

Accompagnement des personnes porteuses du syndrome de Prader-Willi en Établissement Médico-Social



et



www.prader-willi.fr

www.chu-toulouse.fr



www.defiscience.fr



www.alliance-maladies-rares.org

MO & F Besnier
fmo.besnier@wanadoo.fr

- **Partie 1 - Le syndrome vécu**
 - *Quelques données biologiques, cliniques et physiologiques*
 - *Le comportement alimentaire : acte social, enjeu vital*
 - **Partie 2 - Troubles du comportement et trouble du comportement alimentaire ... Un cocktail explosif !!**
 - *Les troubles du développement*
 - *Comment accompagner les personnes avec le SPW*
 - **Partie 3 - Les comportements-problèmes**
 - *Les comportements-problèmes, les « crises »*
 - *Les troubles psychiatriques, les « crises » aiguës*
- Pour conclure : projet de vie et accompagnement institutionnel**
- *Changer notre regard, penser notre et leur futur*

Le syndrome vécu



Initialement, *une anomalie génétique*

Puis *une histoire singulière*

- vécue sous le regard des parents
- faite de *frustrations, d'interdits*
- dans un climat d'hypersensibilité, d'*anxiété* permanente
- avec la conscience aiguë d'être différent ... d'être dans un monde étranger, difficile à comprendre

Et ... *un besoin immédiat et constant d'être aimé ...*

Cette anomalie génétique, cette histoire singulière vont façonner *une personnalité complexe, dysharmonique, avec des comportements très souvent déroutants*

Quelques données biologiques, cliniques et physiologiques

*« le SPW est tout d'abord
une maladie ... »*

Mais

« la personne n'est pas un syndrome ...»

Le syndrome de Prader-Willi

Maladie génétique rare



- Mutation de novo, non héréditaire, d'une petite zone du chromosome 15 d'origine paternelle
- Entraîne des troubles du développement
- 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*
- hGH depuis 2001, MAIS ne dispense pas du contrôle de l'alimentation et d'une activité physique régulière

Le syndrome de Prader-Willi

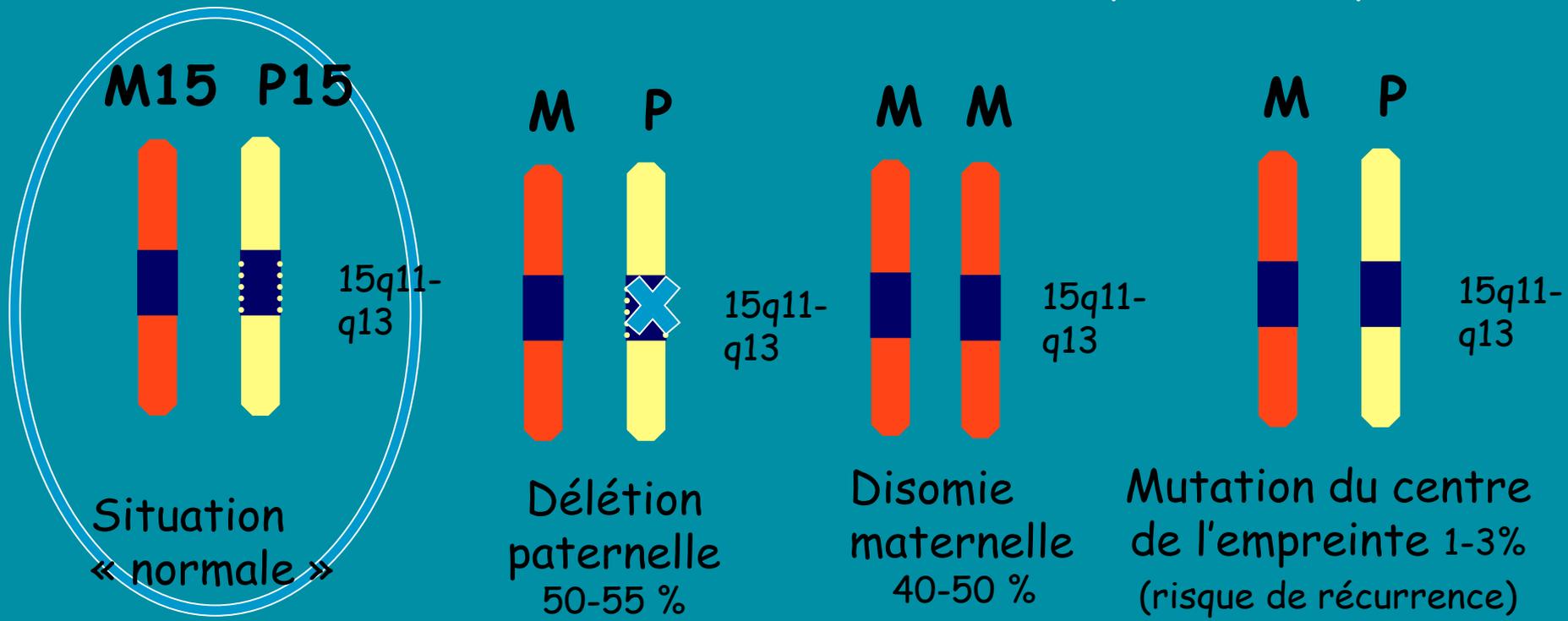
Touche 1NN/20 000



Aujourd'hui → diagnostic génétique à 18 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
→ dans le SPW, l'allèle maternel est silencieux, seul l'allèle paternel s'exprime



Trois anomalies principales

Le syndrome de Prader-Willi

Développement (1)



■ Naissance, un « bébé sans mode d'emploi »

Poupée de chiffon +++ (hypotonie axiale majeure)

Pas de réflexe de succion, pas de pleurs

Allaitement, nourrissage très difficiles, voire impossibles → hospitalisation néonatalogie / sonde nasogastrique

Absence de mimiques, d'interactions

→ difficulté du lien (nourricier, attachement)

→ accompagnement précoce et pluridisciplinaire

■ Petite enfance

Retard statural (sans hGH)

Développement psychomoteur retardé

Communication verbale retardée

Premières colères brutales, surprenantes, incontrôlables

Développement de l'intérêt pour la nourriture (2-3 ans)

« Switch » brutal → ANOREXIE / BOULIMIE

Le syndrome de Prader-Willi

Développement (2)



■ Âge scolaire

Développement pubertaire incomplet

Déficits cognitifs, troubles des apprentissages

Troubles du comportement

Faibles habiletés sociales

Parcours scolaires très variables et souvent complexes
(orientations ULIS, IME)

■ Adolescence, âge adulte : périodes critiques, périodes de transitions trop souvent mal préparées

Apparition ou aggravation des difficultés de comportement

Deuil de la perspective d'une vie autonome

Faible estime de soi

→ premières « crises »

Dans certains cas, troubles psychiatriques atypiques

C'est une maladie avec des troubles somatiques spécifiques



Les gènes concernés s'expriment au niveau de l'hypothalamus

La régulation de fonctions importantes est perturbée (liste exhaustive PNDs pour le SPW (Protocole National de Diagnostic et de Soins)

<http://www.prader-willi.fr/?s=PNDs>

En particulier :

- Pathologies endocriniennes et métaboliques
- Pathologies respiratoires
- Troubles du sommeil
- Problèmes ostéo-articulaires (hyperlaxité /scoliose, entorses ...)
- Moindre sensibilité à la douleur
- Troubles de la régulation thermique
- Pathologies dermatologiques (lésions de grattage)
- Problèmes dentaires
- Fatigabilité +++
- Énurésie variable ...

Ne pas négliger un suivi sanitaire - inconfort somatique non exprimé

Les lésions de grattage



- Grattages réactionnels (réponse à stress, anxiété, ennui)
- Auto-entretenues (bouton, petit bobo)
- Zones accessibles (bras, jambes, nez ...)
- Intensité et durée variables
- Profonds, graves (muqueuses anale, vaginale)
- Trichotillomanie, arrachage des ongles
- Pas de sensation de douleur, libération d'endorphines ?

Attention aux **risques d'aggravation (surinfection, érysipèle)**

Que faire ?? pas de surcharge émotionnelle, rester « léger »

- Être attentifs aux moments isolés (toilettes, douche)
- Protections (manches, gants ...), pansements
- Changement d'activité, de groupe
- Traiter anxiété, dépression

Prévention, surveillance, bienveillance, accompagnement

Pour en savoir plus ... Site de Prader-Willi France



- Guide de pratiques partagées pour l'accompagnement au quotidien de personnes avec le SPW



- Le syndrome de Prader-Willi (SPW) - Quelques données médicales que parents et accompagnants de personnes porteuses du SPW doivent connaître

→ http://www.prader-willi.fr/wp-content/uploads/Donnees_medicales_SPW_PWFCR.pdf

Maladie complexe, accompagnement complexe

→ mise en difficulté des accompagnants



Troubles majeurs du comportement alimentaire spécifiques du SPW

Troubles cognitifs et des apprentissages

Favoriser la construction d'une personne et sa socialisation

Troubles somatiques

Troubles du comportement et des compétences sociales

Dans un environnement difficile



**Le comportement alimentaire
Acte social,
mais enjeu vital**

A l'origine, un problème physiologique



- Seuil de satiété quasi absent et
- État de satiété très court
- Préoccupation prégnante et obsédante pour la nourriture → **conduite addictive** avec état de dépendance (état de manque)
- **Comportement compulsif** à l'idée et à la vision de la nourriture
- Dépense énergétique de repos ou **métabolisme basal**
 - ↳ **30% en moyenne**
 - + **hyperphagie** → **obésité morbide**
 - menu adapté, hypo-calorique à vie (# 1200 kcal/j pour un adulte)

Le comportement alimentaire



- Impulsions irrépressibles → culpabilité
- Anxiété latente → **quête permanente** de nourriture
- Trouble constant et intensité en rapport avec l'état psychologique. Crises de colère si trop de frustrations
- « **Détournement** » de nourriture pour stocker
- Boulimie, « remplissage »
- Ingestion de **nourriture « atypique »**, PICA
- **Stratégies très élaborées**, capacité d'inventions inimaginables, expéditions planifiées ...
- **Utilisation opportuniste** des moments de transitions
- **Pas d'apprentissage du contrôle alimentaire (ETP pour familles, institutions)**

« Assurer pour rassurer »

Assurer le repas, l'environnement



- Pas de doutes, pas d'espoirs, pas de déceptions
 - un repas comme prévu (horaires), en quantité et qualité comme annoncé (ou affiché)
 - mais « pas plus » et non négociable
- Protéger de toute « impulsion » → service à l'assiette, plateaux-repas ...
- "Alléger l'assiette" : aliments peu caloriques , en quantité permettant de répondre à l'absence de rassasiement
- Prises alimentaires régulières (3 repas et 1 goûter)
- Endroit calme, parfois en retrait
- Pas d'exclusion des moments festifs (mais avec un accompagnement et une préparation)
- Éviter toute tentation directe ou indirecte → pas de libre accès à la nourriture

Quelques réponses aux problèmes de comportement alimentaire

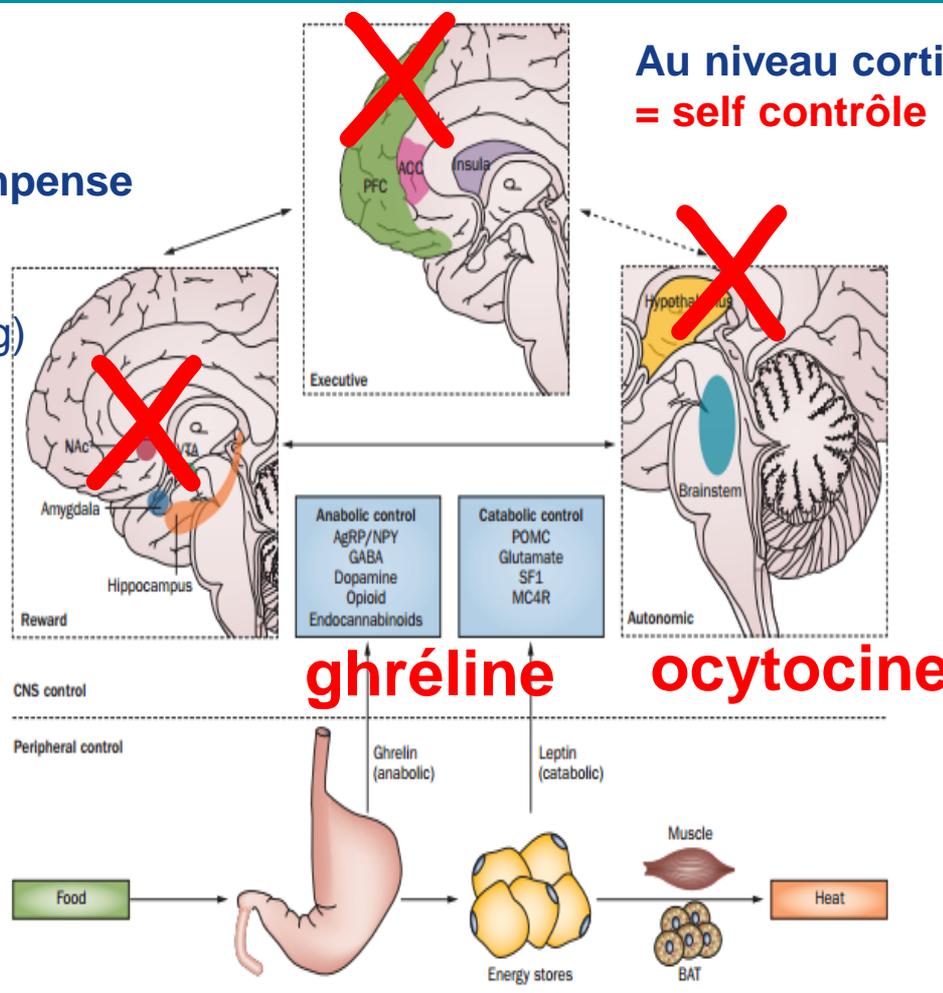


- Parler de "menu adapté" plutôt que de "régime"
- S'efforcer de rendre léger le contrôle alimentaire
- Élaborer un projet d'équilibre nutritionnel cohérent avec les contraintes de l'établissement et les "dictats" de Hendaye
- Information de l'entourage
- Pas d'argent sur soi ou à proximité
- Ne jamais utiliser la nourriture comme sanction ou récompense
- Pas d'inactivité dans les moments précédant les repas,
- Importance +++ d'une activité physique journalière
 - Intégrer cette activité dans la vie quotidienne
 - Rechercher des relais extérieurs (FFSA, clubs sportifs, piscine ...)
- Pesée régulière (1/mois) → Recommandations du Plan Obésité - <http://www.sante.gouv.fr/plan-obesite.html>

SPW et régulation centrale de la prise alimentaire

Système de récompense

Plaisir (liking)
GABA et opiacés
 Motivation (wanting)
Dopamine
 = **addiction**



- **Partie 1 - Le syndrome vécu**
 - *Quelques données biologiques, cliniques et physiologiques*
 - *Le comportement alimentaire : acte social, enjeu vital*
 - **Partie 2 - Troubles du comportement et trouble du comportement alimentaire ... Un cocktail explosif !!**
 - *Les troubles du développement*
 - *Comment accompagner les personnes avec le SPW*
 - **Partie 3 - Les comportements-problèmes**
 - *Les comportements-problèmes, les « crises »*
 - *Les troubles psychiatriques, les « crises » aiguës*
- Pour conclure : projet de vie et accompagnement institutionnel**
- *Changer notre regard, penser notre et leur futur*

Le SPW, Troubles du comportement et Trouble du comportement alimentaire ... Un cocktail explosif !!



*« C'est une vacherie d'être Prader-Willi ... et d'être
au régime pendant toute sa vie. » Sandrine*

Le SPW = troubles du développement



Troubles s'intégrant dans une pathologie du développement de la personne (dès la naissance et aussi pendant la vie intra-utérine), dans différents « domaines »

- intellectuel
- affectif
- comportemental
- social

→ fixation, blocage de chaque domaine à un stade d'évolution immature

→ dysharmonie de maturation de ces domaines l'un par rapport aux autres

→ absence de lien entre les différents domaines

Copyright Association Prader-Willi France

C'est une adulte ou un enfant ?

Troubles cognitifs (1)



Une autre façon de voir le monde ... Sans doute liée à leurs premières années de vie qui vont conditionner leur devenir

Déficiência intellectuelle légère ou moyenne, très variable d'une personne à l'autre.

Mais, niveaux d'intégration sociale inférieurs à ceux que pourrait prédire le niveau de déficiencia

→ Possibilités d'apprentissage déficitaires avec les méthodes classiques

Troubles cognitifs (2)



Rigidité mentale

- Obstination, entêtement
- Résistance aux changements imprévus
- Difficultés pour changer rapidement de tâche
- Absence d'humour +++ à leur égard
- Questions répétitives, en boucle
- Tendances à ressasser, persévérations verbales

Compulsions (collections, stockage, rangements dans un ordre immuable ...)

Rituels parasitant la vie quotidienne mais qui rassurent
(lavages de main, visite systématique aux WC avant les repas ...)

→ ne pas les encourager, ne pas les laisser envahir la vie psychique

Comportements cognitifs «particuliers»



- Difficultés de repérage dans le **temps** (durée, planification....) et/ou **dans l'espace** (topologie, distance ...).
Difficultés à l'abstraction
- **Difficultés de maintien de l'attention**
- Faiblesse de la **mémoire de travail** → **mémoire à court terme** permettant de stocker et manipuler des informations pendant quelques secondes → raisonner, suivre le fil d'une action ou d'un discours.
- **Bonne mémoire visuelle** sur laquelle on peut s'appuyer
→ Combiner les **instructions verbales et visuelles**
- **Désorganisation visuo-spatiale** : troubles de la fixation, de la poursuite, de l'exploration de l'espace et de la reconnaissance visuelle
- Difficulté de compréhension globale par **souci du détail**

Troubles des émotions et de l'affectivité



Déficit dans la compréhension et l'identification des émotions

- Difficultés à **exprimer leurs émotions** et à **ressentir** celles des autres
- En apparence, **pas ou peu d'ajustement** du comportement à l'état émotionnel de l'autre

Et pourtant, grande sensibilité à la tonalité affective de leur entourage

Absence de filtre, de modulation des émotions et des impulsions

- **Désinhibition émotionnelle**, l'émotion l'emporte sur les «convenances»
- **Labilité** émotionnelle
- **Désinhibition sexuelle** : interdits, codes sociaux ...

Ils « existent » au travers de notre regard : estime de soi ??

Très fort désir de plaire, hypertrophie de la vie affective

- Parfois surenchères pour affirmer leur identité sexuée et en réclamer une reconnaissance
- Besoin "d'avoir une personne" qui les aime beaucoup
- Volonté d'avoir un "amoureux", synonyme d'un désir de "vie normale", qui s'exprime dès l'adolescence et peut générer de nombreuses frustrations
- Attachement rapide, instantané mais fluctuant, avec « appropriation » de l'autre
- Attachement particulier à une personne
- Tendance à collectionner (position égocentrée)

Place des réseaux sociaux



- Se substituent à de vraies rencontres et relations avec les autres
 - Viennent combler des manques, des désirs
 - sites de rencontres
 - sites culinaires
 - autres ...
 - Comme pour toute la nouvelle génération
 - risque d'addiction
 - mais **très grande vulnérabilité**
- Être vigilant et échanger avec les familles (cohérence)

Troubles du comportement social (1)



Altération des compétences et expériences cognitives et émotionnelles qui permettent d'établir une relation avec les autres, de percevoir et d'agir en fonction de l'environnement.

- **Pragmatique** → difficulté à décoder les signaux du langage non verbal, le sens figuré
- **Théorie de l'esprit** → ajustement de la communication entre deux personnes
- **Troubles de la pensée et de l'adaptation**
 - Compréhension difficile de l'implicite, des non-dits
 - Attribution d'intention ou de pensée
 - Pauvreté du langage figuratif et élaboré; polysémie
 - Déduction logique faible
 - Absence de sens critique (capacité d'analyse ?)
 - Difficultés à initier une tâche

Troubles du comportement social (2)



Syndrome dysexécutif - régulation du comportement et des actions intervenant dans des situations nouvelles non routinières

- **Démunis** devant un problème nouveau ou inhabituel
→ pas de plans B
- Difficultés à **mettre en œuvre les stratégies** enseignées
- Difficultés à **utiliser spontanément ses connaissances** dans une situation courante
→ **besoin d'être accompagné dans des actes simples** de la vie courante (se laver, ranger ses affaires ...)

Et pourtant, capables de stratégies inimaginables !!

Troubles du comportement social (3)



Difficultés à intégrer les conventions sociales

- Difficultés d'échanges avec plusieurs
→ **préférence pour une relations duelle** (réunions de groupe ??)
- Capture d'une information partiellement comprise et réaction immédiate
- Tendance à rester collé à une **vision égocentrée** : ils sont dans leur bulle ...

Difficultés de compréhension réciproque ← adaptation de « surface » du langage

Propension à la fabulation : **invention d'un univers satisfaisant et pris pour du réel** (délires érotomaniaques, grossesses imaginaires, avenir professionnel fantasmé ...)

Comment accompagner les personnes avec le SPW ?



Ces troubles du comportement sont une des raisons majeures des difficultés d'intégration sociale des personnes avec ce syndrome

Réelle compétence pour mettre en difficulté des établissements si :

- failles de communication au sein de la structure
- méfiance entre familles et institutions

→ Adapter nos comportements dans un **cadre rassurant et contenant** (anxiété permanente)

→ **Cohérence** dans l'accompagnement et **dialogue** entre tous les acteurs et avec la personne

Que faire lors de transgression des règles



- Par son comportement la personne s'exclue du groupe
- Il y a **rupture du contrat**
- Quelle qu'en soit la cause, ce comportement s'apparente à une **manifestation de toute puissance** (développement psycho affectif immature)
- Il est nécessaire de poser un acte (sanction, mise à distance) permettant de reconstruire une relation acceptable pour tous
- Il est indispensable que tous les accompagnateurs se parlent et explique une décision collégiale
- Expliquer la décision mais **ne pas négocier**

Un cadre, des espaces de liberté, des autonomies ...



- Cadre indispensable à toute vie en société et implicite pour nous (acquis par l'éducation et notre histoire) (parfois rappelé)
- Poser un cadre ouvre des espaces de liberté
 - « qu'est-ce qu'on est libre à Hendaye !!! »
- Cadre qu'il faut sans arrêt **rappeler et expliciter** pour les personnes avec le SPW
 - car jamais complètement acquis
 - mis à mal par les émotions et les angoisses
 - indispensable dans certains domaines : alimentation
- Cadre qui n'exclut pas **une souplesse nécessaire pour ne pas être pesant** et permettre une évolution de la personne

- **Partie 1 - Le syndrome vécu**
 - *Quelques données biologiques, cliniques et physiologiques*
 - *Le comportement alimentaire : acte social, enjeu vital*
 - **Partie 2 - Trouble du comportement alimentaire et troubles du comportement ... Un cocktail explosif !!**
 - *Les troubles du développement*
 - *Comment accompagner les personnes avec le SPW*
 - **Partie 3 - Les comportements-problèmes**
 - *Les comportements-problèmes, les « crises »*
 - *Les troubles psychiatriques, les « crises » aiguës*
- Pour conclure : projet de vie et accompagnement institutionnel
- *Changer notre regard, penser notre et leur futur*

Les comportements problématiques



- Distinguer les troubles « habituels » de la personne porteuse du SPW
 - *des passages à l'acte, réactionnels, en lien avec le contexte et pouvant se manifester contre l'entourage, mais aussi contre la personne elle-même*
 - *avec des comportements agressifs physiques et verbaux, automutilations*
- **Facteurs d'exclusion** (rejet social, épuisement familles et professionnels)
- **Facteurs de rupture de la continuité du parcours**

Intensité ↗, fréquence ↗, durée ↗ : comportements problématiques, comportements défis

Comprendre l'origine des « crises » ??

Frustration +++
Situation inconnue ou
imprévue
Angoisse

**Crise en
réaction !**

Déficits
cognitifs

Faiblesse de
l'expression et de la
communication sociale

Déficits
d'adaptation sociale

Des troubles du comportement qui ne viennent jamais de nulle part



- Douleur, inconfort somatique
- Incompréhension d'une situation
- Difficultés d'adaptation
- Frustration permanentes depuis la naissance
- Réactions immédiates à toute « violence verbale » ou physique
- **Révolte** contre leur maladie ...« *c'est pas juste !!* »
- Absence de projet d'avenir satisfaisant à l'adolescence
- **Évènements de la vie** dans l'histoire familiale ou l'institution avec des réactions souvent retardées

Évaluation multidimensionnelle indispensable

Que faire pendant et après les « crises »



- Pendant la crise, la personne est hors de contrôle. Ne pas chercher à avoir raison, toute discussion rationnelle est vaine. L'isoler dans un endroit calme tout en surveillant qu'elle ne se blesse pas
- Après la crise, noter ce qui l'a déclenchée, comment elle se déroule, et éventuellement, quelle solution a permis de la résoudre (mettre en place un cahier de suivi, pragmatique)
- Au calme, réfléchir et discuter du problème avec la personne, tenter de comprendre ...
- Si besoin, reposer le cadre, revoir le contrat écrit (le contrat fait tiers) , expliquer ne pas négocier

Les troubles psychiatriques

Les crises aiguës (1)



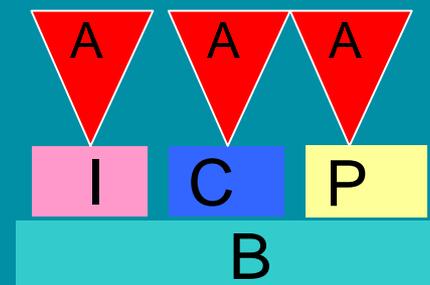
- Les patients avec SPW n'ont pas de maladies mentales répertoriées dans les classifications internationales malgré des symptômes psychiatriques identifiables
- Ils peuvent présenter des troubles anxieux, des troubles de l'humeur, des troubles très proches des troubles autistiques, des symptômes psychotiques, des décompensations psychiatriques
- Connaissance et expertise du Dr Denise Thuilleaux sur le SPW (# 20 ans)
 - Pas de portrait-type
 - Symptômes +/- présents ou majorés
 - Importance du contexte personnel (vie, histoire, environnement)

Les troubles psychiatriques

Les crises aiguës (2)

Organisation de tableaux cliniques en strates.

- **Strate 1** : un profil basal, socle constitutionnel de la personnalité PW (> 50% des personnes)
- **Strate 2** : une organisation psychique de type
 - impulsif (vécu aigu de l'injustice, de la frustration - 20%)
 - compulsif ritualisé (appauvrissement vie psychique - 10%)
 - psychotique (désorganisation des idées, des affects - 20%)
- **Strate 3** : survenue d'épisodes de décompensation aiguë, réactionnels, transitoires (grande dépression, agitation, délires, anxiété)



Les troubles psychiatriques

Les crises aiguës (3)



Survenue d'épisodes de décompensation aiguë, réactionnels, transitoires (agitation, dépression, anxiété, délire ...)

- **Vulnérabilité aux troubles psychiatriques.**
- **Apparition souvent brutale entre 14 et 21 ans**
(chocs émotionnels, désir de faire comme les autres, puberté)
- **Il est très important de bien les diagnostiquer** et de donner rapidement des traitements appropriés, voire une hospitalisation (étape très violente pour la famille)
- **Sensibilité particulière aux médicaments**
(parfois effets paradoxaux)

Une modification très sensible du comportement habituel peut parfois être annonciatrice d'un épisode de décompensation

Pour conclure : projet de vie et accompagnement institutionnel



Un dialogue essentiel parents-professionnels à construire
→ apprendre à se connaître et à bâtir une confiance réciproque

Agir sur l'environnement, un bras de fer est voué à l'échec

Rechercher des **autonomies** mais non l'Autonomie

Rechercher la **socialisation**

Écouter la personne et avoir un discours commun entendu par elle

Avoir une **approche préventive de la violence**

Préparer les **transitions, le changement**

→ une anticipation essentielle avec la personne, avec la famille, au sein de l'institution

Construire un projet de vie réaliste et cohérent

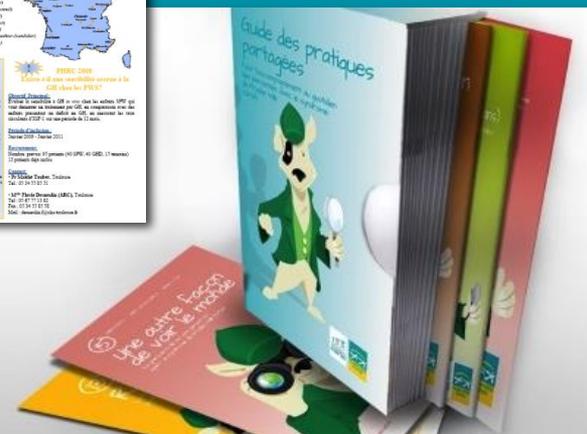
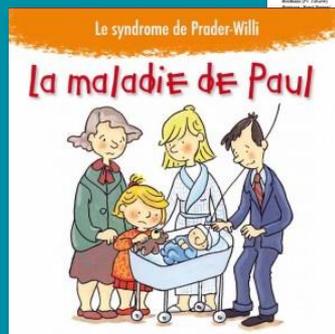
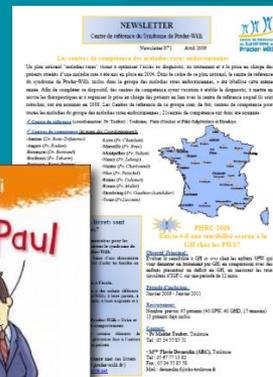
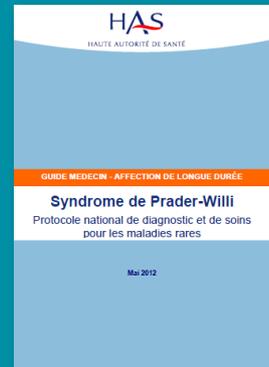
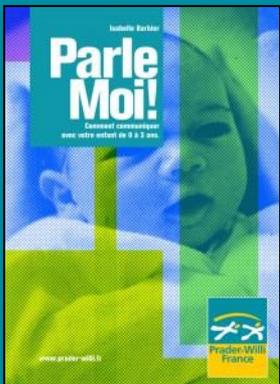
Copyright Association Prader-Willi France

Changer notre regard, Penser notre et leur futur



- Accepter et faire accepter la différence de nos enfants
La personne en situation de handicap n'est pas une personne « moins »
- Rechercher la **qualité de vie** plus que la performance
- Être à l'écoute leurs besoins, de leurs aspirations
- **Inventer**, imaginer et construire avec eux **leur** place dans le monde, **leur** projet de vie
- **Gérer ensemble (familles et professionnels) la transition** du « maternage » à l'accompagnement par des tiers ... les « lâcher » dans le monde

Des publications communes en libre accès



PWF_FMOB_4Q_2018

Un site internet, une page Facebook

Le guide de pratiques partagées



www.guide-prader-willi.fr

PWF_FMOB_4Q_2018