

Le syndrome de Prader-Willi et la sexualité

Un livret IPWSO

Fertilité
Traitement hormonal
Grossesse



Syndrome de Prader-Willi , hormones sexuelles, fertilité et sexualité

Le Dr Joyce Whittington et le Clinical and Scientific Advisory Board (CSAB) de l'IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation) ont rassemblé un ensemble de textes publiés dans le dernier trimestre 2020 dans des revues scientifiques avec comité de lecture. Ce Comité a également mis à jour en février 2021 la version du guide Hormones sexuelles, fertilité et sexualité.

Ce document a été traduit par Prader-Willi France. Vous pourrez y trouver des informations sur le traitement par hormones sexuelles et leurs effets. Ce texte comprend également ce que l'on sait sur la sexualité des personnes avec un syndrome de Prader-Willi (SPW) et des informations sur quatre cas de grossesses avérés chez des femmes avec un SPW. Le CSAB est conscient des nombreuses questions qui peuvent être soulevées. N'hésitez pas à lui transmettre vos commentaires.

On croyait que l'absence de fertilité était une caractéristique de tous les adultes avec un syndrome de Prader-Willi jusqu'en 1999, lorsque la première grossesse a été signalée et documentée chez une femme avec un SPW. Par la suite, trois autres cas dans le monde ont été décrits.

À ce jour, il n'existe aucun cas connu de fertilité chez un homme avec un SPW.

Hypogonadisme et fertilité

L'hypogonadisme (ou déficit du fonctionnement des organes sexuels) avec de faibles taux d'hormones sexuelles (œstrogènes chez la femme et testostérone chez l'homme) est très fréquent dans le SPW. Une interaction étroite entre les hormones de l'hypothalamus, de l'hypophyse et des ovaires chez la femme ou des testicules chez l'homme, régule les niveaux d'hormones sexuelles. Un niveau normal d'hormones, une fonction normale des glandes impliquées sont nécessaires au développement sexuel ainsi qu'à la fertilité.

Un dysfonctionnement de l'une de ces glandes entraînera un hypogonadisme et une diminution / absence de fertilité.

Les hormones sexuelles ont également un rôle important dans la poussée de croissance au moment de la puberté, dans le développement des caractères sexuels secondaires, dans la composition corporelle (masse maigre/masse grasse), dans la densité minérale osseuse et dans la qualité de vie.

En plus du dysfonctionnement hypothalamique bien établi dans le SPW, des études récentes ont associé l'hypogonadisme à une fonction altérée des ovaires et des testicules.

Chez la majorité des femmes avec un SPW, la ménarche (première menstruation) est généralement absente ou peut être retardée jusqu'à 20 ans ou plus. Lorsque les règles surviennent, elles sont souvent irrégulières et accompagnées d'ovulations peu fréquentes ou absentes. Des pseudo-menstruations (muqueuse utérine excrétée en raison de la production d'œstrogènes dans les tissus adipeux) sont également observées. La présence de périodes menstruelles induites par un traitement aux œstrogènes ou d'apparition naturelle n'indique pas la fertilité, sauf si des ovulations se produisent.

Ainsi, la plupart de ces femmes sont stériles, bien que les niveaux hormonaux nécessaires à une fertilité potentielle puissent être présents chez certaines.

Chez les hommes avec un SPW, la présence de spermatozoïdes viables (nécessaires à la fertilité) n'a pas été décrite. Dans les deux sexes, l'obésité ou le surpoids peuvent entraîner ou aggraver l'hypogonadisme et l'infertilité, vraisemblablement en raison de production d'œstrogènes dans les cellules graisseuses qui vont entraver la fonction de l'hypothalamus et de l'hypophyse.

De même, le traitement par œstrogènes et par testostérone supprime la sécrétion d'hormones de l'hypothalamus et de l'hypophyse.

À l'inverse, une perte de poids importante ou un changement de médicaments psychotropes peut contribuer à une augmentation des niveaux d'hormones; par exemple ont ainsi été décrits des états de fertilité chez certaines femmes sous ISRS (inhibiteur sélectif de la recapture de la sérotonine), comme la fluoxétine.

À noter qu'il existe des preuves suggérant que certains médicaments psychotropes interagissent avec les stéroïdes hypothalamiques, pituitaires et gonadiques au niveau des enzymes du cytochrome P450 dans le foie, ce qui pourrait potentiellement diminuer ou augmenter la fertilité

En règle générale, chez les adultes avec un SPW, l'hormone hypophysaire FSH (hormone folliculostimulante) sera élevée avec de faibles taux d'œstrogènes et de testostérone respectivement chez les femmes et chez les hommes. Cependant, selon la glande impliquée, différents niveaux d'hormones peuvent être observés. Par exemple, l'hormone inhibine B, provenant des ovaires et des testicules, est associée à une fertilité potentielle.

Chez la plupart des adultes avec un SPW, l'inhibine B est indétectable, ce qui indique une infertilité, mais chez certaines femmes des niveaux détectables ont été trouvés, et la fertilité pourrait être possible.

En principe, l'évaluation de la fertilité chez l'homme nécessite l'étude de l'éjaculat, mais en raison d'un dysfonctionnement sexuel, de problèmes cognitifs et comportementaux, l'obtention de l'éjaculat n'est généralement pas faisable.

Traitement hormonal sexuel

Dans les deux sexes, la supplémentation en hormones sexuelles peut être indiquée pour développer une apparence adulte, pour améliorer la densité minérale osseuse, pour un fonctionnement optimal des muscles et des organes et pour la maturation cérébrale spécifique au sexe, le tout conduisant ensemble à une meilleure qualité de vie.

Avant de commencer un traitement par hormones sexuelles, des bilans hormonaux sont indiqués.

Après la puberté, le traitement par hormones sexuelles peut ne pas être toujours conseillé à la personne, et une discussion équilibrée des avantages et des risques potentiels doit être tenue avec le patient et ses soignants.

Chez les femmes, les risques bien connus associés à la supplémentation en œstrogènes doivent être pris en compte, en particulier le risque thromboembolique, qui est déjà un risque accru dans le SPW comme dans tout cas d'obésité, ainsi que le risque de cancer du sein et d'instabilité de l'humeur.

Chez les hommes, l'effet de la testostérone sur l'humeur et le comportement doit être reconnu et ceux-ci peuvent être liés à la dose prescrite.

Une approche individualisée de l'hormonothérapie est indispensable. L'objectif de la supplémentation en testostérone ou en œstrogène dans le SPW pourrait ne pas être d'atteindre les mêmes cibles que pour les personnes sans PWS.

Pour beaucoup, des doses plus faibles d'hormones sexuelles sont suffisantes pour obtenir les effets positifs du traitement. Le traitement doit être étroitement surveillé et adapté aux besoins du patient, en commençant par une faible dose suivie d'une augmentation progressive. Les parents et les soignants doivent être soigneusement informés, en particulier sur les changements corporels, par exemple chez les hommes, les poils du visage et du corps, la mue de la voix et chez les femmes des saignements ponctuels du vagin.

Chez les femmes, il est important de distinguer le traitement de l'hypogonadisme et la gestion du contrôle des naissances et d'expliquer cette différence.

En particulier, la fertilité ne sera pas augmentée par un traitement avec des œstrogènes ou de la testostérone.

Sexualité

Malgré l'hypogonadisme, le désir de se marier et d'avoir des enfants est très courant chez les adultes avec un SPW. Beaucoup expriment de fortes pensées romantiques et manifestent un intérêt pour les expériences sexuelles. Certains, femmes et hommes, expriment des pensées, des fantasmes et des comportements qui reflètent leurs désirs, comme jouer avec des poupées à l'âge adulte.

Un adulte peut développer des sentiments maternels ou paternels après la naissance d'une nièce ou d'un neveu, mais peut aussi éprouver de la jalousie vis-à-vis de ses propres parents qui accorderont plus d'attention à leurs petits-enfants qu'à leur enfant avec un SPW.

Les relations amoureuses peuvent être perçues de différentes manières par ces personnes et il est important de différencier le fantasme d'une situation plus concrète.

Certains peuvent manifester une pensée magique, prétendant être fiancés (par exemple à une pop star bien connue) et indiquant qu'une date de mariage a été fixée, même s'ils n'ont qu'une faible connaissance de la personne. D'autres peuvent avoir une vraie petite amie ou petit ami et décrire une relation amoureuse d'intensité variable; ils peuvent se contenter d'afficher de l'affection par contact téléphonique, main dans la main et s'embrasser sans contact sexuel réel. Quelques-uns peuvent entrer dans ce qui peut être décrit comme une relation sérieuse qui pourrait inclure des rapports sexuels, souvent avec un partenaire qui n'a pas de SPW.

Il est important d'évaluer le niveau de compréhension de la fonction sexuelle et du « comment viennent les bébés ». Ensuite, il faut être attentif à leur compréhension des obligations, des responsabilités, des limites et de la sécurité personnelle en matière de comportement sexuel. Enfin, leur connaissance des risques de maladies sexuellement transmissibles doit être évaluée.

Tout aussi important est le besoin de vérifier si le sexe sert de troc contre de la nourriture ou si la personne atteinte du SPW est exploitée sexuellement; les femmes sont les plus exposées au risque de manipulation « nourriture contre sexe ».

Les personnes porteuses de SPW peuvent présenter des conflits interpersonnels dans leurs relations. Ils peuvent avoir des difficultés à partager, à répondre aux attentes des autres ou à établir des liens empathiques. Leur niveau de maturité émotionnelle peut ne pas permettre

un engagement et une intimité conduisant à un mariage, même avec l'aide de parents ou de tuteurs. Les relations peuvent aussi être compliquées par le manque de jugement de certains adultes, le développement de comportements de harcèlement, l'érotomanie, où lorsqu'une personne entretient un attachement délirant.

Lorsque les jeunes adultes expriment le désir d'avoir un bébé, cette idée peut être considérée comme une étape psychologique précoce de la « romance familiale », comme jouer avec des poupées. Ce souhait peut être reconnu, discuté et satisfait par le conseil. Il est souvent géré par substitution, comme avoir une poupée, être impliqué dans la vie de nièces et de neveux, être accompagné dans des activités avec de jeunes enfants ou accepter que tous les adultes de la société n'aient pas d'enfants.

Lorsque le désir d'avoir un bébé est compliqué par la présence de règles réelles avec possibilité de fertilité, il peut être difficile pour la femme avec un SPW d'accepter l'utilisation de contraceptifs. Dans ces cas, les conseils préventifs nécessitent la participation du parent ou du tuteur. Les préoccupations concernant la fertilité dans le SPW soulèvent de nombreux problèmes médicaux et éthiques et des conseils d'anticipation appropriés ; le conseil et l'éducation sont donc des temps importants.

Grossesse

Les articles et les récits des quatre grossesses connues chez les femmes avec un SPW suggèrent que les gestations et les accouchements n'ont pas été compliqués. Trois bébés ont été mis au monde par césarienne planifiée. Toutes les mères n'ont pas allaité et elles n'ont pas été capables de créer des liens avec leurs enfants. Les nourrissons ont été pris en charge par d'autres personnes, le plus souvent des parents. Le point commun pour toutes était l'incapacité de faire passer les besoins de l'enfant avant ses besoins et désirs personnels, notamment en matière de nourriture.

Le profil génétique des enfants nés de mères avec un SPW est variable. La probabilité qu'une femme fertile avec un SPW ait un bébé non-SPW dépend du type génétique de la mère.

Une femme présentant une disomie uniparentale (UPD) ne risque pas de transmettre un chromosome 15 génétiquement modifié.

Une femme présentant une délétion a 50% de risque de transmettre le chromosome avec la délétion et d'avoir un bébé avec un syndrome d'Angelman (SA).

Le SA résulte de la suppression ou de la mutation du chromosome maternel 15 (région q11-q13), donc si la mère transmet son propre chromosome 15 d'origine maternelle, le bébé ne sera pas affecté; mais si elle transmet son chromosome 15 d'origine paternelle porteur de la délétion, le bébé aura un SA.

Les symptômes caractéristiques du SA sont un retard de développement sévère et / ou une déficience intellectuelle, peu ou pas de troubles de la parole, des mouvements et de l'équilibre, et un comportement unique avec un comportement heureux inapproprié qui comprend des rires, des sourires et de l'excitabilité fréquents. Beaucoup ont de profonds problèmes de sommeil et d'épilepsie.

Dans les quatre cas documentés de grossesses chez les femmes avec un SPW, deux des enfants avaient reçu un chromosome 15 normal (mères respectivement avec une délétion et disomie), les deux autres enfants présentaient un SA (mères avec une délétion).

En résumé, dans le syndrome de Prader-Willi

- **Un traitement par hormones sexuelles peut être une option intéressante qui devrait être envisagée**
- **Un traitement par hormones sexuelles n'est pas conseillé pour tout le monde et une approche individualisée est indispensable, en particulier en ce qui concerne les dosages qui pourraient être inférieurs aux doses standard**
- **La fertilité n'est pas soignée par un traitement par hormones sexuelles**
- **L'évaluation de la fertilité / grossesse pour les personnes ayant des relations sexuelles est nécessaire, car l'infertilité ne peut être considérée comme absolue**
- **Des précautions doivent être prises pour éviter les relations sexuelles d'exploitation et garantir la prévention des maladies sexuellement transmissibles**
- **Il faut beaucoup plus de connaissances sur le traitement de l'hypogonadisme, de la sexualité et de la fertilité dans le SPW**

Lien avec le document IPWSO :

<https://ipwso.org/information-for-medical-professionals/common-medical-issues/fertility-sexuality-and-sex-hormones/>