

Le syndrome de Prader-Willi, maladie rare engendrant des TND et des handicaps : Comprendre pour mieux accompagner



et



et



www.prader-willi.fr

www.chu-toulouse.fr

www.defiscience.fr



<https://ipwso.org/>



www.alliance-maladies-rares.org



www.erhr.fr

Marie-Odile & François Besnier
fmo.besnier@wanadoo.fr

DOC_PWF_N°5

Pourquoi cette formation ?

- **Comprendre la maladie**
- **Améliorer les connaissances**
 - Troubles du neurodéveloppement (TND) : évaluation fonctionnelle du TND pour comprendre les forces et les besoins de la personne
 - Spécificité des Troubles du comportement alimentaire (TCA) avec histoire anorexie/ hyperphagie/troubles endocriniens
 - Gestion des émotions
- **Comprendre la personne**
- **Comprendre le rôle fort de l'environnement**
- **Comprendre la posture**
- **Vos questions ...**

Prévenir, soigner, accompagner

Sommaire



Module 1 – Un syndrome vécu, des trajectoires singulières

Module 2 – Le comportement alimentaire

Module 3 – SPW et troubles du neurodéveloppement (TND)

Module 4 – Les comportements/situations problèmes, les
comportements défis

Module 5 – Comment accompagner les personnes avec un SPW

Des trajectoires singulières

*Le syndrome de Prader-Willi
est tout d'abord une maladie*



*La personne n'est pas « Prader-Willi » ...
Elle est porteuse d'un syndrome de Prader-Willi
On peut être « Prader-Willi » et aller très bien !!*

Un syndrome vécu, des trajectoires singulières



- Initialement, une anomalie génétique
- Puis une histoire singulière
 - Vécue sous le regard des parents, des autres
 - Faite de frustrations, d'interdits
 - Dans un climat d'hypersensibilité, d'anxiété permanente
- Une conscience aiguë et douloureuse de poser problème ... d'être dans un monde étranger, difficile à comprendre
- Un besoin immédiat et constant d'être aimé, d'être reconnu donc d'exister ...
- Un besoin d'un cadre stable, plein de repères ...

Cette anomalie génétique, cette histoire singulière vont façonner une personnalité complexe, dysharmonique, avec des comportements très souvent déroutants

Le SPW = maladie génétique rare complexe du neurodéveloppement (TND)



- Prévalence : 1/15 à 20 000 naissances (# 30 naissance/an en France)
- Diagnostic en moyenne à 15 jours (en France)
- Mutation de novo, très rarement héritée : défaut d'expression de gènes d'une petite région du chromosome 15 d'origine paternelle
- **Les gènes concernés s'expriment au niveau de l'hypothalamus**
- Deux situations principales
 - Disomie uniparentale maternelle
 - Délétion ...
- **Mutation multigénique** → maladie complexe d'expression très variable

Filière DéfiScience : Le SPW, mécanismes génétiques
<https://www.youtube.com/watch?v=cjeYX3Rh-eg&t=1s>

À la naissance

Un « bébé sans mode d'emploi »

- Poupée de chiffon +++ (hypotonie axiale majeure)
 - Pas de pleurs
 - Déficit des interactions précoces (mimiques, regard ...)
 - Pas de réflexe de succion]
 - Déficit de la déglutition] Anorexie du nourrisson
 - Allaitement, nourrissage très difficile, voire impossible
 - Impact sur la relation mère-bébé et construction du lien (attachement)
 - Hospitalisation néonatalogie (SNG)
 - Mise en place d'un accompagnement précoce et multidisciplinaire
 - Intrication du rôle parent/soignant
 - Traitement précoce par hormone de croissance (taille, tonus musculaire, fatigabilité)
- Mais contrôle alimentaire et activité physique indispensables**



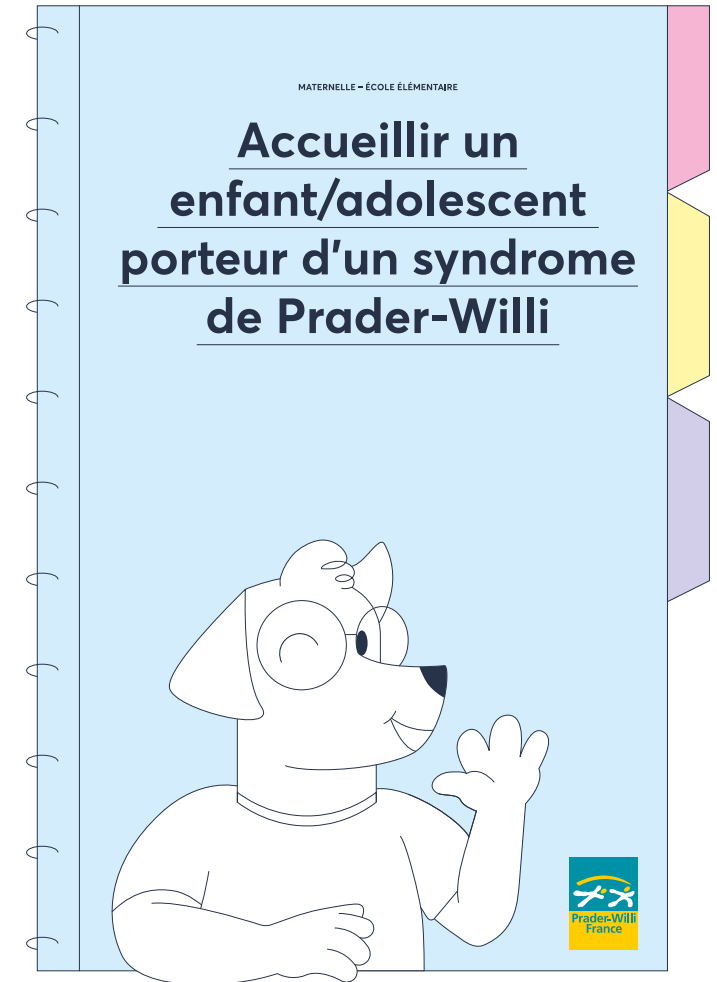
Petite enfance

- Développement psychomoteur retardé
 - Troubles phonologiques (voix nasonnée)
 - Communication verbale retardée ou difficile
 - aides à la communication et au langage (CAA)
 - Langage des signes accompagné de la parole (dès 6 mois)
 - Makaton
 - **Conscience précoce de sa différence, du regard des autres**
 - Vers 2-3 ans
 - Prise de poids soudaine, puis
 - Développement de l'intérêt très marqué pour la nourriture
- ANOREXIE initiale → HYPERPHAGIE***
- Premières colères brutales, déconcertantes

Enfance, école maternelle, école primaire

Sont présents

- Fatigabilité, lenteur, déficit d'attention mais apprentissages possibles
- Difficultés cognitives et psychologiques (anxiété, rigidité, émotions, colères)
- Quelques repères
 - Rester vigilant au ressenti de l'enfant
 - L'aider dans ses relations avec ses pairs
 - L'aider à se construire un « moi »
- **Équipe cohérente et de coéquipiers autour de l'enfant = Enseignant, AESH-i et parents**
- Proposer des aménagements à la vie dans l'établissement (repas, aides techniques ...)



Adolescence, jeune adulte (1)

- Écart entre l'âge moyen du développement pubertaire et le développement intellectuel, cognitif, affectif
 - Difficultés à conscientiser ses propres changements physiologiques, à apprivoiser cette étrangeté du nouveau corps (maturité sexuelle incomplète)
- **Incertitude du ou d'un projet de vie**
- Opposition entre revendication de liberté, d'indépendance et nécessité d'un encadrement
- **Faible estime de soi** → comment établir de vraies relations sociales ?
- **Relations complexes avec les autres**, avec leurs pairs. Quelles connivences ?

Adolescence, jeune adulte (2)

- Très fort désir de plaire, hypertrophie de la vie affective
- Volonté d'avoir un "amoureux", d'avoir une vie « normale »
- Attachement rapide, immédiat mais parfois fragile
- Tendance à collectionner ou fidélité intransigeante
- Sens excessif de la propriété de l'objet aimé
- Rêve et réalité (désir d'enfant parfois très fort)
- Apparition ou aggravation des difficultés de comportement
- Parfois, troubles psychiatriques atypiques

Vulnérabilité, mises en danger → intérêt des mesures de protection

Une maladie avec des troubles somatiques spécifiques (1)



- **Dysautonomie** en lien direct avec les troubles hypothalamiques
 - Seuil de douleur élevé fréquent mais inconstant
 - Troubles de la régulation thermique
 - Problèmes gastrointestinaux
 - Dysmotilité oro-pharyngo-oesophagienne (stase oesophage , fausses routes ...)
 - Parésie gastrique
 - Constipation ou constipations/diarrhées
 - Difficultés à vomir
 - Altération de la sensation de soif (mais parfois potomanie)
 - Scoliose (2 pics avant 4 ans et à la puberté)
 - Fatigabilité +++

Une maladie avec des troubles somatiques spécifiques (2)

- **Dysfonctionnement hypothalamique**
 - Troubles endocriniens : hypothyroïdisme, hGH, hypogonadisme (THS préconisé à évaluer)
 - Pilosité pubienne avancée
 - Troubles du comportement alimentaire et de la régulation de l'appétit
 - Troubles du comportement (émotions, habiletés sociales)
- Pathologies respiratoires (apnées centrales ou obstructives)
- Lymphoedèmes (recherche ICC, marqueur Pro-BNP)
- Troubles du sommeil – Narcolepsie
- Diabète (vigilance à l'adolescence et si diabète dans la famille)
- *ETC ...*

*Suivi médical indispensable – s'appuyer sur les ressources locales
(Centre de référence ou Centre de compétence)*

Je suis hypersensible

J'ai des particularités sensorielles qui font que je ne ressens pas certaines choses comme tout le monde. Ce qui peut vous paraître mineur peut être très inconfortable et perturbant pour moi. Voici quelques uns des « symptômes » de mon hypersensibilité. Apprenez SVP à les respecter.



hoptoys.fr

Une maladie avec des troubles de la modulation sensorielle (Hyper ou hyposensibilité)

- Sens **visuel** (désorganisation visuo-spatiale...)
- Sens **auditif** (éviter le bruit, ne pas parler trop fort ...)
- Sens **tactile** (discrimination difficile, habillement, aliments...)
- Sens **olfactif et gustatif** (attirance/rejet)
- Sens **proprioceptif** (représentation de son schéma corporel et de ses capacités physiques)
- Sens **intéroceptif** (ressenti des signaux du corps)
 - Faim, soif
 - Douleur
 - Ressenti de la température
 - Régulation température corporelle
 - Rétention vésicale
- Sens **vestibulaire** (équilibre, orientation dans l'espace)

Automutilations et grattages

- Début ? bouton, petit bobo ...
 - Auto-entretenus
 - Zones accessibles (bras, jambes, visage ...)
 - Intensité et durée variables
- **Grattages réactionnels** (stress, anxiété, frustration, ennui ...)
- **Stéréotypies** modulées par le stress
- Moindre sensation de douleur
- Parfois, ano-génitaux (constipation, sensation de vidange incomplète ...)
- Risques d'aggravation (surinfection, érysipèle)
- **Que faire ??** pas de surcharge émotionnelle, rester « léger »
 - Attention aux moments isolés, souillure de vêtements
 - Changement d'activité, de groupe – traiter anxiété, dépression



Pour en savoir plus ...

- ✓ **PNDS du SPW** - https://www.has-santé.fr/jcms/p_3291625/fr/syndrome-prader-willi
- ✓ **Site IPWSO** - <https://ipwso.org/pws-information/information-for-professional-caregivers/>
- ✓ **Site PWF** - <https://www.prader-willi.fr/>
- ✓ **Guide de pratiques partagées** pour l'accompagnement au quotidien de personnes avec le SPW - <http://guide-prader-willi.fr/>
- ✓ **Filière DéfiScience** - SPW, Mieux comprendre pour mieux accompagner <https://numerique.defiscience.fr/formation-le-syndrome-de-prader-willi/>
- ✓ Données médicales que parents et accompagnants de personnes porteuses du SPW doivent connaître Le syndrome de Prader-Willi (SPW)
[Données médicales SPW PWF&CR](#)
- ✓ **Carte de soins et d'urgence** (à demander au centre de référence)
<https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-referance-du-syndrome-de-prader-willi>



Module 2

Le comportement alimentaire



Acte social – Enjeu vital

- Troubles majeurs du comportement alimentaire
- Le SPW, intrication forte du somatique et du psychique
- Quel accompagnement ?

SPW, maladie rare complexe du neurodéveloppement

Intrication du somatique et du psychiatrique

Troubles majeurs du
comportement alimentaire
spécifiques du SPW

Troubles cognitifs et des
apprentissages

**Favoriser la construction d'une
personne et sa socialisation**

Troubles somatiques

Troubles du comportement
et des compétences sociales

**Dans un environnement difficile auquel on demande à la personne
de s'adapter**

Troubles majeurs du comportement alimentaire - Hyperphagie

- On pense que la personne avec un SPW a toujours faim mais,
 - Elle n'a pas faim en permanence
 - Elle pense à la nourriture en permanence et à tout ce qui s'y rapporte
- Les troubles du comportement alimentaire sont dus à des altérations du système nerveux central (SNC)
 - Troubles de la sensation de satiété (seuil et état)
 - Pensée prégnante et obsédante pour la nourriture
 - Proche d'un **comportement addictif et compulsif**



Hyperphagie dans le SPW

De quoi parle-t-on ? (1)



- Anxiété latente/horloge → Trouble constant (intensité /état psychologique)
- Impulsions irrépressibles / craving (addictologie)
- Quête permanente de nourriture → « culpabilité », mal-être
- « Détournement » de nourriture pour consommer ou stocker
- Boulimie, « remplissage »
- Ingestion de nourriture impropre ou non comestible, PICA
- Stratégies très élaborées, capacité d'inventions inimaginables, expéditions planifiées ...sixième sens

Hyperphagie dans le SPW

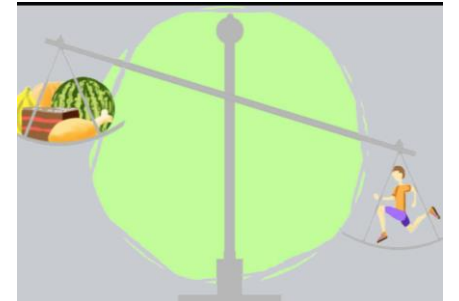
De quoi parle-t-on ? (2)



- Avant et au moment des repas : agitation et comportements anormaux
- Comportement à table
 - Prise lente et minutieuse sans signaux de diminution de la faim
 - OU
 - Glotonnerie et risque de fausse route
 - Nettoyage excessif de l'assiette, miettes, récurage...
 - Surveillance des voisins
 - Rituels
- Consommation excessive de nourriture/boisson (risque perforation digestive)
- Préférence +++ pour le sucré
- Colères lors de frustration
- Autres addictions : tabac +++, plus rarement alcool

L'obésité n'est pas inéluctable !!!

- SPW → masse grasse importante
→ masse musculaire plus faible (métabolisme basal ↘ 20%)
Personne avec un SPW + hyperphagie + diminution du métabolisme de l'exercice → obésité
- Même avec l'hormone de croissance
→ Menu adapté avec ajustement des apports alimentaires
→ Activité physique régulière, journalière
- Ils ne sont pas responsables de cette hyperphagie – il faut le comprendre !!
→ **Contrôle de l'accès à la nourriture indispensable**
→ **Approche cohérente (tous les accompagnants doivent savoir quoi faire, comment et pourquoi)**



Activité physique adaptée (APA) et encadrée

SPW = maladie complexe
qui associe

- Déficits cognitifs
- Impulsivité
comportementale
- Difficultés d'apprentissage
- Troubles des habilités
sociales
- Difficultés à « démarrer »

- Hypotonie musculaire
- Fragilité articulaire: scoliose,
entorses
- Fragilité osseuse
- Troubles de la statique
- Fatigabilité
- Anomalie de la soif
- Troubles de l'équilibre et de
la statique



Prise en charge personnalisée
adaptée aux capacités de la personne

Un cadre, Un accompagnement essentiel, permanent



Alléger l'esprit

Rassurer et anticiper : pas de doute, ni d'espoir, ni de déception sur ce qui sera au menu aujourd'hui



Alléger l'assiette

Alimentation hypocalorique, adaptée et contrôlée.



Instaurer un climat de confiance

Offrir une écoute bienveillante, assurer une continuité et une régularité.



Accompagner l'angoisse et la frustration

Accompagner les changements et les transitions, informer l'entourage.

... **Rendre léger le contrôle alimentaire**

**Souvent, la personne demande de l'aide
L'associer à ce qui est mis en place pour l'aider**

Module 3 – Syndrome de Prader-Willi et Troubles du neurodéveloppement (TND)



Le SPW, maladie rare à l'origine de TND
et de handicaps

Immaturité des habiletés sociales

Le SPW, maladie rare à l'origine de TND et de handicaps (1)



- **Dès le début de vie, interactions avec l'environnement vont** structurer les réseaux du cerveau impliqués dans le processus de développement de la personne et ses apprentissages
- Quels ressentis sensoriels in utéro (toucher, odorat, goût, ouïe...) ?
 - Neurodéveloppement particulier, dysharmonique
 - Comportement perturbé
 - perception du monde extérieur
 - interprétation des ressentis
 - réponses parfois inadaptées

Ils ont « une autre façon de voir le monde »
Ils ont des difficultés dans les interactions sociales
Ils ont des difficultés du «vivre avec »

Le SPW, maladie rare à l'origine de TND et de handicaps (2)

Ce neurodéveloppement particulier va induire

- **Des troubles du comportement**
- **Des troubles cognitifs particuliers**
(communication, apprentissages, émotions...)
- **Des troubles du développement intellectuel (TDI)**
 - Une **différence intellectuelle légère** ou moyenne (variable d'une personne à l'autre)
 - Des **compétences intellectuelles déficitaires** (raisonnement, abstraction, jugement)
 - Un **comportement adaptatif limité** dans les habiletés conceptuelles (langage, lecture, argent, temps ...) et sociales (vie quotidienne, santé, sécurité ...)



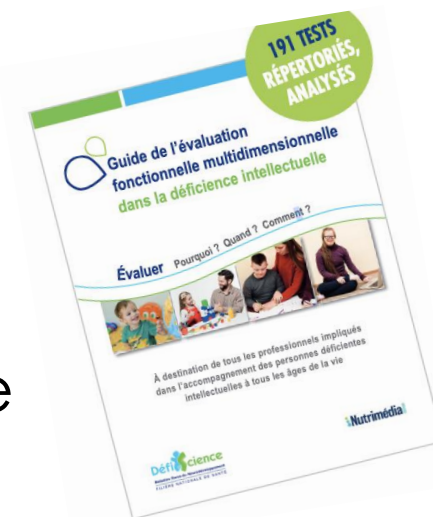
Le SPW, maladie rare à l'origine de TND et de handicaps (3)

« Pour aider les personnes avec TND à apprendre et être acteurs de leur vie

- il faut connaître leurs compétences et leurs fragilités
- Assurer une continuité du parcours de vie
- Poursuivre le développement des compétences
- Faciliter les transitions » Pr Vincent Desportes - DéfiScience

Il faudrait donc ...

- Poser systématiquement le diagnostic de TDI
- Évaluer régulièrement la trajectoire développementale
 - Les compétences intellectuelles (par ex. échelles de Weschler)
 - Le développement cognitif et adaptatif dans la vie quotidienne (Vineland II)
- Déterminer les besoins de soutien dans la vie quotidienne et les projets de la personne (échelle d'intensité de soutien - SIS-F)



Dans la vie quotidienne ...

Troubles comportementaux

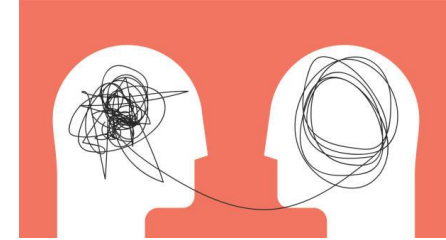
- **Rigidité cognitive** (déficit de flexibilité)
 - Obstination, entêtement
 - Difficultés pour changer de tâche, d'activité
 - Questionnements répétitifs, discours en boucle
- **Comportements compulsifs**
 - Collections, rangements dans un ordre immuable
 - Accumulations/collectionnisme
 - Idées obsédantes sur une personne
- **Faiblesse de la mémoire (surtout MCT)**
- Difficultés de conceptualisation, **d'abstraction** (notions de temps, espace ou causalité ...)
- **Habitudes et rituels** (ne pas les laisser s'installer ...)



Dans la vie quotidienne ...

Communication orale

- Deux champs dans la communication orale (situation interactive)
 - Langage réceptif = ce que je comprends
 - Langage expressif = ce que je dis
(capacités expressives > réceptives)



⚠ Attention, si très bonnes capacités d'expression verbale, mais, langage réceptif déficitaire

→ mal entendus/ malentendus /non entendus

- Pauvreté du langage figuratif et élaboré
- Difficultés avec l'abstraction
- Difficultés avec la polysémie
- Compréhension difficile de l'implicite, des non-dits



Dans la vie quotidienne ...

Communication

- **Lenteur à comprendre et à répondre**, besoin de temps pour analyser une information et prendre une décision ou y répondre

"J'ai un côté « menteur ». Quand on me pose une question, avant de pouvoir comprendre ce qui est dit, je donne rapidement une réponse sans réfléchir. Cela se produit davantage lorsque je ne me sens pas bien ou quand je suis stressé."
- **Propension à la fabulation – à distinguer d'un délire**
 - Invention d'un univers satisfaisant et pris pour du réel (situations professionnelles ou familiales fantasmées délires érotomaniaques, grossesses imaginaires ...)

Dans la vie quotidienne ...

Ajustement dans les interactions sociales

- **Communication pragmatique** : adapter son langage dans un contexte non verbal (attitudes corporelles ...)
- **Théorie de l'esprit** : capacité d'attribuer à autrui des intentions, des croyances, des désirs ou des représentations mentales (autres que les siennes)
 - Ne pas négocier, ne pas discuter Mais, expliquer
 - Difficultés à initier une conversation, pas de sens critique
- Difficulté de compréhension globale par blocage sur un détail
- **Difficultés pour échanger avec plusieurs personnes**
 - Préférence pour une relation duelle
 - Tendance à rester collé à une vision égocentrée
- **Hypersensibilité au stress**



Dans la vie quotidienne ... Les dysfonctions exécutives

Difficultés à utiliser spontanément ses connaissances ou compétences dans des situations nouvelles, donc non routinières

- Déficit pour initier une action dont ils sont pourtant capables
- Difficultés à saisir dans quel contexte et à quel moment agir
- Limitation du comportement adaptatif
- Difficultés en lien avec les fonctions d'attention, de flexibilité, d'inhibition, de planification

**Donc comment faire face à l'imprévu, changer de planning ?
Pas de plans B !!**

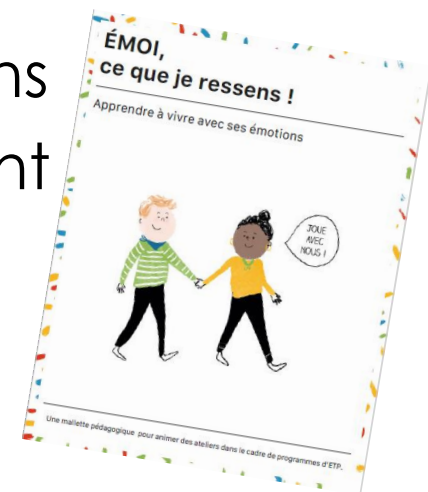
Et pourtant, capables de stratégies inimaginables
pour se procurer de la nourriture

Dans la vie quotidienne ... Immaturité émotionnelle

- Difficultés pour **reconnaître, identifier, gérer et verbaliser leurs émotions** mais aussi celles des autres
- En apparence, pas ou très peu d'ajustement du comportement à l'état émotionnel de l'autre (joie et colère les mieux reconnues)
- Reconnaissance des visages et des émotions altérée (exploration atypique des yeux et du visage)
- **Absence de filtre, de modulation** des émotions et des impulsions
- **Désinhibition émotionnelle** - Effet « on/off » parfois déconcertant



Et pourtant, très attentifs à leur entourage ...
Ils entendent tout, ils voient tout !
Ce sont des « éponges émotionnelles »



Dans la vie quotidienne ... Difficultés de la vie sexuelle

- Difficultés pour exprimer ses pulsions sexuelles, selon la « norme »
- Quelle sexualité
 - difficultés à vivre une sexualité comme les autres
 - pas de confiance en soi, désirable ? capable ?
- Relations sexuelles « pour faire plaisir », en échange de nourriture → redire la notion de consentement
- Désinhibition sexuelle, absence de pudeur (codes sociaux à rappeler)
- Grande vulnérabilité sur les réseaux sociaux, les sites de rencontres (substitution à de vraies rencontres)



Accompagnement indispensable
Information et formation à la vie affective et sexuelle

Module 4 - Les situations problèmes

Les situations défis



Les colères, les « crises »

Avant, pendant et après ...

Les troubles psychiques, les « crises » aiguës

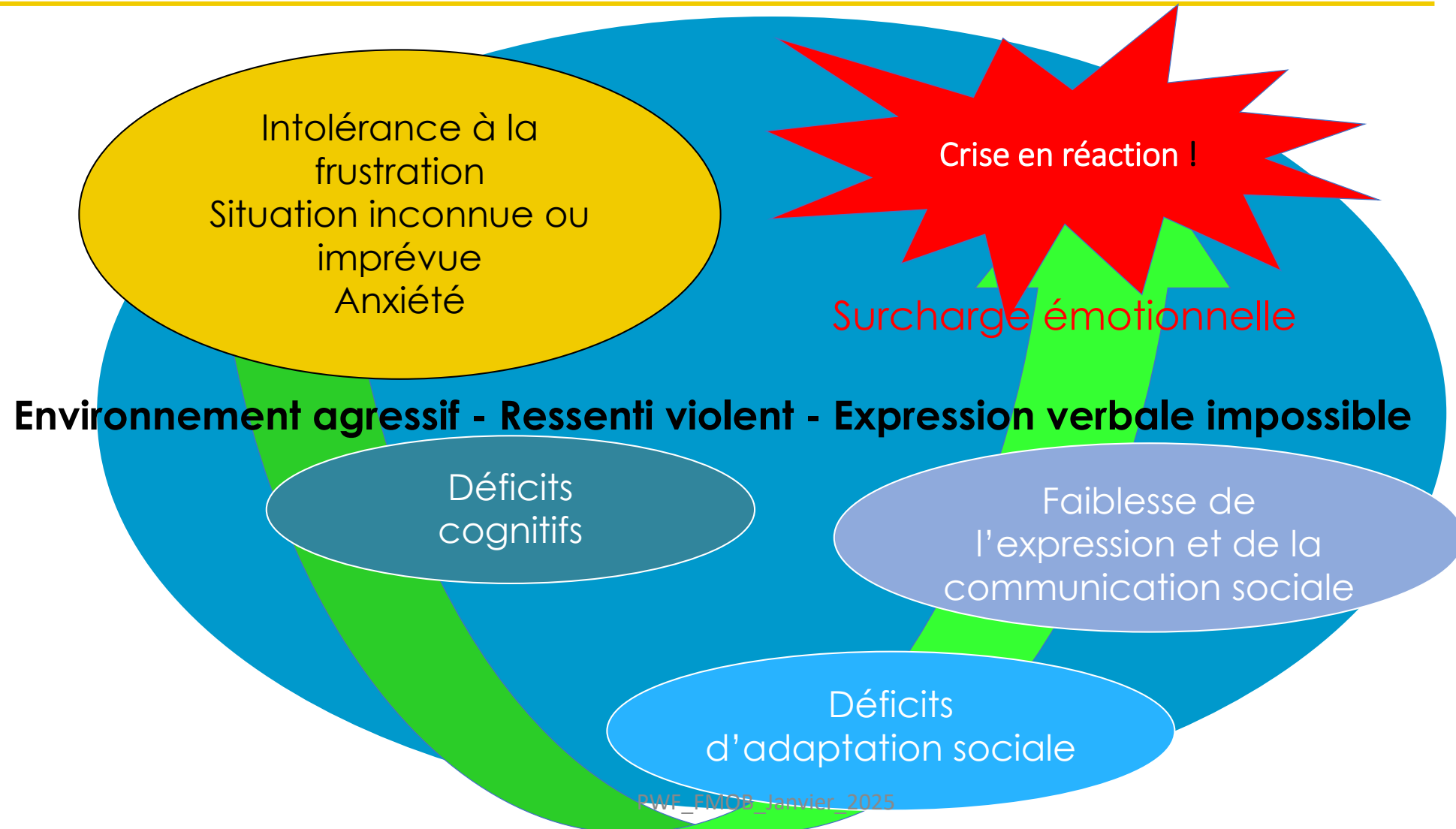
Les colères, les crises

- Passages à l'acte réactionnels, en lien avec le contexte, ciblés
- Actes de violence, a priori non ciblés (message +++ à l'entourage)
 - hétéro-agressivité physique, verbale se manifestant contre l'entourage
 - auto-agressivité (automutilations)
- **Déclenchées par anxiété, frustration, incohérences, vécu d'injustice, changements de routine ... inconfort somatique**
- **Aggravées par fatigue, dépression**
- Souvent, violence agie sans commune mesure avec les incidents l'ayant provoquée



Troubles du comportement = expression d'un mal être

Comprendre l'origine des « crises » pour les prévenir



Prévention des crises

Stratégies de prévention

- Être à l'écoute des signaux faibles
- Attitude de réassurance, d'empathie, de bienveillance, proximité ou non de la personne, voix
- Décentrer la pensée pour désamorcer
- Rechercher une réponse collaborative
- Passer le relai
- Céder ou pas (*bénéfice/risque*)...

Empathie

Patience


Calme

Que faire pendant la « crise » ?

Pendant la crise, la personne est hors de contrôle

- Ne pas chercher à la raisonner, toute discussion rationnelle est vaine
- L'isoler dans un endroit calme tout en surveillant qu'elle ne se blesse pas
- L'isoler pour protéger les autres
- Aider la personne à reprendre le contrôle de ses émotions
- Gérer ses propres émotions
- Ne pas répondre en miroir

Que faire après la « crise » ?

- Après la crise, rechercher les causes, analyser le déroulement et les solutions qui ont permis de la résoudre
- Cahier de suivi « crises » 
 - Tableau avec informations factuelles (date, lieu, contexte, résolution, décisions)
 - Repérage de situations similaires ayant déclenché la crise
 - Quelle est la fonction de la crise ?
- Au calme, réfléchir et discuter du problème avec la personne, l'aider à verbaliser l'événement
- En équipe, avec la personne, avec la famille
 - Revoir le projet de vie (donner un sens au quotidien)
 - Revoir le contrat (le contrat fait tiers)
 - Importance d'une supervision

Grille d'analyse fonctionnelle des « crises » (type ABC)

Date Heure	Lieu	Personnes présentes	Antécédents Que se passe-t-il juste avant ?	Comportement Que fait, que dit la personne ?	Suite Quelle(s) solution(s) ?

Les troubles psychiques

Les crises aiguës (1)

- Le SPW n'est pas une maladie mentale répertoriée (CIM X, DSM V) malgré des symptômes psychiatriques identifiables
 - Troubles anxieux
 - Troubles dépressifs
 - Troubles de l'humeur
 - Troubles autistiques
 - Symptômes psychotiques, décompensations ...
- Manifestations soudaines, violentes, déroutantes
- **Distinguer ce qui relève**
 - **d'un trouble psychique ou**
 - **d'une incompréhension de l'environnement, génératrice d'angoisse, de comportement inadapté**

Les troubles psychiques

Les crises aiguës (2)

- Vulnérabilité aux troubles psychiques
- Importance du contexte personnel - accompagnement pédopsychiatrique à envisager dès l'enfance
- **États dépressifs souvent ignorés ou sous diagnostiqués**
- Première survenue brutale (début adolescence, âge adulte), avec parfois une modification très sensible du comportement habituel
- Hospitalisation pouvant être indispensable (grande souffrance)
 - psychotropes
 - **attention au « si besoin »**

Module 5 - Comment accompagner les personnes avec un SPW



Un accompagnement collectif cohérent

Autodétermination, un changement de regard et de posture

Autodétermination, une exigence respectueuse de la personne

Pour conclure sur ces histoires singulières

Un accompagnement collectif cohérent



- **Un cadre nécessaire qui protège et libère**
 - À construire avec eux et non imposer
 - Cadre jamais totalement acquis, à rappeler et expliciter régulièrement
 - Cadre qui doit évoluer avec le temps, s'assouplir pour ne pas enfermer et permettre le libre choix
- **Un contrat = reflet d'1 collectif qui s'engage à accompagner**
- **Transgression des règles = rupture du contrat et du lien de confiance**
 - Poser un acte pour restaurer le lien (réparation, mise à distance...)
 - Décision collégiale, expliquée, non négociable, et « vue » par la personne

Autodétermination, un changement de regard et de posture



- **La personne n'est pas une personne « moins »**
 - Ne pas penser « retard » à rattraper
 - Ne pas penser « écart » à réduire par rapport à une norme
- Proposer un **accompagnement adapté** à ses capacités et à son évolution (plasticité cérébrale)
- **Rechercher et adapter l'environnement** pour qu'elle se sente accueillie
 - appréciée
 - comprise
- Rechercher, s'appuyer sur **ses compétences** et les développer
- **L'accompagner dans ses choix** et non dans celui des autres (ambivalence, conflit de loyauté)

Autodétermination

Une exigence respectueuse de la personne

Désir et volonté de vivre dans la société, d'être dans la société
L'accompagner, c'est :

- Ne pas faire, décider à sa place
- Repérer les freins (peur des échecs, trop grande liberté ...)
- Oser prendre des risques, et faire confiance
- L'écouter, l'aider à demander de l'aide
- Coconstruire avec elle ses projets



Pour conclure sur ces histoires singulières ...

- Accompagner la personne et oublier le syndrome sans le nier
- Penser « **parcours de vie** », **vision dynamique**
- Être **cohérents** dans l'accompagnement
- Mise en place, très tôt, d'un **cadre qui protège et libère**
- S'appuyer sur leurs compétences, ne pas sous-estimer leurs capacités, leur potentiel

Ce sont des personnes à part entière, avec des droits,
des désirs, des espoirs

Prenons le temps de les écouter

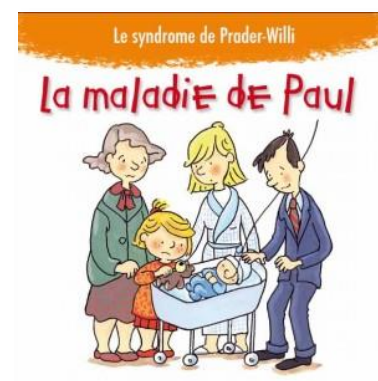
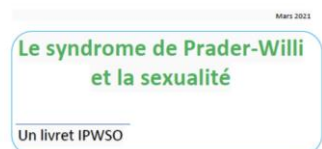
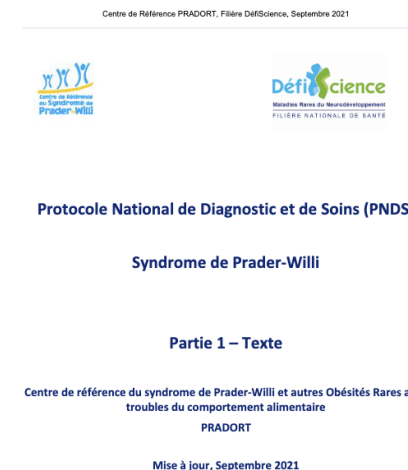
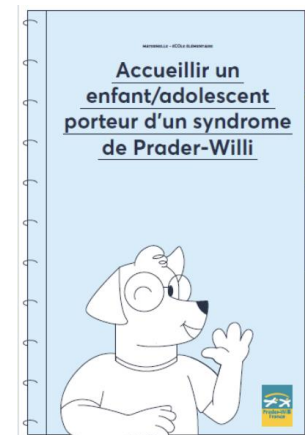
Faisons preuve d'une réelle empathie

On ne peut pas leur mentir !!

Annexes



PWF - Des publications



Des points de vigilance

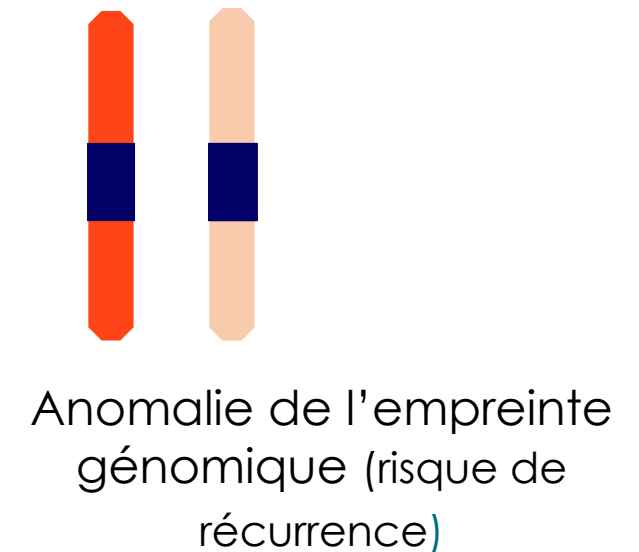
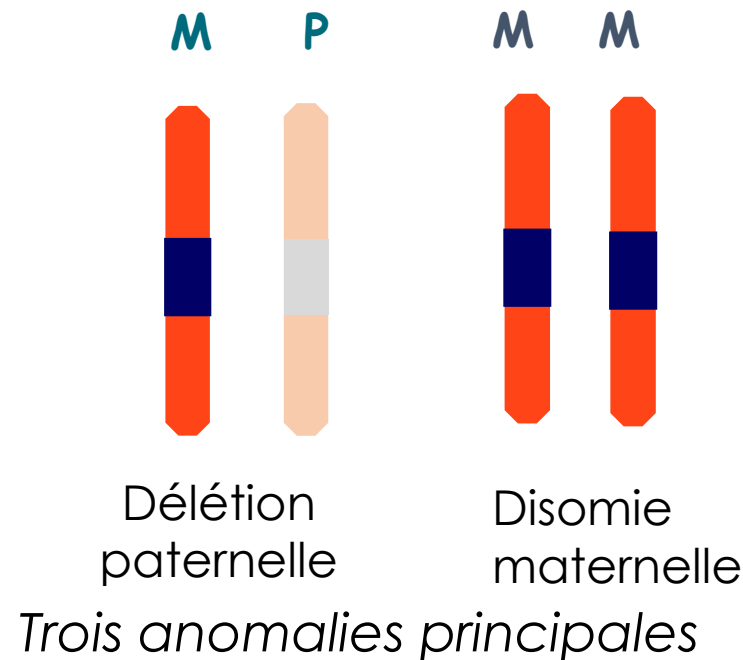
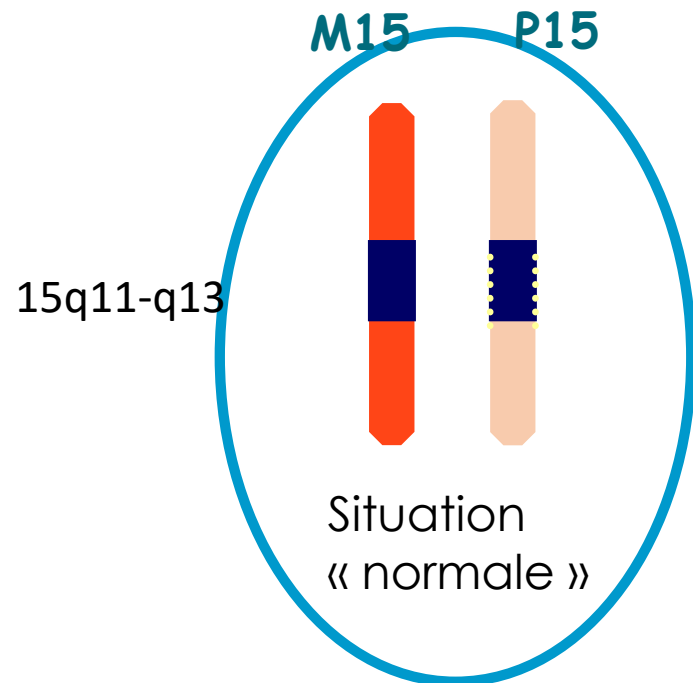
Des points d'étape

- **Points hebdomadaires**
 - Inspecter les lésions cutanées , les jambes (lymphoedème et œdème)
 - Courbe des grattages
 - Faire le point sur les troubles gastrointestinaux, examiner l'abdomen
 - Évaluation de l'état mental, des colères
- **Points mensuels ou trimestriels si la personne va bien**
 - Courbes de poids
 - Faire le point sur les traitements
 - Faire le point sur le sommeil, la température, la tension, la fréquence cardiaque
- **Des bilans et synthèse semestriels ou annuels**
 - Rediscuter du projet
 - Planifier un suivi dans les CC

Le SPW = maladie génétique rare complexe du neurodéveloppement

Mutation de novo, très rarement héritée
Défaut d'expression de plusieurs gènes du locus 15q11q13
du chromosome 15 d'origine paternelle
Mutation multigénique complexe, d'expression très variable

Gènes soumis à une
empreinte génomique
parentale.
*SPW : l'allèle maternel est
silencieux, seul l'allèle
paternel s'exprime*

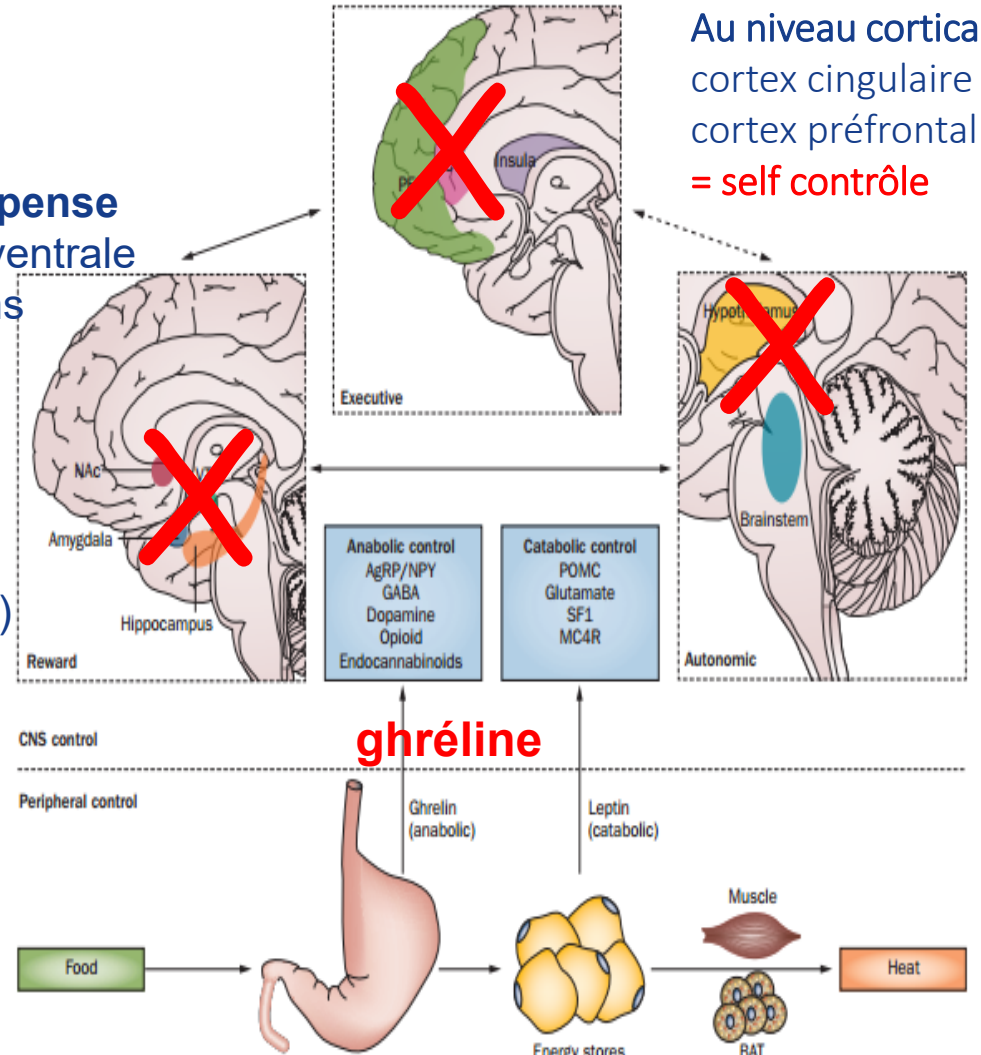


SPW et régulation centrale - prise alimentaire

Système de récompense

- aire tegmentale ventrale
- noyau accumbens
- amygdale
- hippocampe

plaisir (liking)
GABA et opiacés
 motivation (wanting)
Dopamine
 = addiction



Noyaux profonds

- hypothalamus (noyau arqué)
- tronc cérébral (noyau du tractus solitaire)

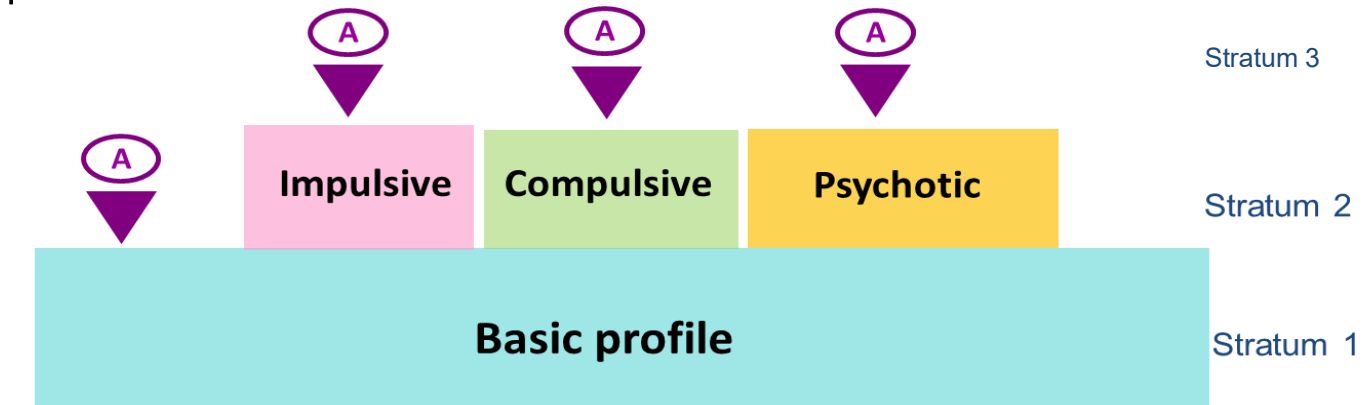
régule
Prise alimentaire
 (faim/satiété)
 dépense énergétique

A model to characterize psychopathological features in adults with Prader-Willi syndrome

Thuilleaux D., Laurier V., Copet P., Tricot J., Demeer G., Mourre F., Tauber M., Jauregi J.

American Journal of Medical genetics. Part A . Octobre 2017

Organisation des différents tableaux psychopathologiques observés chez les personnes adultes avec un SPW

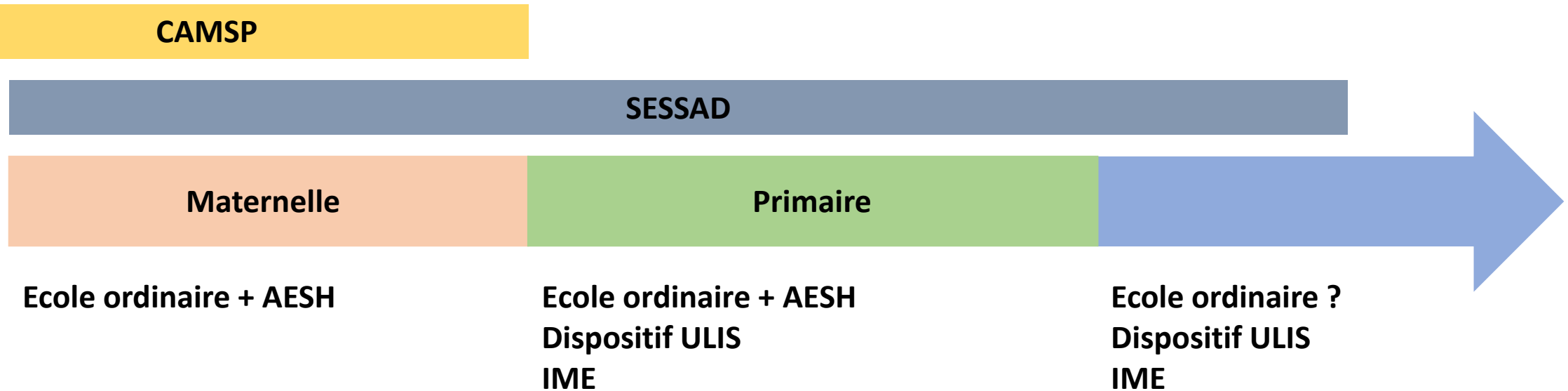


▪ Acute State

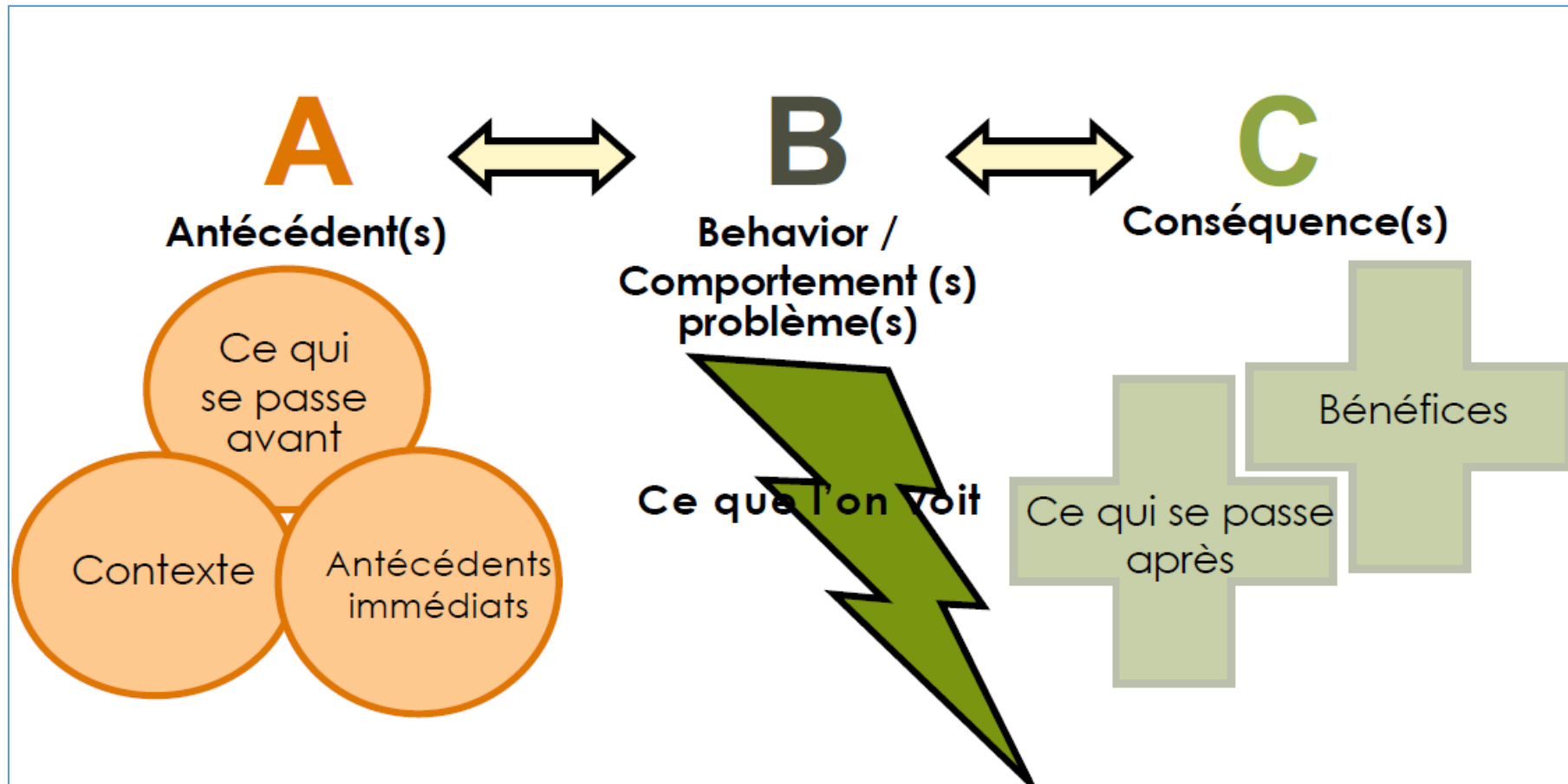


- Clastic crisis
- Acute anxiety crisis
- Acute delirium episode
- Acute depressive state

La scolarisation



L'analyse fonctionnelle



Prévention des crises

Quelques pistes ...

- Ne pas donner plus d'une consigne à la fois !
- Consignes claires, sans commentaires (laisse tomber, t'as la tête en l'air, secoue-toi, bouge, t'es pas dans ton assiette...)
- Renforcer la consigne par un support visuel (écrit ou objet)
- Favoriser et renforcer la réussite, « théâtraliser »
- Transformer positivement une situation délicate ou inquiétante
- Favoriser le « stop » plutôt que le « non »
- Ne pas parler de « régime » mais de « menu adapté, équilibré, bon pour la santé »
- COHÉRENCE entre tous !!

Quelques attitudes à préférer

- Laisser le temps à la compréhension puis à la réponse
- Tout ce qui améliore l'estime de soi : « tu es super, génial, trop fort ... »
- Montrer que l'on a compris leur état d'esprit : « je comprends que tu es en colère, cela ne te plaît pas ... mais c'est la règle On va voir comment arranger ça ... »
- Aider la personne à décider : « Tu me ferais plaisir de », « que penses-tu de faire ceci ?... »
- Ne pas discuter sur le coup, on ne gagne jamais ! mais reprendre la discussion plus tard
- Ne pas se lancer dans trop d'explications

Quelques mots ou phrases à éviter ...

- « Tu devrais être capable de ... »
- « Tu n'as pas le droit ... mais « je te propose » ...
- Arrête d'agir comme un bébé !
- Ne pas demander « qu'est-ce que tu préfères » ...le choix est très difficile, mais plutôt « qu'as-tu l'habitude de ? »
- « Dépêche-toi, plus vite ... »
 - laisser un peu de temps,
 - utiliser éventuellement un système de "compte à rebours", avec un rappel à 15 minutes, puis à 10 minutes, etc.
- Ne pas répondre « je ne sais pas » cela angoisse, mais plutôt « je ne peux pas te dire actuellement, il faut que je vérifie et je te donnerai la réponse ... »