

Ressources Syndrome de Prader-Willi

Définition

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) : maladie génétique rare, neurodéveloppementale, caractérisée par un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire avec une hypotonie sévère et des déficits alimentaires pendant la période néonatale, suivis d'une période de prise de poids excessive avec hyperphagie associée à un risque d'obésité morbide pendant l'enfance et à l'âge adulte, des difficultés d'apprentissage, des déficits sur le plan des habiletés sociales, des troubles du comportement ou des troubles psychiatriques majeurs.

Description clinique

L'hypotonie sévère à la naissance est associée à de faibles habiletés orales et sociales lesquelles, bien que moins manifestes sur le plan clinique, persistent tout au long de la vie. Les traits caractéristiques du visage (front étroit, yeux en amande, lèvre supérieure mince et bouche tournée vers le bas), ainsi que des mains et des pieds de très petite taille, sont fréquemment observés. Après cette phase initiale, suivie d'une prise de poids excessive alors que le régime alimentaire n'a pas changé, apparaissent les signes les plus marquants : hyperphagie et absence de satiété conduisant souvent à une obésité morbide chez les enfants atteints, et ce dès l'âge de trois ans. En l'absence d'un contrôle strict de l'accès à la nourriture, la situation peut se détériorer rapidement. Les autres troubles endocriniens associés sont une petite taille due à un déficit en hormone de croissance (GH), un développement pubertaire incomplet dû à un hypogonadisme d'origine mixte (centrale et périphérique), une hypothyroïdie, une pubarche prématurée et, rarement, un déficit en corticotrophine. Le degré du trouble cognitif est très variable, oscillant entre léger et modéré mais chez la plupart des individus. Il est associé à des difficultés d'apprentissage et à des troubles du développement de la parole et du langage, aggravés par des troubles psychologiques et des troubles du comportement, une altération des habiletés sociales et du contrôle des émotions. Diabète, troubles respiratoires du sommeil, troubles gastro-intestinaux et infections font partie des comorbidités associées. Le phénotype du syndrome de Prader-Willi (SPW) apparaît également dans 10 % des cas de syndrome de l'X fragile.

Prévalence : 1-9 / 100 000

Etiologie

Il s'agit d'une maladie hétérogène sur le plan clinique et génétique. Elle est souvent causée par une délétion en 15q11-q13 d'origine paternelle, une disomie d'origine maternelle ou, très rarement, par des anomalies de l'empreinte dans la même région.

Informations à consulter sur Orphanet : [Orphanet: Syndrome de Prader-Willi](#)

> Focus handicap : http://www.orpha.net/data/patho/Han/fr/Handicap_PraderWilli--FrfrPub139v01.pdf (2013)

> Conduite à tenir en urgence :
https://www.orpha.net/data/patho/FR/Urgences_praderwilli-frPro739.pdf (2012)

> Fiche récapitulative pour s'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 un médecin. [PW \(orpha.net\)](#)

Protocole national de diagnostic et de soins

> *Protocole national de diagnostic et de soins du Syndrome de Prader-Willi*. HAS - Haute autorité de la santé, 2021
https://www.has-sante.fr/jcms/p_3291625/fr/syndrome-prader-willi

Guides

> Ce livret a pour objectif de réfléchir aux postures singulières pour l'accompagnement d'une personne avec les limites et les capacités induites par le syndrome. [181214-vf anonyme-LIVRET accompagnement-syndromePRADER-WILLI \(cra-champagne-ardenne.fr\)](#)

> Le syndrome de Prader-Willi Troubles du comportement Docteur Denise Thuilleaux et Association Prader-Willi France Réédition mars 2017. [Livret comportement 2017 webp.pdf \(prader-willi.fr\)](#)

> Le syndrome de Prader-Willi (SPW) Quelques données médicales que parents et accompagnants de personnes porteuses du SPW (personnes PW) doivent connaître. 2017. [Microsoft Word - Données médicales SPW PWF MT CPB MC GP GD DT OK.docx \(prader-willi.fr\)](#)

> Conseils alimentaires pour les personnes présentant le syndrome de Prader-Willi : de la naissance à l'âge adulte.

Conçu et réalisé par l'association Prader-Willi France en collaboration avec le centre de référence (Toulouse et Hendaye). 23 p.

https://www.prader-willi.fr/wp-content/uploads/Liv_Dietetique_011208.pdf

> Guide de pratiques partagées pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le syndrome de Prader-Willi comportant 12 rubriques | (guide-prader-willi.fr)



> Accompagnement des personnes porteuses du syndrome de Prader-Willi en Établissement Médico-Social. [PWF FMOB 4Q 2018 V5.pdf \(prader-willi.fr\)](#) :

Vidéos

> Quel accompagnement éducatif pour l'enfant atteint d'un syndrome de Prader-Willi ? Sandrine Jaureguiberry-Biados, éducatrice spécialisée. 8'57 mn. Synthétique et informations pratiques sur l'accompagnement. [Accompagnement éducatif - Syndrome de Prader-Willi \(youtube.com\)](#)

> Formation au syndrome de Prader-Willi. Module 5 Comment accompagner ? 12'54 mn 16 févr. 2021 [PWF Module5 dec20 \(youtube.com\)](#)

Sites internet

> Association Prader-Willi France : <http://www.prader-willi.fr>

> Centre de référence du syndrome de Prader-Willi : <http://www.chu-toulouse.fr/-le-syndrome-de-prader-willi->

Livres

> EMERSON Éric, EINFELD Stewart L. *Les comportements-défis : analyser, comprendre et traiter*. Bruxelles : De Boeck, 2016. 268 p. Cote Pépinière E5 EIN



> RICHARD Cyrielle. *Déficiences intellectuelles : de la compréhension à la remédiation*. Bruxelles : De Boeck, 2018. 258 p.

Cote AuRA DEV.33.5 RIC



Autres ressources

> Retour d'expérience sur l'accompagnement d'adolescents avec un syndrome de Prader-Willi. Ce document rédigé par Laëtitia Gonon est un témoignage de son activité auprès de 5 jeunes avec un syndrome de Prader-Willi à l'ISEF (Institution Spécialisée d'Education et de Formation) du Château d'Aix. Il se veut un retour d'expérience destiné aux autres accompagnateurs dont l'objectif est de mettre en avant ce qui fonctionne et les conditions dans lesquelles cela fonctionne.

<https://www.prader-willi.fr/retour-dexperience-conseils-dune-referente-en-ime-de-jeunes-avec-un-syndrome-de-prader-willi>

> Comment en tant que cadre, peut-on intégrer dans une structure une personne ayant le syndrome Prader-Willi ?

Travail de fin d'études de Annick Van Muijlder et Pauline Martinez où est menée une analyse de l'accompagnement proposé dans deux établissements belges très différents. [13122022-Comment-en-tant-que-cadre-peut-on-integrer-dans-une-structure-une-personne-ayant-le-syndrome-Prader-Willi-avec-compression.pdf](#)

> Informations de prévention dans le cadre de l'accompagnement d'une personne avec syndrome de Prader-Willi. Ces recommandations portent sur le plan alimentaire et sur le plan de l'activité physique. Elles ont été rédigées par le Centre de référence du syndrome de Prader-Willi, PRADORT.

<https://www.prader-willi.fr/information-de-prevention-a-destination-des-etablissements-medicaux-sociaux>

> Enquête sur la situation de vie des adultes porteurs d'un syndrome de Prader-Willi - Juillet 2023. [Enque-te Adultes PWF 2022 23.pdf \(prader-willi.fr\)](#)