33 18 72
 pwf.adh.dons@gmail.com



Etudes oxytocine

Pr Maithé Tauber - Centre de référence du SPW, CHU Purpan, Toulouse

L'oxytocine est une molécule sécrétée par les neurones (cellules nerveuses) au niveau du cerveau dans la région de l'hypothalamus.

L'oxytocine participe dans le lien affectif qui se crée entre les individus. Des travaux ont par exemple montré qu'elle encourageait la relation de confiance entre les hommes.

Or, les personnes porteuses du SPW ont une confiance ciblée et même de la méfiance envers les autres.

L'histoire de l'oxytocine pour les enfants porteurs du SPW a commencé en 1995 avec les premières hypothèses mais il a fallu attendre quelques années pour la première étude clinique chez le nouveau-né et aujourd'hui plusieurs sont réalisées à travers le monde.

Tout d'abord, il est important de signaler que l'oxytocine est bien tolérée.

Par ailleurs, toutes les études, sauf une, ont mis en évidence des effets positifs sur le comportement. Une seule étude a donné des résultats négatifs chez les adolescents et les adultes avec une augmentation des crises de colère mais avec des dosages élevés.

Des essais cliniques sont en cours pour rechercher le dosage optimal d'oxytocine.

Chez les 39 adultes testés à Hendaye et Toulouse, les traitements par l'oxytocine ont apporté :

- Une amélioration sur le comportement (diminution des crises de colère et augmentation de la confiance aux autres).
- Un changement du comportement alimentaire hyperphagique.

L'étude de validation du concept réalisée sur les nourrissons a également montré une amélioration significative sur le comportement alimentaire, les interactions avec les parents, la motricité orale et l'envie de manger.

L'évolution à long terme du traitement par oxytocine sur les bébés n'est pas encore connue mais il semblerait que l'administration d'oxytocine dans les premiers mois de la vie du nourrisson soit la bonne fenêtre d'opportunité pour un effet maximal et durable.

Par ailleurs, resteront à déterminer le meilleur dosage et la durée du traitement avant de l'utiliser en routine chez les nouveau-nés et les nourrissons.

Une étude européenne va démarrer en mars 2020 chez les nouveau-nés avec le CHU de Toulouse, promoteur, et la société OT4B.

L'étude OXYJEUNE qui doit permettre de vérifier l'efficacité de l'oxytocine chez les enfants de 7 à 12 ans est également en cours avec des résultats attendus d'ici fin 2019.

Les chercheurs doivent rester vigilants et s'assurer de ne prendre aucun risque qui mettrait en péril la demande d'autorisation de mise sur le marché de ce traitement.



Questions-Réponses

Avez-vous constaté des effets secondaires négatifs avec l'oxytocine ?

Des effets secondaires peuvent se voir en fonction de la dose administrée. C'est pour cela qu'il faut être très prudent et avancer doucement. La difficulté est de trouver la bonne dose.

Le seul effet indésirable connu est une aggravation du trouble du rythme cardiaque chez des enfants ayant un syndrome du QT long (dépisté à l'électrocardiogramme systématique).

- Est-ce que le traitement va avoir des conséquences sur l'évolution de la maladie ?

On ne peut pas apporter de réponse pour le moment.

- L'oxytocine est en vente de façon libre sur des sites internet étrangers ou existe à doses homéopathiques, ainsi qu'en spray. Peut-on en donner à nos enfants ?

Il faut être prudent. On ne sait pas exactement ce qu'il y a dans ces médicaments distribués sur internet. Aucune étude n'a étudié ces produits.

Actuellement, le problème est de définir les doses à utiliser et à quel rythme les administrer.

Il est indispensable d'attendre les résultats des études en cours et de ne pas donner des médicaments achetés sur internet.

Si un accident grave survenait, suite à une prise d'oxytocine dans ces conditions, cela pourrait compromettre les études en cours et ainsi l'autorisation de mise sur le marché (AMM).

Les enfants porteurs d'un SPW sont très sensibles aux dosages de tous les médicaments et une dose inappropriée peut avoir des effets inverses à ceux recherchés. Il faut le savoir.

Grandir dans une fratrie hors normes

Deux thèmes ont été abordés durant les échanges. L'arrivée d'un bébé pas comme les autres demande beaucoup d'attention et transforme la vie d'une famille.

C'est une nouvelle vie qui commence, pas toujours facile au quotidien avec toutes les particularités du syndrome de Prader-Willi qui sortent de l'ordinaire.

Le diagnostic

- L'annonce du diagnostic : vécu comme un deuil pour la fratrie comme pour les parents.
- L'acceptation du handicap de son frère ou de sa sœur passe par des étapes successives, tout comme pour les parents.
- Sentiment d'injustice : pourquoi notre famille ? On a besoin de trouver des explications.

Vivre avec un frère ou une sœur porteur (se) du SPW.

- Le trouble alimentaire peut déclencher de véritables stress à table et provoquer des états d'anorexie - boulimie chez la fratrie qui peuvent perdurer par la suite.
- Il pourra y avoir un développement des symptômes autour de la nourriture et du corps : réaction physique pour exprimer un besoin d'attention ou un mal-être.
- Les fratries fonctionnent en miroir ; ils peuvent se sentir coupables d'évoluer différemment de leur frère ou sœur. Ils doivent apprendre à vivre en dehors du syndrome où toute l'organisation familiale est réglée pour s'adapter à l'enfant malade.
- Parfois, difficultés au quotidien à distinguer ce qui relève du syndrome et ce qui peut relever du fonctionnement familial traditionnel.
- Les fratries ont envie d'une vie normale, sans stress et sans colères. Ils cherchent alors à se couper du quotidien et cet isolement peut prendre différentes formes : repli sur soi, addictions aux écrans, nombreuses sorties, évasion physique ou mentale avec toujours cependant un sentiment de culpabilité.
- Sentiment d'isolement par rapport aux amis, à la famille, qui ne comprennent pas souvent nos contraintes alimentaires ; lorsqu'il s'agit de la famille au sens large, cela est vécu comme un abandon. On peut aussi vivre des situations difficiles comme la jalousie, des brouilles familiales qui peuvent être causées par un manque d'informations et de compréhension.
- Les fratries se sentent responsables de leur frère ou sœur PW même si les parents ne leur confient pas ouvertement cette responsabilité ; ils perçoivent les angoisses de leurs parents qui quelquefois se déchargent involontairement sur eux. On devient coupable-responsable : il faut aider son frère ou sa sœur malade.

On devient le troisième parent, on va parler de lui comme un parent le ferait...

"Pour lui, on fait comme ça..."

- La période de l'adolescence est parfois stressante car la fratrie s'interroge sur l'avenir de son frère ou de sa sœur fragile et se demande s'il aura à s'en occuper. C'est une période de la vie déjà compliquée pour les adolescents et au cours de laquelle ils auraient besoin d'être rassurés. C'est peut-être à ce moment-là que les parents peuvent, à l'aide de professionnels si besoin, expliquer comment ils envisagent l'avenir de leur enfant porteur du syndrome.
- Apprendre à être heureux sans faire de comparaison avec la vie de son frère ou de sa sœur porteur (se) du SPW. Le bonheur a des formes diverses et chacun d'entre nous, handicapé ou non, n'a pas les mêmes critères pour être heureux.

Il est essentiel de comprendre que notre frère ou sœur différent (e) peut aussi atteindre le bonheur, même si ce bonheur ne correspond pas au nôtre.

Sur le chemin...

Pourquoi, cette année, notre association a consacré une Journée Nationale entière à la Recherche sur le SPW ? Comment s'inscrit-elle sur notre chemin ?

En 1956, le syndrome est défini par les médecins Prader et Willi sur un ensemble d'éléments purement cliniques.

40 ans plus tard (1995) le diagnostic génétique donne une signature affinée et complexe à la maladie.

En 1996 est créée l'Association Prader-Willi France pour soutenir et représenter les familles, faire connaître les orientations possibles, sanitaires, médico-sociales et sociales, mais aussi pour se consacrer aux orientations de la recherche.

Pour plus de proximité avec les familles et les institutions, notre association met en place un réseau de correspondants régionaux.

Plus récemment, elle se structure aussi en pôles thématiques pour plus d'efficacité.

Un de ces pôles est dédié au suivi et à l'accompagnement des travaux de recherche.

Les difficultés du contrôle alimentaire comme l'obésité précoce apparaissent tôt au premier plan des questions posées par le syndrome. Elles ciblent ainsi le complexe hypothalamo-hypophysaire du cerveau pour **les études scientifiques qui ont apporté un premier engagement thérapeutique médicamenteux avec l'hormone de croissance**. Vingt ans après, sa prescription bien encadrée vient confirmer, encore aujourd'hui, son efficacité.

Prescrite dès l'annonce du diagnostic génétique, elle va changer considérablement l'évolution de nos enfants dans leur construction corporelle et leur hypotonie musculaire, avec en conséquence, une meilleure insertion sociale et scolaire et donc un gain important sur leur qualité de vie.

Parallèlement, l'Assistance Publique des Hôpitaux de Paris (APHP) s'engage dans la reconversion de ses anciens établissements hélio-marins, opportunité essentielle pour notre maladie. **En collaboration avec l'association, est ainsi organisé un accueil spécialisé à l'Hôpital Marin d'Hendaye dans un service confié à Denise Thuilleaux, médecin psychiatre.**

Y sont étudiés et encadrés des comportements bien souvent difficiles qui n'avaient alors de recours que les établissements psychiatriques.

Pour beaucoup de familles, il s'agira aussi de vrais "temps de répit" dont l'efficacité en est très vite reconnue.

Ce sont ensuite des initiatives nationales qui se succèdent pour structurer les activités d'encadrement de soins et de recherche au travers **des Plans Nationaux Maladies Rares (PNMR) :**

En 2004, le 1^{er} PNMR amène à la création de Centres dits de Référence pour chaque maladie rare. Ainsi la désignation du Centre de Référence du SPW au CHU de Toulouse, coordonnateur avec le professeur Maithé Tauber de quatre sites constitutifs (Hendaye, Paris Necker, Paris Pitié salpêtrière et Toulouse). Cette mise en place vient consacrer une collaboration bien antérieure.

Les objectifs du Centre de Référence sont d'optimiser la prise en charge des patients, d'informer les familles, de former les professionnels de santé et aussi d'engager des programmes de recherche.

Le Centre de Référence n'a pas vocation à prendre en charge tous les patients mais d'organiser progressivement le maillage territorial avec les structures déjà existantes de prise en charge identifiées sous le nom de "Centres de Compétences" (20 centres sur toute la France).

Ces Centres de Compétences doivent assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile et participer à l'ensemble des missions des Centres de Référence.

En 2014, le 2^{ème} PNMR optimise l'organisation autour des maladies rares. Alors que les Centres de Référence sont en relation avec les associations et les familles, la création de Filières Nationales de Santé permet de regrouper les Centres de Référence qui ont un lien commun entre eux. Nous rejoignons ainsi la Filière DéfiScience autour du handicap Intellectuel.

La Filière DéfiScience doit fédérer les ressources et les expertises pour des maladies rares du neurodéveloppement et de la déficience intellectuelle, afin de faciliter les parcours de santé et de vie des personnes. Elle a aussi un rôle dans les formations pour optimiser leur accompagnement.

Pour 2018-2022, le 3^{ème} PNMR confirme et renforce les actions nécessaires dans le soin et la recherche.

En effet, les maladies rares posent leurs défis propres en termes de recherche. Du fait de leur rareté, elles nécessitent la constitution de bases de données nationales qui doivent interagir avec les bases de données européennes et internationales. Ces outils permettront d'accélérer le développement des connaissances et l'évaluation de nouvelles stratégies de prise en charge et de nouveaux traitements.



Interprétation d'une artiste
de l'œuvre de Gauguin :
D'où venons nous ?
Que sommes nous ?
Où allons nous ?

Parallèlement, d'autres étapes jalonnent notre long chemin :

En 2012, comme pour beaucoup de maladies rares, est rédigé le **Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)** à la demande de la Haute Autorité de Santé (HAS) à l'attention des professionnels confrontés au SPW.

En 2013, le **"Plan National Obésité"** prend en compte spécifiquement le **syndrome de Prader-Willi avec ses troubles du comportement alimentaire** mais aussi, fait nouveau, avec la prescription possible de l'activité physique. Les recommandations et conseils nutritionnels s'adressent bien sûr aux familles mais plus encore aux établissements.

En 2014, dans le cadre du **second Schéma National Handicaps Rares**, sont créées les **Équipes Relais Handicap Rare (ERHR)** de couvertures inter-régionales pour accompagner au plus près les personnes touchées par des maladies rares avec handicaps rares et complexes (comme le syndrome de Prader-Willi) et les orienter dans les réseaux locaux.

Sous la poussée de familles confrontées à des situations souvent dramatiques et sans solution, le rapport Piveteau "Zéro sans solution" propose une révision des pratiques à mettre en œuvre afin d'éviter toute rupture dans les parcours de vie et ne laisser personne au bord du chemin. Le déploiement de ces mesures s'inscrit dans la démarche "Réponse Accompagnée Pour Tous".

En 2017, le Registre National des naissances des enfants porteurs du SPW répertorie 44 naissances avec le SPW sur un an.

Dans chacune de ces grandes décisions, le rôle de l'association et de son président doit être souligné.

...Suivre mais aussi orienter notre chemin

**" Structurer les activités de soins, de formation et de recherche...
Encourager, partager l'innovation et la rendre accessible..."**

C'est dans ce cadre que s'est inscrite notre association avec la Journée Nationale consacrée à la Recherche le 12 octobre dernier.

Plusieurs projets de recherche sont menés grâce à vos dons. Vous êtes nombreux à organiser, dans toute la France, des événements de toutes natures afin de récolter des fonds pour soutenir les équipes de chercheurs.

Ce sont les résultats ou l'état d'avancement de ces travaux qui ont été présentés au cours de cette journée.

Les chercheurs ont tous répondu à notre appel. Leurs résultats ont été regroupés sous forme d'abstracts dans un livret qui a l'ambition d'évoluer (consultable et téléchargeable sur le site à l'onglet "Recherche").

Ils sont tous montés sur la scène pour venir présenter leurs travaux et ces moments furent inestimables.

Ils se sont aussi révélés très intéressés par la rencontre des familles pour des échanges sur le quotidien de leurs enfants.

**Un grand moment d'aboutissement, mais continuons et contribuons
tous ensemble à
...découvrir, tracer et chercher encore le bon chemin.**

RENSEIGNEMENTS UTILES

LE BUREAU

PRÉSIDENT Gérard Méresse
28 rue Prieur de la Marne
51100 Reims
Tél : 03 26 02 02 74

gemesse@gmail.com

TRÉSORIÈRE Marie-Chantal Hennerick
31 Bd de Port Royal
75013 Paris
Tél : 06 84 63 75 51

marie-chantal.hennerick@laposte.net

TRÉSORIER ADJOINT Jean-Marie Cardinal
44 rue Emile Lepeu
75011 PARIS
Tél : 06 40 26 48 46

new.jimmy@orange.fr

SECRÉTAIRE Agnès Lasfargues
17 rue Reculée cixex 566
41350 Vineuil
Tél : 02 54 20 63 02

philag.lasfargues@wanadoo.fr

SIÈGE SOCIAL Gérard Méresse
(cf président)

GESTION DES ADHÉSIONS DOCUMENTATION Ludovina Moreira
Mané Yehann Legevin
56690 Nostang
Tél : 02 97 33 18 72

pwf.adh.dons@gmail.com

RELATIONS ADHÉRENTS

Si vous souhaitez des renseignements, un soutien, une écoute, vous pouvez contacter le Correspondant régional de votre région (site PWF/onglet Régions), ou des Écouteurs Enfants ou Ados-adultes. Ils sont à votre disposition pour échanger avec vous autour de vos questionnements sur vos enfants, petits et grands.

- Référénts "parents et accompagnants de jeunes enfants" :

François Hirsch 06 25 25 72 07
fhirsch38@gmail.com

Carine Zambotto 06 65 97 01 29
famillezambottohirsch@gmail.com

- Référénts "parents et accompagnants d'ados et d'adultes" :

Marie-Odile Besnier 02 40 47 82 49
fmo.besnier@wanadoo.fr

Agnès Lasfargues 02 54 20 63 02
philag.lasfargues@wanadoo.fr



Lucas grandit à son rythme

Aujourd'hui, Lucas va bien, il a 11 ans. Il est depuis 2 ans à l'IME Pierre Garnier de Poitiers et tout se déroule bien.

Naturellement, les apprentissages sont toujours difficiles et malgré cela, tous les soirs, Lucas fait ses devoirs, écriture et calcul, comme ses frères Thomas et Charly. À la maison, il a beaucoup d'activités. Avec papa, cuisine, bricolage, etc... Avec maman, jeux et bêtises avec Charly et Thomas. Lucas est toujours prêt pour aider les autres.

Cette années, pour les vacances de Pâques, il est venu avec ses parents nous rejoindre sur l'île de la Réunion. Ses yeux n'étaient pas assez grands pour tout voir... Safari dauphins, randonnées, balades dans "les hauts", baignades dans le lagon parmi d'innombrables poissons aux couleurs incroyables.

Mais summum du séjour, le volcan de la Fournaise. Lucas est notre premier de cordée, il suit scrupuleusement

les traces blanches car comme il le dit, " Si le brouillard tombe, sans les traces on se paume...". Je déclare forfait mais Lucas continue avec les grands. Il arrive en haut des marches, fatigué mais heureux. Lui aussi a fait le volcan comme son grand frère Thomas. Son premier sommet !

Maman et papa partis, Lucas a continué son séjour avec ses grands-parents, et souvent le soir, il jouait avec Robin son copain créole.

Lucas est toujours suivi au centre de référence du SPW à Toulouse, regroupant une bonne partie de nos chercheurs.

Merci à eux pour leur enthousiasme et leur immense disponibilité.

Quel bonheur de voir Lucas rire, chanter et jouer comme les autres enfants.

Ce bonheur, nous vous le devons en partie. Sans votre soutien, votre générosité, rien ne serait possible. Notre association ne peut agir que grâce aux dons de ses membres, de ses amis et d'entreprises. Je vous remercie à l'avance de ce que vous pourrez faire pour nos enfants.

Danielle, la grand-mère de Lucas

Bulletin d'adhésion

Nom :

Prénom :

Nom, prénom, date de naissance de l'enfant porteur du SPW :

Adresse :

Code postal :

Ville :

Téléphone :

E-mail :

Je souhaite adhérer à l'association Prader-Willi France

en qualité de :

Porteur du SPW Parent Famille Ami Professionnel

Je vous prie de trouver ci-joint un chèque postal ou bancaire d'un montant de :

Adhésion métropole et DOM-TOM : 38 €

Adhésion pour l'étranger : 52 €

Don (un reçu fiscal vous sera envoyé) :€

Total :€ +€ =€

libellé à l'ordre de : Prader-Willi France

à retourner à : Ludovina Moreira
Mané Yehann Legevin
56690 Nostang

SITE-INTERNET

<http://www.prader-willi.fr>



Prader-Willi
France

← Ouest

Est →

Nord ↑

BRETAGNE
Anne-Marie LE MOULLAC
3 rue du Calvaire
56310 MELRAND
02 97 39 54 67

PAYS de la LOIRE
Marie-Odile BESNIER
39 rue Félibien
44000 NANTES
02 40 47 82 49
Martine LEBRUN
La Grille
16 rue du Port
44470 THOUARÉ^S/LOIRE
02 51 13 02 60

NORMANDIE
En attente
d'un ou d'une
volontaire.
Un binôme est
possible.

ILE-de-FRANCE
Agnès CLOUET
47 rue du Général Leclerc
95410 GROSLAY
01 39 83 57 26

HAUTS de FRANCE
Catherine FILLEBEEN
25 rue Desmazières
59130 LAMBERSART
07 54 81 49 89
Anne-France ROQUETTE
60 rue Bossuet
59100 ROUBAIX
03 20 27 84 07

GRAND EST
Champagne-Ardenne
Marie-Françoise MERESSE
28 rue Prieur de la Marne
51100 REIMS
03 26 02 02 74
Alsace-Lorraine
Damien DURING
16A rue du Friche des Loups
57640 CHARLY ORADOUR
06 74 64 00 37

CENTRE-VAL de LOIRE
Agnès LASFARGUES
17 rue Reclée Cidex 566
41350 VINEUIL
02 54 20 63 02

**BOURGOGNE
FRANCHE-COMTÉ**
Bourgogne Franche-Comté
René FLAMENT Thérèse CAPDELLAYRE
12 rue du docteur Roux 10 rue du Bois Joli
89100 SENS 25640 MARCHAUX
03 86 97 96 20 06 07 47 62 38

AUVERGNE-RHÔNE-ALPES
Auvergne Rhône-Alpes
Christian FOUCAUX Christine CHIROSSEL
11 quai du Cher 42 chemin S^t Bruno
03100 MONTLUÇON 38700 CORENC
04 70 06 78 51 06 64 51 26 53
François HIRSCH
69 Route des Ébavous
38660 LA TERRASSE
04 76 92 41 26

NOUVELLE AQUITAINE
Poitou-Charentes
Danielle DUPONT
16 rue de Bois Galant
86240 SMARVES
05 49 88 52 77

Aquitaine
Patrice ANDRIEU DE LEVIS
22 rue du Général André
33400 TALENCE
06 10 07 39 30

Pyrénées-Atlantiques
Francine GIRAULT
1703 chem. De Zuraidegarai
Maison Aizeoihean
64250 SOURAIDE
06 44 20 87 41

OCCITANIE
Midi-Pyrénées Languedoc-Roussillon
Hélène PÉREZ Mabel MEYER
10 rue des Amandiers 3 impasse des Myrtilles
31880 La SALVETAT-S' GILLES 34070 MONTPELLIER
09 53 59 41 97 04 67 68 87 83
Carole FARAL Nathalie PICONE
350 route d'Aucamville 27 rue Barbara-Village Malbosc
82600 VERDUN^S/GARONNE 34080 MONTPELLIER
06 64 13 90 26 06 81 51 50 25

PACA
Mélusine LEFRANÇOIS
Le Village
05130 JARJAYES
04 88 03 63 66

Les correspondants régionaux

Sud ↓

On a chanté Docteur Thuilleaux, son p'tit nez et son stylo,
On a chanté les arènes qui mènent aux consultations,
On prétend que les Hendayais ont un grand cœur et le sang chaud,
Et bien que les infirmières soient souveraines d'un Monde Nouveau,
On n'oublie rien sous le soleil des Deux Jumeaux,
On est trop bien au son des rythmes musicaux,
Merci, Merci Docteur Thuilleaux !

Les patients en musicothérapie à l'hôpital marin de Hendaye

Prader-Willi France



Journée Nationale 2019

De la recherche... à la vie quotidienne
Résultats et perspectives

Numéro 71
Année 2020



DE NOMBREUX
PROJETS DE
RECHERCHE
SUBVENTIONNÉS
GRÂCE À VOS DON

...DES RAISONS D'ESPÉRER,
CONTINUONS !

