

## JOURNEE « SYNDROME PRADER-WILLI »

En partenariat avec le centre de Référence des Maladies Rares de l'Hypophyse

---

1<sup>er</sup> Décembre 2017 – Hôpital de la Conception

### 9h30

Introduction, Centre de référence Maladies Rares HYPO/Centre de compétence Prader-Willi Marseille, Pr Reynaud, Dr Albarel, CSO, Dr B. Caborit

Présentation Equipe-Relais Handicaps Rares

Introduction sur le Syndrome Prader-Willi : Organisation des centres références et compétences : Dr Cabal et Pr Poitou

### 10h - 13h00 Généralités sur les prises en charge

- Orthopédie, scoliose - Pr Viehweger
- Troubles psychiatriques : Dr Farisse, I. Pellegrini, A. Carbonnell
- Pneumologie - Dr Nathalie Stremier, Dr Armelle Finet
- Présentation du centre d'Hendaye et du SSR OCSYHTAN – Dr Cabal et Pr Poitou
- Rôle et interventions de la MDPH : Référente « Réponse Accompagnée Pour Tous » - Mme Sylvie Dumont
- Retour d'expériences en ESMS adulte et enfant – IME Valbrise et Foyer Bois Joli
- Présentation de l'association Prader-Willi – Mme Chirossel et Mme Lacoche

Questions Diverses

### Pause Déjeuner

### 14h-15h15 Ateliers pratiques

- Atelier Prise en charge psychologique dans le syndrome Prader-Willi, Dr J. Farisse, A. Carbonnell, I. Pellegrini
- Atelier Transition médicale, Pr Reynaud et Dr Albarel
- Atelier Diététique et Troubles du Comportement Alimentaire, Julie Hue, Lucile Gonin
- Atelier Prise en charge sociale, MDPH, ERHR, assistantes sociales

### 15h45 retour des ateliers

### 16h15 conclusions, synthèse et perspectives

L'ensemble de la journée a été extrêmement riche en informations, quelques points d'attention sont notés ici et peuvent être complétés par la lecture de certains supports mis à disposition par les intervenants

(<http://fr.ap-hm.fr/site/defhy/actu/compte-rendu-reunion-prader-willi-1er-decembre-2017>) et le site de l'association SPW-France.

Un temps important a été consacré par les intervenants à l'annonce du diagnostic, toujours difficile.

Plusieurs temps sont présents, celui de la naissance est marqué par la non-réponse aux stimulations, l'hypotonie et l'anorexie, suivie d'une période où le risque d'obésité est prégnant, lié également aux troubles du comportement.

Le déficit est plus marqué dans la sphère cognitive qu'intellectuelle avec une difficulté des habiletés sociales, un défaut d'empathie et un manque de confiance en l'autre.

La coordination des soins est fondamentale (prises en charge de l'obésité, des anomalies endocriniennes et hypophysaires, des comorbidités notamment somatiques et prises en charges rééducatives).

Un suivi de l'environnement familial est souvent nécessaire, notamment auprès des familles se trouvant mises en difficultés par la survenue de cette maladie.

Les intervenants insistent sur la nécessité de travailler auprès et avec les familles en précocité, dans le contrôle de l'accès à l'alimentation, dans l'apport calorique à proposer à l'enfant (plus faible que celui des autres enfants), dans la proposition d'activité physique.

Un suivi précoce en pédopsychiatrie est également nécessaire. C'est ici que le rôle des centres de compétences et des centres de référence prend tout son sens.

Demander aux personnes atteintes du syndrome Prader-Willi un contrôle alimentaire est impossible. Une attention autour de l'accès à la nourriture est donc essentielle. C'est à l'environnement de s'adapter, de trouver des solutions, sinon les risques d'angoisses et de décompensation sont présents ainsi que les troubles du comportement.

La notion de parcours est importante dans le suivi des enfants. Souvent le début de vie est marqué par une possibilité d'inscription dans un parcours scolaire classique, parfois jusqu'au collège, voire même jusqu'au lycée. Mais généralement, à un certain âge, les difficultés se font plus marquées : mise à l'écart, souffrance psychique importante, c'est à ce moment que peut intervenir une intégration dans le milieu protégé, qui pose problème avec d'autres difficultés, notamment celle du rapport avec les autres.

Il est noté un conflit entre le besoin d'autonomisation et le besoin de protection de ces enfants puis adultes.

Du côté de la prise en charge des troubles psychiatriques, nous ne pouvons que constater le besoin de consultations spécialisées par des professionnels connaissant cette maladie, les impacts des psychotropes étant importants notamment sur les fonctions endocriniennes (avec des risques de prises de poids).

Le SSR de l'hôpital Purpan de Toulouse (enfants) et le Centre héliomarin de l'AP-HP d'Hendaye ont été présentés aux participants de la journée (adultes), un travail rééducatif est proposé avec la régularité rendue possible par le nombre de séjours. Ainsi ce type de prise en charge est une possibilité de répit et de soutien, autant pour les personnes concernées que leur famille.

L'association Prader-Willi France était présente et a pu présenter aux participants les principaux aspects de leurs missions et actions et notamment la possibilité d'intervention en ESMS (pour des sensibilisations ou formations à la ½ journée ou journée).

Plusieurs thématiques ont été présentées dans les ateliers de l'après-midi.

Le premier atelier était consacré à **la prise en charge psychologique de ces patients**. Ont été prolongés les échanges autour de problématiques émergentes le matin. Les principales conclusions apportées collectivement étaient relatives à la gestion des troubles du comportement en institution. Face à la rigidité mentale, il apparaît important de pouvoir différer les demandes, de travailler autour de contrats avec la personne. La valorisation est toujours importante car l'attente de reconnaissance est forte. Il est a été souligné que cela représentait un travail à long terme où la progressivité est nécessaire. Quoiqu'il en soit l'action sur l'environnement de la personne est décisive en institution.

Cette notion de valorisation a été reprise dans l'atelier portant sur la diététique, la problématique de respect du cadre est très importante donc il y a un besoin de cohérence entre ce cadre posé, l'environnement dans son ensemble et la gestion des comportements. Cette problématique reste fondamentale et a été souvent reprise. Elle pourra, lors d'une prochaine rencontre, être à nouveau développée avec des exemples d'actions mises en œuvre dans les établissements.

Un atelier a été consacré à la **période de transition de l'enfant à l'adulte**, notamment sous l'angle du suivi médical. Le cadre de la pédiatrie est propice au travail pluridisciplinaire. Ce n'est pas le cas de la prise en charge médicale de l'adulte. Il est donc important de pouvoir passer l'ensemble des informations, voire même d'organiser un temps de rencontre entre médecin en présence du jeune et de sa famille. Actuellement il n'y a pas encore suffisamment de ponts entre le monde de la santé et le secteur médico-social. Nous savons que les structures d'accompagnement ne sont pas spécialisées en matière de Prader Willi, un travail de sensibilisation est donc à mener. Il y a un besoin de circulation d'information entre l'établissement et la médecine hospitalière en charge du suivi spécifique de Prader Willi. L'exemple d'un carnet de transition testé en Ile-de-France a été cité comme pouvant permettre de développer des liens au bénéfice du parcours de santé du jeune adulte et susceptible de modifier favorablement les pratiques de collaboration entre le secteur médico-social et le monde de la santé.

En matière de **parcours médico-social des personnes**, certaines problématiques relevées chez les enfants :

- Difficultés d'orientation autant pour l'entrée dans le secteur enfant qu'adulte
- Difficultés d'accueillir des personnes porteuses du syndrome au vu des profils avec des ruptures successives (ex : trouver des structures ouvertes 365j/an)
- Un établissement d'accompagnement n'a pas toutes les réponses en interne
- Situations des parents souvent critiques
- Pour certaines personnes en situation de PW, les ruptures sont telles qu'on a des difficultés même à penser une solution

Les **expériences vécues en ESMS ou solutions proposées** par les acteurs de l'accompagnement :

- Complémentarité des réponses pour offrir un accompagnement adapté
- Développement de nouvelles réponses au niveau institutionnel : aujourd'hui le travail se fait sous convention, demain des accueils séquentiels pourront s'organiser plus facilement
- Avoir toujours au centre le projet de la personne, ses compétences pour envisager des perspectives
- Temporalités à travailler avec les familles : se projeter dans l'avenir « sereinement » donc bien en amont

Acteurs ressources pour les établissements :

- L'essentiel : trouver des partenaires pour offrir des réponses complémentaires (UMDA, Hôpitaux de jour, structures de répit ou vacances ...)
- En amont de l'orientation : trouver des partenaires et travailler à se connaître, à connaître les personnes et leurs particularités ... : ESAT, Savs, Samsah ..., rechercher des stages en secteur adulte
- Besoin de ressources sur le syndrome : association de familles « expertes »

Proposition d'actions à développer :

- Construction du réseau qui passe avant tout par l'information (ex des SSR présentés ce matin)
- Diffusion de cette information (aux ESMS, à la MDPH, aux familles ...)
- MDPH : pour mobiliser les acteurs concernés pour des PAG, il faut qu'elle puisse aussi disposer de cette information. A noter aussi qu'on passera dès 2018 de l'invitation des ESMS à la convocation pour trouver collectivement des solutions
- Combinaison d'accompagnements : notamment proposition de stage, la MDPH réévalue à la hausse les PCH pour accompagner ces transitions

Synthèse :

- Besoin d'un accompagnement des familles, souvent dans la difficulté (situation de retours à domicile impossible)
- Difficulté de la transition enfant-adulte marquée par la notion d'impossible renvoyée aux familles, pour les IME c'est un élément à travailler tôt dans le parcours
- Attente / réseau : mettre en relation des structures (échanges de pratiques), organiser des formations en inter ou intra
- Besoin d'une cartographie du territoire avec l'ensemble des ressources
- En matière de soins : identifier les acteurs référents mais aussi les praticiens susceptibles d'accueillir ces personnes (lien avec Handisanté sur le territoire, mais aussi les outils développés par l'association Prader-Willi France et la filière