Le 24 septembre 2014

Cours 7

Dr C Poitou

**Les maladies rares : la médecine et au-delà**

Centre de références des maladies rares, obésité rare, syndrome de Prader Willi adulte, service de nutrition, pole cœur et métabolisme.

Sommaire

[I. Le parcours d’un patient atteint de maladie rare 1](#_Toc404599764)

[II. Qu’est ce qu’une maladie rare? 1](#_Toc404599765)

[III. Quand évoquer une obésité syndromique? 1](#_Toc404599766)

[IV. Quelques exemples d’obésité rares. Obésité + retard mental 2](#_Toc404599767)

[A. Obésité + anomalies ophtalmologiques 2](#_Toc404599768)

[V. Pourquoi faire le diagnostic? 2](#_Toc404599769)

[VI. Déficit congénital en leptine: traitement spécifique 3](#_Toc404599770)

[VII. Le syndrome de Prader Willi 4](#_Toc404599771)

[A. Diagnostic précoce 5](#_Toc404599772)

[B. Enfance 5](#_Toc404599773)

[C. Adolescence 6](#_Toc404599774)

[II. Le parcours d’un PWS Spécificité de la période de transition enfance/âge adulte 6](#_Toc404599775)

[III. Maladie complexe 6](#_Toc404599776)

[IV. PWS et Tb de comportement 7](#_Toc404599777)

[V. Contexte médicale 7](#_Toc404599778)

[Obésité multifactorielle 9](#_Toc404599779)

[Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins 9](#_Toc404599780)

[Explorations systématiques 9](#_Toc404599781)

[Carte de soins et d’urgence 10](#_Toc404599782)

[Prise en charge médicale 10](#_Toc404599783)

[Equipe multidisciplinaire idéale 11](#_Toc404599784)

[Activité physique et handicap mental 11](#_Toc404599785)

[PWS et activité physique adaptée 11](#_Toc404599786)

[Les troubles du comportement alimentaire 12](#_Toc404599787)

[Quelques réponses aux problèmes de comportement alimentaire 13](#_Toc404599788)

[Centre de référence Prader Willi 14](#_Toc404599789)

[Planning type de la journée 14](#_Toc404599790)

[Synthèse commune 15](#_Toc404599791)

[Centre de référence PWS Centre Hélio Marin HENDAYE 15](#_Toc404599792)

[Le projet thérapeutique repose sur une prise en charge globale de la personne par une équipe multidisciplinaire 15](#_Toc404599793)

[Le PWS Un handicap psychosocial 15](#_Toc404599794)

[Rigidité mentale : 16](#_Toc404599795)

[Troubles cognitifs 16](#_Toc404599796)

[Communication verbale 16](#_Toc404599797)

[Pauvreté des fonctions de communication 16](#_Toc404599798)

[Le comportement affectif 17](#_Toc404599799)

[Les lésions de grattage 17](#_Toc404599800)

[Les « crises » : Comment les prévenir? 18](#_Toc404599801)

[Le syndrome vécu 18](#_Toc404599802)

[Impact familiale 19](#_Toc404599803)

[PWS, handicap psychosocial : Comment lever les obstacles? 19](#_Toc404599804)

[Changer notre regard : Penser notre et leur futur 20](#_Toc404599805)

[Quel accompagnement institutionnel? 20](#_Toc404599806)

[Guide des pratiques partagées avec la cnsa 21](#_Toc404599807)

# Le parcours d’un patient atteint de maladie rare

Le parcours d’un patient atteint de maladie rare a un contexte médical et psychologique et social avec l’entourage, famille, institution, donc un parcours souvent chaotique

* Le contexte médical
* Le contexte psychologique
* Le contexte social: l’entourage, la famille, les institutions

= parcours souvent chaotique

# Qu’est ce qu’une maladie rare?

* De très nombreux syndromes génétiques peuvent s’accompagner d’une obésité = obésité syndromique
* Se définit par une maladie dont la prévalence est de moins de 1 pour 2 000
* Attention tout handicap mental n’est pas synonyme d’obésité syndromique! = handicap mental souvent accompagné d’une obésité (28% en institution à 50% à domicile

Syndrome= association de signes

Obésité massive qui se développe avec d’autre signe comme un retard mental

Tout handicap ne veut pas dire maladie rare car 50% des patients à domicile ont une obésité et 25% en institution

L’obésité fait parti dans c’est le cas de la maladie rare, du à une faible activité physique, les traitements. Il n’y a pas une volonté forte d’encadrer cette alimentation

# Quand évoquer une obésité syndromique?

* Obésité précoce (<6 ans)
* Impulsivité alimentaire
* Retard mental
* Troubles du comportement
* Retard statural
* Dysmorphie faciale
* Anomalies développemental (malformations)
* Anomalies neurosensorielles (audition, vision)
* Anomalies hypothalamo-hypohysaires (hypogonadisme, puberté)

Pour une obésité précoce <8ans, une impulsivité précoce qui est biologique du à l’hypothalamus, on est attiré par la nourriture et n’est pas rassasié, c’est une des causes de dvpt de l’obésité

Retard mental : elle peut être légère, la prise en charge est souvent plus difficile car quand ils ont un retard mental plus sévère c’est plus facile à contrôler

# Quelques exemples d’obésité rares. Obésité + retard mental

* PWS
* Syndrome de Smith Magenis (Del 17p11.2)
* Ostéodystrophie Albright ou del 2q37
* Disomie uniparentale du chr 14
* Syndrome de Cohen
* Délétion 6q16 (PWS like avec absence langage)
* Syndrome de Borjesson –Forssman-Lehmann: proche PWS, retard mental sévère, dysmorphie, hypotonie, épilepsie, gynécomastie
* X fragile si masculin: hyperactivité, dysmorphie, retard profond
* Syndrome de Rubinstein-Taybi (gène CBP sur chr16)
* Syndrome WAGR
* Del 9q34: gène AGAPT2 (rôle sur fonction adipocytaire)
* Monosomy 1p36
* Deletion 16p11.2

Exemples : orphat net

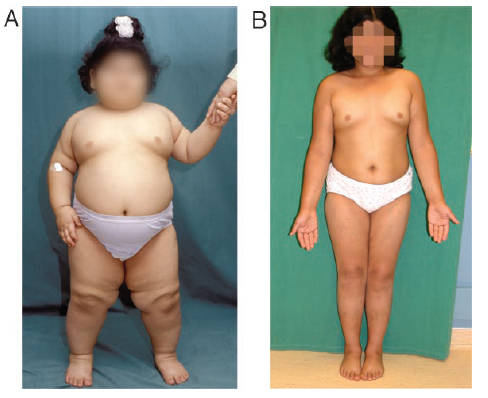
## Obésité + anomalies ophtalmologiques

* Syndrome de Bardet Biedl (BBS) obésité précoce, trouble un peu cognitif, trouble de la vision nocturne : rétinite pigmentaire, doigt surnuméraire
* Syndrome d’Alstrom

# Pourquoi faire le diagnostic?

* - Prise en charge précoce enfance++
* - Prise en charge spécifique de ces maladies
  + - * surveillance rénale pour les BBS
      * diagnostic fréquent de narcolepsie chez les PWS
      * tumeurs (RT)
* Prise en charge précoce +++, la guidance des parent est extrêmement importante,
* Prise en charge spécifique de ces maladies : surveillance des organes pour le BBS, il y a souvent une complication rénale, pws : anomalie du sommeil, la narcolepsie donc il faut faire des examens sur le sommeil,

# Déficit congénital en leptine: traitement spécifique

A: à 5 ans

B: après 48 mois de traitement par leptine à 9 ans

* - Prise en charge précoce enfance++
* - Prise en charge spécifique de ces maladies
  + - * surveillance rénale pour les BBS
      * diagnostic fréquent de narcolepsie chez les PWS
      * tumeurs (RT)
      * Prise en charge spécialisée, patient fragile:
      * Pathologies multiorganes
      * Troubles comportementaux, connaissance du syndrome
      * Multidisciplinaire (coordination)
      * Anesthésie
      * Centre de référence, cartes urgences, référentiels HAS
* Déculpabiliser les patients/parents (tu manges trop)
* Association de patients/parents
* Importance de la prise en charge médicosociale (orientation MDPH, invalidité, prestations compensatoires, travail avec les foyers)
* Recherche clinique: regrouper les cas, base de données (CEMARA) relations génotypes/phénotypes, essais thérapeutiques (topiramate, ocytocyne), pistes moléculaires, gènes impliqués dans les obésités commune
* Déficit congénital la leptine sécrété par le tissu adipeux et signal les apports si on en a pas émet un signal pour manger, la leptine augmente lorsqu’on mange et donc on arrête de manger, si pas de signal aucun signal de sassiété
* Prise en charge spécialisé car patient fragile car touche beaucoup d’organe, ainsi que trouble comportementaux, savoir donc comment se comporter avec eux,
* Prise en charge pluridisciplinaire et donc avoir une coordination car si non le patient erre de spécialiste née spécialiste, il faut mettre des priorités de prise en charge.
* Anesthésie peut être délétère chez ses patients
* Centre de référence ou on connait le syndrome et ou on peut faire e la recherche, on peut faire des carte d’urgence expliquant le syndrome car rare et peut connu

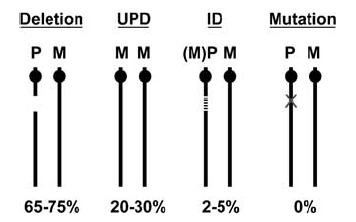
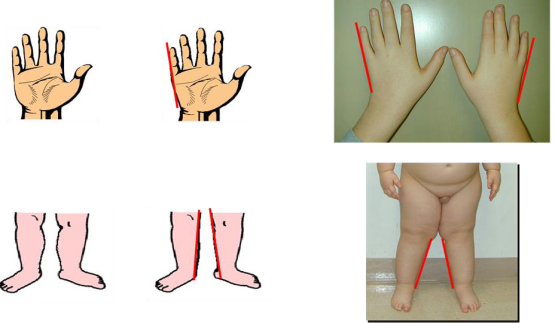
Prise en charge médicaux social est primordial : l’hôpital donne des objectif thérapeutique mais le reste se fait à l’extérieur donc bien orienter not pour la mdph,

Recherche clinique

# Le syndrome de Prader Willi

PWS



* 1 sur 15 000 naissances
* A la salpêtrière on en suit une centaine
* Maladie génétique complexe lié à une anomalie du chromosome 15 avec delection
* On a une dysmorphie, lèvre supérieure fine, petite main, diagnostic fait précocement, hypotonie majeure
* Bébé sans mode d’emploi : bébé qui est tout mou, il ne se réveille pas, trouble de la succion majeure, jusqu’à 6 mois il faut les accompagner au quotidien, absence de réflexe de survie, de temps en temps on est obliger de les gaver avec des sondes pendant 1 ou 2 mois
* 1ere phase nutritionnel, 2eme phase : le développement de la masse grasse et attirance vers la nourriture, vers 3 4 ans ils mangent tous
* **A l’âge scolaire** : problème d’apprentissage, déficience intellectuelle qui peut dépendre de l’entourage, difficulté d’adaptation sociale, trouble du comportement
* **Adolescence** : âge très variable en général vers 15 ans et jusqu’ ‘à 25 ans car la vie autonome est compliqué pour eux, avec crise importante comportemental

## Diagnostic précoce



* **Naissance à 2-3 ans**

« *un bébé sans mode d’emploi »*

Hypotonie majeure et difficultés d’alimentation (pas de réflexe de succion, pas de pleurs, absence du réflexe de survie) 🡪 développement ralenti *🡪 2nde mise au monde*.

* **Petite enfance**

Développement de l’intérêt pour la nourriture,

Prise de poids, premières colères.

## Enfance



* **Age scolaire**

Problèmes d’apprentissage (coordination motrice, phonologie, arithmétique, …)

Légère déficience intellectuelle, difficultés d’adaptation sociale.

Troubles du comportement

## Adolescence



* Deuil de la perspective d’une vie autonome 🡪 premières « crises »

Accompagnement indispensable dans la vie courante.

! Rupture de l’accompagnement

# II. Le parcours d’un PWS Spécificité de la période de transition enfance/âge adulte

* Conflit entre autonomisation et protection du jeune adulte
  + retard mental peut être léger
  + lien famille/jeune se modifie
  + autonomie alimentaire est impossible
  + problèmes d’adaptation à la vie adulte travail, lieu de vie
    - Emergence ou exacerbation des troubles psychiatriques chez certains patients
* Prise de poids et émergence comorbidités++

Spécificité entre le passage enfant adulte, avec un conflit entre autonomie et protection jeune adulte par rapport a leur comportement et au développement de l’obésité. Compliqué quand ils ont un retard mental léger car ils s’en rendent compte

Autonomie alimentaire impossible : patient avec handicap mental ce qui est travaillé ce sont les acte qu’ils apprennent a aire tout seul, dans ce cas la ils sont tenté de manger tout ce qu’il voit et ont donc accès à la nourriture

# III. Maladie complexe

* Atteintes multiples: médecine des systèmes
* Obésité et ses comorbidités
* Coordination des soins++ (différents spécialistes)
* Multidisciplinarité: PM et PNM
* Troubles du comportement alimentaire++
* Troubles du comportement
* Interaction avec la famille
  + Inadaptation sociale
* Atteinte multiple
* Atteinte orthopédique : scoliose, entorse
* Hypotonie musculaire : développe de la masse grasse mais peu de muscle
* Obésité avec ces comorbidités
* Coordination des soins importante
* Troubles alimentaire

# IV. PWS et Tb de comportement

* Des troubles du comportement alimentaire

*Spécifiques SPW:* **hyperphagie « addictive »**

* Des troubles du comportement

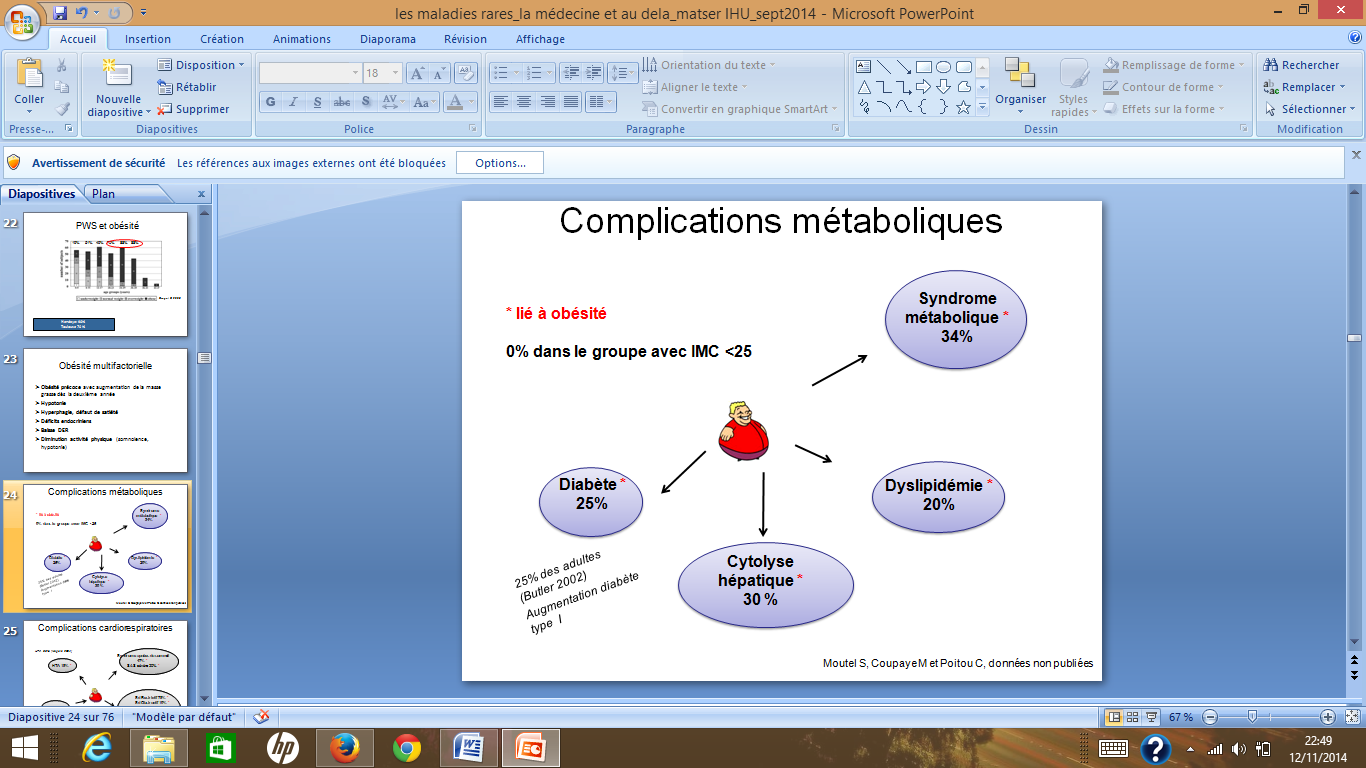
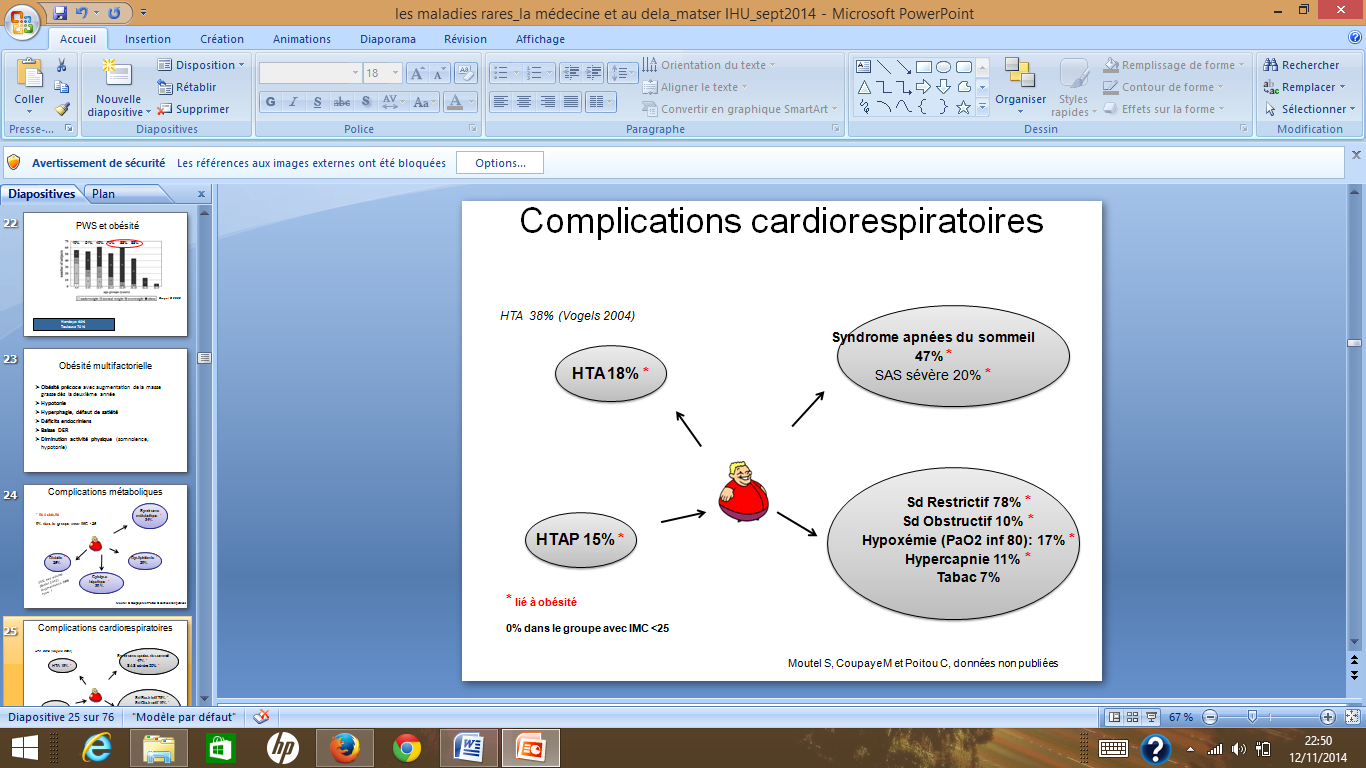
*Présents dans d’autres maladies:* **rigidité, opposition, instabilité émotionnelle, impulsivité, parfois violence, compulsions/obsessions, parfois troubles psychotiques**

* Mais une combinaison des deux
  + 🡺 *Complexe*
  + *Souvent explosive*

*Pose la question du projet de vie, structure adaptée, autonomie..*

* Addiction à la nourriture, cas de nécrose aigu de l’estomac car mange trop mais c’est assez rare
* Efficience énergétique importante : baisse du métabolisme
* Trouble du comportement : rigidité, opposition, instabilité émotionnelle, impulsivité, parfois violence, compulsion/obsession, parfois troubles psychotiques
* Contrôler les désordres physiologiques et psychologiques (parents, soignants, entourage),
* Prendre en compte qu’une alimentation contrôlée à vie est une frustration continue,
* Tout en favorisant la construction d’une personne et sa socialisation.

# V. Contexte médicale

* Obésité et hypotonie musculaire au premier plan, plusieurs phases
* Déficits endocriniens
* Atteintes multiples
* 90% des patients qui ont plus de 20 ans sont obese et elle est multifactorielle
* Complication métabolique : diabète
* 
* Complication cardiorespiratoire : apnée du sommeil, syndrome obstructif, restrictif
* 
* Cause de décès
  + Mortalité de 13 à 20% vers 40 ans et meurt d’infection pulmonaire du à une hypotonie musculaire
  + Décès prématuré (mortalité 13-20% vers 40 ans, *Grugni 2008, Lionti 2012*)
  + Infections pulmonaires, septicémie
  + Insuffisance respiratoire et cardiaque
  + Pathologies thromboemboliques
  + Mort subite
  + Digestifs
  + Excès d’apports alimentaires brutal
  + Rupture et nécrose gastrique: 2-3% (*Stevenson, 2007*)
* Syndrome restrictif pulmonaire à cause des scolioses, cyphose
* Fragile sur le plan immunitaire
* Obésité majeure avec hypoventilation alvéolaire
* Insuffisance respiratoire aigu et chronique, pathos thromboembolique
* Mort subite
* Digestif : excès apport alimentaire brutaux avec perforation
* Autre complication
* Anomalie sommeil
* Anomalie orthopédique
* Autres
* Déficit endocrinien
  + Hypogonadisme
  + Insuffisance en GH
  + Insuffisance thyroidienne
* Exploration systématique

# Obésité multifactorielle

* **Obésité** **précoce** avec augmentation de la masse grasse dès la deuxième année
* **Hypotonie**
* **Hyperphagie, défaut de satiété**
* **Déficits endocriniens**
* **Baisse DER**
* **Diminution activité physique** (somnolence, hypotonie)

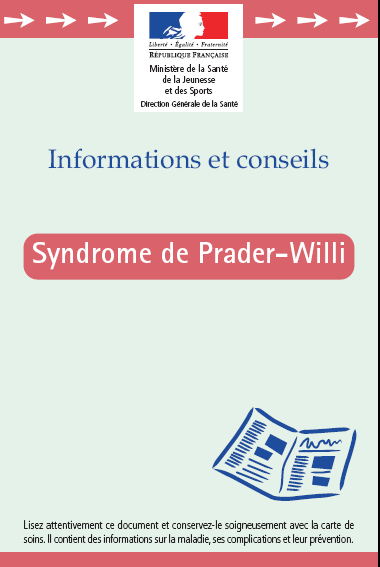
# Protocole Nationale de Diagnostic et de Soins

[PWS: http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\_1216145/ald-hors-liste-syndrome-de-prader-willi](http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1216145/ald-hors-liste-syndrome-de-prader-willi)

## Explorations systématiques

* Bilan sanguin métabolique: glycémie, bilan lipidique, bilan hépatique, HBA1c, HGPO éventuellement, fonction rénale
* Si diabète: anticorps anti GAD et anti IA2
* ECG ±Holter ECG
* Echographie cardiaque
* Epreuve d’effort (capacités à l’effort)
* Polysomnographie avec latences d’endormissement (TILE)
* GDS
* EFR (capacité vitale)
* Bilan ORL
* Bilan nutritionnel: DEXA, DER
* Radiographies rachis entier + bassin
* Bilan dentaire
* EEG si doute épilepsie

## Carte de soins et d’urgence

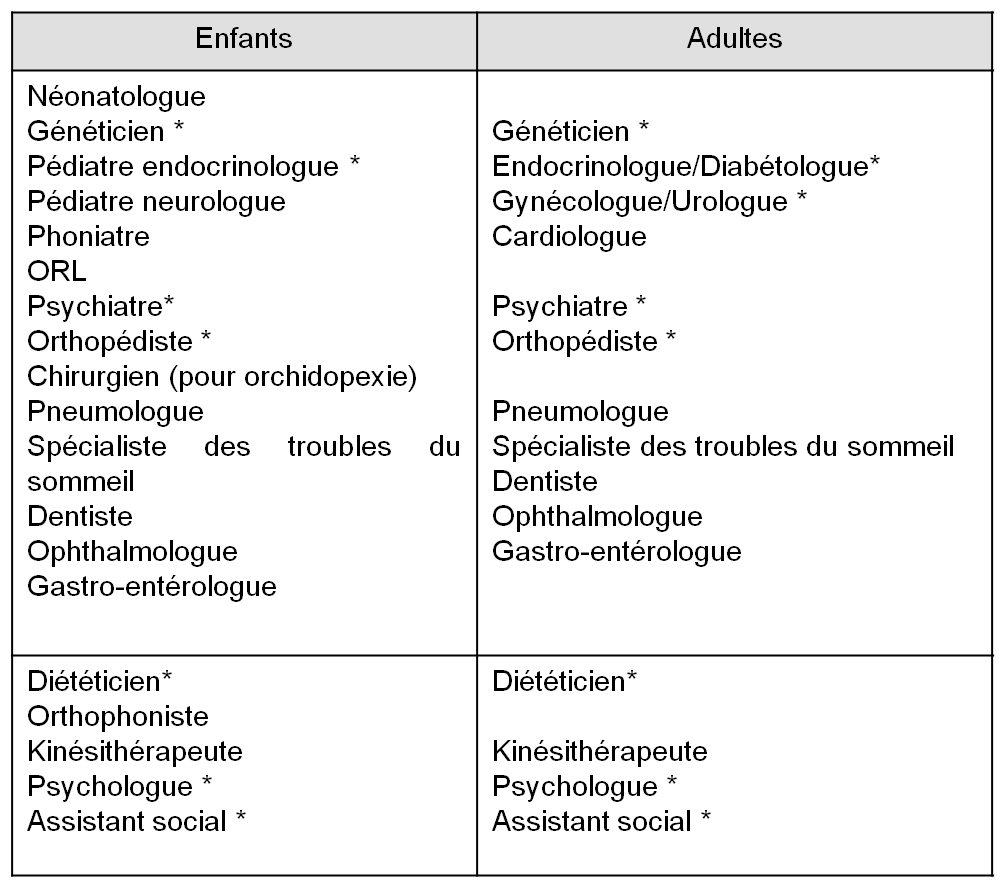
 

## Prise en charge médicale

* **TTT comorbidités**
* **Substitution hormonale**
* **Coordination des soins++**
* **Encadrement nutritionnel**
* **Activité physique**
* Traitement obésité et complication, déficit endocrinao

Donc nécessite équipe pluridisciplinaire

## Equipe multidisciplinaire idéale



* Trio : endocrino diabéot nutrioniste, psychiatre, pédiatre mais celle-ci est pas souvent
* Maintenant transition avec Necker quand les patients deviennent adultes
* Bonne continuité avec bonne guidance : le transfert se passe bien.

## Activité physique et handicap mental

* Prendre en compte **différentes dimensions de l’activité physique** en particulier :
* **lutter contre la sédentarité** (promouvoir l’activité physique dans les activités quotidiennes)
* promouvoir les **activités physiques de loisir** (qualité de vie et plaisir).
* Les recommandations doivent être **adaptées à l’individu** et pas uniquement au handicap.
* Notions de **plaisir et de qualité de vie** d’où l’importance d’activité physiques ludiques et accompagnées en mettant en avant le plaisir.
* Agir à la fois dans les **établissements /institutions** et en **ambulatoire**

## PWS et activité physique adaptée

* **Hypotonie sévère, masse musculaire plus faible** peu de motivation à l’AP, inertie importante→ i**l faut toujours les stimuler**
* **Troubles de la statique vertébrale (**scoliose, cyphose), genu valgum, **faible sensibilité à la douleur** (blessures fréquentes voire de fractures passées inaperçues)
* **Troubles circulatoires, l**ymphœdèmes limitent leur mobilité, sources de surinfections à type d’érysipèle, **fragilité vasculaire, lésions de grattage qui peuvent se surinfecter.**
* **Défaut de la sensation de soif** inconstant mais important à identifier pour prévenir les déshydratations et des désordres hydro électrolytiques
* **Sensation de fatigue** peut être diminuée et entrainer une pratique excessive
* Tachycardies liées à une **balance sympathique anormale**
* O**bésité et ses comorbidités notamment cardiorespiratoires** peuvent être à l’origine de dyspnée et/ou d’une diminution de la capacité à l’effort.

**→Bilan cardiorespiratoire complet et évaluation de l’aptitude à l’effort pour orienter les activités physiques envisageables et conseiller une pratique adaptée**

* Plan obésité entre 2010 et 2013
* Lutter contre la sédentarité dans les activités quotidiennes, activité physique de loisir, agir à la fois sur les établissements et institution
* Idéalement il faut faire du sport tous les jours à cause de l’hypotonie musculaire
* Bien sur il faut que ce soit ludique pour qu’ils acceptent
* Adaptée l’activité physique à la faible sensibilité à la douleur : s’ils font une entorse ils ne vont pas le dire
* Trouble circulatoire, lésion de grattage, défaut de la sensation de soif, de fatigue
* Adaptée l’activité physique car elle est indispensable

## Les troubles du comportement alimentaire

* **Seuil de rassasiement quasiment absent,** état de satiété très court : la satiété est un état d’apaisement d’une tension qui permet de se consacrer à d’autres activités … une personne atteinte du SPW, particulièrement lorsqu’elle est stressée ou inoccupée, **pense 24h/jour à la nourriture.**
* **Etat addictif :** pensée centrée sur l’objet de la dépendance, perte de contrôle du comportement avec troubles de conduite (état de manque).
* Quête permanente de nourriture
* «Vol» de nourriture (plus un détournement pour stocker par angoisse de manquer)
* Boulimie
* Ingestion de nourriture « atypique »
* Discussions, manipulations pour arriver au but
* Ruses, capacité d’inventions inimaginables, de stratégies très élaborées, expéditions planifiées
* Utilisation opportuniste des transitions
* Accès conflictuel à la nourriture (menaces physiques ou verbales)
* *Une personne PW peut prendre plus de 20 kg en un mois.*
* Menu adapté, hypo-calorique à vie (# 1200 kcal/j pour un adulte).
* Sous-estimer la force de cette addiction conduit à des échecs et de grosses difficultés dans les établissements et les familles :
* - prises de poids invalidantes,
* - crises de colère, troubles du comportement.
* *🡪 Comprendre et accompagner de façon cohérente l’état de dépendance est essentiel.*

## Quelques réponses aux problèmes de comportement alimentaire

La sécurité alimentaire « Food security »

* **Pas de doutes** quant à l’heure à laquelle les repas seront servis
* **Pas d’espoirs** d’obtenir quelque chose de différent de ce qui a été planifié, inscrit sur le planning de la journée
* **Pas de déceptions** dues à de faux espoirs
* La sécurité alimentaire « Food security »
* **Contrôler l’accès** à la nourriture (frigo, congélateurs, distributeurs, poubelles, argent, …)
* **Protéger la personne** de toute « impulsion » vis-à-vis de la nourriture (portions, service à l’assiette, pas d’accès libre …)
* **Surveiller** les endroits extérieurs où la nourriture est visible (magasins, restaurants, fêtes, …)
* **Afficher** les horaires des repas et des « en-cas », **afficher les menus**
* En cas d’anxiété éviter les situations où un excès de nourriture est prévisible.
* **Prévenir les « trafics », informer l’entourage.**
* Quelques exceptions planifiées au régime (fêtes, anniversaires …)
* Activité physique au moins une fois par jour
* Pas d’inactivité dans les moments précédant les repas
* Travail de l’image de soi, de socialisation
* Sensibiliser l’entourage, la famille, les voisins,
* Ne jamais utiliser la nourriture comme sanction ou récompense.

*Élaborer un projet d’éducation nutritionnelle. Participation et soutien des parents, de la famille, des professionnels…*

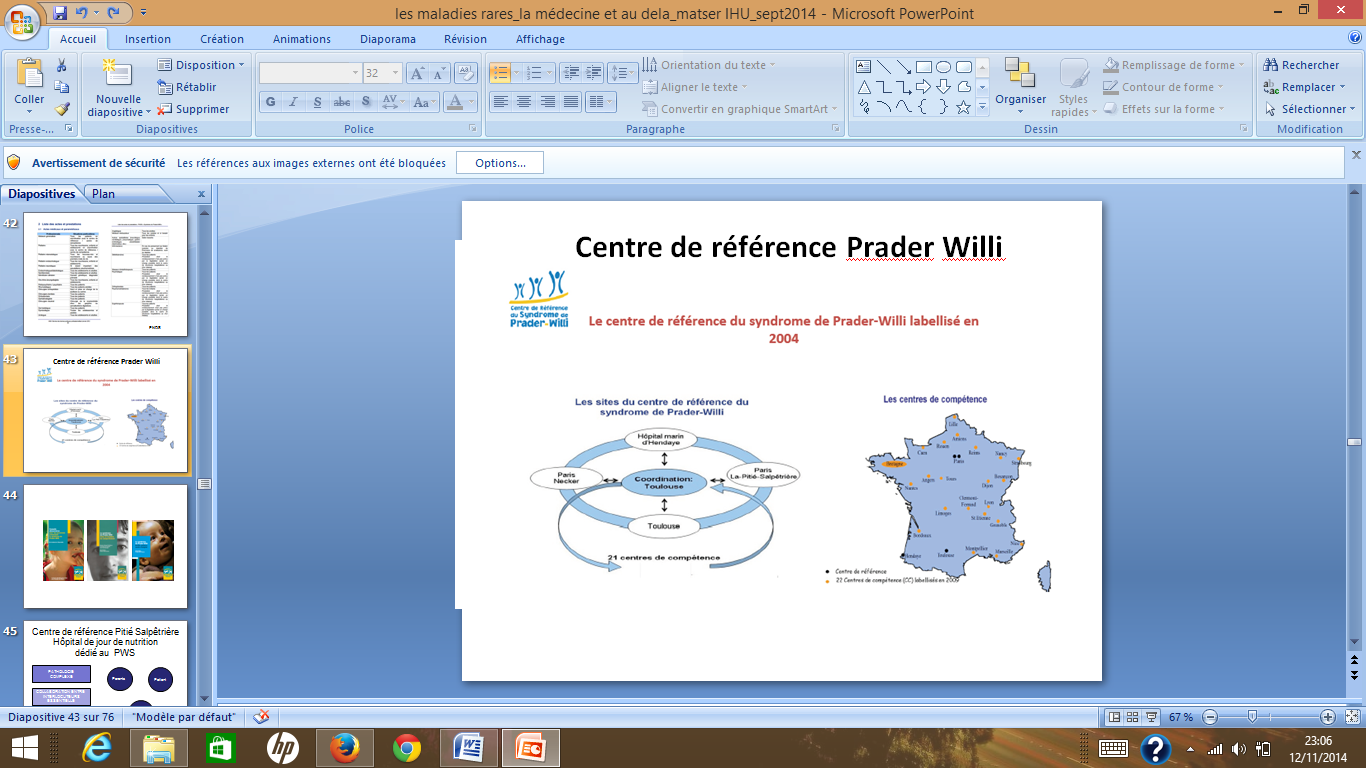
*Un paradoxe : un accompagnement permanent ; priver de liberté pour permettre la liberté !*

La personne PW aura la certitude de pouvoir disposer de nourriture adaptée, saine, et pourra accéder à cette nourriture de manière socialement satisfaisante.

Si bien encadré et n’a pas de doute sur l’heure à laque ils vont manger, une sorte de contrat écrit, donc pas de déception : cela se passe bien

S’ils ont la sécurité alimentaire, cela se passe bien

# Centre de référence Prader Willi



3 centres : paris, Toulouse, Hendaye

Centre de compétence : aucun pédiatre et un médecin adulte, à l’âge adulte c’est compliquer de mettre en place des relais en France, cela effraie beaucoup de prendre en charge ses patients

A la pitié

On travaille avec l’enfant, le parent et le soignant

## Planning type de la journée

* Explorations nutritionnelles
* Bilan biologique, TA, ECG
* Petit déjeuner
* Entretiens individuels avec
  + diététicienne,
  + psychologue,
  + éducateur sportif
  + médecin
  + assistante sociale
  + Patients: atelier activité physique
* Parents: groupe de parole (diététiciennes,psychologue)
* Déjeuner entre patients
* Groupe de parole patients (psychologue, IDE)
* Bilan de la journée (soignants)
* activités ludiques+goûter
* Synthèse individuelle avec un médecin

On fait un hôpital de jour d’évaluation

* Exploration nutritionnelle
* Bilan biologique
* Petit déjeuner
* Entretien individuel avec : diétitéituqe, psychologue, éducateur sportive, assistante social,
* Atelier éducation physique
* Groupe de parole des encadrent et des parents
* Bilan de la journée avec objectif thérapeutique
* Dépense énergétique de répits : mesure énergétique de base qui est souvent faible

## Synthèse commune

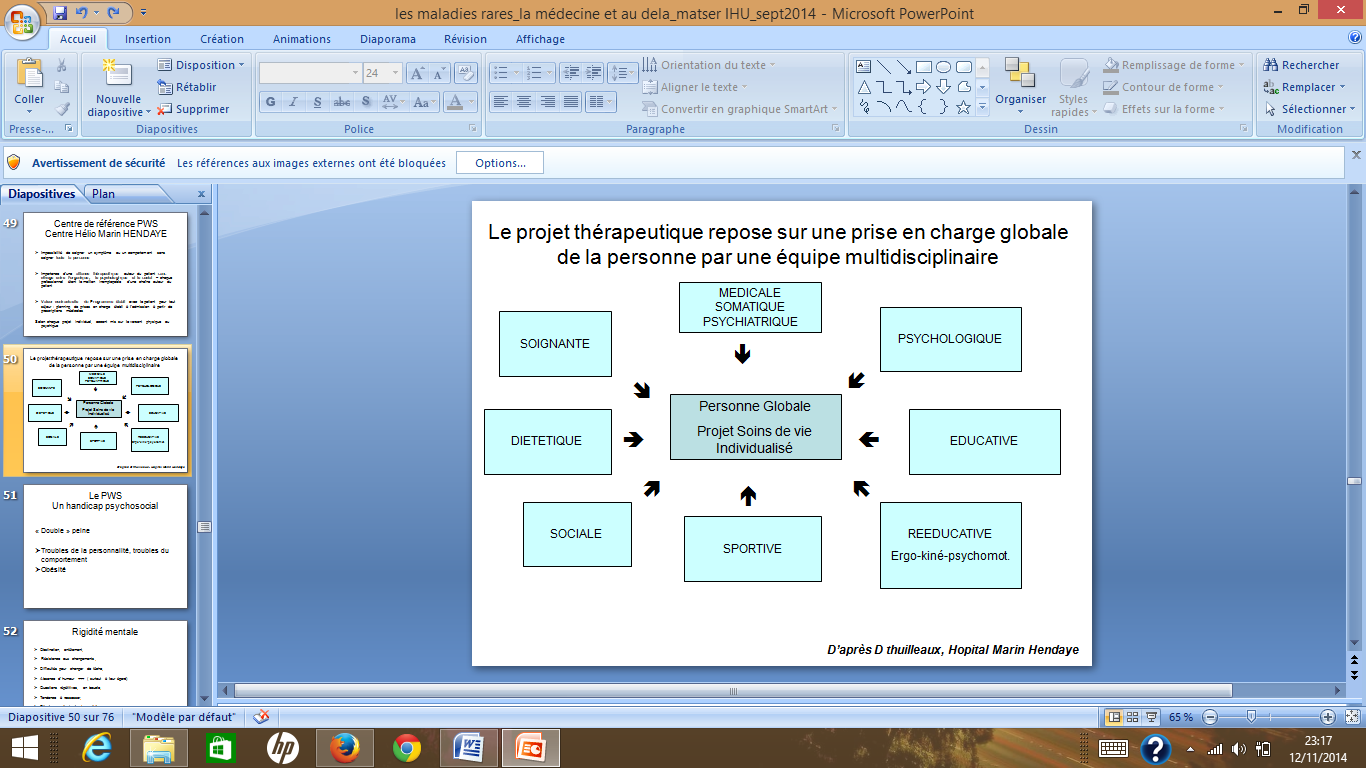
* + - Synthèse médicale pluridisciplinaire, comment améliorer leur qualité de vie
    - Evaluation diététique, activité physique, psychologique, sociale, qualité de vie
    - Stratégies de prise en charge avec définition des priorités
  + Projets pour l’année à venir et projet de vie du patient
  + Renforcement des liens avec Hendaye

## Centre de référence PWS Centre Hélio Marin HENDAYE

* + Impossibilité de soigner un symptôme ou un comportement sans soigner **toute la personne**
  + Importance d’une **alliance thérapeutique** autour du patient **sans clivage entre l’organique, le psychologique et le social** – chaque professionnel étant le maillon irremplaçable d’une chaîne autour du patient
  + **Valeur contractuelle du Programme établi** avec le patient pour tout séjour : planning de prises en charge établi à l’admission à partir de prescriptions médicales

Selon chaque projet individuel, accent mis sur le versant physique ou psychique

## Le projet thérapeutique repose sur une prise en charge globale de la personne par une équipe multidisciplinaire



## Le PWS Un handicap psychosocial

< Double » peine

* Troubles de la personnalité, troubles du comportement
* Obésité

## Rigidité mentale :

* Obstination, entêtement,
* Résistance aux changements,
* Difficultés pour changer de tâche,
* Absence d’humour +++ ( surtout à leur égard)
* Questions répétitives, en boucle,
* Tendance à ressasser,
* Rituels parasitant la vie quotidienne,
* Comportements obsessionnels
  + Collections, stockage,
  + Rituels, séquences de tâches immuables …

## Troubles cognitifs

* Difficultés pour percevoir le temps et/ou l’espace, et s’y situer.
  + *Faiblesse de la mémoire de travail* (mémoire qui ne permet pas d’appréhender la situation, la consigne, dans son ensemble et sa complexité)
  + *incapacité à globaliser une séquence d’évènements.*
  + Difficultés d’attention dans la durée.
* Expression orale souvent > compréhension contextuelle,
* Des troubles pragmatiques : difficultés à utiliser le langage dans un contexte social (conventions, perception des intentions, adaptation à une situation …).

## Communication verbale

* Compréhension faible : trouble de la compréhension du langage élaboré, de la communication non verbale,
* Pauvreté du langage figuratif : vocabulaire concret (un objet = un mot),
* Polysémie des mots difficile *(éclair, ampoule)*,
* Compréhension implicite et déduction logique faibles *(tu peux me passer le sel ?)*,
* Pauvreté du vocabulaire émotionnel et social
* Théorie de l’esprit très déficitaire : l’autre pense comme moi …

## Pauvreté des fonctions de communication

* Trouble de l’initiative, pas de maintien ni de relance de la conversation,
* Non respect du tour de parole,
* Difficultés d’organisation du discours,
* Difficultés à utiliser le langage de façon informative,
* Captent une information partielle ramenée à leur personne,
* Incapacité d’échanges avec plusieurs interlocuteurs.

***🡪 Absence ou pauvreté de communication sociale.***

## Le comportement affectif

* **Absence de filtre**, de modulation des émotions et impulsions,
* **Immaturité psycho-affective** (réactions similaires à celles des petits enfants).
* **Labilité émotionnelle** (proximité des pleurs et des rires, rires automatiques).
* Très fort désir de plaire, une **hypertrophie de la vie affective** : relations fusionnelles avec la famille, besoin dattirer l’attention de façon exclusive…
* **Propension à la fabulation** : invention d’un univers satisfaisant et pris pour du réel (délires érotomaniaques, grossesses imaginaires, avenir professionnel fantasmé …).
* Un **besoin essentiel de repères** (désir de réassurance permanent).
* Tout environnement dans lequel ils ne se sentent pas acceptés, appréciés ou reconnus va entrainer des crises de dépression ou de colères.
* Un équilibre affectif et relationnel instable peut aussi faire resurgir ou accroître des troubles du comportement (alimentaire en particulier).
* Ce sont des personnes sexuées qui ont des ami(e)s, des relations affectives et amoureuses,
* relations parfois complexes et orageuses,
* «appropriation» de l’autre (fusion – rejet).

## Les lésions de grattage

* Habitude comportementale et opportuniste
* Grattages importants, profonds, graves, réactionnels,
* Grattages liés à un stress chronique non spécifique

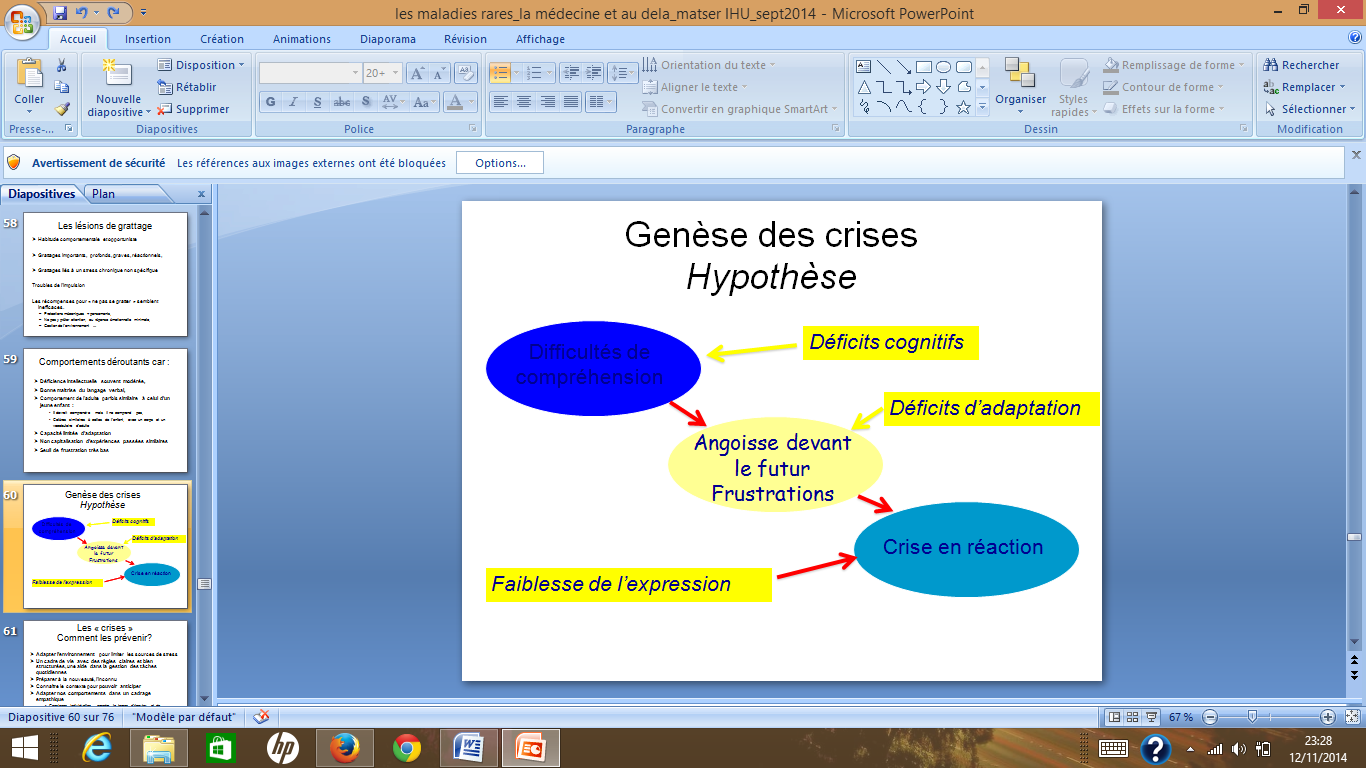
Troubles de l’impulsion

Les récompenses pour « ne pas se gratter » semblent inefficaces.

* + Protections mécaniques + pansements,
  + Ne pas y prêter attention, ou réponse émotionnelle minimale,
  + Gestion de l’environnement ...

Comportements déroutants car :

* **Déficience intellectuelle souvent modérée,**
* **Bonne maitrise du langage verbal,**
* Comportement de l’adulte parfois **similaire à celui d’un jeune enfant :**
  + - Il devrait comprendre mais il ne comprend pas,
    - Colères similaires à celles de l’enfant, avec un corps et un vocabulaire d’adulte
* **Capacité limitée d’adaptation**
* **Non capitalisation d’expériences passées similaires**
* **Seuil de frustration très bas**



## Les « crises » : Comment les prévenir?

* **Adapter l’environnement** pour limiter les sources de stress
* **Un cadre de vie avec des règles claires et bien structurées**, une **aide dans la gestion des tâches quotidiennes**
* **Préparer** à la nouveauté, l’inconnu
* Connaître le contexte pour **pouvoir anticiper**
* **Adapter nos comportements dans un cadrage empathique**
  + - Consignes individuelles, prendre le temps d’écouter et de dialoguer.
    - Ne pas plaisanter sur les choses de la vie quotidienne.
    - Ne pas crier, menacer, bousculer.
* Attentes et exigences **adaptées au niveau mental et à la lenteur de la personne.**
* **Valoriser, permettre d’être « le meilleur »**
* Les sanctions sont inutiles et même nocives, **seuls les encouragements paraissent efficaces (ils ont envie de faire plaisir).**

🡪Réparation plutôt que sanction : par exemple, travaux d’intérêt général.

🡪**Dialogue entre les personnes concernées** (parents, professeurs, éducateurs,…) pour que tous aient un **comportement cohérent.**

## Le syndrome vécu

Au départ, une **anomalie génétique**, puis une **histoire singulière** …

**Faite de frustrations et d’interdits**

**Vécue sous le regard des autres**

* + - Regard qui fuit, qui ignore mais qui désigne, stigmatise,
    - Regards qui blessent,
    - Regards anxieux de la mère, du père …

Une prise de conscience aiguë et douloureuse de **poser problème**,

* + - D’être différent, de na pas avoir sa place,
    - Tout est difficile, depuis la naissance ….

*Une histoire singulière* **souvent traversée par des crises d’incompréhension , donc d’angoisse** ,

* + *aggravées par une émotivité extrême incontrôlable qui les déborde,*
  + *aggravées par la conscience précoce et lucide de leur différence (déficience intellectuelle en moyenne légère).*

Ces données génétiques et cette histoire singulière …

* Façonnent une **personnalité complexe**,

qui se construit des défenses, se protège.

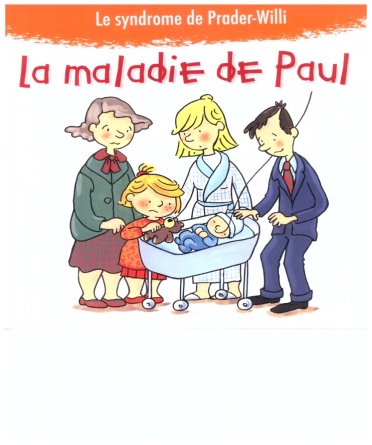
* Avec ses **symptômes spécifiques**
  + Vérifier sans cesse que l’on existe pour les autres, que l’on est aimé – **boulimie affective**,
  + Avoir besoin d’un **cadre stable** plein de références, de **repères** (pas d’imprévus, d’incertitudes).

## Impact familiale

* Relation parents/enfants
* Impact sur le couple
* Impact sur la fratrie

Lorsqu’on prend en charge le patient on prend e charge la famille. Il faut comprendre les parents et le foyer.

Pour améliorer il faut un médecin ou paramédical qui accompagne ‘entourage



## PWS, handicap psychosocial : Comment lever les obstacles?

Séjour de répits, projet individualisé, importance des associations, liens entre les acteurs

* 🡺 Séjour de répit: exemple d’Hendaye



* Séjour de répit: exemple d’Hendaye
* Projet individualisé: on ne parle pas d’autonomie mais de dépendances/indépendances
* Liens entre les acteurs++
* Importance des associations de patients/parents

## Changer notre regard : Penser notre et leur futur

* Accepter et faire accepter la différence
* Rechercher la qualité de vie plus que la performance : mieux comprendre leurs besoins, leurs aspirations.
* Inventer, imaginer et construire avec eux leur place dans le monde, leur projet de vie.
* Gérer la transition du « maternage » à l’accompagnement par des tiers : comment les lâcher dans le monde.

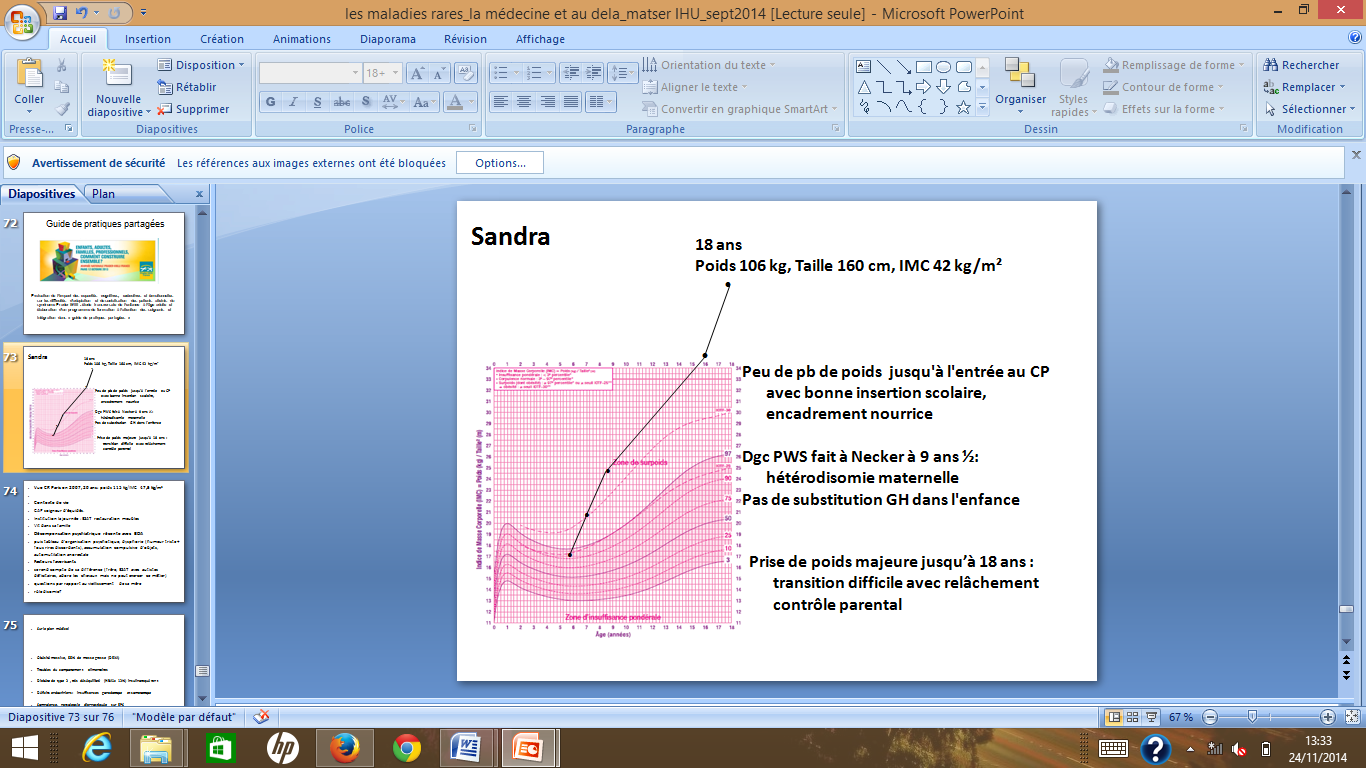
## Quel accompagnement institutionnel?

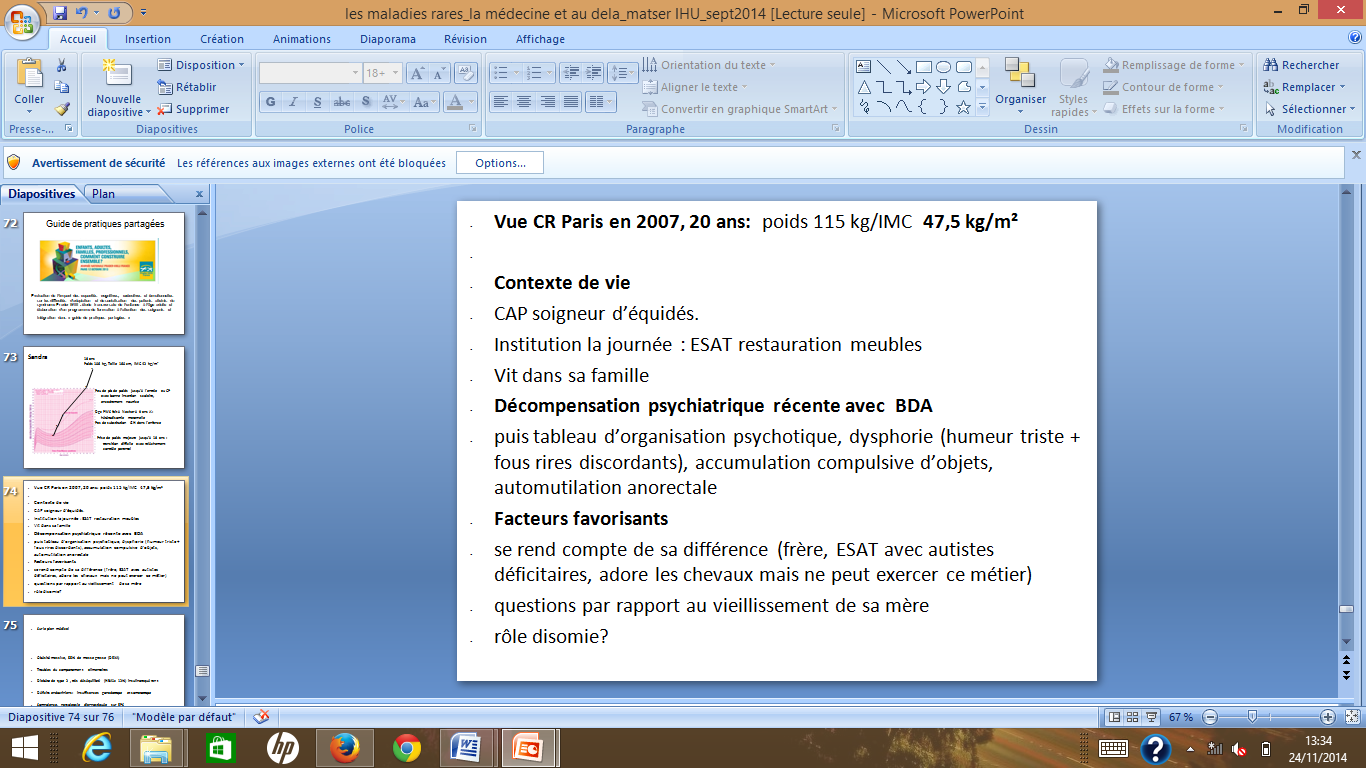
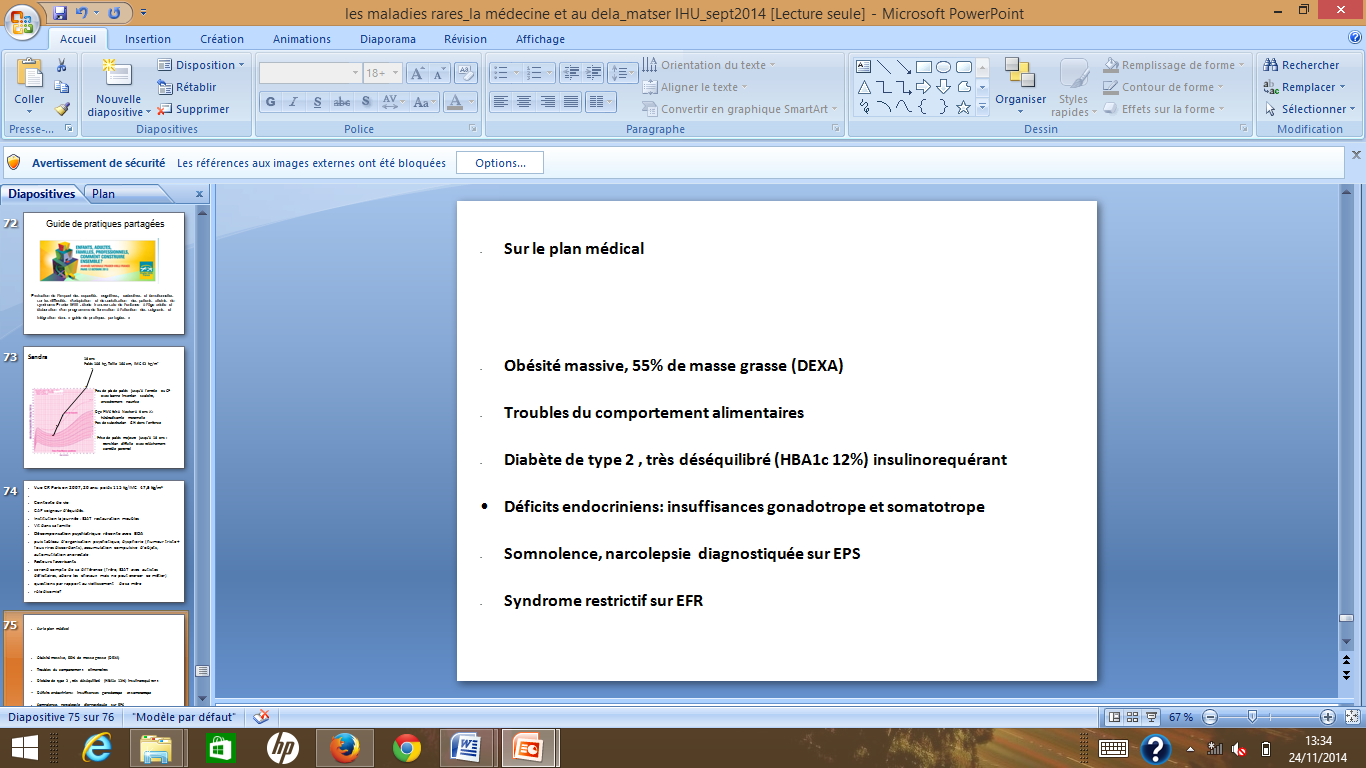
* Une **bonne connaissance** du syndrome pour mieux comprendre la singularité du vécu de la personne.
* Le **respect empathique**, et une autorité bienveillante pour instaurer une **relation de confiance**.
* Un **cadre rassurant et contenant** qui protège de l’instabilité pulsionnelle et soulage la personne incapable de résister, quel que soit son niveau intellectuel.
* La volonté de **valoriser et positiver** les ressources de la personne.
* Des **attentes et exigences adaptées au niveau mental et aux capacités** de réalisation de la personne.

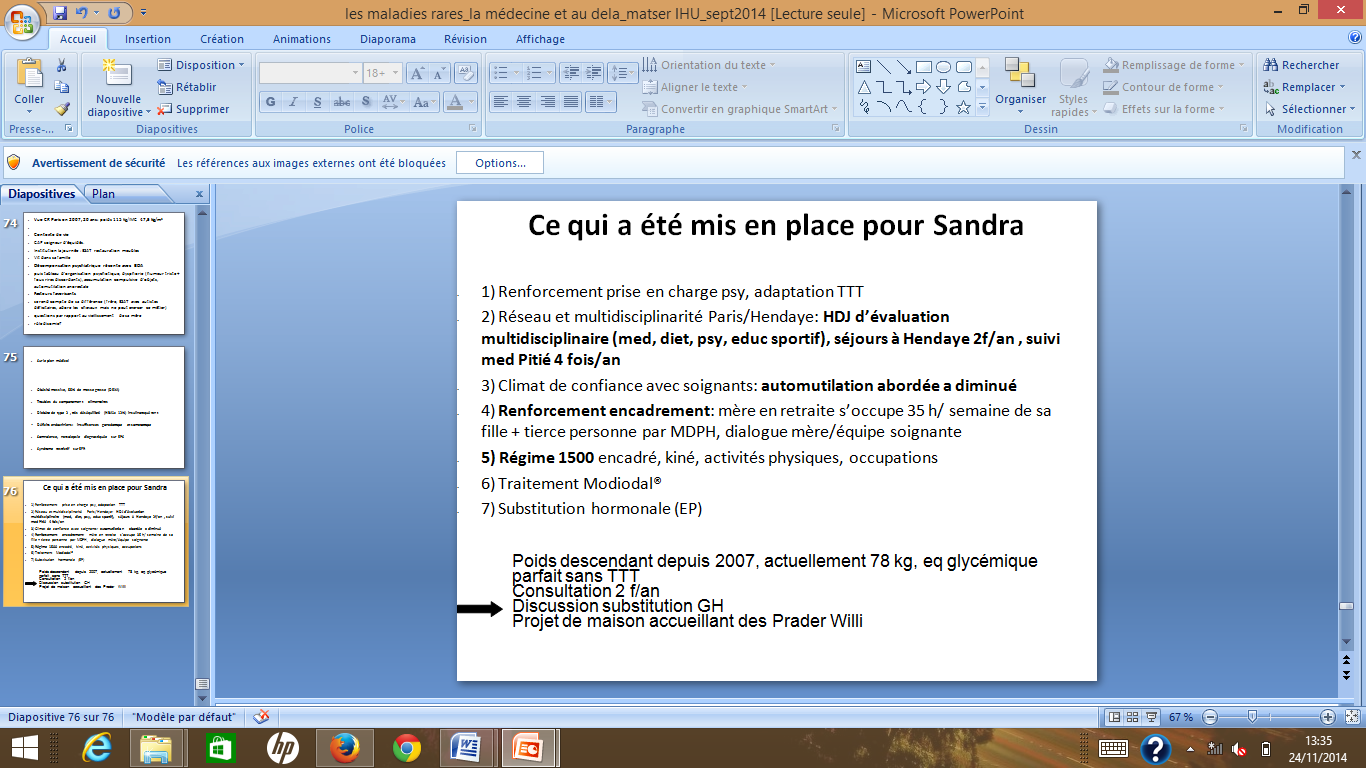
## Guide des pratiques partagées avec la cnsa



**Evaluation de l’impact des capacités cognitives, exécutives et émotionnelles sur les difficultés d’adaptation et de socialisation des patients atteints du syndrome Prader-Willi : étude transversale de l’enfance à l’âge adulte et élaboration d’un programme de formation à l’attention des soignants et intégration dans « guide de pratiques partagées »**





Hormone de croissance pour les enfants (GH)

* Donnée tardivement pour favoriser la croissance ; maintenant elle est importante tôt vers neuf mois pour empêcher le développement de la masse adipeuse