

## Syndrome de Prader-Willi

syndrome de Willi-Prader, syndrome de Prader-Labhart-Willi

Cette fiche rassemble des informations susceptibles d'aider les professionnels du handicap dans leur travail d'évaluation et d'accompagnement des personnes atteintes de maladies rares. Elle ne se substitue pas à une évaluation individuelle.

### Le syndrome de Prader-Willi en bref

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet pour les professionnels<sup>1</sup>

- **Définition** : Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique rare, qui se caractérise par un dysfonctionnement hypothalamohypophysaire associé à une hypotonie majeure pendant la période néonatale et les deux premières années de vie ; puis de l'enfance à l'âge adulte, les problèmes principaux sont l'apparition d'une **hyperphagie avec risque d'obésité morbide**, des **difficultés d'apprentissage** et des **troubles du comportement**, voire des **troubles psychiatriques majeurs**.
- **Épidémiologie** : Il concerne un cas sur 25 000 naissances.
- **Clinique** : À la naissance, ces enfants présentent une **hypotonie particulièrement sévère** qui s'améliore partiellement. Elle explique les **troubles de la succion-déglutition** et le **décalage des acquisitions**. Des **traits caractéristiques** (front étroit, yeux en amande, lèvre supérieure fine et coins de la bouche tombants) ainsi que des pieds et des mains très petits sont fréquemment observés. Dès l'âge de deux ans, il y a un risque d'installation d'une **obésité sévère**, due à une absence de satiété avec une hyperphagie qui s'aggrave rapidement et qui explique une grande partie de la morbidité et de la mortalité de ces patients. On observe des anomalies hypothalamohypophysaires, associant un **retard statural** dû à un **déficit en hormone de croissance** et un **développement pubertaire incomplet**. Le déficit intellectuel est rarement majeur et est extrêmement variable d'un enfant à l'autre. Il est associé à des **difficultés d'apprentissage et d'expression orale** majorées par les **troubles psychologiques et comportementaux** quand ils sont présents. Il s'agit d'une affection très hétérogène sur le plan clinique et génétique. Il y a aujourd'hui un consensus parmi les experts sur le fait que la suspicion diagnostique de la maladie est clinique (critères d'Holm et al. de 1993, revus en 2001) et sa confirmation génétique.
- **Étiologie** : Il est dû à une **anomalie du chromosome 15**. Ces anomalies génétiques sont souvent **accidentelles et sporadiques** et la récurrence familiale est très rare, ce qu'il faut expliquer aux couples concernés, au cours d'une consultation de génétique.
- **Prise en charge et pronostic** : Il est nécessaire de mettre en place une **prise en charge globale et multidisciplinaire**. Le **diagnostic et la prise en charge précoces ainsi que l'utilisation d'hormone de croissance** ont transformé la qualité de vie de ces enfants. Il n'y a pas encore de recul sur l'effet du traitement à l'âge adulte, en particulier sur les troubles du comportement et l'autonomie. Chez l'adulte, les complications liées à la maladie et essentiellement à l'obésité ainsi que les difficultés d'autonomie, restent encore très importantes.

## Le handicap au cours du syndrome de Prader-Willi

Extrait de l'Encyclopédie Orphanet Grand Public<sup>2</sup>

### • Quels handicaps découlent des manifestations du syndrome ?

Chez le nourrisson, l'hypotonie peut ralentir certaines acquisitions (tenir assis, marcher) que l'enfant rattrapera plus tard. Les **difficultés d'apprentissage peuvent retentir sur l'acquisition du langage et l'apprentissage de la lecture, de l'écriture et/ou du calcul**. Après l'âge de 2 ans, les **troubles alimentaires et les troubles du comportement** sont au premier plan et engendrent des **difficultés dans les relations avec les autres et la vie sociale** (voir « Vivre avec »). Pour les personnes obèses, vont s'ajouter des **difficultés plus ou moins importantes pour bouger** : il pourra être difficile de marcher, monter un escalier ou courir, sauter...

### • Quelles sont les aides mises en œuvre pour limiter et prévenir le handicap ?

Plusieurs professionnels interviennent pour aider les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi.

#### **Le ralentissement des acquisitions et l'hypotonie**

Le tonus musculaire peut être amélioré par une stimulation adaptée et notamment grâce à des séances de **kinésithérapie** ou de **psychomotricité** plusieurs fois par semaine. Celles-ci sont particulièrement utiles dans les deux premières années de la vie. Un **appareillage**, et plus particulièrement un siège moulé, peut être proposé si l'importance de l'hypotonie le justifie, pour maintenir l'enfant en position assise et éviter les déformations du dos.

#### **Les troubles du langage**

Un bilan orthophonique est souhaitable et la prise en charge très tôt au cours de la vie doit être assurée avant même l'apparition du langage pour augmenter le tonus des muscles du bas du visage. La **rééducation orthophonique** permettra de corriger les troubles du langage, d'améliorer l'articulation et de réduire les troubles de la déglutition et de la mastication. La mise en place précoce de méthodes d'aide à l'apprentissage améliore les capacités globales et les acquisitions des enfants.

#### **Les troubles alimentaires**

Un **diététicien** aidera les parents et la personne atteinte à mettre en place et respecter le régime alimentaire, notamment en les éduquant sur les aliments à éviter et ceux à privilégier. L'aide d'un **psychologue** est aussi importante pour cette prise en charge.

#### **Les complications orthopédiques**

Les déformations de la colonne vertébrale (cyphose et scoliose) peuvent être améliorées par des séances de kinésithérapie et, parfois, par le port d'un corset. Cependant, l'importance de l'obésité et des troubles associés rend complexe cette prise en charge. Le recours à la chirurgie peut s'avérer nécessaire, celle-ci doit alors être réalisée dans des centres spécialisés connaissant bien le syndrome.

La scoliose et la cyphose peuvent également être améliorées par l'utilisation de semelles et chaussures orthopédiques.

- « Vivre avec » : le handicap au quotidien

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale et sociale ?*

Les conséquences de la maladie sur la vie quotidienne sont généralement lourdes pour la famille. L'organisation de la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille s'en trouvent bouleversés.

Au quotidien, les traitements, les consultations médicales répétées remettent parfois en question des projets de sortie ou de vacances, ce qui peut être difficile à accepter pour les autres membres de la famille.

Le suivi médical rapproché et l'accompagnement aux séances de rééducation ont aussi des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel, cessation d'activité...). **La maladie peut donc avoir un impact direct sur le niveau de vie du foyer.**

De plus, il existe des troubles du comportement et du sommeil qui peuvent être difficiles à gérer pour les parents.

**La maladie peut avoir des conséquences pratiques sur l'autonomie** de la personne. Son adaptabilité sociale dépend principalement de l'importance des troubles alimentaires et des troubles du comportement qui rendent souvent difficile l'accès à une vie indépendante.

### *Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie scolaire ?*

La prise en charge multidisciplinaire permet une intégration scolaire avec souvent un accompagnement par un **auxiliaire de vie scolaire (AVS)**. L'évolution de la scolarité est variable d'un enfant à l'autre.

Les parents peuvent demander au chef d'établissement de mettre en place un projet d'accueil individualisé (PAI) en concertation avec le médecin scolaire, l'équipe enseignante et le médecin de l'enfant, ou, si l'enfant est reconnu « handicapé », adresser une demande de projet personnalisé de scolarisation (PPS) à la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Toutes les mesures supplémentaires nécessaires à la scolarisation de l'enfant sont alors définies par la MDPH.

Le PAI et le PPS permettent d'organiser l'accueil de l'enfant dans de bonnes conditions et d'expliquer au mieux la maladie au personnel encadrant pour favoriser l'intégration de l'enfant. Les aménagements visent principalement à prendre en charge les troubles alimentaires et de comportement (gestion des colères...).

Le PAI ou le PPS prennent également en compte les éventuelles fatigue et limites physiques de l'enfant. À partir du secondaire, l'enfant peut avoir un tiers-temps pour les épreuves à durée limitée. L'aide d'un AVS, quand l'enfant est dans l'enseignement primaire ou secondaire, et d'un **auxiliaire de vie universitaire (AVU)**, à l'université, sont possibles. L'AVS peut par exemple l'aider à porter ses affaires lorsque l'atteinte est sévère.

De manière générale, le plus important est de privilégier la qualité de vie et l'épanouissement de l'enfant : souvent, surtout à partir du collège, il se sent mieux dans un milieu adapté qu'il trouve moins stressant et plus protecteur. L'enfant peut être accueilli dans une classe d'inclusion scolaire (Clis) dans le primaire ou dans une unité pédagogique d'intégration (UPI) au collège et au lycée. L'effectif y est réduit et l'enseignement aménagé. Une orientation vers un établissement spécialisé dans l'accueil d'enfants ayant des troubles du comportement et/ou un déficit intellectuel est possible si les difficultés sont importantes.

Si une période d'hospitalisation s'avère nécessaire, il est possible d'organiser un suivi scolaire à domicile (service d'assistance pédagogique à domicile ou Sapad) ou à l'hôpital.

Plus d'informations sur l'accueil de ces enfants en milieu scolaire sont disponibles sur le site [www.integrascol.fr](http://www.integrascol.fr).

## Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sportive ?

Le surpoids ou l'obésité peuvent limiter fortement certaines pratiques sportives. Pour autant il est particulièrement important que les personnes atteintes aient une activité physique régulière et adaptée. La natation est particulièrement adaptée et plaît en général aux personnes atteintes.

## Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie sociale et professionnelle ?

À l'âge adulte, un **cadre de vie adapté** permet aux personnes d'accéder à un maximum d'autonomie, en fonction de leurs capacités, dans tous les domaines, sauf celui de l'alimentation.

La vie affective des adultes est riche. Toutefois, l'infertilité masculine est constante et les grossesses connues de femmes atteintes sont exceptionnelles : fonder une famille est presque impossible. La contraception n'est pas nécessaire mais le traitement hormonal de l'hypogonadisme doit être maintenu.

Un travail dans un établissement ou un service d'aide par le travail (ESAT) ou un emploi en milieu ordinaire de travail avec le soutien d'un service d'accompagnement et la reconnaissance de travailleur handicapé, peut être proposé aux personnes ayant acquis une autonomie suffisante. Une orientation vers un foyer de vie médicalisé pourra convenir aux personnes dont l'inaptitude au travail est avérée, à condition que l'encadrement ait une bonne connaissance de la maladie ou bénéficie d'une formation.

En France, une très large majorité des adultes vivent avec leurs parents. Des activités de jour, des séjours de soins, des vacances adaptées peuvent être proposées. Une demande de curatelle ou tutelle doit être envisagée pour gérer l'argent ou le quotidien. Cette demande doit être discutée assez tôt, au moment de l'adolescence, pour qu'elle soit bien acceptée par la personne.

1. *Syndrome de Prader-Willi*. Encyclopédie Orphanet pour professionnels, juin 2007. Dr Gwenaëlle DIENE, Dr G PINTO, Pr Michel POLAK, Dr Anne POSTEL-VINAY, Pr Maïthé TAUBER, éditeurs experts.

[www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease\\_Search.php?lng=FR&data\\_id=139&Disease](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=FR&data_id=139&Disease).

2. *Syndrome de Prader-Willi*. Encyclopédie Orphanet Grand Public, avril 2013. Avec la collaboration de :

Pr Maïthé TAUBER, Centre de référence du syndrome de Prader-Willi, Hôpital des enfants, CHU de Toulouse - Association Prader-Willi France. [www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PraderWilli-FRfrPub139.pdf](http://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PraderWilli-FRfrPub139.pdf).

Document réalisé par Orphanet et édité avec le soutien de la CNSA, novembre 2013

