

Le syndrome de Prader-Willi

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur le syndrome de Prader-Willi. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que le syndrome de Prader-Willi ?

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique qui se caractérise à la naissance par une diminution du tonus musculaire (hypotonie) et des difficultés à s'alimenter. Au cours de la vie, la régulation des différentes fonctions vitales peut être perturbée : métabolisme, croissance, développement sexuel, respiration et sommeil, sensibilité à la douleur, contrôle des émotions et résistance au stress. Une dépense de calories diminuée et une prise excessive d'aliments (hyperphagie), en l'absence de contrôle, entraîne une obésité grave. Des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement peuvent être également présents. La sévérité des manifestations varie beaucoup d'un enfant à l'autre.

● Combien de personnes sont atteintes de ce syndrome ?

La prévalence (nombre de cas dans une population donnée à un moment précis) du SPW est estimée de 1 sur 20 000 à 1 sur 25 000.

● Qui peut en être atteint ? Est-il présent partout en France et dans le monde ?

La maladie touche indifféremment les enfants des deux sexes, quelle que soit leur origine géographique.

● A quoi est-il dû ?

Le SPW est dû à une anomalie génétique, c'est-à-dire à la modification de certains gènes situés dans une région appelée 15q11-q13 du chromosome 15 provenant du père. Ces gènes ne sont pas fonctionnels.

A l'état normal, chacun de nous possède deux chromosomes 15 dont l'un provient du père, l'autre de la mère. La région 15q11-q13 du chromosome 15 a une particularité : elle est soumise à ce que l'on appelle le phénomène d'empreinte parentale. Les gènes situés dans

cette région remplissent différemment leur fonction selon qu'ils sont situés sur le chromosome hérité du père ou de la mère. Ainsi, à l'état normal, sur le chromosome 15 transmis par le père, les gènes localisés dans la région 15q11-q13 sont fonctionnels, alors que ces mêmes gènes portés par la région 15q11-q13 du chromosome 15 transmis par la mère sont « silencieux » et ne remplissent pas de fonction.

Dans le SPW les gènes localisés dans la région 15q11-q13 du chromosome 15 transmis par le père ne sont pas fonctionnels ou sont absents. Plusieurs mécanismes sont à l'origine de cette anomalie :

- dans 70 % des cas, elle est due à la perte d'un morceau plus ou moins grand du chromosome 15 hérité du père (délétion ou microdélétion 15q11-q13).
- dans 25 à 30 % des cas, l'enfant atteint de SPW a reçu deux exemplaires du chromosome 15 provenant de la mère (disomie uniparentale), et aucun du père.
- dans moins de 5% des cas, il s'agit d'une anomalie isolée sans délétion détectable ni disomie. Elle concerne la région particulière du chromosome 15 appelée « centre de l'empreinte » : on parle alors d'anomalie d'empreinte.
- enfin dans des cas exceptionnels, un petit morceau d'un autre chromosome est venu se coller sur le chromosome 15 (translocation).

Un certain nombre de gènes (au moins 16) de la région 15q11-q13 impliqués dans le SPW sont maintenant connus. Il reste à présent à déterminer ce en quoi et comment chacun de ces gènes est impliqué dans la maladie.

La majorité des cas (98 %) de SPW sont sporadiques ou dits *de novo*, c'est-à-dire que l'apparition de cette affection est la conséquence d'un « accident génétique » qui n'est pas prévisible : l'enfant est malade alors que ses parents ne sont pas atteints ni porteurs de la maladie. Les cas familiaux sont très rares.

● Est-il contagieux ?

Non, le SPW n'est pas contagieux.

● Quelles en sont les manifestations ?

Avant la naissance (période anténatale), certaines manifestations du SPW peuvent être déjà présentes : diminution des mouvements du fœtus avec parfois un excès de liquide amniotique (hydramnios).

Après la naissance, les manifestations du SPW évoluent en deux phases, en fonction de l'âge.

De la naissance à deux ans

Dès la naissance, les bébés atteints de SPW présentent une diminution importante du tonus musculaire (bébé mou, hypotonique) qui est à l'origine de nombreux problèmes :

- troubles de la succion et de la déglutition entraînant des difficultés pour se nourrir et la plupart du temps une mauvaise prise de poids dans les premiers mois de vie.
- retard dans l'acquisition de la marche qui se fait en moyenne vers 24 mois.
- infections respiratoires pendant l'enfance liées à une faiblesse des muscles respiratoires et à des troubles de la respiration d'origine neurologique.
- problèmes d'élocution (dysarthrie) et de mastication.

Des traits caractéristiques du visage sont également présents, associés à des pieds et des mains plus petits que la moyenne (acromicrie).

Après deux ans

Les difficultés pour se nourrir disparaissent mais d'autres problèmes alimentaires les remplacent. Les besoins en apports caloriques sont inférieurs d'environ 30 % à la moyenne. Les enfants atteints de SPW dépensent moins de calories que les autres, ce qui contribue à une prise de poids rapide. De plus, ils ont un appétit excessif et une tendance à manger trop (hyperphagie). Les accès d'hyperphagie est incontrôlable et le stress alimentaire permanent. Lorsqu'ils commencent à devenir autonome, ces enfants peuvent développer de nombreuses stratégies pour accéder à la nourriture (mensonges, vols, visites au réfrigérateur la nuit...) et la recherche de nourriture peut devenir une obsession. Il faut donc contrôler strictement l'accès à la nourriture. En l'absence de régime alimentaire strict, les enfants atteints de SPW ont tendance au surpoids voire à l'obésité.

L'hypotonie musculaire diminue généralement dans les premières années de vie mais il persiste une fatigue lors d'efforts physiques. Cette fatigue peut contribuer également à une certaine maladresse pour la réalisation d'actions demandant précision ou minutie.

Chez les garçons, les testicules peuvent rester dans l'abdomen, au lieu de descendre dans les bourses (cryptorchidie) et le pénis est anormalement petit (micropénis). Chez les filles, le clitoris et les petites lèvres sont peu développés. Le développement pubertaire est absent ou incomplet, les règles sont retardées, irrégulières et de faible abondance, ou absentes. Un retard de croissance dû à un déficit en hormone de croissance entraîne, le plus souvent, une petite taille chez les enfants atteints de SPW.

Un déficit intellectuel peut être présent mais reste modéré et extrêmement variable d'un enfant à l'autre. Des difficultés d'apprentissage et d'expression orale sont fréquentes avec des difficultés à articuler.

Des troubles du comportement apparaissent également avec une alternance entre des périodes de crises et un retour à l'équilibre. Ces troubles peuvent prendre la forme de crises de colère, ou de rigidité et d'obsessions, et s'accompagnent souvent de grattages de peau, de troubles du sommeil.

- les crises de colère ressemblent à celles que peuvent avoir des enfants de 2 à 5 ans. Il ne s'agit pas de caprices : elles sont dues à la maladie. Elles peuvent être brutales et difficiles à contrôler, parfois violentes pour l'entourage ou accompagnées d'une destruction d'objets environnants. Il y a toujours un facteur déclanchant : changement de routine générateur d'anxiété, fatigue, frustrations, souvent en rapport avec la nourriture.

- les enfants ont tendance à être entêtés, à être attachés à des rituels et parfois avoir des comportements obsessionnels, des idées fixes, des manies répétitives (collection d'objets ou encore répétitions de mots ou phrases).

Des troubles psychiatriques tels que dépression, perte de contact avec la réalité (psychose), hallucinations peuvent apparaître à l'adolescence. Les troubles psychotiques concernent environ 16 % des adolescents, plus particulièrement ceux qui ont une disomie uniparentale. Ils sont précédés de douleurs, insomnie, angoisses extrêmes, et semblent apparaître à la suite de périodes de stress important.

D'autres manifestations du SPW peuvent également être présentes et sont variables d'un individu à l'autre :

- au niveau des os, un risque plus élevé de luxation des hanches à la naissance et de déviations de la colonne vertébrale (scoliose et/ou cyphose).
- au niveau des yeux, un risque plus élevé de développer une myopie (difficulté à voir de loin), un strabisme (l'enfant louche), d'astigmatisme (vision imprécise) ou une hypermétropie (la vue de près est floue).
- au niveau de la peau, une tendance à se gratter de façon excessive associée à une fragilité de la peau entraîne des lésions pouvant devenir invalidantes. Une diminution de la sensibilité à la douleur accentue le problème (bleus, écorchures, brûlures).
- des problèmes de régulation de la température du corps : fièvres inexplicables ou au contraire peu de fièvre en cas d'infection.
- des problèmes dentaires avec troubles de l'émail et une salive épaisse entraînent des caries plus fréquentes que la moyenne.
- des convulsions, des troubles du cycle du sommeil, des problèmes respiratoires pendant la nuit peuvent également survenir.

● Comment expliquer les symptômes ?

De nombreuses manifestations du SPW sont en relation avec un dysfonctionnement de l'hypothalamus, structure située au niveau du cerveau qui régule les fonctions hormonales et certains comportements :

- L'hypothalamus intervient dans la sensation de faim et de satiété. En effet, le contrôle du poids se fait sous l'intervention de plusieurs hormones, en particulier une hormone secrétée par l'estomac, la ghreline, qui agit au niveau de l'hypothalamus : elle stimule l'appétit et entraîne une augmentation de la prise alimentaire. Chez les personnes atteintes de SPW, on retrouve une augmentation anormale de la quantité de ghreline. Cette augmentation expliquerait en partie le dérèglement de l'hypothalamus entraînant une sensation de satiété plus tardive avec une envie de manger plus fréquemment et en plus grande quantité.
- L'hypothalamus intervient également dans la régulation des hormones impliquées dans le développement sexuel. Dans le SPW, leur production insuffisante (hypogonadisme) est à l'origine du développement pubertaire incomplet.
- Un dysfonctionnement de l'hypothalamus est également impliqué dans le retard de croissance dû à un déficit en hormone de croissance.
- Enfin, d'autres manifestations du SPW semblent également être en relation avec un dérèglement de l'hypothalamus tels que les troubles respiratoires, les troubles de la régulation de la température (thermorégulation), le seuil élevé de résistance à la douleur, la diminution de la résistance au stress et les troubles du comportement.

● Quelle est son évolution ?

A l'âge adulte, avec le développement de l'autonomie, l'évolution du SPW est dominée par les troubles du comportement alimentaire et par l'aggravation d'une obésité. L'obésité peut entraîner des complications qui menacent l'espérance de vie : diabète, problèmes cardiaques ou vasculaires, problèmes respiratoires, œdème lymphatique (lymphœdème). De

plus, les troubles psychologiques (colères, anxiété) peuvent être invalidants pour l'insertion socioprofessionnelle.

Par ailleurs, la ménopause est souvent plus précoce, s'accompagnant d'une fragilité osseuse (ostéoporose) et d'un risque accru de fractures, si aucun traitement médical (traitement substitutif) n'a été instauré. Lorsque les fractures sont très fréquentes, elles peuvent parfois aboutir à une perte de la marche.

Le diagnostic

● Comment fait-on le diagnostic du syndrome de Prader-Willi ?

Le diagnostic est évoqué à partir des manifestations du SPW qui sont très différentes en fonction de l'âge : hypotonie en période néonatale, obésité avec retard statural pendant l'enfance et l'adolescence, troubles du comportement évocateurs. La confirmation du diagnostic se fait sur une simple prise de sang qui permet de rechercher l'anomalie génétique en cause. Les médecins ont alors le choix entre deux démarches :

- la 1^{ère} démarche consiste à confirmer le diagnostic de SPW, sans préjuger de sa cause, par un examen utilisant une technique de biologie moléculaire (étude de la méthylation de la région 15q proximale) réalisée sur une simple prise de sang. Dans un deuxième temps, le recours à des examens spécifiques (hybridation *in situ* en fluorescence ou FISH pour la délétion, marqueurs microsatellites pour la disomie et les mutations d'empreinte), permettent de préciser le type d'anomalie génétique en cause dans la famille concernée.

- la 2^{ème} démarche débute directement par l'utilisation de la technique FISH plutôt que par la biologie moléculaire. Dans les situations de délétions, rencontrées dans plus de 2/3 des cas, cette approche permet simultanément d'établir définitivement le diagnostic et de préciser le type d'anomalie génétique responsable.

L'identification de l'anomalie génétique est importante pour déterminer le risque de transmission du SPW à la descendance.

Si l'examen est négatif et que le diagnostic de SPW est fortement suspecté, d'autres analyses seront nécessaires.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

Dans la majorité des cas, le SPW est sporadique, c'est à dire qu'il survient pour la première fois dans une famille. Le risque d'avoir d'autres enfants atteints du SPW pour un couple ayant déjà eu un enfant atteint est très rare. Il dépend de la nature de l'anomalie génétique trouvée chez ce dernier.

Dans le cas d'une disomie uniparentale d'origine maternelle et dans la majorité des cas dus à une délétion, et s'il a été prouvé que les parents n'en sont pas porteurs, le risque est faible, de l'ordre de 1 %.

Le risque est plus élevé s'il s'agit d'une délétion présente dans le centre d'empreinte du chromosome 15 (anomalie d'empreinte, 2 % des cas) ou dans un cas particulier et très rare

de délétion (délétion due à une translocation équilibrée présente chez l'un des parents), le risque de survenue chez un autre enfant peut alors atteindre 50 %.

Dans le cas exceptionnel où une personne atteinte attendrait un enfant, le risque de transmission de la maladie dépend également de l'anomalie génétique présente :

- dans le cas d'une délétion, un homme atteint de SPW a un risque sur deux de transmettre la maladie à ses enfants. Une femme à un risque sur deux d'avoir un enfant atteint du syndrome d'Angelman. Le syndrome d'Angelman est aussi lié à une anomalie du chromosome 15 et est concerné par le phénomène d'empreinte parentale. Dans ce syndrome, ce sont les gènes maternels qui ne s'expriment pas et les manifestations de la maladie sont complètement différentes du SPW.
- dans le cas d'une disomie uniparentale, en l'état actuel des connaissances, les enfants d'une personne atteinte de SPW n'ont pas plus de risque que la population générale d'être également malades.

Quelle que soit la situation, une enquête familiale réalisée par un médecin généticien est conseillée, pour une évaluation précise du risque.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal ?

Si le couple a déjà eu un enfant atteint de la maladie de SPW et qu'il s'agit d'une mutation d'empreinte, il est possible de réaliser un diagnostic prénatal pour les grossesses ultérieures. Le but du diagnostic prénatal est de déterminer au cours de la grossesse si l'enfant à naître est atteint ou non de la maladie.

Lorsqu'il n'y a pas d'antécédents familiaux, la découverte d'un SPW est généralement fait par hasard lors d'une amniocentèse réalisée pour une autre cause, pour âge maternel élevé ou recherche d'autres anomalies chromosomiques.

Un diagnostic prénatal peut également être proposé en cas de mouvements fœtaux diminués et/ou d'un excès de volume du liquide amniotique (hydramnios). Cependant, un caryotype standard normal ne permet pas d'écarter un SPW. Dans ces cas là, des techniques spécifiques doivent être utilisées (FISH).

Les examens sont réalisés après une amniocentèse ou un prélèvement de villosités chorales. L'amniocentèse permet d'examiner les cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus (liquide amniotique) afin de rechercher l'anomalie génétique à l'origine de la maladie. Le prélèvement se fait à l'aide d'une seringue à travers la paroi abdominale. Cet examen est proposé vers la 15^{ème} semaine de grossesse.

Le prélèvement des villosités chorales a l'avantage de se pratiquer plus tôt au cours de la grossesse : il consiste à prélever une très petite quantité de tissu à l'origine du placenta (le trophoblaste) à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe. Le test est généralement réalisé vers la 11^{ème} semaine de grossesse.

Ces examens entraînent un risque faible de fausse couche, différent selon le choix de la technique de prélèvement, qu'il convient de discuter en consultation de génétique au préalable. Le résultat est connu en une ou deux semaines, et s'il s'avère que le fœtus est porteur de la maladie, les parents qui le souhaitent peuvent demander une interruption de grossesse (interruption médicale de grossesse ou IMG).

● **Quels sont les risques pour les autres membres de la famille ?**

Les frères et sœurs du malade qui n'ont pas le SPW n'ont pas plus de risque que la population générale d'avoir des enfants atteints par ce syndrome.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● **Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?**

Il n'existe pas de traitement qui guérisse complètement ce syndrome car il est d'origine génétique. Cependant la prise en charge précoce et multidisciplinaire améliore l'évolution de la maladie et diminue les complications.

La prise en charge du SPW doit être mise en place dès que le diagnostic est confirmé. Elle fait intervenir une équipe médicale pluridisciplinaire.

Hypotonie

A la naissance, l'hypotonie entraîne une hospitalisation dans 90 % des cas, car l'importance des troubles peut rendre toute alimentation impossible. Il est souvent nécessaire d'avoir recours à un petit tube introduit par le nez ou la bouche jusqu'à l'estomac pour l'alimentation durant les premières semaines de vie (gavage gastrique). L'utilisation de tout autre moyen pour maintenir au maximum une alimentation par la bouche est fortement conseillée : tétines « usagées » à trous larges ou biberons adaptés (biberons-cuillères) par exemple.

Jusqu'à l'âge de deux ans, la tonicité est améliorée par une stimulation adaptée et notamment grâce à des séances de kinésithérapie ou de psychomotricité plusieurs fois par semaine. 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.

Poids et troubles du comportement alimentaire

Un régime alimentaire adapté est indispensable dès la naissance : au début, il permettra d'éviter les carences liées aux problèmes d'alimentation. Par la suite, il permettra de limiter l'apport calorique pour limiter le surpoids et éviter l'obésité et devra être maintenu tout au long de la vie. Les enfants qui suivent un régime adapté et ont des activités physiques maintiennent généralement un poids raisonnable. A ce jour, aucun traitement des troubles du comportement alimentaire n'a montré d'efficacité.

Retard de croissance

Un traitement par l'hormone de croissance, et notamment par somatropine recombinante a obtenu une autorisation de mise sur le marché (AMM) en tant que médicament orphelin pour le SPW. Il permet d'accélérer la vitesse de croissance, d'augmenter la masse musculaire, de diminuer la masse grasseuse, d'augmenter la densité osseuse et d'augmenter la dépense énergétique du corps. L'hormone de croissance s'administre par des injections sous la peau (sous-cutanées) et sa dose est déterminée par l'endocrinologue ou le pédiatre en fonction du poids et de la croissance de l'enfant. Ce traitement permet également d'améliorer l'agilité et l'activité physique. Actuellement il n'y a pas d'indication de ce traitement chez les adultes. Cependant certains adultes peuvent en bénéficier, si un déficit complet en hormone de croissance persiste à l'âge adulte.

Retard pubertaire

Un bilan dans un service d'endocrinologie est indispensable afin d'envisager des traitements par hormones de substitution. A la puberté, ce traitement permet un développement pubertaire complet. Chez le garçon, ce traitement se fait par la testostérone, actuellement réalisé par voie intramusculaire toutes les trois semaines. Chez la fille, le traitement associe oestrogènes naturels et progestatifs.

L'apport de ces hormones peut être maintenu jusqu'à l'âge normal de la ménopause chez la femme (plus tard chez l'homme). Cela permet de préserver des complications graves que sont la diminution de la densité osseuse (ostéoporose) et les problèmes cardiaques et de maintenir la masse musculaire.

Autres manifestations

Chez les garçons, si les testicules sont restés en position abdominale, une chirurgie dite d'abaissement testiculaire permettra de les redescendre dans les bourses. Cette intervention doit se faire se fait généralement avant l'âge de deux ans.

Les lésions de grattage doivent toujours être surveillées car des risques de surinfection sont possibles. Parfois elles nécessitent des soins dermatologiques adaptés voire des greffes de peau prélevée dans une zone de peau saine (autogreffes).

● Quels sont les risques du traitement ?

Le traitement par hormone de croissance entraîne une augmentation de la vitesse de croissance ; il faut donc d'autant plus surveiller le dos à la recherche d'une déviation de la colonne vertébrale (cyphose, scoliose) qui peut s'aggraver. La surveillance orthopédique doit donc être plus fréquente. Ce traitement doit être bien surveillé car il peut favoriser l'augmentation du taux de sucre dans le sang et augmenter le risque de diabète. Le bilan glucidique doit donc être particulièrement surveillé.

La testostérone peut interférer avec d'autres médicaments. Ainsi, une administration conjointe de testostérone et de médicaments anti-coagulants, doit être fortement surveillée si c'est indispensable. La testostérone a tendance à augmenter l'effet anti-coagulant de ce dernier, entraînant dès lors un risque d'hémorragie.

● Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?

Poids et troubles du comportement alimentaire

Le problème de comportement alimentaire est dû à un dysfonctionnement de l'hypothalamus. Il est donc difficilement contrôlable par les enfants qui sont en permanence en quête de nourriture. L'entourage doit être vigilant et exercer un contrôle constant sur leur alimentation et sur l'accès à la nourriture pour éviter le développement d'une obésité. Une modification du comportement alimentaire de toute la famille est souvent conseillée afin de faciliter le suivi du régime par l'enfant atteint du SPW. Le contrôle de l'alimentation nécessite souvent de rendre inaccessible l'accès à la nourriture. Une éducation alimentaire précoce est primordiale : éviter autant que possible, voire éliminer complètement les sucreries, les aliments gras et hypercaloriques, encourager l'enfant à boire de l'eau, ou à défaut des tisanes ou boissons sans sucre. Ces restrictions n'entravent en rien la qualité et l'équilibre de l'alimentation à donner, pour éviter les carences alimentaires. Favoriser la dépense énergétique par la pratique de sport, en particulier la natation, et d'une activité régulière

est également nécessaire. Cette surveillance vis-à-vis de la nourriture est généralement indispensable. Elle doit se poursuivre toute la vie, même à l'âge adulte, et représentent le point capital de la prise en charge.

Développement et comportement

Un bilan orthophonique est souhaitable et la prise en charge doit être assurée avant même l'apparition du langage pour augmenter le tonus des muscles de la face et du palais. 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 du comportement (colère, agressivité voire troubles plus graves) sont difficiles à contrôler. L'organisation de l'environnement donne de bons résultats : pas de nourriture en vue ni d'argent pour en acheter, pas de discussions ni de culpabilisation à ce sujet. L'environnement doit être rassurant et stable, avec l'annonce des changements à l'avance. Les sources de stress doivent être limitées au maximum, et les exigences adaptées aux capacités de la personne. Il faut tenir compte aussi de sa fatigabilité.

Parfois des traitements antidépresseurs sont prescrits mais les effets ne sont pas toujours satisfaisants. Les inhibiteurs de la recapture de la sérotonine (famille de médicaments utilisés dans d'autres maladies comme la dépression) peuvent être utiles dans certains cas, et provoquer des réactions adverses dans d'autres cas.

Lorsque la crise de colère a commencé, aucune intervention verbale, ni négociation, ni punition ne permet de l'arrêter : la personne est hors contrôle. Il convient de l'isoler dans un endroit calme en surveillant qu'elle ne se blesse pas. Les colères sont en général de courte durée. L'origine de la colère doit être recherchée lorsque le calme est revenu, afin d'éviter qu'elle ne se reproduise.

Autres manifestations

Les déformations de la colonne vertébrale (cyphose et scoliose) sont prises en charge par un orthopédiste. Des séances de kinésithérapie peuvent être prescrites ainsi que le port d'un corset. Cependant, l'importance de l'obésité peut rendre difficile cette prise en charge standard. Le recours à la chirurgie peut s'avérer nécessaire mais celle-ci doit être réalisé dans des centres spécialisés connaissant bien le SPW.

Le port de bas de contention ou la réalisation de massages spécifiques (drainage lymphatique) est utile en présence de lymphœdème.

Un suivi régulier par un ophtalmologue est nécessaire pour la recherche de problèmes oculaires tels qu'une myopie ou un strabisme.

● Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Les enfants atteints de SPW sont confrontés à de nombreuses frustrations et éprouvent une grande culpabilité quand ils n'arrivent pas à contrôler leur comportement alimentaire et leurs accès de colère. Un soutien psychologique leur permettant d'extérioriser leurs sentiments et de verbaliser leurs émotions peut leur procurer un soulagement. Un soutien psychologique est également nécessaire pour l'entourage des enfants atteints de SPW. Le contrôle alimentaire indispensable et permanent est souvent source de conflit et favorise les accès de colère qui sont parfois difficiles à gérer par l'entourage.

● Comment faire suivre son enfant ?

De l'enfance à l'âge adulte, un environnement familial et médical attentif aux éventuelles difficultés et apportant le soutien nécessaire permet un développement optimal. Le suivi dépend de l'âge, mais est toujours pluridisciplinaire. Dans l'enfance, une équipe composée d'un pédiatre endocrinologue, d'un généticien, d'un kinésithérapeute, d'un orthophoniste, d'un psychologue ou d'un pédopsychiatre et d'un diététicien est nécessaire pour une prise en charge optimale. A l'âge adulte, le suivi est assuré par une équipe multidisciplinaire composée du médecin traitant, d'un endocrinologue, d'un psychiatre, d'un kinésithérapeute, d'un psychologue, d'un diététicien et d'autres intervenants selon l'évolution.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

L'adaptabilité sociale des personnes atteintes de SPW dépend principalement de l'importance des troubles alimentaires et des troubles du comportement qui rendent souvent difficile l'accès à une vie indépendante. La prise en charge multidisciplinaire permet une intégration scolaire avec parfois un accompagnement par un auxiliaire de vie scolaire. L'évolution de la scolarité est variable d'un enfant à l'autre. A l'âge adulte, un cadre de vie adapté est nécessaire. La personne atteinte de SPW peut accéder à un maximum d'autonomie, en fonction de ses capacités, dans tous les domaines sauf celui de l'alimentation. Un travail en ESAT (Etablissements et Services d'Aide par le Travail) 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 leur famille. Des activités de jour, des séjours de soins, des vacances adaptées peuvent être proposées. Une demande de curatelle ou tutelle peut être envisagée.

● ● ● En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Actuellement, les chercheurs visent à identifier les gènes responsables du SPW et à mieux comprendre les mécanismes impliqués dans les manifestations de la maladie afin d'en améliorer le traitement. De nombreux travaux sont en cours pour mieux connaître l'implication des gènes SNRPN ((pour *small nuclear ribonucleoprotein polypeptide N*), et *Necdine* dans les fonctions de l'hypothalamus, par exemple. Ces gènes sont étudiés de manière approfondie en utilisant des modèles de souris dans lesquels ils sont spécifiquement supprimés. Ainsi il a été démontré que le gène *Necdine* est impliqué dans des symptômes spécifiques du SPW (problèmes respiratoires, problèmes moteurs...).

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

En contactant les associations de malades consacrées à ce syndrome. Vous trouverez leurs coordonnées en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé) ou sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr).

● Les prestations sociales en France

En France, les personnes, enfants ou adultes, ayant un SPW peuvent bénéficier, si nécessaire, d'une prise en charge à 100 % par la Sécurité Sociale en ce qui concerne le remboursement des frais médicaux. La somatropine recombinante a reçu une autorisation de mise sur le marché (AMM), et est prescrite comme traitement de l'enfant dont le SPW a été confirmé par un test génétique. Son remboursement est donc pris en charge.

Les familles peuvent obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé (AEEH), de même que les adultes ont la possibilité d'obtenir une allocation d'adulte handicapé en déposant un dossier auprès de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH). Suivant leur état, une prestation de compensation peut aussi être allouée aux malades. Enfin, une carte d'invalidité permet aux personnes handicapées majeures ou mineures dont le taux d'incapacité atteint ou dépasse 80 %, ce qui peut être le cas pour le SPW, de bénéficier de certains avantages fiscaux ou de transports. L'adaptation de la scolarisation aux besoins particuliers des enfants s'effectue sous le contrôle de la Maison Départementale des personnes handicapées : plans d'intégration, auxiliaires de vie scolaire, si nécessaire, classes à effectifs réduits (CLIS ou UPI en collège et lycée), orientation en établissement spécialisé dans le cas où les difficultés d'apprentissage apparaîtraient très importantes et n'évolueraient pas.

Pour plus de précisions, vous pouvez consulter le cahier Orphanet « *Vivre avec une maladie rare en France : aides et prestations* » ([ici](#)), qui compile toutes les informations sur la législation en cours, les aides, les modalités de scolarisation et d'insertion professionnelle disponibles pour les personnes atteintes de maladies rares.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Professeur Maïthé Tauber

Centre de référence du syndrome de
Prader-Willi

CHU Hôpital des enfants, Toulouse



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

Association Prader-Willi France

