

Prader-Willi : apprendre à gérer les symptômes

Soins Cette maladie rare, diagnostiquée souvent dans les premiers jours de vie, demande un accompagnement et un suivi pluridisciplinaire. L'enfant pourra ainsi progresser

Peu connu du grand public, le syndrome de Prader-Willi est une maladie rare qui concerne une naissance sur 100 000 environ. De nos jours, le diagnostic peut être rapidement posé, les pédiatres étant mieux sensibilisés à cette pathologie dont le principal signe évocateur est un tonus musculaire diminué (hypotonie). « En moyenne, le diagnostic est posé avant 18 jours de vie, souligne le Dr Elsa Haïne, endocrinologue pédiatre au sein du centre de compétence Prader-Willi des hôpitaux pédiatriques de Nice CHU - Lenval. Mais, l'hypotonie peut parfois être présente avant même la naissance : on observe alors in utero une diminution des mouvements du fœtus. » Attention, toutes les hypotonies ne sont pas signes d'un syndrome de Prader-Willi ; la confirmation est obtenue grâce à la génétique.

Anomalie chromosomique

« Il y a plusieurs formes génétiques mais pour faire simple, on peut dire que, soit il manque du matériel sur une région spécifique du chromosome 15, soit il est défaillant, indique le Dr Fabienne Giuliano, généticienne au CHU de



Cette fillette diagnostiquée Prader-Willi est devenue une jeune femme épanouie grâce au soutien de ses proches et de la communauté médicale.



Nice. La plupart du temps, le syndrome de Prader-Willi n'est pas héréditaire. D'autant qu'il engendre bien souvent une infertilité, notamment chez les garçons. En effet, la plupart d'entre eux souffrent d'une cryptorchidie bilatérale (les testicules ne sont pas descendus) ou d'un hypogonadisme (les glandes génitales masculines et féminines ne fabriquent pas assez d'hormones).

Quant à l'hypotonie, si elle est le symptôme typique de départ, elle s'estompe par la suite. Les parents devront en revanche apprendre à gérer l'ensemble des signes de la maladie. « Le nouveau-né présente souvent des troubles de l'alimentation (lire par ailleurs, Ndlr), ce qui inquiète les parents. L'équipe soignante joue un rôle important en termes de conseil mais aussi de soutien », note le Dr Haïne. Le syndrome de Prader-Willi ne se guérit pas. Toutefois, l'enfant va progresser. Son évolution sera certes différente mais constante.

Réseau de soins

de raconter son histoire pour briser les clichés sur les personnes séropositives. Elle évoque ses angoisses, sa colère, les sentiments de honte et d'injustice, les réactions diverses et parfois difficiles de son entourage et des garçons qu'elle rencontre. Presque comme les autres est un manifeste contre les

« La prise en charge pluridisciplinaire est centrée sur l'enfant. On l'adapte à ses capacités, car elles sont variables selon les individus », souligne le Dr Haïne. Les professionnels de santé jouent un rôle crucial auprès des parents. « Il y a un travail de réassurance du couple à opérer. Les père et mère vont apprendre

Prader-Willi travaillent en réseau, y compris avec les structures accueillant les jeunes malades. « L'entrée à l'école ne pose pas de problème. Ces enfants sont très sociables et aiment le contact avec les autres. En revanche, ils peuvent avoir des difficultés d'apprentissage. Il est important

que le personnel encadrant ait

Ce sont des enfants qui vont progresser !

Dr Fabienne Giuliano et Elsa Haïne

Centre de compétence Prader-Willi CHU Nice



à communiquer, peut-être difficilement, avec leur bébé. Ils doivent surtout garder en tête qu'il va progresser, il marchera, il parlera, même si cela peut être un peu plus tard que les autres », insiste le Dr Giuliano.

Pédiatre, endocrinologue, kinésithérapeute, psychologue, orthophoniste, dentiste (les patients ont la salive plus épaisse donc un risque accru de caries)... Nombreux, les professionnels concernés par le syndrome de

la médecine d'adulte est cruciale, le suivi devant se poursuivre tout au long de la vie. « La réussite de la prise en charge réside dans l'alliance thérapeutique. La collaboration entre tous, parents et soignants, est ainsi primordiale afin que le patient continue à progresser. »

Dr Haïne. La communication est essentielle, d'autant que certains comportements obsessionnels (notamment relatifs à la nourriture) peuvent subsister. Généralement, les patients « Prader-Willi » devenus majeurs travaillent en milieu protégé. Ils ont besoin d'être entourés, notamment parce que l'autonomie alimentaire est rarement acquise au long cours. La période de transition entre la pédiatrie et

Obsessions alimentaires

Le syndrome de Prader-Willi est compliqué à gérer sur le plan de l'alimentation. Le nouveau-né, hypotonique, présente des troubles de la succion et de la déglutition et une véritable anorexie du nourrisson. Mais en grandissant, une bascule va s'opérer, vers 12 mois (selon les cas, cela peut être avant ou quelques mois plus tard). L'absence d'intérêt pour l'alimentation va se transformer en hyperphagie (la prise d'aliment en grande quantité sur un court laps de temps), à cause d'un dérèglement hormonal au niveau de l'hypothalamus. L'enfant manifestera une obsession vis-à-vis de la nourriture, sans connaître la satiété. Le risque, s'il n'y a pas de contrôle, c'est l'obésité – et toutes les complications qui l'accompagnent. « Les soignants suivent les familles de près afin d'anticiper puis de gérer le comportement alimentaire. Donner un cadre alimentaire permet de diminuer la pensée prégnante pour la nourriture », indique le Dr Giuliano.

la médecine d'adulte est cruciale, le suivi devant se poursuivre tout au long de la vie. « La réussite de la prise en charge réside dans l'alliance thérapeutique. La collaboration entre tous, parents et soignants, est ainsi primordiale afin que le patient continue à progresser. »

AXELLE TRUQUET
atruquet@nicematin.fr

L'association Prader-Willi France (PWF) dispose de relais dans les régions afin de répondre aux interrogations des parents. Les référents en PACA sont Brigitte Lacoche au 06.28.04.05.03, et Mélusine Lefrançois au 06.64.64.02.09. Retrouvez plus d'infos sur : www.prader-willi.fr.

Etudes en cours

Plusieurs études cliniques sont en cours. L'une d'elles porte sur l'ocytocine : « elle pourrait avoir des effets sur la succion déglutition. Les premiers résultats font apparaître une bonne tolérance et des effets positifs sur les bébés concernés », explique le Dr Haïne. D'autres études en cours concernent aussi les adultes. Les chercheurs planchent également sur l'action de la ghréline, une hormone qui pourrait agir sur l'hyperphagie.

A lire

Presque comme les autres

À 20 ans, Lucie apprend qu'elle est porteuse du virus du sida. Alors qu'elle ne s'était jamais sentie concernée, elle doit désormais accepter que le VIH l'accompagnera à vie. Presque 6 ans après, elle a décidé



de raconter son histoire pour briser les clichés sur les personnes séropositives. Elle évoque ses angoisses, sa colère, les sentiments de honte et d'injustice, les réactions diverses et parfois difficiles de son entourage et des garçons qu'elle rencontre. Presque comme les autres est un manifeste contre les

préjugés et la stigmatisation. Il invite à un regard lucide sur le VIH en France, devenu une maladie chronique mais certainement pas inoffensive. C'est aussi une immersion réaliste et crue dans la vie amoureuse et sexuelle des 18-30 ans. Ed. Robert Laffont. 324 p. 19 €.

Tant pis, je fonce ! 50 histoires pour saisir la vie

Nous sommes enfermés dans nos habitudes de vie, nos certitudes, obsédés par tout ce qui dysfonctionne, alors qu'il suffirait d'oser y inviter l'imprévu pour retrouver le mouvement dont



chaque être humain a besoin pour vivre pleinement. Un brin de conscience en plus. Ce recueil de textes courts est comme une cinquantaine de bouffées d'air nichées dans des histoires de vie qui, toutes, prêchent pour un art de l'ouverture : à soi, aux autres, au possible. Ed. Odile Jacob, 176 p. 18 €.