

Poids corporel, comportements préoccupants, et les contacts sociaux chez les adultes et les adolescents atteints du syndrome de Prader-Willi dans les services de soins à temps plein : Constatations à partir de données d'archives internationales regroupées

Brian M. Hughes^{1*}, Anthony Holland², Norbert Hödebeck-Stuntebeck³, Lynn Garrick⁴, Anthony P. Goldstone⁵, Mark Lister⁶, Craig Moore⁷ et Marguerite Hughes⁸

Résumé

Contexte Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique complexe du développement neurologique caractérisée par une série de symptômes débilitants qui durent toute la vie. Les nombreux défis physiques et comportementaux auxquels sont confrontés les adultes atteints du syndrome de Prader-Willi nécessitent souvent une prise en charge professionnelle à temps plein (c'est-à-dire 24 heures sur 24). Cependant, bien que de nombreux cliniciens considèrent que les soins à temps plein spécifiques au SPW représentent la meilleure pratique, relativement peu d'études ont directement examiné les avantages de tels services. L'objectif de cet article est d'utiliser des données d'archives pour étudier l'impact des services de soins à temps plein sur les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, et de constituer un vaste ensemble de données statistiques sur lesquelles fonder des analyses solides des améliorations du poids, de l'IMC et des résultats comportementaux.

Méthodes Les informations recueillies par l'International PWS Organisation (IPWSO), une organisation internationale à but non lucratif soutenant les associations nationales de personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi dans le monde entier, ont été regroupées en un seul ensemble de données anonymes en vue d'une analyse statistique. Les données ont été fournies par des prestataires de services de plusieurs pays qui apportent un soutien à temps plein aux personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. L'ensemble de données comprenait des détails sur les services spécifiques fournis, des informations démographiques de base sur les bénéficiaires des services, y compris le poids, l'indice de masse corporelle (IMC), et des enregistrements d'observation relatifs aux comportements préoccupants (Troubles obsessionnels du comportement (TOC) ; consistant en des accès de colère, le piquage de peau, l'égoïsme, l'inflexibilité et la recherche de la dominance).

Résultats Au total, 193 personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi (âgées de moins de 10 ans à plus de 50 ans ; 93 % d'entre elles avaient plus de 18 ans), résidant dans 11 services répartis dans 6 pays, ont été représentées dans l'ensemble des données. En moyenne, les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi ont enregistré une réduction significative de leur poids et de leur IMC après avoir rejoint un service de soins à temps plein, avec des améliorations dans l'année qui suit leur entrée, qui se sont cumulées au fil du temps et qui sont indépendantes de l'âge ou du poids initial au moment de l'entrée. Des améliorations cumulatives similaires ont été observées au cours de l'année pour les TOB et n'étaient pas liées à l'âge ou à la gravité des TOC au moment de l'admission.

*Correspondance : Brian M. Hughes
brian.hughes@universityofgalway.ie

La liste complète des auteurs est disponible à la fin de l'article.



© The Author(s) 2024. **Open Access** Cet article est placé sous une licence Creative Commons Attribution 4.0 International License, qui permet l'utilisation, le partage, l'adaptation, la distribution et la reproduction sur n'importe quel support ou dans n'importe quel format, à condition de mentionner les auteurs originaux et la source, de fournir un lien vers la licence Creative Commons et d'indiquer si des changements ont été apportés. Les images ou autres éléments de tiers figurant dans cet article sont inclus dans la licence Creative Commons de l'article, sauf indication contraire dans la ligne de crédit de l'élément. Si le matériel n'est pas inclus dans la licence Creative Commons de l'article et que l'utilisation que vous souhaitez en faire n'est pas autorisée par les dispositions légales ou dépasse l'utilisation autorisée, vous devrez obtenir l'autorisation directement auprès du détenteur des droits d'auteur. Pour consulter une copie de cette licence, visitez le site <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>. La renonciation à l'utilisation du domaine public de Creative Commons (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) s'applique aux données mises à disposition dans cet article, sauf indication contraire dans la ligne de crédit des données.

Le degré de spécialisation des services pour les résidents atteints du syndrome de Prader-Willi semble conférer des avantages particuliers, les personnes vivant dans des services exclusivement réservés au syndrome de Prader-Willi présentant les améliorations les plus importantes en termes de poids, d'IMC et de COB. La réduction de la COB a été associée à une augmentation, et non à une diminution, des contacts sociaux, ce qui suggère que ces améliorations n'ont pas été obtenues au détriment de libertés plus larges, telles que la possibilité de rencontrer des familles et des amis.

Conclusions Nous concluons que les services de soins à temps plein ont de fortes chances d'améliorer la vie des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi en l'espace d'un an et d'apporter des avantages durables, en particulier si ces services sont exclusifs et spécialisés dans les besoins particuliers du syndrome de Prader-Willi. **Mots clés** Comportements préoccupants, Poids corporel, Syndrome de Prader-Willi, Soins spécialisés, Contacts sociaux

Introduction

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique complexe du développement neurologique la petite enfance, caractérisée par une série de symptômes débilissants. Le syndrome de Prader-Willi résulte pour l'une des trois raisons suivantes : l'absence de copies paternelles de gènes soumis l'empreinte maternelle, une délétion sur le chromosome 15, au locus q11-13, la présence d'une disomie uniparentale sur le chromosome 15, ou un défaut du centre d'empreinte chromosomique au locus 15q11-13 [1]. Il s'agit généralement d'une maladie rare, dont la prévalence dans la population varie de 1:50 000 à 1:30 000 [2]. En raison de cette rareté, les personnes travaillant dans les systèmes de soins de santé et les services sociaux peuvent avoir une connaissance ou une compréhension limitée du syndrome de Prader-Willi. Les services de soutien varient souvent considérablement d'un pays à l'autre et d'une région à l'autre, ce qui risque de nuire non seulement au bien-être des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi et de leurs familles, mais aussi à la qualité des connaissances médicales concernant les types de services de soutien dont les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi tireront le plus grand bénéfice.

Les symptômes du syndrome de Prader-Willi comprennent une déficience intellectuelle légère ou modérée, un faible tonus musculaire (hypotonie), des déficiences hormonales (en particulier l'hormone de croissance et les hormones sexuelles) avec un développement sexuel incomplet, des retards dans le développement du langage et de la motricité, une faible conscience sociale et de l'anxiété [3], ainsi qu'une diminution de la capacité à prendre des décisions sur le plan affectif [4]. Les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi présentent également toute une série de comportements autolimitatifs qui leur causent de grandes difficultés ainsi qu'à leur entourage, notamment des accès de colère, une thésaurisation obsessionnelle, une recherche de domination, un égocentrisme, une inflexibilité et une tendance à s'arracher la peau [5]. Un trait particulièrement caractéristique du syndrome de Prader-Willi est l'absence de contrôle de la satiété ou de l'appétit, qui se traduit par une envie irrésistible de manger (hyperphagie), d'où un apport calorique excessif et un risque d'obésité potentiellement mortel.

L'hyperphagie, qui apparaît chez pratiquement toutes les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi dès l'enfance, serait associée à des altérations des mécanismes neuronaux médiateurs de la cascade de la satiété, qui perturbent de manière catastrophique le sentiment de satiété [6]. L'hyperphagie entraîne des difficultés significatives, rendant la personne atteinte du syndrome de Prader-Willi limitée dans sa capacité à restreindre son alimentation et donc incapable de gérer sa propre consommation de nourriture [7]. Les risques durent toute la vie.

L'accès incontrôlé à la nourriture met donc en jeu le pronostic vital. En se basant sur les données de 500 personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi décédées, Bellis et al [8] ont démontré que l'hyperphagie était directement ou indirectement impliquée dans 77% des cas de mortalité. Outre la mortalité liée à l'obésité (diabète de type 2, défaillance et arrêt cardio-respiratoires, embolie pulmonaire et infections), l'hyperphagie peut également s'avérer fatale en raison de son rôle dans la promotion de l'étouffement, de la rupture gastrique ou de l'ingestion de toxines. Ainsi, l'amélioration de l'espérance de vie des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi dépend largement de la gestion réussie, grâce à un meilleur soutien, des risques immédiats et à long terme liés à l'obésité et à la non-obésité posés par l'hyperphagie [8]. Sans les avantages d'un tel soutien, une personne atteinte du syndrome de Prader-Willi aura probablement besoin d'une assistance indépendante pour chaque repas et d'une surveillance alimentaire 24 heures sur 24 tout au long de sa vie.

Ce contrôle méticuleux de l'environnement alimentaire, tel que l'accès verrouillé à la nourriture et la surveillance continue, constitue le seul "traitement" ou "gestion" actuellement disponible pour l'hyperphagie [9]. Lorsqu'elles décrivent leurs propres aspirations, les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi identifient généralement le contrôle de l'environnement alimentaire comme un élément fondamental du type de soins qu'elles souhaitent recevoir [10]. Les familles qui tentent de

répondre de manière indépendante à cette demande de soins considérable subissent généralement des niveaux de stress importants et une qualité de vie fortement diminuée [11-12]. Les groupes de défense des droits signalent que de nombreuses familles continuent d'être la principale source de soutien parce qu'elles pensent que seuls les établissements de soins à temps plein ou résidentiels peuvent fournir les soutiens nécessaires pour assurer le bien-être de leur proche [13]. Par conséquent, en l'absence d'autres solutions, les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi continuent souvent à vivre dans un cadre familial jusqu'à l'âge adulte, et plus de 40 % des personnes âgées de 40 ans et plus aux États-Unis continuent à le faire [14].

Néanmoins, en raison des nombreux défis physiques et comportementaux qui se posent (liés à l'hyperphagie ainsi qu'à d'autres phénotypes cognitifs et sociaux spécifiques au syndrome de Prader-Willi), les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi ont souvent besoin d'un service de soins formels à temps plein - dans lequel un individu reçoit un soutien 24 heures sur 24 de la part d'un personnel de soins professionnels - souvent fourni dans un cadre résidentiel ou de vie assistée. Dans de tels contextes de soins formels, une tension se fait jour, si pour les personnes avec un syndrome de Prader-Willi vivant en résidence, les arrangements pour mettre sous contrôle l'alimentation n'est pas adaptée.

Les cliniciens spécialisés dans le SPW considèrent deux éléments en tant que bonnes pratiques principales d'accompagnement : le contrôle 24h sur 24 et les cuisines fermées (avec d'autres éléments environnementaux et interpersonnels, ainsi que les compétences, les attributs et la formation essentiels du personnel ; voir [15]). Cependant, malgré cela, relativement peu d'études ont été menées pour examiner directement les avantages que procurent ces services. D'une manière générale, cela est probablement dû à la rareté relative du syndrome de Prader-Willi et à la difficulté qui en découle de rassembler des ensembles de données suffisamment importants pour tenir compte des nombreuses complexités inhérentes à cette pathologie.

Dans une première étude, Mullins et Vogl-Maier [16] ont examiné le maintien du poids dans un groupe de neuf enfants atteints du syndrome de Prader-Willi qui ont suivi une rééducation en groupe dans un environnement résidentiel. Ils ont rapporté que sur une période de trois ans, les enfants ont réussi à maintenir un poids constant, contrairement à la prise de poids rapide généralement observée chez les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi " non traités ". Cependant, par nécessité, l'étude était de nature observationnelle et ne disposait pas d'un échantillon de taille suffisante pour permettre une analyse statistique des données. Sur les neuf enfants inclus dans l'étude, un a abandonné en cours de route. Le caractère résidentiel du service décrit était assez parcimonieux, puisqu'il ne comprenait que 26 jours par an, ce qui implique que les effets observés sur le maintien du poids n'ont pu résulter que partiellement des activités de réadaptation sur place. Néanmoins, cette première étude a permis d'illustrer les améliorations potentielles de la vie des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi que pourraient apporter des programmes résidentiels structurés.

Hirsch et al [17] ont tenté de comparer l'évolution à long terme de l'indice de masse corporelle (IMC) chez des adultes atteints du syndrome de Prader-Willi vivant dans des foyers d'accueil avec celle d'adultes atteints du syndrome de Prader-Willi vivant dans leur famille. Ils ont rapporté que les individus vivant dans des foyers avaient un IMC inférieur à celui des individus vivant dans des maisons familiales. Cependant, malgré l'utilisation d'un plan d'étude méticuleux, les preuves étayant cette conclusion ont été limitées par la nature restreinte de l'échantillon de l'étude. Alors que les données avaient été initialement recueillies auprès d'un groupe de 34 personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, le besoin de correspondance des âges a fait que seules 17 de ces personnes ont été incluses dans l'analyse statistique. De plus, les deux groupes de comparaison différaient en termes de sexe, la majorité des résidents des foyers étant des hommes, les personnes à la maison étaient en majorité des femmes. Enfin, il y avait une variabilité considérable dans la durée du séjour des personnes du groupe des foyers, qui n'a pas été prise en compte dans les analyses statistiques.

Les analyses étaient largement basées sur des comparaisons univariées à deux points (des tests t et des analyses à mesures répétées de variance)), la petite taille de l'échantillon ne permettant pas l'utilisation de tests multivariés.

Dans le but d'obtenir un ensemble de données plus important, Bedard et al [18] ont examiné les informations archivées concernant 45 adultes atteints du syndrome de Prader-Willi qui ont reçu un traitement complet axé sur la gestion du poids et de comportement, alors qu'ils résidaient dans un service de soins dans le comté d'Alachua, en Floride, aux États-Unis.

Leurs analyses ont montré une réduction générale du poids, des vols de nourriture, des crises de colère, des lésions cutanées et de l'automutilation, ce qui suggère que les services fournis ont eu des effets bénéfiques. Cependant, la taille de l'échantillon était généralement trop petite pour permettre une analyse statistique détaillée, en particulier au sein des sous-groupes d'intérêt (tels que les différentes tranches d'âge). En outre, les chercheurs ont limité leurs analyses aux personnes atteintes du syndrome

de Prader-Willi qui avaient été prises en charge à temps plein pendant au moins six ans avant l'évaluation de base. Si ce critère d'inclusion a permis de standardiser l'ensemble des données, il a nécessairement signifié que les améliorations de poids ou de comportement survenues au cours des six premières années de prise en charge en établissement n'ont pas été couvertes par l'étude.

L'analyse transversale des données d'adultes pris en charge par un hôpital national de référence pour le syndrome de Prader-Willi à Rotterdam, aux Pays-Bas [19], a révélé que les personnes vivant dans un foyer spécialisé dans le syndrome de Prader-Willi ($n = 23$) avaient un IMC inférieur à celui des personnes vivant dans un foyer non spécialisé dans le syndrome de Prader-Willi ($n = 61$) (médiane [intervalle interquartile] = 27 [22-30] vs. 30 [27-40]). Ils présentaient également une prévalence plus faible d'hypertension (0% vs. 29%) et une prévalence plus faible de diabète sucré de type 2 (9% vs. 22%), bien que cette dernière différence ne soit pas statistiquement significative. Cependant, l'interprétation de ces résultats a été compliquée par le fait que les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi qui vivaient dans des foyers spécialisés étaient plus jeunes que celles qui vivaient dans des foyers non spécialisés (26 [21-32] vs. 36 [28-50] ans).

Ces études illustrent les défis auxquels sont confrontés les chercheurs qui tentent d'examiner l'impact des soins résidentiels dans des conditions telles que le syndrome de Prader-Willi. Cependant, malgré l'ingéniosité dont ont fait preuve les chercheurs qui ont conçu ces études informatives, la nature restreinte des divers ensembles de données et contextes de recherche réduit considérablement la force des conclusions de chaque étude. En conséquence, la littérature existante sur les résultats des soins spécialisés à temps plein pour les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi est très limitée.

L'objectif de cet article est d'étendre la pratique consistant à utiliser des données d'archives pour mettre en lumière l'impact des services de soins spécialisés à temps plein sur les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, et de rassembler un vaste ensemble de données statistiques sur lesquelles des analyses solides des améliorations du poids, de l'IMC et des résultats comportementaux peuvent être basées. En plus d'accroître la puissance statistique des analyses, ce document s'appuie sur des données provenant d'un large éventail de services, y compris de différents pays, et vise donc à produire des résultats qui ne sont pas liés, et du à un lieu, un moment ou un contexte culturel unique.

En élargissant et en enrichissant l'ensemble des données de utilisées pour la recherche, nous visons à fournir des indications pertinentes sur l'utilité des soins spécialisés à temps plein comme moyen d'améliorer la vie des personnes atteintes de cette maladie, et aider les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi et leurs familles à identifier les types de services auxquels elles souhaitent avoir accès. Les hypothèses étaient les suivantes (i) les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi qui entrent dans un établissement de soins en retirent des avantages en termes de réduction du poids et de l'IMC et d'amélioration des comportements préoccupants, (ii) ces résultats bénéfiques sont plus importants dans les établissements de soins exclusivement réservés au syndrome de Prader-Willi que dans les établissements de soins mixtes, et (iii) l'amélioration des comportements préoccupants n'est pas associée à une restriction des contacts sociaux.

Méthodologie

Appel à données d'archives

Les analyses présentées ici sont basées sur les données recueillies par l'Organisation internationale du syndrome de Prader-Willi (IPWSO). IPWSO a été fondée en 1991 en tant qu'organisation internationale à but non lucratif.

Tableau 1 Questions relatives aux comportements préoccupants

A l'entrée	<p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes d'accès de colère (par exemple, des crises de colère) lorsqu'elle est entrée dans votre service ?</i></p> <p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes d'arrachage de peau lorsqu'elle est entrée dans votre service ?</i></p> <p><i>La personne avait-elle des problèmes d'égoïsme lorsqu'elle est entrée dans votre service ? (c'est-à-dire qu'elle se concentrait sur elle-même et était incapable de voir le point de vue d'autrui)</i></p> <p><i>La personne avait-elle des problèmes de rigidité lorsqu'elle est entrée dans votre service ? (par exemple, difficulté à supporter les changements de routine)</i></p> <p><i>La personne avait-elle des problèmes d'aspiration à la dominance lorsqu'ils sont entrés dans votre service ? (par exemple, désir d'avoir à leur manière/insister pour avoir le contrôle)</i></p>
------------	---

<p>UN AN APRÈS</p> <p>son entrée dans votre service</p>	<p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes d'accès de colère (par exemple, des crises de colère)</i></p> <p><i>La personne a-t-elle rencontré des problèmes d'arrachage de peau UN AN APRÈS son entrée dans votre service ? La personne avait-elle des problèmes d'égoïsme UN AN APRÈS son entrée dans votre service ? (c'est-à-dire qu'elle se concentre sur elle-même et est incapable de voir le point de vue d'autrui)</i></p> <p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes de rigidité? (par exemple, difficulté à changer de routine)</i></p> <p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes d'aspiration à la dominance (par exemple, ils veulent faire ce qu'ils veulent/insistent pour avoir le contrôle)</i></p>
<p>MAINTENANT</p>	<p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes d'accès de colère (par exemple, des crises de colère)</i></p> <p><i>La personne a-t-elle rencontré des problèmes d'arrachage de peau UN AN APRÈS son entrée dans votre service ? La personne avait-elle des problèmes d'égoïsme UN AN APRÈS son entrée dans votre service ? (c'est-à-dire qu'elle se concentre sur elle-même et est incapable de voir le point de vue d'autrui)</i></p> <p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes de rigidité? (par exemple, difficulté à changer de routine)</i></p> <p><i>La personne a-t-elle eu des problèmes d'aspiration à la dominance (par exemple, ils veulent faire ce qu'ils veulent/insistent pour avoir le contrôle)</i></p>

Note : les options de réponses, telles que évaluées par le personnel, pour toutes les questions, étaient les suivantes : *Problèmes graves avec...* (notés « 4 » dans les analyses) / *Problèmes modérés avec...* (« 3 ») / *Problèmes mineurs avec...* (« 2 ») / *Aucun problème avec...* (« 1 »).

IPWSO soutient les associations nationales du SPW dans le monde, aide les personnes atteintes du SPW, leurs aidants, leurs familles et les professionnels qui travaillent avec elles. En tant qu'organisation faitière, IPWSO collabore avec un large éventail d'associations nationales du SPW, ainsi qu'avec des praticiens, des groupes de parents et d'autres défenseurs des patients dans des territoires où aucune association officielle n'a été créée. En conséquence, l'IPWSO a des contacts actifs dans plus de 100 pays et constitue une véritable organisation mondiale de soutien dirigée par les parents [20].

Dans le cadre de ses activités de collecte d'informations, l'IPWSO a lancé en juillet 2021 un appel aux prestataires de soins pour qu'ils fournissent des données d'archives sur les services aux personnes handicapées, par l'intermédiaire de ses organisations membres, de ses sous-comités et d'autres parties prenantes. Les parties intéressées ont été invitées à examiner les dossiers historiques et à collaborer à la mise en commun des données pertinentes, tirées de leurs dossiers, qui pourraient être utilisées à grande échelle pour examiner la vie, le bien-être et les résultats des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi qui entrent dans des services de soins à temps plein. Les informations soumises ont été regroupées en un seul ensemble de données génériques.

Les prestataires de services ont été invités à fournir les données d'archives dont ils disposaient déjà et qu'ils étaient prêts et autorisés à partager, concernant les personnes atteintes du SPW auxquelles ils fournissaient des services de soins à temps plein. Les prestataires ont soumis des informations entièrement anonymes sur une feuille de calcul standardisée afin de permettre à l'IPWSO de regrouper les données en un seul ensemble de données génériques. Les types de données à inclure comprenaient des informations démographiques de base, des informations de base sur le poids et/ou l'IMC des personnes, la fréquence de leurs contacts avec leur famille et leurs amis, ainsi que des détails sur les différents services fournis, tels que le nombre et le type de personnel qui s'occupait de chaque personne.

Il a également été demandé aux prestataires s'ils disposaient de dossiers d'observation relatifs aux TOC des individus à l'entrée, après un an et à l'heure actuelle. Les caractéristiques spécifiques identifiées étaient les accès de colère, le piquage de peau, l'égoïsme, l'inflexibilité et la recherche de domination, chacune d'entre elles étant couramment observée chez les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. Pour chaque COB, les prestataires ont été invités à donner une note reflétant la sévérité des TOC spécifiques au moment considéré (voir tableau 1). Pour les besoins de la mise en commun des données, les évaluations de la sévérité des TOC ont été transformées en une échelle de 1 (minimum) à 4 (maximum), et un score global des TOC a été calculé comme la moyenne des évaluations enregistrées pour chaque individu.

Il a été demandé aux prestataires s'ils disposaient d'un registre de la fréquence des contacts sociaux. Ils ont été invités à évaluer "approximativement la fréquence des monde entier et (b) ses amis, sur une échelle allant de 0 ("aucun contact") à 4 ("contacts quotidiens").

Les prestataires ont été bien informés du fait que ces contacts sociaux peuvent être personnels (visites, par exemple) ou virtuels (appels téléphoniques ou vidéo, par exemple) et les "amis", et que, dans ce contexte, ils doivent prendre en compte des personnes autres que les aidants professionnels (et, à ce titre, peuvent inclure d'autres bénéficiaires de services ou des cohabitants dans le cadre d'un service, ainsi que des contacts sociaux au travail ou dans la communauté au sens large). Pour les besoins de l'analyse, la moyenne des évaluations relatives aux contacts avec les amis et la famille a été calculée pour obtenir un indice global des contacts sociaux actuels.

Comme toutes les données à fournir étaient des archives, les fournisseurs étaient libres d'incorporer toute information supplémentaire qu'ils jugeaient pertinente ; par conséquent, l'ensemble de données résultant reflétait la nature émergente du processus de collecte d'informations et n'était pas limité par des critères d'inclusion prescrits et détaillés.

Analyse statistique

Toutes les mesures de tendance centrale sont présentées sous forme de moyenne \pm SD (écart type). La normalité des données a été évaluée par inspection visuelle. Cette approche a été adoptée pour de multiples raisons, notamment le fait que les méthodes statistiques d'évaluation de la normalité peuvent être trop sensibles (ou pas assez) en fonction des caractéristiques de l'échantillon, raison pour laquelle l'inspection visuelle des distributions reste une technique importante [21]. En outre, si les distributions normales sont une hypothèse des tests paramétriques, elles ne sont pas une condition essentielle : ces tests sont célèbres pour leur robustesse face aux violations de l'hypothèse de normalité et donnent de bons résultats, en particulier lorsque les variables sont asymétriques dans des directions communes [22]. On peut s'attendre à ce que certaines variables, telles que le poids et l'IMC, varient considérablement lorsqu'un ensemble de données comporte une large tranche d'âge. Dans notre ensemble de données, les variables étaient souvent légèrement asymétriques (c'est-à-dire avec un petit sous-ensemble de valeurs aberrantes), ce qui rendait les variables non normales mais permettait néanmoins d'effectuer des tests paramétriques. Ceci étant dit, nous avons vérifié deux fois toutes les analyses paramétriques présentées ci-dessous en effectuant des tests statistiques non paramétriques équivalents afin de confirmer le schéma général des effets statistiques.

Grâce à cette double vérification, nous avons utilisé des tests statistiques para-métriques lorsque l'inspection visuelle suggérait que les variables étaient correctement distribuées, et des tests statistiques non para-métriques lorsque l'inspection visuelle suggérait que les variables étaient excessivement asymétriques. Les comparaisons des variables de résultats entre les points dans le temps ont été effectuées à l'aide de *tests t de Student* appariés.

Les associations bivariées ont été calculées sous forme de corrélations de Pearson pour la majorité des variables de résultats.

Tableau 2 Âge et durée dans les foyers des individus (N=193)

	Moyenne +/- écart type	Intervalle d'âge
Âge actuel (années)	37.92 \pm 13.30	14-87
Âge à l'entrée (ans)	27.66 \pm 09.84	9-65
Durée dans le service (années)	10.26 \pm 08.15	

Résultats

Ensemble de données

Les données ont été fournies par 11 services de soins à temps plein de six pays, à savoir le Danemark, l'Allemagne, l'Irlande, la Suisse, le Royaume-Uni et les États-Unis. Des données au moins partielles ont été fournies pour les services fournis à un total de 193 personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, qui ont bénéficié des services en question pendant une durée moyenne de 10,26 ans (de < 5 à > 40 ans). L'âge moyen auquel ces personnes ont commencé à bénéficier des services qu'elles reçoivent actuellement est de 26,67 ans (de < 10 ans à > 50 ans). La majorité des individus (93% ; $n = 180$) avaient plus de 18 ans à l'entrée. Des informations détaillées sur l'âge et la durée de résidence sont présentées dans le tableau 2.

Compte tenu de la nature archivistique de l'ensemble de données, seules des données partielles relatives aux principales variables d'intérêt étaient disponibles pour la plupart des individus. L'échelle globale de l'ensemble de données a permis de disposer de suffisamment de données pour tester plusieurs hypothèses importantes, étant donné que de nombreuses analyses

présentées ci-dessous étaient basées sur des sous-ensembles de participants tirés de l'échantillon global de $N = 193$, avec des tailles de sous-échantillon différentes spécifiées pour chaque analyse distincte.

Changements dans le poids corporel et l'IMC

Les données sommaires sur le poids corporel et l'IMC à l'entrée, après un an et actuellement sont présentées dans le tableau 3, regroupées par échantillons appariés (c'est-à-dire des sous-ensembles d'individus pour lesquels des données étaient disponibles à deux moments) et isolées pour les individus âgés de 18 ans ou plus à l'entrée. Des réductions significatives au fil du temps ont été enregistrées dans tous ces échantillons appariés, tant pour le poids corporel que pour l'IMC (voir tableau 3).

L'évolution du poids corporel peut dépendre de l'âge de l'individu, ce qui peut être pertinent ici étant donné le large éventail d'âges auxquels les individus sont entrés dans les services. Cependant, dans l'ensemble des données concernant les personnes âgées de 18 ans ou plus à l'entrée, l'âge à l'entrée n'était pas significativement lié au poids à l'entrée ($n = 164$, $r = .153$, $p = .051$), à la perte de poids globale à ce jour ($n = 119$, $r = -.130$, $p = .119$) ou à la perte de poids après un an ($n = 36$, $r = .200$, $p = .241$).

Tableau 3 Poids corporel et IMC à l'entrée, après un an et actuellement, pour les personnes âgées de 18 ans ou plus à l'entrée

Poids corporel (kg)	n	M	SD	T(df)	p
<i>Échantillon apparié n° 1</i>					
A l'entrée	145	101.89	40.32	10.76 (144)	< 0.001
Actuellement	145	71.74	17.82		
<i>Échantillon apparié n° 2</i>					
A l'entrée	36	80.75	29.92	4.07 (35)	< 0.001
Après un an IMC (kg/m)	36	68.32	16.02		
<i>Échantillon apparié n° 3</i>					
A l'entrée	141	41.45	16.26	19.65 (140)	< 0.001
Actuellement	141	29.14	6.96		
<i>Échantillon apparié n° 4</i>					
A l'entrée	34	31.47	7.98	5.32 (33)	< 0.001
Après un an	34	27.40	5.34		

Note : n = nombre de cas dans chaque échantillon apparié ; M = moyenne ; SD = écart-type ; $t(df)$ = statistique de test produite par le test t pour les degrés de liberté donnés ; p = valeur de probabilité utilisée pour les tests de signification statistique.

Une analyse multifactorielle ANCOVA a été utilisée pour analyser si les changements de poids corporel et de IMC étaient corrélés avec l'âge, en introduisant l'âge à l'entrée du foyer comme covariable. Les réductions globales observées du poids corporel ($F(1,143) = 24,78$, $p < 0,001$) et les réductions observées du poids corporel après un an ($F(1,34) = 6,79$, $p = 0,013$) sont restées statistiquement significatives après contrôle de l'âge des individus à l'entrée, confirmant que les changements statistiques du poids dans cet ensemble de données étaient indépendants de l'âge à l'entrée. De même, les réductions globales de l'IMC ($F(1,139) = 25,67$, $p < 0,001$) et la réduction de l'IMC après un an ($F(1,32) = 11,62$, $p = 0,002$) sont également restées significatives après contrôle de l'âge.

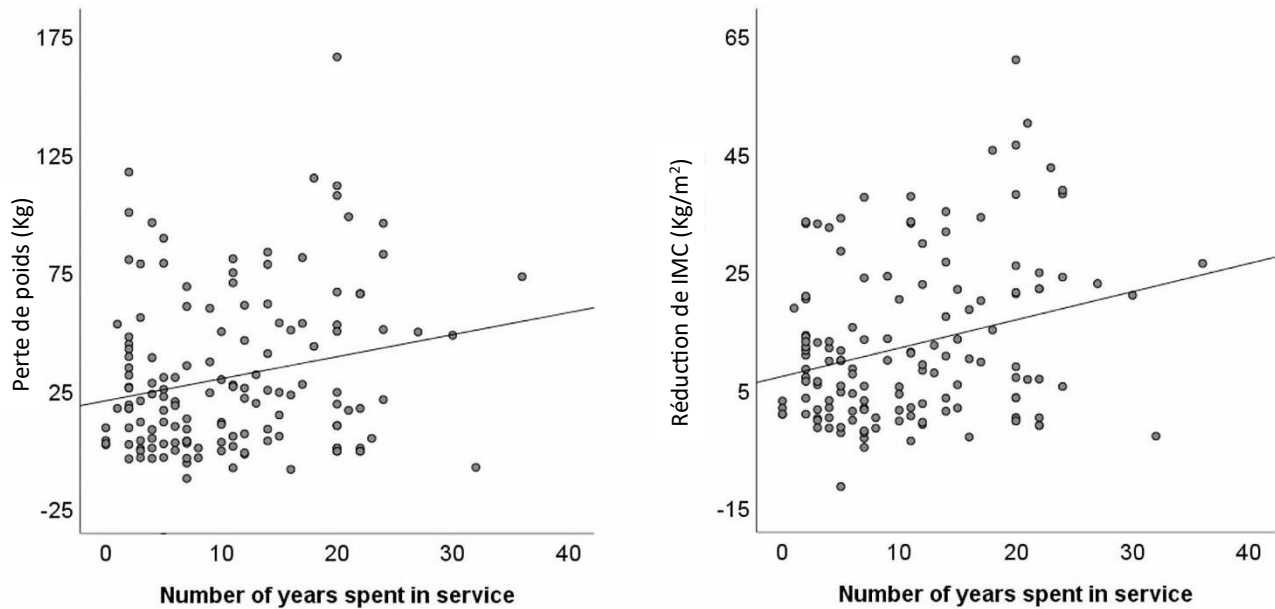


Fig. 1 Relation entre l'évolution du poids et de l'IMC et le nombre d'années de service

Note : Les diagrammes de dispersion montrent les réductions globales de poids (à gauche ; $n = 145$) et d'IMC (à droite ; $n = 141$) depuis l'entrée dans un service en fonction du nombre d'années passées dans ce service. Les réductions de poids et d'IMC augmentent de manière significative avec le temps

Etant donné le large éventail de périodes pendant lesquelles les individus ont été dans les services (minmax 1-43 ans), nous avons également examiné si le nombre d'années passées dans un service était associé aux réductions globales observées du poids et de l'IMC. En ce qui concerne le poids corporel ($n = 145$), le nombre d'années passées dans un service était significativement corrélé à la réduction globale du poids ($r = + 0,216$, $p = 0,009$; voir Fig. 1). Cet effet est resté significatif après contrôle de l'âge par corrélation partielle ($r_p = + 0,228$, $p = 0,006$) et après exclusion d'un individu particulier dont la perte de poids extrême (plus de 150 kg après une vingtaine d'années) constituait une valeur aberrante ($r_p = + 0,207$, $p = 0,013$).

Sur la base des seuils conventionnels, les coefficients de corrélation autour de 0,20 correspondent à des tailles d'effet "petites" à "moyennes" [23]. L'incorporation du nombre d'années dans un service comme deuxième covariable dans l'ANCOVA pour la perte de poids a révélé que l'ancienneté dans un service était en fait la principale variable indépendante prédisant les réductions de poids ($F(1,140) = 11,59$, $p = 0,001$), l'indice de taille d'effet indiquant un effet "moyen" à "important" (η^2 partiel = 0,076) (tableau 4).

De même, le nombre d'années passées dans un établissement de soins était significativement corrélé à la réduction de l'IMC ($n = 141$; $r = 0,272$, $p = 0,001$; voir Fig. 1), une fois encore après avoir contrôlé l'âge ($r_p = + 0,284$, $p = 0,001$) et supprimé la valeur aberrante ($r_p = + 0,267$, $p = 0,002$). Les seuils conventionnels suggèrent que les corrélations d'environ 0,3 représentent un effet de dimensionnement "moyen" [23]. Comme pour le poids corporel, l'ANCOVA a confirmé que l'ancienneté dans un service (en tant que deuxième covariable après l'âge à l'entrée) était le principal facteur prédictif d'une réduction de l'IMC (tableau 4)..

Tableau 4 Facteurs influençant l'évolution du poids et de l'IMC dans le temps

Prédicteur	Somme des carrés	df	Carré moyen	F	p	Partial η^2
Changement de poids	6.75	1	6.75	0.01	0.904	0.000
Changement de poids \times âge	975.69	1	975.69	2.09	0.150	0.015
Changement de poids \times Temps en service	5409.36	1	5409.36	11.59	0.001	0.076
Changement de poids \times Âge \times Temps de service	3402.93	1	3402.93	7.292	0.008	0.050

Prédicteur	Somme des carrés	df	Carré moyen	F	p	Partiel η^2
Erreur	65329.63	140	466.64			
Changement d'IMC	0.001	1	0.001	0.00	0.998	0.000
Variation de l'IMC \times âge	134.57	1	134.57	1.75	0.188	0.013
Variation de l'IMC \times Durée du service	993.61	1	993.61	12.93	< 0.001	0.087
Variation de l'IMC \times Âge \times Temps de service	536.30	1	536.30	6.98	0.009	0.049
Erreur	10451.68	136	76.85			

Note : Résultats de l'ANCOVA factorielle mixte pour les changements globaux de poids ($n = 144$) et d'IMC ($n = 140$) avec l'influence possible de l'âge à l'entrée et du nombre d'années de service examinés comme covariables ; Somme des carrés, df , Carré moyen et F se réfèrent aux résultats du test ANOVA ; p = valeur de probabilité utilisée pour les tests de signification statistique ; η^2 partiel = statistique de l'ampleur de l'effet.

Changements dans les comportements préoccupants (Troubles obsessionnels du comportement ou TOC)

Les données sur les TOC à l'entrée et à l'heure actuelle étaient disponibles pour 41 personnes et ont montré des réductions significatives de la TOC au fil du temps (voir le tableau 5). L'ANCOVA factorielle mixte a montré que cette réduction de la TOC était statistiquement significative même après avoir contrôlé l'âge (voir tableau 6).

Données sur les TOC à l'entrée et un an plus tard étaient disponibles pour 39 individus, et montraient à nouveau des réductions significatives au fil du temps (tableau 5). Cette réduction était également significative après contrôle de l'âge (tableau 6). La réduction globale des TOB (η^2 partielle = 0,279) et la réduction des TOB après un an (η^2 partielle = 0,271) constituaient des effets statistiques très "importants" (Fig. 2).

Une autre ANCOVA a suggéré que ces réductions des TOC restaient significatives même après avoir contrôlé l'âge et la durée du service ($F(1,38) = 19,31$, $p < 0,001$, η^2 partiel = 0,337 pour les TOC actuels ; $F(1,36) = 21,07$, $p < 0,001$, η^2 partiel = 0,369 pour les TOC après un an). Cependant, étant donné la petite taille de l'échantillon, de tels résultats ANCOVA impliquant des covariables multiples doivent être interprétés avec prudence.

Tableau 5 Comportements préoccupants (TOC) à l'entrée, après un an et actuellement

TOC	n	M	SD	T (dt)	p
<i>Échantillon apparié n° 1</i>					
A l'entrée	41	2.99	0.73	5.98 (40)	< 0.001
Actuellement	41	2.45	0.64		
<i>Échantillon apparié n°2</i>					
A l'entrée	39	3.02	0.72	4.96 (38)	< 0.001
Après un an	39	2.67	0.66		

Note : les BOC ont été notés de 1 (minimum) à 4 (maximum) ; n = nombre de cas dans chaque échantillon apparié ; M = moyenne ; SD = écart-type ; $t(df)$ = statistique de test produite par le test t pour les degrés de liberté donnés ; p = valeur de probabilité utilisée pour les tests de signification statistique.

Tableau 6 Facteurs influençant l'évolution des comportements préoccupants dans le temps

Prédicteur	Somme des carrés	dt	Carré moyen	F	p	Partiel η^2
Changement global du TOC	2.36	1	2.36	15.10	< 0.001	0.279
Changement global de la TOC \times Âge	0.55	1	0.55	3.55	0.07	0.08
Erreur	6.09	39	0.16			

Prédicteur	Somme des carrés	dt	Carré moyen	F	p	Partiel η^2
Changement de TOC après un an	1.26	1	1.26	13.76	0.001	0.271
Changement de TOC après un an \times Âge	0.38	1	0.38	4.16	0.049	0.101
Erreur	3.40	37	0.09			

Note : Somme des carrés, *df*, Carré moyen et *F* se réfèrent aux résultats du test ANOVA ; *p* = valeur de probabilité utilisée pour les tests de signification statistique ; η^2 partiel = statistique de l'ampleur de l'effet

Facteurs prédictifs d'amélioration

Les caractéristiques suivantes des services de soins reçus étaient disponibles pour 91 personnes dont l'IMC avait également été enregistré :

- (i) spécialisation du personnel (c'est-à-dire spécialisation dans les soins aux personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, définie dans ce cas comme le fait que le personnel soignant travaille exclusivement avec des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi *ou* avec une variété de clients),
- (ii) spécialisation des services (c'est-à-dire basée sur la population de clients dans un environnement donné, définie dans ce cas comme le fait que la personne vit uniquement avec d'autres personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi *ou* avec une variété d'autres personnes),
- (iii) dispositions en matière de contrôle des aliments (c'est-à-dire si l'individu n'a pas accès à la nourriture en dehors des heures de repas *ou* s'il y a accès) ; tandis que 41 individus avaient également des données sur (iv) le nombre de cohabitants (c'est-à-dire le nombre d'autres personnes avec lesquelles l'individu vit dans le cadre résidentiel) (tableau 7).

La possibilité que la spécialisation du personnel, la spécialisation du service et/ou les dispositions en matière de contrôle alimentaire puissent être associées à l'IMC actuel a d'abord été examinée à l'aide de coefficients de corrélation point-biserial. Chaque variable relative aux caractéristiques du service a été codée 0 ou 1 et une série de corrélations bivariées a été calculée entre ces variables et l'IMC actuel. Les trois variables ont été associées de manière significative à l'IMC actuel au niveau bivarié ($r = 0,236$, $p = 0,025$ pour la spécialisation du personnel ; $r = 0,305$, $p = 0,003$ pour la spécialisation du service ; $r = 0,274$, $p = 0,009$ pour les dispositions prises en matière de contrôle alimentaire). Une fois de plus, lorsqu'elles sont évaluées par rapport aux seuils conventionnels [23], ces corrélations correspondent à un effet "moyen".

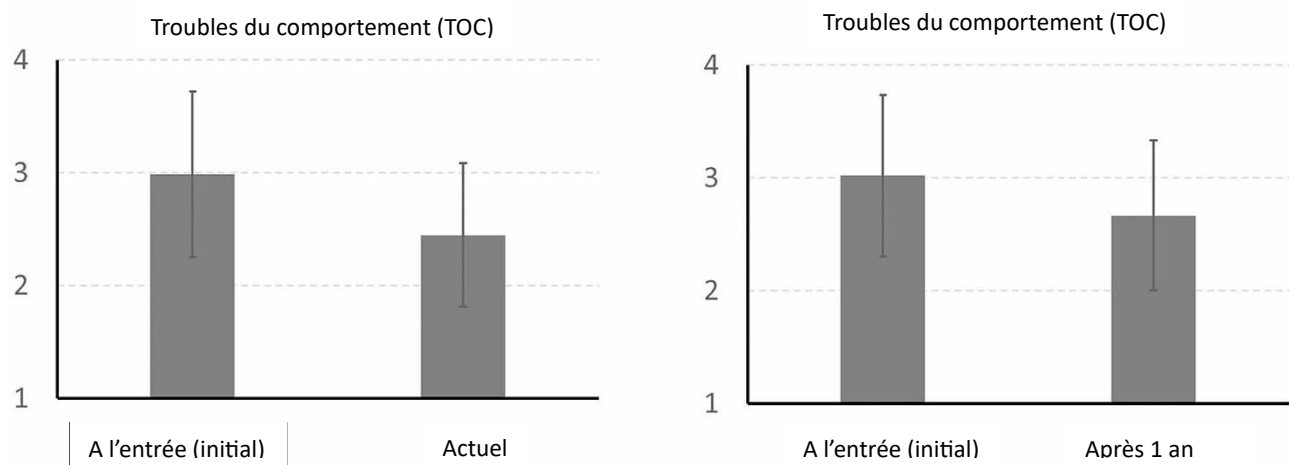


Fig. 2 Évolution des comportements préoccupants au fil du temps

Note : Comparaisons des comportements préoccupants (TOC) à l'entrée avec les TOC actuels (à gauche ; $n = 41$) et les TOC après un an (à droite ; $n = 39$). Les barres indiquent la moyenne et les barres d'erreur indiquent les erreurs standard de la moyenne. Les réductions dans les deux délais étaient statistiquement significatives ($p < 0,001$ pour les TOB actuels ; $p = 0,001$ pour les TOC après un an), y compris après contrôle de l'âge, et constituaient toutes deux des effets statistiques "importants" (η partiel² = 0,279 pour la COB actuelle ; η partiel² = 0,271 pour la COB après un an)

Tableau 7 Caractéristiques des services de soins reçus

Fonctionnalité du service	Détail
Spécialisation du personnel (n = 91)	n (%)
<i>Le personnel soignant travaille exclusivement avec des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi</i>	75 (82.4%)
<i>Le personnel soignant travaille avec des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi et avec d'autres clients.</i>	16 (17.6%)
Spécialisation des services (n = 91)	n (%)
<i>L'individu ne vit qu'avec d'autres personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi</i>	77 (84.6%)
<i>L'individu vit avec une variété d'autres individus</i>	14 (15.4%)
Dispositions en matière de contrôle alimentaire (n = 91)	n (%)
<i>La personne n'a pas accès à la nourriture en dehors des heures de repas.</i>	77 (84.6%)
<i>La personne a un accès limité à la nourriture en dehors des heures de repas.</i>	14 (15.4%)
Nombre de cohabitants (n = 41)	M ± SD (intervalle)
<i>Nombre d'autres résidents avec lesquels la personne vit actuellement</i>	10.66 ± 9.98 (2-29)

La régression multiple a ensuite été utilisée pour examiner les trois variables prédictives simultanément, afin de comparer leur influence relative dans la prédiction de l'IMC actuel. Un modèle de régression incluant les trois variables prédictives a permis de prédire de manière significative l'IMC global ($F(3,90) = 3,73, p = 0,014$). Dans ce modèle de régression, la spécialisation du service était la seule caractéristique du service à prédire l'IMC actuel ($\beta = 0,531, p = 0,054$). Cette association a été interprétée sur la base d'un test *t* post hoc, qui a montré que l'IMC actuel des personnes vivant avec d'autres personnes atteintes du SPW était significativement plus faible ($26,68 \pm 5,69 \text{ kg/m}^2$) que celui des personnes vivant dans un environnement mixte ($32,65 \pm 11,33 \text{ kg/m}^2$), soit une différence moyenne de $5,97 \text{ kg/m}^2$ ($t(89) = 3,02, p = 0,003$).

La possibilité que la spécialisation du personnel, la spécialisation des services, les modalités de contrôle des aliments et/ou le nombre de cohabitants puissent être associés à des améliorations des TOC a été examinée de la même manière, en utilisant tout d'abord des coefficients de corrélation point-bisérial pour calculer l'association de chaque caractéristique de service séparément avec les changements de TOC au fil du temps. La spécialisation du service ($r = 0,33, p = 0,034$) et le nombre de cohabitants ($r = 0,68, p < 0,001$) ont tous deux, été significativement corrélés avec les changements des TOC au fil du temps, tandis que les corrélations bivariées pour la spécialisation du personnel ($r = 0,15, p = 0,344$) et les arrangements de contrôle des aliments ($r = 0,28, p = 0,073$) avec les TOC n'étaient pas significatives. Comme ci-dessus, la régression multiple a ensuite été utilisée pour examiner les quatre caractéristiques du service ensemble, afin de déterminer leur rôle relatif dans la prédiction des résultats des TOC. Lorsque les quatre caractéristiques des services ont été analysées ensemble, la spécialisation des services n'a plus été associée de manière significative aux changements de la TOC.

Cependant, le **nombre de cohabitants** ($\beta = 0,69, p < 0,001$) est resté **un facteur prédictif significatif des améliorations des TOC** dans le modèle de régression multiple ($F(4,40) = 12,68, p < 0,001$).

Le rôle du nombre de cohabitants dans la prédiction des changements de la COB au fil du temps a été interprété sur la base d'une inspection visuelle d'un nuage de points des données pertinentes (Fig. 3). Dans l'ensemble, le nuage de points reflète la corrélation bivariée significative mentionnée ci-dessus, dans la mesure où les individus vivant avec un plus grand nombre de cohabitants semblent présenter des réductions plus importantes de leurs TOC depuis qu'ils sont entrés dans le service.

L'interprétation de cette corrélation est entravée par le fait que la distribution du nombre de cohabitants était fortement bimodale, ce qui a entraîné un regroupement des variables de résultats (Fig. 3). Alors que la majorité des individus vivaient avec moins de 10 cohabitants, un petit nombre d'entre eux ($n = 9$) vivaient avec près de 30 cohabitants. Le recoupement avec l'ensemble des données originales a révélé que tous ces participants vivaient dans le même établissement de soins résidentiels

de type campus. En outre, ce sous-ensemble d'individus a été enregistré comme ayant montré des améliorations relativement fortes des TOC au fil du temps, ce qui explique en grande partie la corrélation globale observée dans ce nuage de points (Fig. 3). La corrélation globale entre le nombre de cohabitants et l'évolution des TOC au fil du temps est restée significative lors de l'utilisation de l'analyse de corrélation non paramétrique, qui ne nécessite pas la normalisation des distributions sous-jacentes (coefficient de corrélation de rang de Spearman $\rho = 0,35$, $p = 0,023$). Cependant, lorsque ces neuf personnes sont retirées de l'ensemble de données, le nombre de cohabitants n'est plus un prédicteur significatif des TOC, que ce soit en utilisant des corrélations paramétriques ($r = 0,270$, $p = 0,135$) ou non paramétriques ($\rho = 0,28$, $p = 0,122$).

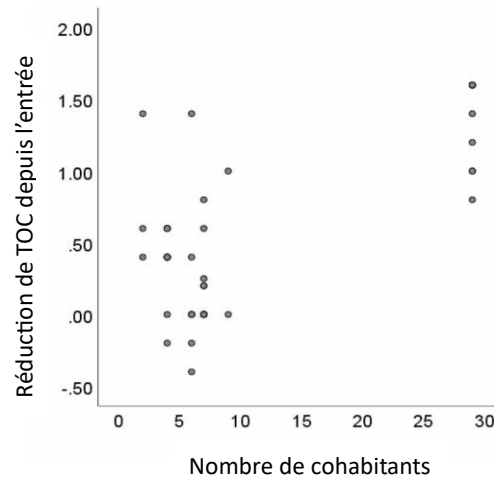


Fig. 3 Relation entre l'évolution des comportements préoccupants et le nombre de cohabitants

Note : Le diagramme de dispersion montre la réduction des comportements préoccupants depuis l'entrée dans le système en fonction du nombre de cohabitants avec lesquels l'individu vit actuellement

Contacts sociaux et amélioration

Des informations sur les contacts sociaux avec la famille ou les amis (à l'intérieur ou à l'extérieur du contexte du service) étaient disponibles pour 36 personnes pour lesquelles l'IMC était également enregistré, et pour 29 personnes pour lesquelles les TOC étaient également enregistrées.

Environ un tiers des individus ont obtenu une note maximale de 4 pour l'ensemble des contacts sociaux (famille et amis), ce qui suggère un effet de plafond et, par conséquent, les données ne sont pas distribuées de façon normale. Les contacts sociaux actuels n'étaient pas significativement corrélés avec l'amélioration de l'IMC au fil du temps ($\rho = -0.248$, $p = .144$). Cependant, les contacts sociaux actuels étaient significativement corrélés positivement avec les améliorations des TOC ($\rho = +0.431$, $p = .019$) (Fig. 4), indiquant que des améliorations plus importantes des TOC étaient associées à une plus grande fréquence des contacts sociaux. Bien que basée sur un petit sous-ensemble d'individus, cette association suggère néanmoins que l'amélioration des TOC des individus ne s'est pas faite au détriment de leurs opportunités de contact social.

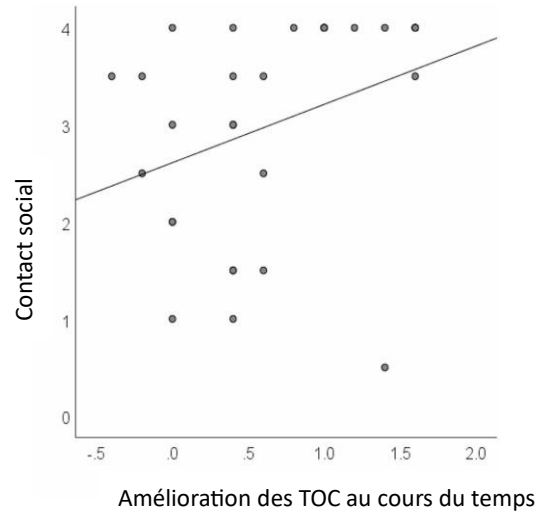


Fig. 4 Relation entre les contacts sociaux et les changements dans les comportements préoccupants

Note : le diagramme de dispersion montre le contact social actuel (évalué sur une échelle de 0 à 4) en fonction de la réduction des comportements préoccupants depuis l'entrée ($n = 29$), ce qui indique une corrélation significative ($\rho = +0,431$, $p = 0,019$)

Discussion

Dans l'ensemble, les diverses analyses présentées ici, basées sur les données accumulées par un groupe **de 11 prestataires de soins à temps plein de six pays différents**, suggèrent que les soins à temps plein - c'est-à-dire les soins qui impliquent un soutien du personnel 24 heures sur 24 et qui sont généralement réalisés dans un environnement résidentiel - sont associés à avec des améliorations dans la vie des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. En moyenne, les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi ont vu leur poids et leur indice de masse corporelle diminuer de manière significative après avoir rejoint un centre de soins spécialisés à temps plein, les bénéfices étant observables un an après leur entrée dans ce type de centre. Ces avantages semblent se manifester indépendamment de l'âge ou du poids initial au moment de l'admission. De même, les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi ont enregistré des réductions marquées de leurs TOC (accès de colère, piquage de peau, égocentrisme, inflexibilité ou recherche de dominance). Là encore, ces améliorations étaient perceptibles après un an et étaient indépendantes de l'âge ou de la gravité de la maladie au moment de l'admission. Ces résultats confirment notre hypothèse initiale selon laquelle les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi qui entrent dans un établissement de soins en retirent des avantages en termes de réduction du poids et de l'IMC et d'amélioration des comportements préoccupants.

Les résultats suggèrent également que certains contextes de soins présentent des avantages particuliers découlant de la manière dont les services sont structurés et fournis. La spécialisation des services semble particulièrement importante. Alors qu'en moyenne, les individus vivant dans une variété de services résidentiels font l'expérience d'amélioration plus faibles.

Pour ce qui est de l'amélioration du poids et de l'IMC, les personnes qui vivent dans des services exclusifs pour le SPW (c'est-à-dire qui ne vivent qu'avec d'autres résidents également atteints du SPW) affichent les améliorations les plus importantes. Les services réservés aux personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi sont susceptibles de fonctionner avec un personnel hautement spécialisé dans les soins aux personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi et avec des régimes alimentaires rigoureux, deux facteurs qui contribuent également de manière importante à la réduction du poids et de l'indice de masse corporelle. Dans les services mixtes, il peut être difficile de mettre en place des contrôles appropriés de l'environnement alimentaire pour répondre aux besoins des bénéficiaires du SPW, en raison des restrictions inutiles qui en résulteraient pour de nombreux autres bénéficiaires. Dans l'ensemble, ces résultats confirment notre deuxième hypothèse, à savoir que les résultats bénéfiques sont plus importants dans les structures de soins réservées aux personnes atteintes du SPW que dans les structures de soins mixtes.

La spécialisation concernant le SPW est également apparue comme un facteur important associé à l'amélioration des TOC. Bien que les données pertinentes soient peu nombreuses, il semble que les grands prestataires de services - peut-être (nous pouvons le supposer) ceux qui ont accumulé un niveau élevé d'expertise en matière de SPW - puissent être particulièrement efficaces dans la prise en charge des problèmes de comportement chez les personnes atteintes du SPW.

L'une des préoccupations liées aux structures de soins très structurées est qu'elles peuvent être très restrictives. Si la réduction du poids et des TOC peut refléter une amélioration du bien-être général de l'individu, les mesures de soutien nécessaires pour obtenir de tels résultats peuvent elles-mêmes avoir un coût : les améliorations peuvent être secondaires aux restrictions de l'indépendance ou de la qualité de vie de l'individu. Nous avons tenté d'approfondir cette question en examinant si les améliorations du poids et des TOC pouvaient se faire au détriment des contacts sociaux avec la famille et les amis. En fait, nous avons constaté le contraire : les améliorations des TOC étaient associées à une *plus grande* fréquence des contacts sociaux. Il semble raisonnable d'interpréter cela comme une illustration des avantages de la réduction des TOC : les personnes qui sont soutenues de telle sorte qu'elles connaissent une réduction de leurs TOC au fil du temps sont *mieux à même* de s'engager dans des activités sociales en conséquence. En bref, les effets libérateurs de la réduction des TOC ne semblent pas se poursuivre en cas de restrictions qui entravent gravement la vie sociale d'une personne. Bien que notre sous-ensemble de données sur les contacts sociaux et la COB soit limité par rapport aux autres que nous avons examinés dans cet article, le nombre de personnes qu'il couvrait était relativement important par rapport aux échantillons inclus dans la plupart des études antérieures sur la prise en charge à temps plein des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. Dans l'ensemble, ces résultats soutiennent notre troisième hypothèse selon laquelle les améliorations des TOC ne sont pas associées à une restriction des contacts sociaux.

Lorsque l'on examine les implications de ces résultats, il convient de reconnaître certaines limites de la recherche. La principale d'entre elles est le fait que l'ensemble des données a été dérivé de documents d'archives rétrospectifs recueillis indépendamment par les prestataires de services à des fins autres que la recherche empirique. En tant que tel, il y aura inévitablement des incohérences dans la manière et le moment où les informations ont été enregistrées. En particulier, certains enregistrements des TOC (par exemple, les enregistrements de l'intensité de recherche de domination) peuvent avoir impliqué un certain degré de subjectivité. En outre, compte tenu du contexte soutien international de l'ensemble de données, certains concepts ont pu être interprétés différemment s'ils avaient été traduits dans des langues autres que l'anglais. Dans l'ensemble, les recherches futures bénéficieraient de l'utilisation de procédures standardisées pour la collecte de données primaires.

Deuxièmement, la présente étude est essentiellement observationnelle dans sa portée et sa conception. Bien qu'un certain nombre d'hypothèses aient été testées statistiquement, cela a été fait de manière opportuniste plutôt que dans le cadre d'un exercice de collecte de données prospectif pré-structuré (par exemple, contrôlé par l'expérience). Ceci étant dit, il est important de noter que les différentes hypothèses testées étaient tout à fait cohérentes avec un agenda clinique établi : à savoir, l'objectif d'évaluer si une intervention largement utilisée peut être associée à des résultats positifs (ou éventuellement négatifs). À cet égard, il serait difficile d'affirmer que les chercheurs ont choisi leur vaste question de recherche de manière arbitraire ou par commodité. Une autre conséquence de l'approche observationnelle est qu'il n'y a pas eu de comparaison avec un groupe témoin, puisque les conclusions ont été tirées principalement à partir d'informations relatives à des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, qui vivaient toutes dans des établissements de soins à temps plein.

Néanmoins, même si les comparaisons avec un groupe témoin ciblé renforceraient la confiance dans l'interprétation des données, les résultats cliniques défavorables observés chez les personnes atteintes du SPW dans la communauté en général sont bien documentés dans la littérature médicale, et il est donc possible de faire certaines déductions significatives. Par exemple, il est remarquable que les participants au présent ensemble de données aient présenté des réductions marquées du poids corporel, de l'IMC et des TOC, ce qui contraste fortement avec la trajectoire classique des problèmes habituellement rencontrés par les personnes atteintes du SPW qui ne reçoivent pas les services de soins appropriés.

Un troisième point à garder à l'esprit lors de l'examen des présents résultats est le fait que si l'ensemble de données est international, il n'en est pas moins spécifique dans son champ d'application. Si six pays différents sont représentés, il s'agit tous de pays occidentaux à haut revenu, tous classés par le Programme des Nations unies pour le développement parmi les 21 premiers pays du monde pour l'indice de développement humain (quatre d'entre eux étant classés parmi les huit premiers). Par conséquent, les présents résultats proviennent de services de soins situés dans des sociétés riches dotées de systèmes de santé et d'éducation bien financés. Tout effort de généralisation des présents résultats à d'autres régions, devra prendre en compte les différences de contextes économiques, de juridiction, et d'existence d'infrastructure formelle de soutien social.

En outre, nous sommes conscients que dans certains pays les normes sociales dominantes veulent que l'aide soit toujours apportée à ceux qui ont besoin d'un soutien, la prise en charge est assurée par la famille (élargie), les soins en établissement étant considérés comme inacceptables.

Une quatrième limite est que l'ensemble des données probantes, en particulier pour des maladies ne contenant pas d'informations sur le sexe ou le génotype du SPW des personnes atteintes du SPW. Les recherches futures devraient chercher à inclure ces données, ainsi que d'autres variables potentiellement informatives, telles que des données sur le sommeil, la médicales des résultats dans le SPW se concentrent qualité de vie, l'utilisation de médicaments, sur les complications liées aux diagnostics psychiatriques et d'autres marqueurs de santé.

Comme il s'agit d'une étude d'archives, les présentes données ont été compilées indépendamment des personnes atteintes du SPW elles-mêmes. Il ne leur a pas été demandé de remplir des questionnaires ou des instruments d'enquête.

Dans de futures études, des informations sur le point de vue des personnes atteintes du SPW aideraient à élucider leur propre réaction aux services qu'elles reçoivent et permettraient aux chercheurs d'examiner si les avantages présentés ci-dessus résultent d'influences extérieures (telles que les interventions d'un personnel de soutien hautement qualifié), d'influences intrinsèques (telles que les améliorations de la maturité cognitive et sociale qui pourraient se développer chez la personne atteinte du SPW), ou d'une combinaison des deux. Bien que la présente étude identifie un certain nombre de résultats bénéfiques, l'identification des processus exacts qui conduisent à ces résultats nécessitera des recherches plus approfondies.

Néanmoins, malgré ces complexités, les résultats rapportés ici bénéficient également d'un certain nombre de points forts. Bien que les limites imposées à la précision et à la clarté des données soient typiques Des méthodes d'archivage, ces limites sont dans une certaine mesure, compensées par la taille relativement importante des ensembles de données qui peuvent être rassemblés, ce qui donne aux chercheurs une plus grande marge de manœuvre pour prendre en compte d'éventuelles mises en garde et pour contrôler statistiquement les facteurs de confusion potentiels. Dans le cas présent, l'ensemble de données est beaucoup plus important et riche que tous ceux utilisés dans les études précédentes sur les services de soins à temps plein pour le syndrome de Prader-Willi. Il couvre un large éventail de groupes d'âge, d'établissements de soins et de nationalités. La taille de l'ensemble de données permet de tester des hypothèses multivariées avec une puissance statistique appropriée, comme la possibilité de contrôler l'âge ou la durée d'utilisation d'un service lors de l'examen des changements de poids, d'IMC et des TOC. La taille de l'ensemble des données permet également de s'assurer que les résultats observés sont en quelque sorte représentatifs d'un échantillon varié d'expériences de service et qu'il est peu probable qu'ils soient spécifiques à un seul cadre institutionnel, comme c'est souvent le cas dans les études à petite échelle.

Dans l'ensemble, la masse critique des données rassemblées ici pour l'analyse, met en évidence le rôle précieux que les réseaux de conseil collaboratifs tels que l'IPWSO peuvent jouer faciliter le développement de pratiques fondées sur des données probantes, en particulier pour les maladies rares telles que le SPW.

Un autre point fort de la présente étude est la prise en compte des résultats comportementaux en complément de l'évaluation du poids et de l'IMC .

Les évaluations médicales se concentrent souvent sur le poids et les complications liées à l'obésité, probablement parce que les informations pertinentes sont relativement faciles à observer, évaluer et enregistrer..

Cependant, le bien-être personnel des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi n'est que partiellement déterminé par le poids ou l'IMC. La qualité de vie d'une personne atteinte du syndrome de Prader-Willi est très souvent compromise par une série d'autres problèmes, tels que des crises émotionnelles fréquentes, un comportement dominateur et le fait de se gratter la peau. Bien que ces comportements puissent s'avérer complexes à définir ou à mesurer, de nombreux prestataires de services tiennent des registres de leur fréquence et de leur gravité au niveau individuel. L'ajout d'informations sur les TOC au présent ensemble de données a permis d'obtenir des informations utiles sur la manière dont les services de soins à temps plein peuvent être utiles. En outre, la prise en compte des données sur les contacts sociaux a contribué à fournir une base empirique pour répondre aux préoccupations concernant l'impact de ces services sur la richesse générale de la vie d'une personne.

Conclusions

Pour les personnes atteintes du syndrome de PraderWilli et leurs familles, les défis à relever pour s'assurer que les soutiens qui leur sont apportés sont appropriés pour répondre à leurs besoins extrêmement complexes peuvent souvent sembler décourageants. En outre, la rareté de la maladie entrave considérablement les efforts visant à formuler des recommandations thérapeutiques utiles fondées sur des données probantes. Les résultats décrits ci-dessus soulignent l'importance des soins à temps plein comme moyen de soutenir les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. A la lumière de notre évaluation des données internationales collectées en collaboration, nous concluons que les services de soins à temps plein offrent aux personnes atteintes du SPW des possibilités d'épanouissement à la fois immédiates et durables, en particulier si ces services sont spécialisés dans les besoins particuliers qui découlent de cette maladie. On a constaté que les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi enregistraient des réductions significatives de leur poids et de leur IMC après avoir rejoint un service de soins spécialisés à temps plein, les bénéfices étant observables un an après l'entrée dans un tel service, indépendamment de l'âge ou du poids initial à l'entrée dans le service. De même, les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi ont connu une réduction marquée des comportements problématiques, tels que les accès de colère, le picorage, l'égoïsme, l'inflexibilité ou la recherche de domination, là encore perceptible après un an et indépendamment de l'âge ou de la gravité du problème au moment de l'admission. Les données présentées cidessus illustrent de manière frappante le potentiel des

soins professionnels à temps plein pour transformer la vie des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi, en améliorant et en maintenant leur bien-être physique et comportemental.

Remerciements

Nous apprécions grandement la participation des services qui ont fourni des données pour la présente étude, notamment les suivants : AME Community Services, Inc. (États-Unis) ; Argo Wohnheim Surava (Suisse) ; Bostedet Solvang ApS (Danemark) ; Cité du Genévrier (Suisse) ; Guldbergshave-Botilbuddene COS (Danemark) ; Latham Centers, Inc. (États-Unis) ; Martin Stiftung (Suisse) ; 25 Resilience (Irlande) ; et Stiftung Arkadis (Suisse).

Contributions des auteurs

[Liste des auteurs : Brian M. Hughes (BMH) ; Anthony Holland (AH) ; Norbert Hödebeck-Stuntebeck (NHS) ; Lynn Garrick (LG) ; Anthony P. Goldstone (APG) ; Mark Lister (ML) ; Craig Moore (CM) ; Marguerite Hughes (MH)].

Tous les auteurs ont participé à la conception et à la planification de l'étude ; AH a conceptualisé et lancé l'étude, et a collaboré à la rédaction de l'article ; BMH a collaboré à la conceptualisation de l'étude, a dirigé le plan de collecte des données, a achevé l'analyse des données et a rédigé l'article ; MH a rassemblé les matériaux, a réuni les données et a collaboré à la révision et à l'édition de l'article ; APG, NHS, LG, ML et CM ont collaboré à la conception et à la rédaction de l'article ; MH a rassemblé les matériaux, a rassemblé les données et a collaboré à la révision et à l'édition de l'article. la conceptualisation, la révision et l'édition du document. Tous les auteurs ont approuvé le manuscrit final.

Financement

Ce travail n'a bénéficié d'aucun financement externe.

Disponibilité des données

Les données qui étayent les résultats de cette étude sont disponibles auprès de l'IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation), mais des restrictions s'appliquent à la disponibilité de ces données, qui ne sont donc pas accessibles au public. Les données sont toutefois disponibles auprès des auteurs sur demande raisonnable et avec l'autorisation de l'IPWSO (International Prader-Willi Syndrome Organisation). [Texte basé sur un exemple tiré de <https://www.springernature.com/gp/authors/research-data-policy/dataavailability-statements>].

Déclarations

Approbation éthique et consentement à la participation Cet examen rétrospectif des données d'archives n'a pas impliqué de collecte de données primaires.

Consentement à la publication Sans objet.

Intérêts concurrents

La recherche a été menée sous les auspices de l'IPWSO, une organisation dirigée par des parents et des cliniciens. BMH, LG et MH sont des parents de personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. NHS, LG, ML et CM ont travaillé pour des prestataires de services de services aux personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. La SGA a fait partie du comité de surveillance des données de sécurité et a reçu des honoraires de conférencier de Novo Nordisk. Elle fait partie du comité consultatif médical de Millendo Therapeutics et de Radius Health, et est consultante pour Soleno Therapeutics, Helsinn Healthcare S.A., Evidera et Idera Pharmaceuticals Inc. Les autres auteurs n'ont aucun conflit d'intérêt à déclarer.

Détails de l'auteur

¹École de psychologie, Université de Galway, Galway, Irlande

²Cambridge Intellectual and Developmental Disabilities Research Group, Department of Psychiatry, University of Cambridge, Cambridge, UK³

PWS InterNational, Bad Oeynhausen, Allemagne

⁴AME Community Services, Buffalo, MN, USA⁵

PsychoNeuroEndocrinology Research Group, Division of Psychiatry, Department of Brain Sciences, Faculty of Medicine, Department of Endocrinology, Imperial College London, Imperial College Healthcare NHS Trust, Hammersmith Hospital, London W12 0NN, UK

⁶The Arc of Alachua County, Gainesville, FL, USA

⁷Interaction Disability Services, Bella Vista, NSW, Australie

⁸Organisation internationale du syndrome de Prader-Willi, Galway, Irlande

Références

1. Angulo MA, Butler MG, Cataletto ME. Prader-Willi syndrome : a review of clinical, genetic, and endocrine findings. *J Endocrinol Invest.* 2015;38(12):1249-63.
2. Whittington JE, Holland AJ, Webb T, Butler J, Clarke D, Boer H. Prévalence de la population et estimation de l'incidence des naissances et du taux de mortalité pour les enfants de moins de cinq ans. personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi dans une région sanitaire du Royaume-Uni. *J Med Genet.* 2001;38(11):792-8.
3. Driscoll DJ, Miller JL, Schwartz S, Cassidy SB. Le syndrome de Prader-Willi. In : Adam MP, Everman DB, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LH, et al. editors. *GeneReviews*®. Seattle (WA) : Université de Washington, Seattle ; 2017.
4. Hödebeck-Stuntebeck N. Perspektivwechsel Bei Prader-Willi-Syndrom : Ein Schlüssel Zum Sozialverhalten-Entwicklung Einer Zielgruppenspezifischen Diagnostik und evaluation eines Trainingsprogramms Zur Förderung Der Perspektivübernahme. Logos Verlag ; 2012.
5. Cassidy S, Driscoll D. Le syndrome de Prader-Willi. *Pract Genet.* 2009;17:3-13.
6. McAllister CJ, Whittington JE, Holland AJ. Development of the eating behaviour in Prader-Willi syndrome : advances in our understanding. *Int J Obes (Lond).* 2011;35(2):188-97.
7. Schwartz L, Caixàs A, Dimitropoulos A, Dykens E, Duis J, Einfeld S, et al. Behavioral features in Prader-Willi syndrome (PWS) : consensus paper from the International PWS Clinical Trial Consortium. *J Neurodev Disord.* 2021;13(1):25.
8. Bellis SA, Kuhn I, Adams S, Mullarkey L, Holland A. The consequences of hyperphagia in people with prader-Willi syndrome : a systematic review of studies of morbidity and mortality. *Eur J Med Genet.* 2022;65(1):104379.
9. Miller JL, Tan M. Dietary management for adolescents with prader-Willi syndrome. *Adolesc Health Med Ther.* 2020;11:113-8.
10. Dykens EM, Roof E, Hunt-Hawkins H. 'The cure for us is a lot of things' : how young people with prader-Willi syndrome view themselves and future clinical trials. *J Appl Res Intellect Disabil.* 2022;35(2):460-70.
11. Kayadjanian N, Schwartz L, Farrar E, Comtois KA, Strong TV. High levels of caregiver burden in Prader-Willi syndrome. *PLoS ONE.* 2018;13(3):e0194655.
12. Meade C, Martin R, McCrann A, Lyons J, Meehan J, Hoey H, et al. Prader-Willi syndrome in children : quality of life and caregiver burden. *Acta Paediatr.* 2021;110(5):1665-70.
13. Gallagher L, Roche E, Feighan S-M, Kang H-J, Hughes M. Un profil de population du syndrome de Prader-Willi en Irlande. *Prader Willi Syndrome Association Ireland* ; 2017.
14. Bohonowych J. Les conditions de vie des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi changent avec l'âge. *Blog de la Fondation pour la recherche sur le syndrome de Prader-Willi.* 2 décembre 2022. Consulté le 1er juin 2023.
<https://www.fpwr.org/blog/living-situations-for-people-withpws-change-as-they-get-older>.
15. Forster J, ed. *Actes des conférences internationales des soignants du SPW 2008 et 2009* : Best Practice Guidelines for Standard of Care in PWS. Absberg H, Soyer-Nobert HödebeckStuntebeck/ IPWSO ; 2010. Consulté le 11 décembre 2023.
<https://ipwso.org/pws-information/information-for-professional-caregivers/best-practice-guidelines-for-residential-care/>.
16. Mullins JB, Vogl-Maier B. Weight management of youth with prader-Willi syndrome . *Int J Eat Disord.* 1987;6(3):419-25.
17. Hirsch HJ, Benarroch F, Genstil L, Pollak Y, Derei D, Forer D, et al. Long-term weight control in adults with prader-Willi syndrome living in residential hostels. *Am J Med Genet A.* 2021;185(4):1175-81.
18. Bedard KE, Griffith AK, Lister MA, Swain MA. Behavioral and dietary management for adults with prader-Willi syndrome in a residential setting. *Adv Neurodev Disord.* 2021;5:93-101.
19. Pellikaan K, Rosenberg AGW, Kattentidt-Mouravieva AA, Kersseboom R, Bos-Roubos AG, Veen-Roelofs JMC, et al. Missed diagnostics and health problems in adults with prader-Willi Syndrome : recommendations for screening and treatment. *J Clin Endocrinol Metab.* 2020;105(12):e4671-87.
20. Holland A, Hughes M. Reducing global health inequalities in people with prader-Willi syndrome : the role of the International Prader-Willi Syndrome Organization. *Int J Rare Disord.* 2021;4:036.
21. Mishra P, Pandey CM, Singh U, Gupta A, Sahu C, Keshri A. Statistiques descriptives et tests de normalité pour les données statistiques. *Ann Card Anaesth.* 2019;22(1):67-72.
22. McDonald JH. *Handbook of Biological statistics.* 3e éd. Baltimore : Sparky House ; 2014.
23. Cohen J. *Statistical Power Analysis for the behavioral sciences.* New York : Routledge ; 1988.

Note de l'éditeur

Springer Nature reste neutre en ce qui concerne les revendications juridictionnelles dans les cartes publiées et les affiliations institutionnelles.