



ENFANTS - ADOLESCENTS - ADULTES

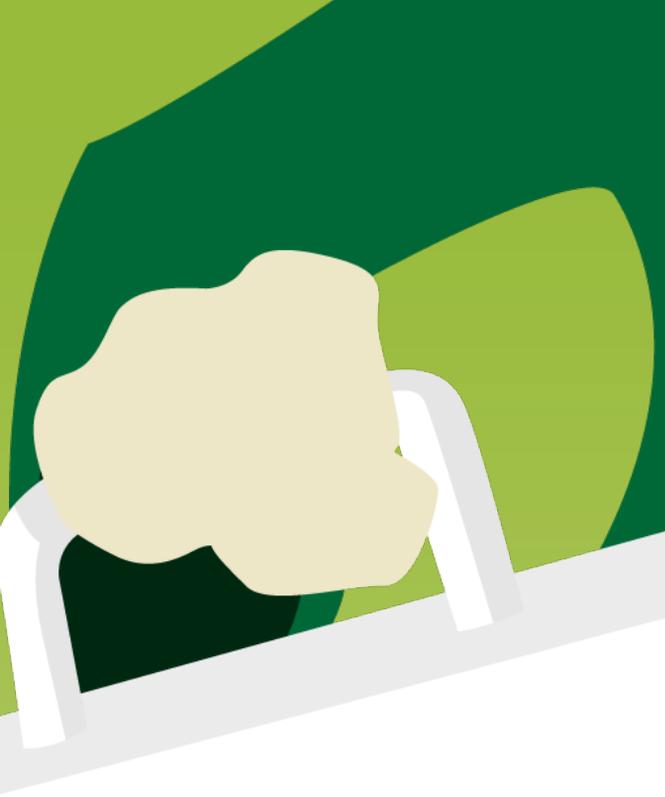
# Aspects médicaux physiques & psychiques

Quels aspects médicaux sont à prendre en considération chez les personnes ayant un syndrome de Prader-Willi (SPW) ?



[www.guide-prader-willi.fr](http://www.guide-prader-willi.fr)





Le syndrome de Prader-Willi est un trouble du développement complexe d'origine génétique, qui se caractérise par une hypotonie, un dérèglement hormonal entraînant une régulation impossible de l'alimentation et une obésité.

---



D'autres aspects médicaux sont liés au syndrome de Prader-Willi et nécessitent un accompagnement ou une attention spécifiques (difficultés de sommeil, scoliose, déficit intellectuel et troubles du comportement).

---

La prise en charge du syndrome de Prader-Willi doit être pluridisciplinaire, à la fois sur les versants physique et psychique. Celle-ci nécessite également un partenariat entre parents et professionnels et une coordination des soins.

# { L'état des connaissances

## L'origine génétique du syndrome et ses différentes étapes

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est un trouble du développement complexe d'origine génétique, lié à un défaut d'expression des gènes de la région 15q11-q13 du chromosome d'origine paternelle, gènes soumis à l'empreinte parentale. Le diagnostic génétique fait dans la plupart des laboratoires de génétique aujourd'hui (Cf. Orphanet - [www.orphanet.fr](http://www.orphanet.fr)) confirme la suspicion clinique.

### **Des signes cliniques différents varient selon l'âge et associent :**

- › à la naissance : une hypotonie sévère (diminution du tonus musculaire, relachement des muscles) et un syndrome dysmorphique (yeux en amandes, lèvres fines et en chapeau de gendarme, petits pieds et petites mains) qui font qu'aujourd'hui le diagnostic est fait à un mois de vie,
- › pendant la première année de vie : des difficultés de succion entraînant une prise de poids difficile justifiant souvent une alimentation par sonde nasogastrique,
- › puis en l'absence de prise en charge efficace, l'apparition précoce (après 18 mois) et rapide (quelques mois) d'une obésité sévère avec hyperphagie (consommation alimentaire anormale en quantité et en qualité) et déficit de satiété, qui peut entraîner des complications sévères (respiratoires, cardiovasculaires et diabète).



# Les différentes atteintes

Après un tableau précoce typique, les signes vont apparaître de façon très variable chez les personnes, toutes les atteintes n'étant pas présentes chez tous :

Des comorbidités sévères (atteinte des différents organes ou fonctions associée à la maladie) : **scoliose** présente dans plus de 50% des cas, **troubles respiratoires** pouvant être présents en l'absence d'obésité (apnées centrales et obstructives) associés ou non à des anomalies neurovégétatives, **troubles du sommeil** avec endormissement diurne fréquent en lien ou pas avec une narcolepsie, épilepsie, **troubles ophtalmologiques** (myopie, hypermétropie, strabisme), troubles digestifs pouvant aller jusqu'à la nécrose gastrique ou intestinale par troubles de la mobilité et anomalies des muqueuses secondaires ou non à un épisode d'excès alimentaire majeur, des anomalies des membres inférieurs à type de **lymphoedème** (par exemple jambes gonflées mais sans oedème visible par pression du doigt), des lésions de **grattages cutanés** et muqueuses qui peuvent être source d'anémie et de surinfections

**Des déficits hormonaux multiples** : déficit en **hormone de croissance** expliquant la petite taille, un **hypogonadisme** (anomalie du fonctionnement des hormones sexuelles) expliquant l'impubérisme (signes pubertaires absents ou incomplets) le plus souvent partiel, une **hypothyroïdie** fréquente, un risque d'insuffisance surrénale, troubles plus rares de rétention hydrique et hyponatrémie (baisse du sel dans le sang). Le traitement par hormone de croissance mis en place aujourd'hui très précocement (dès la première année de vie) associé aux autres substitutions hormonales et à un contrôle alimentaire strict permet d'améliorer la masse musculaire, de diminuer la masse grasse et d'augmenter ainsi la pratique régulière (quotidienne) d'activité physique.



**Un déficit intellectuel modéré et des troubles des apprentissages, des troubles du comportement, et dans certains cas des troubles psychiatriques spécifiques à la maladie.**

On observe dans ce syndrome par rapport aux maladies avec handicap mental, une fréquence accrue des troubles psychologiques ou psychiatriques, ces troubles étant spécifiques et difficiles à classifier dans les classifications internationales du fait de l'inadaptation d'instruments de mesure à ce syndrome.

**Les personnes ayant un syndrome de Prader-Willi présentent un profil psychopathologique commun basal définissant une certaine structure de personnalité.**

**Troubles cognitifs :** un retard mental léger ou moyen, avec une rigidité mentale, une persévérance sur des idées fixes, une obstination et une intolérance aux changements ; une difficulté de l'abstraction et de la compréhension du sens figuré ; une difficulté pour se situer dans l'espace et le temps et faire des rapports de causalité ; des perturbations du jugement ; une difficulté dans la prise des initiatives, dans l'entrée en action ; une incapacité à faire des choix et prendre des décisions.

**Troubles psychoaffectifs :** une labilité émotionnelle, une instabilité avec fragilité des liens et prévalence de l'émotion sur le sentiment, une immaturité affective avec des relations exclusives et appropriation d'autrui, une méfiance interprétative ou une crédulité et vulnérabilité ; une certaine désinhibition avec absence de pudeur, une propension à imaginer, fabuler, en particulier sur les thèmes liés à la vie affective et sexuelle.

**Troubles du comportement :** troubles du comportement alimentaire, hyperphagie voisine d'une conduite d'addiction avec dépendance physique et psychique ; une impulsivité et une intolérance à la frustration ; des compulsions avec appropriation et accumulation d'objets ou d'aliments, constitution de stockages et de collections ; des rituels paralysant la vie quotidienne et rendant difficile la gestion du temps ; des troubles de la vigilance diurne (sommolence pas toujours en rapport avec une apnée du sommeil) mais aussi différentes formes d'insomnies ; enfin, un comportement de grattage d'intensité variable en fonction de l'état psychologique, se présentant ainsi comme un véritable baromètre.

**Ce profil basal constitutif de la personnalité, tel un socle sous-jacent, peut dans certains cas se complexifier et s'organiser sur un mode plus spécifique si l'un des éléments constitutionnels présentés se majore et s'hypertrophie.**

**Ainsi, il peut exister un profil à prévalence impulsive, un profil à prévalence compulsive ou un profil à prévalence psychotique :**

- › Dans le profil impulsif, ce sont les crises d'agitation, les actes auto et hétéro-agressifs qui prédominent. Le sujet a difficilement recours au langage pour exprimer son vécu ; il passe à l'acte de façon réactionnelle, mais en lien avec le contexte (ce qui rend sa violence différente de celle qui peut survenir dans le profil psychotique).
- › Dans le profil obsessionnel compulsif, le tableau est dominé par la fréquence et l'intensité des obsessions - compulsions, rituels, stéréotypies, avec des questionnements en boucle et un parasitage de tous les actes de la vie quotidienne. Cependant la personnalité n'est pas discordante mais peut finir par ressembler à une personnalité autistique.
- › Dans le profil psychotique, on observe un tableau de discordance, d'incohérence, de bizarrerie, d'impénétrabilité, d'étrangeté, avec des formes possiblement délirantes ou hallucinatoires ; des formes avec repli par rapport au réel et apragmatisme ou des formes avec des troubles de l'humeur, une excitation psychique et motrice avec logorrhée alternant avec apathie et inhibition.

Selon les périodes, l'organisation de la personnalité peut soit se simplifier à nouveau pour laisser apparaître le socle basal sous-jacent, soit se consolider dans l'une des structures impulsive, obsessionnelle-compulsive ou psychotique, soit enfin se compliquer de phases critiques aiguës.

Cette évolutivité dans le temps, selon les éléments du contexte met en évidence une personnalité en strates qui se module selon des phases cycliques car les éléments environnementaux, familiaux, sociaux, affectifs ont un rôle également important dans l'évolution de la personnalité et peuvent quant à eux nous laisser une prise directe et un champ d'action affectif.

**Savoir construire des projets réalistes ajustés aux potentiels et aux compétences, laisser le moins de doute et d'incertitude sur le présent ou l'avenir, garantir un lien affectif dans de bonnes distances sans fusion ou indifférence, mais avec une autorité bienveillante, tout cela peut prévenir et éviter de nombreux accidents de parcours et améliorer la qualité de vie des personnes et de l'entourage.**

# Les situations d'urgence psychiatrique

**Il est possible d'avoir à faire face à des situations d'urgence que tous ne rencontreront pas :**

Comportement auto-agressif :

- › Automutilations cutanées par grattage ou scarification, automutilations anorectales (saignements répétitifs, anémie)
- › Tentatives de suicide ou menaces

Comportement hétéro-agressif :

- › A l'égard des objets (destruction minime ou majeure, déclenchement de feu...)
- › A l'égard des personnes (familles, autres patients ou personnel)

Décompensation aiguë psychiatrique :

- › Bouffée délirante
- › Crise d'angoisse aiguë
- › Crise clastique d'agitation
- › Etat dépressif

Fugue (aucune notion de distance ; abstraction des notions de danger)

Absorption de produits non comestibles (toxiques, périmés), dangereux (verre cassé, sable, ...)

**En cas de situation d'urgence  
psychiatrique :**

Contactez le médecin assurant la prise en charge habituelle ou si possible le psychiatre.

**Devant un épisode comportemental aigu en lien avec la réalité (exemple : crise face à une situation de frustration) :**

- › Installer la personne au calme jusqu'à l'apaisement, en maintenant une surveillance pour éviter les blessures,
- › Puis, avec l'aide de l'accompagnant, instaurer une écoute confiante et un dialogue avec des mots simples, sans chercher à "raisonner" la personne,
- › Après l'épisode, tenter d'identifier avec la personne atteinte du syndrome de Prader-Willi et son parent ou aidant, la cause du conflit et rechercher une solution concertée ayant valeur de contrat.

- › En cas de nécessité, recourir à un traitement médicamenteux ; une prescription détaillée est à disposition dans le PNDS.

**Devant une crise comportementale sans lien avec le contexte et la réalité (manifestations de type psychotique : perte de contact, passage à l'acte, hallucinations...)**

- › Adopter la même stratégie comportementale,
- › Instaurer immédiatement un traitement médicamenteux ; une prescription détaillée est à disposition dans le PNDS.

**A noter :**

- › Si un traitement psychotrope est en cours, augmenter les doses du produit sédatif utilisé ;
- › Si un nouveau psychotrope doit être introduit, le débiter à faible dose.

## Les situations d'urgence médicale

Certaines situations d'urgence médicale avec des précautions particulières sont à connaître dans le cadre du syndrome de Prader-Willi.

**Les tableaux infectieux peuvent être parfois d'évolution rapide chez les personnes avec le syndrome de Prader-Willi** (en partie du fait d'une prise en charge qui peut être retardée à cause d'une symptomatologie mal précisée par la personne).

**Des complications respiratoires et cardiovasculaires liées surtout à l'obésité :**

- › Devant une détresse respiratoire aiguë par inhalation de particule alimentaire de gros volume, faire une manœuvre de Heimlich.
- › Devant une décompensation respiratoire aiguë : évoquer une bronchite mal soignée, une pneumopathie, un encombrement bronchique. Il est recommandé de prescrire d'emblée une antibiothérapie, voire une double antibiothérapie ainsi qu'une prise en charge par kinésithérapie et d'en suivre attentivement l'évolution.
- › Devant une douleur thoracique brutale avec polypnée (= respiration rapide), évoquer une embolie pulmonaire.

**Organiser une hospitalisation d'urgence (appel du 15 ou du 112), prévenir le médecin régulateur du syndrome de**

**Prader-Willi, mettre le malade en position semi-assise et débiter la prise en charge selon les recommandations professionnelles habituelles.**

#### **Des complications digestives :**

- › Devant un ou plusieurs vomissements, envisager une possible occlusion intestinale.
- › Devant des nausées avec malaise et douleurs abdominales avec impossibilité de vomir, évoquer la possibilité d'un ulcère aigu hémorragique.
- › Devant des douleurs abdominales suivant ou pas un épisode d'hyperphagie, évoquer une exceptionnelle rupture gastrique (rupture de l'estomac) :

**Hospitaliser le malade en urgence et contacter le médecin assurant la prise en charge habituelle.**

**En cas d'anesthésie, des précautions particulières sont nécessaires.** Les risques anesthésiques ne sont pas très différents de ceux rencontrés dans l'obésité commune. Il convient tout de même de :

- › Maintenir une surveillance respiratoire post-opératoire monitorée au moins 24 heures du fait :
- › De la préexistence d'apnée ou d'hypoventilation,
- › De la dépression respiratoire post opératoire liée à la sensibilité aux morphiniques,
- › Discuter de la nécessité de la ventilation non invasive post-interventionnelle.
- › Tenir compte de l'élévation du seuil de la douleur dans la prescription de l'analgésie post-opératoire.
- › Prévenir les risques thromboemboliques liés à l'obésité.
- › Surveiller une instabilité neuro-végétative par dystonie vago-sympathique.

**Des précautions particulières sont nécessaires avec certains médicaments : effets prolongés** et/ou exacerbés voire paradoxaux (= opposés à ceux attendus) peuvent être observés :

- › De manière générale les personnes avec un syndrome de Prader-Willi ont une sensibilité accrue aux médicaments.
- › Ne pas utiliser de benzodiazépines (exemple, le Valium® souvent utilisées pour calmer les personnes) ou tout autre médicament avec un effet dépresseur respiratoire.
- › On peut observer une agitation anormale sous certains psychotropes.

- › Du fait de troubles digestifs, toujours associer quel que soit l'âge (y compris chez l'enfant) un protecteur gastrique lors de stress nécessitant des médicaments à tropisme gastrique (aspirine, anti-inflammatoires).

### Une attention particulière au dysfonctionnement hypothalamique qui peut perturber la thermorégulation et la sensation de soif :

- › Savoir que la fièvre n'est pas toujours présente en cas d'infection même sévère.
- › Savoir prévenir le risque de déshydratation, notamment en cas de gastroentérite, de fièvre, ou de forte chaleur, en proposant des apports hydro-électrolytiques contrôlés (sensation de soif faible et inadaptée).

### Les personnes avec un syndrome de Prader-Willi peuvent éprouver des difficultés à ressentir et/ou exprimer leur douleur (seuil de douleur en général plus élevé) :

- › Prendre en compte une plainte modérée qui peut être un signe d'alerte d'une complication débutante.
- › Utiliser les protocoles habituels de traitement antalgique.

### En cas d'hospitalisation :

- › Veiller à apporter une alimentation hypocalorique, adaptée aux habitudes du malade,
- › Maintenir une masse musculaire (mobilisation très précoce),
- › Contrôler strictement l'accès à toute source de nourriture (réfectoire, office, distributeurs automatiques),
- › Prévoir en cas de chirurgie ou autre stress aigu ou traitement par anti-inflammatoires une protection gastrique,
- › Favoriser l'accueil d'une personne proche de la personne avec un syndrome de Prader-Willi

**Discuter avec le médecin qui suit régulièrement la personne avec un syndrome de Prader-Willi de la mise en place d'un traitement par hydrocortisone (à dose substitutive de stress) en cas de pathologie aiguë (ex. : grippe) du fait d'un possible déficit corticotrope (10 à 20% des cas).**

## Les conséquences sur la vie de la personne et de sa famille

Ces différentes atteintes expliquent les conséquences importantes de cette maladie pour les personnes qui en sont atteintes avec des

difficultés de prise en charge pour les patients, les familles, et les soignants.

Le diagnostic précoce mis en place depuis les années 2000 a permis de transformer le cours de la maladie, de mettre en place un accompagnement des familles et de “ protéger l'enfance et améliorer la qualité de vie ” des personnes atteintes avec une prévalence faible d'obésité sévère et une meilleure intégration scolaire et sociale.

## Les difficultés à l'adolescence



Les difficultés de comportement peuvent apparaître ou s'aggraver à cette période et justifient de définir un projet de vie cohérent. Les adolescents prennent conscience de leur différence et de leur incapacité à mener une vie comme celle de leurs pairs. C'est l'époque des révoltes, où un accompagnement cohérent doit être mis en place.

## Les difficultés à l'âge adulte



La prise en charge est plus lourde en général du fait des comorbidités et des troubles du comportement. Les personnes non obèses peuvent avoir des troubles du comportement qui peuvent être sévères et justifient une prise en charge attentive comme celle des personnes avec une obésité sévère. Des épisodes aigus de décompensation à la fois somatiques (prise de poids excessive et très rapide) et psychiques (troubles psychiatriques aigus) vont émailler la vie de ces personnes particulièrement sensibles au changement de leur environnement. Le plus souvent, une connaissance de la pathologie et de la personne et de son environnement devrait permettre d'anticiper et d'éviter des situations catastrophiques. La prise en charge globale, physique et psychique est indispensable tout au long de leur vie, coordonnée par le médecin traitant en lien avec les centres de compétences à proximité du lieu de vie et le centre de référence (Toulouse, Paris, Hendaye) pour des problèmes plus complexes.



# { En pratique : quelques savoir-faire

## S'appuyer sur le centre de référence et les centres de compétence

---

Les parents et les professionnels du secteur sanitaire et du secteur médico-social, doivent s'appuyer sur les centres " experts " syndrome de Prader-Willi :

### **Le centre de référence du syndrome de Prader-Willi a quatre sites :**

- › Paris avec l'hôpital Necker-Enfants Malades et La Pitié Salpêtrière
- › Le CHU de Toulouse (coordination Pr. M. Tauber, hôpital des enfants),
- › L'hôpital marin de Hendaye

### **Les centres de compétences sont les services qui peuvent prendre en charge les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi dans les CHU régionaux.**

Il est du devoir de chaque soignant ayant à prendre en charge une personne ayant un syndrome de Prader-Willi de se documenter sur le syndrome, ses manifestations, les types de soin recommandés. Le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) publié par la Haute Autorité de Santé est accessible à tous sur le site du Ministère de la Santé.

## Toutes ces interventions, n'est-ce pas trop fatigant pour lui/elle ?

---

### **Arbitrer entre le souhaitable et ce qui est possible concrètement.**

Comment faire pour conserver un équilibre entre la vie personnelle et ces différentes interventions ? La prise en charge n'est pas imposée mais doit être discutée. Il faut ensemble définir les priorités et s'ajuster en permanence.

## Nécessité d'un dialogue et d'une coopération entre le médical, le médico-social et la famille : qui coordonne ?

Le plus souvent, c'est la famille qui coordonne les différents intervenants et ce n'est pas l'idéal. Ce rôle doit être joué par un médecin en qui la famille a confiance (pédiatre, médecin traitant proche du domicile) ou un médecin du centre de compétence.

- › Le rôle de l'équipe soignante du centre de compétence est d'assurer le suivi et de prévoir les évaluations, en lien, si besoin, avec le centre de référence.
- › Le rôle du centre de référence est de prendre en charge les personnes avec des situations complexes.
- › L'association Prader-Willi France répond aux questions des familles et peut faire le lien avec le centre de compétence et/ou le centre de référence.

**Les parents ne doivent pas se substituer aux médecins, ils ne doivent pas devenir des " apprentis-médecins " pour leurs enfants. L'affectivité peut nuire à la prise de bonnes décisions.**

En cas d'hospitalisation, c'est le médecin en charge de la coordination qui avertira le service de la spécificité du syndrome. La transmission d'informations est également indispensable : de nombreuses familles ou établissements médico-sociaux ont ainsi mis en place des feuilles de transmission (avec l'accord de la personne) sur les principaux éléments de bilan médical. De même, il est conseillé de transmettre lors de l'arrivée pour un séjour à Hendaye des bilans médicaux et de récupérer lors de la sortie, un bilan de séjour qui pourra être transmis aux professionnels accompagnant la personne.

## Distinguer les problèmes médicaux liés au syndrome de Prader-Willi des problèmes de santé ordinaires

---

Les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi ne sont pas forcément plus sujettes aux maladies banales que les autres, mais certaines de ces maladies (grippe, infections respiratoires, gastroentérites) peuvent entraîner chez elles des complications plus graves. La vaccination grippale est recommandée. Il n'y a aucune contre-indication pour les autres vaccinations habituelles.

### Quelques spécificités :

- Un seuil de douleur élevé : les personnes ayant un syndrome de Prader-Willi se plaignent très peu et les diagnostics sont souvent difficiles car les pathologies habituelles ont un mode d'expression particulier. Les médecins peuvent ainsi passer à côté de fractures ou autres problèmes médicaux "banals".
- Une mauvaise régulation de la température corporelle, d'où une absence de signes fiévreux lors d'une infection.

" Lors d'un séjour de vacances, d'une admission dans un établissement, ne pas révéler toutes les difficultés de votre enfant, et en particulier les troubles du comportement est une grave erreur".

---

Parent d'un adulte ayant eu un long parcours médical

# Comment informer des problèmes spécifiques liés au syndrome de Prader-Willi et faire reconnaître le syndrome de Prader-Willi auprès des professionnels de santé ?

**Une bonne connaissance du syndrome de Prader-Willi est indispensable pour bien prendre en compte ses spécificités, tant sur le plan physique que psychique et psychiatrique.**

Mais tous les professionnels, et en particulier les généralistes, ne sont pas informés ou formés aux maladies rares comme le syndrome de Prader-Willi. Par exemple, les problèmes psychiatriques sont souvent assimilés à de la psychose alors que ce n'est pas forcément le cas. Il est possible de rencontrer des professionnels qui connaissent le syndrome de Prader-Willi.

En cas de difficultés dans un établissement, il peut être bénéfique de chercher une autre structure. L'idéal est de pouvoir faire un choix éclairé en rencontrant les établissements.

L'association Prader-Willi France peut proposer des rencontres d'information dans les établissements et aider à sensibiliser les professionnels aux caractéristiques du syndrome. Ces rencontres permettent aux équipes des établissements médico-sociaux d'échanger sur leurs pratiques et de "vérifier" qu'ils ont ou non les bonnes attitudes dans l'accompagnement de ces personnes si complexes.

Le centre de référence et les centres de compétence sont des appuis pour le choix d'une orientation adaptée et un soutien possible pour les établissements en cas de difficultés.

## Les troubles du comportement

**Il faut distinguer les crises qui font partie du développement habituel de l'enfant (et qui persistent au delà de 4 ans chez les enfants ayant un syndrome de Prader-Willi) des troubles psychiatriques aigus qui peuvent apparaître, en général, plus tard à l'adolescence.**

La mise en place d'un cadre éducatif cohérent et l'apprentissage précoce de la gestion des crises (moyens autocalmants) sont bénéfiques pour l'enfant et son environnement, et permet une diminution et une prévention des crises.

**Les crises quand elles surviennent ne sont jamais sans raison.**

Le mécanisme de leur apparition peut se résumer de façon un peu simpliste comme suit : la personne se trouve confrontée à une situation qu'elle ne comprend pas (consigne non comprise, changement de programme non anticipé, événement imprévu, ...). Cette incompréhension est génératrice d'une forte angoisse que la personne ne peut pas exprimer verbalement par une demande d'explication, un échange. Angoisse et émotion conjuguées, difficultés d'adaptation sociale, difficulté de communication, conduisent à la forme d'expression qu'est la crise, violence exprimant angoisse et souffrance.

**Ces crises peuvent être prévenues dans beaucoup de cas en agissant sur l'environnement, pour qu'il soit rassurant, cadrant, non agressif, la difficulté étant souvent d'identifier ce qui peut être source d'angoisse chez la personne.**

## Nécessité de préparer un rendez-vous, un examen médical ou une hospitalisation

Un rendez-vous médical peut avoir un caractère anxiogène. Il est préférable de le préparer avec la personne : prévoir un temps d'échange préalable avec le professionnel sans la personne pour donner l'historique de son suivi et un temps d'échange préalable avec la personne seule pour lui présenter le déroulé du rendez-vous ou de l'examen.

Les parents pourront informer le service des habitudes de leur enfant et préviendront du risque de visites souvent nocturnes vers les endroits de stock de nourriture, notamment la veille d'une intervention chirurgicale pendant laquelle le jeûne doit être scrupuleusement respecté !



# Quelques témoignages

## Récit de la grande soeur de Julien, 20 ans : Génétiquement modifié !

On m'a dit que les être génétiquement modifiés n'existaient que dans les " comics ". Pourtant ils peuplent nos rues. Sans collants moulants, capes et masques, ils sont pourtant loin de passer inaperçus et surtout, ils sont loin d'être respectés comme il le faudrait. Ils sont partout, dans chaque ville, chaque quartier, plus nombreux que les X-men et plus voants que les Power Rangers. Mon frère est de ceux-là.

On a décelé sa particularité lorsqu'il avait 4 ans, mais cela faisait longtemps que nous nous doutions de quelque chose. Il n'a jamais été un bébé ordinaire, il ne fût pas un enfant ordinaire, il n'est pas un ado ordinaire et ne sera jamais un adulte ordinaire. Alors nous, sa famille, nous avons tout fait pour qu'il soit éduqué comme un être humain " normal " en essayant d'adapter ses particularités au commun des mortels, pour que sa particularité ne le rende pas aussi colérique que Hulk. Comme Spider-man, il a de nombreux alliés dans la médecine pour que sa particularité ne se transforme pas en malédiction. Grâce à eux, nous savons d'où viennent ses modifications génétiques. Rien à voir avec un voyage dans l'espace comme pour les " Fantastic Four ", rien à voir avec des irradiations nucléaires comme pour les " Tortues Ninjas " ou encore avec la morsure d'une araignée.

Non, rien de tout cela. Mon frère a une maladie génétique, il lui manque un petit bout de chromosome. Comme des milliers d'enfants et d'adultes, il vit avec une erreur génétique. Il ne sait pas ce qu'est une racine carrée, il ne sait pas ce qu'est la satiété, il ne pourra jamais avoir un " vrai " métier, il n'aura jamais d'enfants. Il sera toujours au régime, il se fera toujours insulter dans la rue,

il aura toujours besoin de quelqu'un pour l'aider à gérer sa vie, il ne pourra jamais se déplacer dans les transports en commun et jamais on ne le prendra au sérieux.

Pourtant, ce frère handicapé, c'est moi qu'il a modifiée et en cela il est plus fort que n'importe quel super héros !

## Récit d'une maman d'une jeune fille de 23 ans :

### L'hôpital psychiatrique : un autre espace de transition

Notre fille Aurélie, âgée de 23 ans, a été acceptée dans un foyer de vie loin de sa famille (600 km). Les débuts n'ont pas été sans difficultés pour l'équipe éducative devant une pathologie qu'elle ne connaissait pas. On disait à Aurélie : " On apprend à te connaître ". Comment gérer les colères intensives et la frustration alimentaire d'Aurélie ? Comment apaiser Aurélie dans ses moments-là ? " Votre fille est en souffrance " nous disait-on.

Un dimanche Aurélie est complètement déstabilisée, les colères s'enchaînent pour des futilités. Depuis l'annonce de l'arrivée de ses parents pour l'emmener en séjour à la maison elle est angoissée. Elle n'arrive plus à gérer ses émotions. Elle a un comportement social désinhibé. L'éducateur lui parle d'hôpital psychiatrique. Bien qu'Aurélie soit suivie par une psychiatre, ce terme " psychiatrie " qu'elle entend ne lui plaît pas, elle comprend " tu vas aller avec les malades mentaux ". Elle dit qu'elle n'est pas une malade mentale et met sa chambre sans dessus-dessous. L'agitation est telle qu'il faut trouver une issue pour y mettre fin. Elle est emmenée par les pompiers à l'hôpital psychiatrique.

Aurélie accepte l'accueil qui lui est fait par le service psychiatrique, même si c'est l'inconnu pour elle. Ne pouvant pas aller la voir, je l'appelle au téléphone. " Maman, je ne comprends pas, on m'a donné le Modiodal® (contre la narcolepsie) mais je dors encore toute la matinée. Dans cette chambre je n'ai rien, même pas mon pyjama, ni mon doudou ". Elle se sent seule mais est détendue. Le lendemain, elle se gratte une jambe, les soignants lui proposent des activités manuelles et l'autorisent à sortir de sa chambre. Puis elle rentre à la maison comme prévu quelques jours après.

Nous allons en consultation au centre de référence à Paris et nous voyons la psychiatre. Nous revenons sur ces temps de crises, de grosses colères qui déstabilisaient l'équipe éducative du foyer. Cet échange est profitable à Aurélie. Aurélie a intégré le mot "psychiatrie". La psychiatre rentre en contact avec le foyer de vie.

De retour au foyer, Aurélie éclate de joie dans la voiture, contente de retrouver son indépendance, la vie qu'elle a choisie : les amis au foyer et les activités occupationnelles, sans oublier le sport quotidien et le respect du régime alimentaire.



## { Pour aller plus loin

ORPHANET :  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

Protocole National de Diagnostic et de Soins sur le syndrome de Prader-Willi (document à destination de tous les professionnels de santé) : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr).

Recommandation de l'ANESM " L'accompagnement à la santé de la personne handicapée " :  
[www.anesm.sante.gouv.fr](http://www.anesm.sante.gouv.fr)

Avec le soutien de la  
Caisse nationale de  
solidarité pour l'autonomie



*fondation Groupama  
pour la santé*