

④

PETITE ENFANCE

# Aspects médicaux chez le jeune enfant (0-3 ans)

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



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





---

Une période toujours difficile suite à l'annonce du diagnostic.

---

Au delà des gestes techniques spécifiques, créer ce lien essentiel parent-enfant.

---

Découvrir son enfant, l'aimer, l'entourer et le stimuler en jouant avec lui.

---

# L'état des connaissances

## Le nouveau-né hospitalisé en néonatalogie

**À la naissance l'hypotonie est importante et les difficultés de succion justifient l'hospitalisation dans un service de néonatalogie (plus de 90% des enfants ayant le syndrome de Prader-Willi).**

Le bébé tète rarement le sein et la maman peut tirer le lait si elle le souhaite et si elle n'est pas trop fatiguée. Il est alors préférable de le tirer juste avant la tétée pour éviter la conservation au froid et la congélation. Le diagnostic est confirmé par l'étude génétique et l'annonce est souvent faite en néonatalogie. Ce diagnostic précoce permet de mettre en place une prise en charge adaptée qui inclue le pédiatre endocrinologue.

Les demandes d'ALD (Affection de Longue Durée) et d'AEEH (Allocation d'Education de Enfant Handicapé) peuvent être faites dans l'unité de néonatalogie, ou plus tard après la sortie de la maternité par le pédiatre du centre de compétence régional (voir sur le site [www.sante.gouv.fr](http://www.sante.gouv.fr)), ou par le pédiatre libéral.

La demande d'ALD est le plus souvent faite par le pédiatre de ville. Pensez à le lui demander car tous ne le proposent pas. La demande d'AEEH est faite par les parents en général auprès de la MDPH.

Si besoin, demandez à l'assistante sociale de l'hôpital ou du Centre d'Action Médico Sociale Précoce (CAMSP) ou du Service d'Education, de Soins et de Suivi à Domicile (SESSAD) qui suit votre enfant.

Pour les enfants de moins de 3 ans, dans certains cas, il est possible de demander l'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP)

La prise en charge adaptée est définie dans le Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

- › Mis en ligne sur le site du ministère de la santé : [www.has-sante.fr](http://www.has-sante.fr)
- › Documents pdf disponible sur le site internet de l'association Prader-Willi France : [www.prader-willi.fr](http://www.prader-willi.fr)

## **Cette prise en charge comprend :**

### **L'évaluation des difficultés de la tétée et de ses conséquences :**

- › L'évaluation spécifique de la succion/déglutition avec au minimum l'observation de la prise de biberon est réalisée au cours d'une consultation par un professionnel compétent sur la déglutition.
- › La consultation ORL et la radioscopie de la déglutition sont réalisées en cas de doute sur les fausses-routes (toux, infections, stagnation pondérale) ou en cas d'alimentation par sonde naso-gastrique d'une durée excessive et de toutes façons après évaluation par l'équipe médicale et la diététicienne.
- › Il peut exister un reflux gastro-œsophagien qui justifie un examen particulier c'est à dire une pH-métrie si le traitement médical n'est pas efficace.
- › Un grand nombre de bébés présente un stridor, c'est-à-dire un bruit fort à l'inspiration. Ceci n'a pas de gravité particulière ; c'est le témoin d'une trachéomalacie (trachée hypotonique et qui s'aplatit lors de la respiration).
- › Un suivi par une diététicienne doit être systématique (mais ne l'est pas toujours).

### **L'évaluation de l'hypotonie :**

- › L'hypotonie est majeure et prédomine au niveau du tronc. Il y a peu de mimiques du visage, les enfants ne pleurent pas ce qui réduit les capacités de communication avec la mère, le père et l'environnement dans son ensemble.
- › La kinésithérapie est proposée en hospitalisation en néonatalogie et sera poursuivie à la sortie soit par un professionnel libéral soit dans un CAMSP. Un relai peut être pris (trop rarement encore) par un SESSAD une à deux fois par semaine et sera complété ou remplacé plus tard par de la psychomotricité.

### **La consultation de génétique :**

- › La consultation de génétique permet d'expliquer l'origine génétique de la maladie. Un prélèvement de sang chez les parents permet de compléter le diagnostic et de donner un conseil génétique en expliquant le mécanisme génétique et les risques (très rares) de transmission lors d'une future grossesse. A priori, les parents ne verront plus le généticien par la suite.

### La consultation avec le pédiatre endocrinologue :

- › Le pédiatre endocrinologue du centre de compétence régional contacté par l'équipe de néonatalogie définit avec les parents, l'équipe de néonatalogie, et si besoin avec le centre de référence la prise en charge spécifique et le suivi du bébé après la sortie de néonatalogie. Il explique à la famille la prise en charge et les bilans et évaluations qui vont être réalisés dans les premières années de vie. Il discute avec l'équipe de néonatalogie du besoin d'un accompagnement psychologique de la famille et d'une rencontre avec un assistant social avant la sortie.

### La recherche et l'évaluation d'un trouble respiratoire du sommeil :

- › La recherche de troubles respiratoires du sommeil est systématique car ils sont presque constants chez les enfants avec un SPW. Elle sera faite par un examen particulier la polysomnographie (PSG) ou au minimum une polygraphie. Un examen ORL est indispensable. Le pédiatre endocrinologue ne peut pas commencer un traitement par hormone de croissance sans avoir les résultats de cette PSG.

## Suivi de 0 à 3 ans après la sortie de la néonatalogie



Ce suivi a lieu en lien avec le pédiatre de proximité ou le médecin traitant et le centre de compétence. Le centre de référence est à la disposition de l'équipe du centre de compétence et de la famille. C'est en général le pédiatre endocrinologue qui coordonne le suivi, les évaluations et la prise en charge multidisciplinaire. Les rééducations (orthophonie, kinésithérapie, psychomotricité, psychologue..) doivent se mettre en place rapidement.

**Le développement psychomoteur est retardé, comparé aux autres enfants.** La tenue de la tête apparaît en moyenne à 6 mois (au lieu de 3 mois en moyenne), la tenue assise à 1 an (au lieu de 6 à 9 mois) et la marche à 2 ans (au lieu de 12 à 16 mois). Au-delà de ces délais l'équipe médicale peut proposer des examens complémentaires. Le suivi en kinésithérapie et psychomotricité est extrêmement utile.

**La communication verbale est aussi retardée.** Ceci justifie un suivi par une orthophoniste très précocement d'abord pour les troubles de la succion, puis dans certains cas pour mettre en place, au moment optimal et sans trop tarder, d'autres moyens de

communication (le langage des signes, le Makaton...).

### **Les troubles des apprentissages sont évalués et pris en compte.**

Il n'y a pas de contre-indication systématique à la crèche sauf dans les cas où le bébé a des infections respiratoires très fréquentes ce qui ne représente pas la majorité des cas.

### **Chez le garçon :**

- › Les testicules ne sont pas descendus dans les bourses dans 90% des cas et une consultation avec un chirurgien est faite dans les 6 premiers mois de vie pour planifier une intervention précoce (au cours des 2 premières années).
- › Le pénis des garçons peut être très petit. Dans ce cas, l'endocrinologue décidera du bilan à faire et d'un éventuel traitement si besoin.

### **Surveillance et prise en charge de la croissance et de la corpulence :**

- › La surveillance de la croissance et de la corpulence est organisée par le pédiatre endocrinologue. L'hormone de croissance est indiquée car 87% des enfants ont un déficit en hormone de croissance. Tous les enfants avec un SPW ont un bénéfice de ce traitement sur la masse grasse et les muscles.
- › En l'absence d'une prise en charge adaptée, l'obésité et le retard de taille apparaissent en moyenne dès l'âge de 2 ans.
- › Aujourd'hui on propose de débiter le traitement par l'hormone de croissance dès la première année après que le bilan a été fait et que le suivi a été bien organisé avec une PSG (polysomnographie) faite précocement pour éliminer l'absence de contre-indication (transitoires dans tous les cas). Il existe fréquemment (30 à 80% des cas) une hypothyroïdie qu'il faut substituer avec des hormones thyroïdiennes sous forme de gouttes à donner sur la langue (pas dans le biberon) le matin à jeun.
- › Toutes les hormones hypophysaires ou sous contrôle de l'hypophyse sont évaluées régulièrement y compris le cortisol.
- › Le suivi par une diététicienne permet d'accompagner l'enfant et sa famille et d'ajuster régulièrement l'alimentation.

### **Suivi orthopédique :**

Systématiquement, et également avant et sous traitement par hormone de croissance, une évaluation complète orthopédique (pour repérer une scoliose précoce ou une dysplasie des hanches à prendre en charge) doit être faite et répétée régulièrement (tous les 6 à 12 mois).

### Suivi ophtalmologique :

Il est également systématique du fait de la plus grande fréquence de la myopie, de l'hypermétropie et du strabisme (enfant qui louche). Des lunettes et/ou une rééducation sont proposées si nécessaires.

### Un nécessaire suivi pluridisciplinaire dès la naissance :

La prise en charge est adaptée en fonction de plusieurs facteurs liés à l'enfant, à la famille et aux possibilités locales. Elle est discutée à chaque visite. Il s'agit de fixer les priorités et de veiller à la qualité de vie de l'enfant et de sa famille, et en particulier de sa fratrie. Si les frères et sœurs le souhaitent, il peut être utile qu'ils accompagnent la famille lors d'une hospitalisation afin de connaître les lieux et de rencontrer l'équipe soignante.

### Les lieux de prise en charge pluridisciplinaire :

- › Les centres de compétence organisent et coordonnent les évaluations et le suivi.
- › Le CAMSP : dans ce cas les prises en charge rééducatives sont sur un lieu unique permettant l'échange entre les différents professionnels. Tous les soins sont pris en charge par l'assurance maladie.
- › Les SESSAD souvent en relai du CAMSP, sont rarement proposés à cet âge, mais ils existent dans certaines régions et peuvent permettre les prises en charges à domicile.
- › Les prises en charge par des professionnels libéraux : ils sont plus rarement sur un même lieu et il est utile de donner à chacun les coordonnées de l'équipe soignante du centre de compétence afin de permettre une coordination globale des rééducations, et des échanges réguliers. Dans ce cas, les soins sont payants et ne sont pas tous remboursés par l'assurance maladie.
- › La crèche ou autre mode de garde et la maternelle :

**Les enfants iront à leur rythme à la crèche, ou dans autre mode de garde, à l'école maternelle avec les mêmes règles pour l'admission que pour les autres enfants**

**Des aménagements peuvent être faits, et en particulier la présence d'une Auxiliaire de Vie Scolaire (AVS) est accordée si besoin (après demande par les parents à la MDPH).**



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



*fondation Groupama  
pour la santé*