



HAL
open science

**La prise en charge orthophonique précoce et
accompagnement parental dans les troubles des
fonctions alimentaires chez les enfants porteurs du
syndrome de Prader-Willy : enquête auprès des familles
et des orthophonistes**

Sophie Ripoll

► **To cite this version:**

Sophie Ripoll. La prise en charge orthophonique précoce et accompagnement parental dans les troubles des fonctions alimentaires chez les enfants porteurs du syndrome de Prader-Willy : enquête auprès des familles et des orthophonistes. Médecine humaine et pathologie. 2016. dumas-01488057

HAL Id: dumas-01488057

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01488057>

Submitted on 13 Mar 2017

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

MEMOIRE présenté pour l'obtention du
CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE

Par

RIPOLL Sophie
Née le 24 septembre 1993 à Les Lilas

**LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE
PRECOCE ET L'ACCOMPAGNEMENT PARENTAL
DANS LES TROUBLES DES FONCTIONS
ALIMENTAIRES CHEZ LES ENFANTS PORTEURS DU
SYNDROME DE PRADER-WILLI :**
Enquête auprès des familles et des orthophonistes.

Directrice de Mémoire : **FEL-RAY Clémence,**
Orthophoniste

Nice
2016

**Université de Nice Sophia Antipolis - Faculté de Médecine – Ecole
d’orthophonie**

MEMOIRE présenté pour l’obtention du
CERTIFICAT DE CAPACITE D’ORTHOPHONISTE

Par

RIPOLL Sophie
Née le 24 septembre 1993 à Les Lilas

**LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE
PRECOCE ET L’ACCOMPAGNEMENT PARENTAL
DANS LES TROUBLES DES FONCTIONS
ALIMENTAIRES CHEZ LES ENFANTS PORTEURS
DU SYNDROME DE PRADER-WILLI :**

Enquête auprès des familles et des orthophonistes.

Directrice de Mémoire : **FEL-RAY Clémence**, orthophoniste

Membres du jury : **CEPPO-LECOIN Aurélie**, orthophoniste

ROGER-GENTILLET Marianne, orthophoniste

ESKINAZI Karine, orthophoniste

OSTA Arlette, orthophoniste

Nice

2016



REMERCIEMENTS

Je tiens en premier lieu à remercier tous les parents et orthophonistes qui ont pris le temps de répondre à mon questionnaire afin de me transmettre leur expérience. Leur aide m'a été précieuse et sans eux ce mémoire n'aurait pas pu voir le jour.

Je tiens également à remercier chaleureusement les diverses personnes avec qui j'ai pu communiquer et qui s'investissent pour le syndrome de Prader-Willi : merci aux pédiatres et aux orthophonistes des centres de référence/compétences, ainsi qu'aux familles qui s'investissent dans l'associatif. Les échanges ont été riches et précieux.

Merci également à Clémence Fel-Ray, ma directrice de mémoire, qui a été disponible tout au long de mes recherches, qui m'a guidée et qui m'a donné de nombreux conseils.

Je voudrais aussi remercier tous mes maîtres de stage, qui m'ont aidée à sortir de ma place d'étudiante pour prendre celle d'une orthophoniste, avec un regard clinique et bienveillant.

Merci à mes rapporteurs, Clémence et Aurélie Ceppo-Lecoin, qui ont pris le temps de lire l'intégralité de mon mémoire et de formuler un rapport pour en parler lors de la soutenance.

Enfin, merci à mes proches qui m'ont soutenue pour la rédaction de ce mémoire mais surtout tout au long des études d'orthophonie.

SOMMAIRE

Remerciements.....	1
SOMMAIRE.....	1
Introduction.....	3
PARTIE THEORIQUE.....	5
I. Présentation du syndrome.....	6
1. Description étiologique du syndrome.....	6
1.1. Notions de génétique.....	7
1.2. Une anomalie génétique de novo.....	14
1.3. Endocrinologie.....	16
2. Critères de diagnostic et sémiologie.....	18
2.1. Critères cliniques.....	18
2.2. Signes cliniques et sémiologie.....	20
II. La prise en charge orthophonique du syndrome.....	28
1. L'accompagnement familial.....	28
1.1. L'alliance thérapeutique.....	28
1.2. L'empowerment.....	30
1.3. Le Counseling.....	31
1.4. L'intervention indirecte.....	32
1.5. Les différents types d'accompagnement familial en orthophonie.....	33
2. L'intervention précoce.....	34
2.1. Définition.....	34
2.2. L'intervention précoce selon Carl Dunst.....	35
2.3. Prise en charge précoce et syndrome de Prader-Willi.....	36
III. Le réseau.....	37
1. Le centre de référence.....	37
1.1. Le plan national « maladies rares » et les centres de référence.....	37
1.2. Le centre référence Prader-Willi.....	39
1.3. Les centres de compétences.....	40
2. Les associations.....	42
2.1. Association Prader-Willi France (PWF).....	42
2.2. Les évènements, les autres associations et les réseaux sociaux.....	43
PARTIE PRATIQUE.....	45
I. Recherche.....	46
1. Introduction.....	46
2. Choix du sujet.....	46

2.1.	Objectifs et problématique.....	46
2.2.	Protocole	47
2.3.	Population	47
3.	Elaboration et présentation des questionnaires.....	47
3.1.	Questionnaire destiné aux orthophonistes	47
3.2.	Questionnaire destiné aux parents	50
3.3.	Modalités de diffusion, de restitution et d'analyse des réponses.....	52
II.	Analyse et solutions.....	53
1.	Questionnaire des orthophonistes	53
2.	Questionnaire des familles.....	57
3.	Mise en relation des questionnaires	62
4.	Recherche de solutions et perspectives.....	63
5.	Limites	64
	Conclusion	65
	Bibliographie.....	67
	Glossaire	72
	Table des Illustrations.....	73

INTRODUCTION

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique non héréditaire qui touche une naissance sur 20 à 25 000.

Les nouveau-nés peuvent présenter, parmi de nombreuses autres difficultés, des troubles des fonctions alimentaires et plus précisément une faiblesse voire une absence du réflexe de succion. Ces dernières entraînent très fréquemment le recours à une sonde nasogastrique et une hospitalisation en néonatalogie.

L'orthophonie est alors préconisée pour tous ces bébés qui ne parviennent pas à s'alimenter seuls. Le recours à une sonde nasogastrique est fréquent et l'orthophoniste a pour objectif de travailler la succion et les fonctions oro-myo-faciales à travers des stimulations et des massages. Des adaptations des textures du lait, des outils utilisés pour le prendre ainsi que de la posture peuvent également être mises en place.

Parallèlement à ces interventions directes auprès du très jeune enfant, le professionnel peut mettre en place un accompagnement familial : ce dernier a pour but de replacer le parent au centre du dispositif de soin proposé et de le revaloriser en lui donnant toutes les cartes dont il a besoin pour que le développement de son enfant soit le meilleur possible. Il est d'ailleurs utilisé dans d'autres pathologies orthophoniques : bégaiement de l'enfant, surdité ou encore retard de langage.

Nous avons alors souhaité étudier la place donnée à l'accompagnement familial et à l'intervention précoce dans la prise en charge des fonctions alimentaires des enfants présentant le syndrome de Prader-Willi, depuis la pose du diagnostic jusqu'à l'arrêt de la prise en charge orthophonique.

Nous nous sommes donc demandé dans quelle mesure l'accompagnement familial permet-il une meilleure efficacité dans la prise en charge des fonctions alimentaires du nouveau-né atteint ? Permet-il également de faciliter le vécu des multiples prises en charge de l'enfant ? Quelles sont les modalités de la prise en charge multidisciplinaire des patients atteints du syndrome de Prader-Willi et quelle y est la place de l'orthophonie ? Quels sont les différents intervenants qui peuvent proposer une prise en charge adaptée pour le nourrisson et le jeune enfant ? Comment se déroule alors le diagnostic et l'orientation des familles vers les différents professionnels ?

Pour cette étude, nous n'avons pas pu rencontrer de patient ni de famille, étant donné que le syndrome est rare. Nous avons donc formulé deux questionnaires en ligne, le premier à destination des orthophonistes ayant déjà pris en charge un enfant présentant le syndrome de Prader-Willi, le deuxième à destination de la famille et plus particulièrement des patients.

Nous aborderons pour commencer les points théoriques : l'étiologie et la sémiologie du syndrome de Prader-Willi, les modalités de la prise en charge orthophonique puis le réseau médical et associatif à la disposition du patient et de sa famille.

Par la suite, nous étudierons les réponses aux deux questionnaires et les mettrons en lien, avant de rechercher des solutions et des perspectives pour améliorer la qualité de la prise en charge orthophonique proposée. Nous réfléchirons enfin aux limites de cette étude.

Chapitre I
PARTIE THEORIQUE

I. Présentation du syndrome

1. Description étiologique du syndrome

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare qui touche un nouveau-né sur 20 à 25 000. Il est lié à une anomalie d'expression d'une partie du chromosome 15 et se caractérise par un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire. Il existe aujourd'hui un consensus sur le fait que la suspicion de la maladie est clinique, et sa confirmation génétique.

Les anomalies génétiques sont souvent accidentelles et de novo¹, ce qu'il faut expliquer aux parents concernés pour les rassurer sur les faibles probabilités de récurrence.

Dès leur naissance et ce jusqu'à environ deux ans, les bébés sont fortement hypotoniques. Cela participe aux difficultés d'alimentation, déjà existantes : la succion et la déglutition sont altérées, avec un réflexe de succion souvent absent. Le recours à la nutrition par sonde nasogastrique est fréquent, afin que le bébé prenne malgré tout du poids.

De l'enfance à l'âge adulte, les mécanismes de la satiété fonctionnant mal, les sujets atteints sont fortement attirés par la nourriture. Les risques principaux sont alors l'apparition d'une hyperphagie et d'une obésité morbide. Les malades présentent également des difficultés d'apprentissage et d'expression orale, des troubles du comportement, voire des troubles psychiatriques majeurs.

Les anomalies hypothalamo-hypophysaires associent à un développement pubertaire incomplet, un retard statural dû à un déficit en hormone de croissance. L'utilisation de traitements hormonaux et la prise en charge précoce ont amélioré la vie des patients.

Une prise en charge globale et multidisciplinaire est nécessaire afin d'améliorer la qualité de vie du patient et de sa famille.

¹ Anomalie génétique de novo : anomalie génétique apparue chez un individu alors qu'aucun des deux parents n'en était porteur.

1.1. Notions de génétique

1.1.1. Le matériel génétique

a. Chromosomes et caryotype

L'information génétique de tout être humain est portée par ses 46 chromosomes, au sein du noyau des cellules de son organisme. Ils sont organisés en 23 paires de chromosomes dits homologues, l'un d'origine maternelle, l'autre d'origine paternelle. En règle générale, les deux chromosomes homologues se ressemblent et portent les gènes qui codent pour les mêmes caractères héréditaires.

Lors d'exams médicaux, on peut rechercher le caryotype¹ du patient. On prélève des cellules, et ses chromosomes sont alors assemblés par paires et disposés des plus longs aux plus courts. On obtient l'image des 44 chromosomes homologues et des deux chromosomes sexuels. On dit que les 44 chromosomes homologues forment les 22 paires d'autosomes, qui guident l'expression de la plupart des caractères héréditaires. Les deux chromosomes sexuels (X et Y) portent entre autres les gènes qui déterminent le sexe de l'enfant (XX pour une fille et XY pour un garçon).

Un caryotype peut mettre en évidence des anomalies dans le nombre de chromosomes (comme lors de la trisomie 21, où il y a trois chromosomes n°21), ou dans la structure des chromosomes : perte, inversion ou duplication de segments.

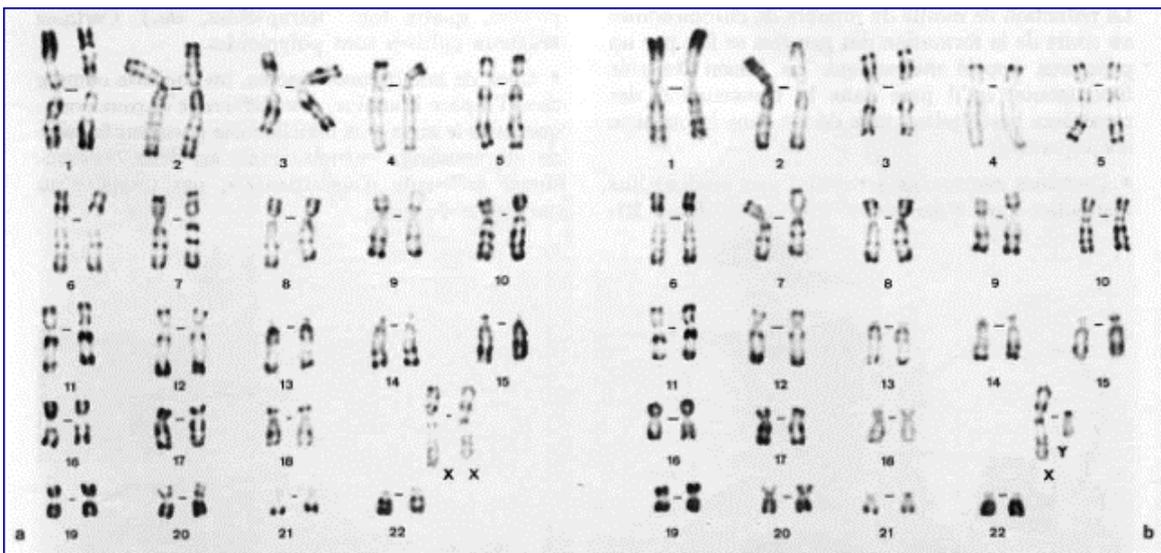


Figure 1 Caryotype d'une femme (à gauche) et d'un homme (à droite)

<http://domidpro.free.fr/Bio01FOADdocbal.htm>

¹ Caryotype : représentation graphique des chromosomes homologues par paires, disposés des plus longs aux plus courts.

b. La molécule d'ADN

Les chromosomes contiennent la molécule d'ADN (Acide Désoxyribonucléique), macromolécule formée d'un très grand nombre d'unités appelées nucléotides. Chaque nucléotide est un groupe formé par la liaison d'une des quatre bases azotées associées à un désoxyribose (glucide) et à un groupement phosphate.

Il existe quatre types de bases azotées : deux purines, l'adénine, la guanine, et deux pyrimidines : la thymine et la cytosine.

La molécule d'ADN est formée de deux chaînes de nucléotides enroulées l'une autour de l'autre : elle est dite en double hélice. Les deux chaînes sont disposées de telle manière que les bases de chaque chaîne, tournées vers l'intérieur de l'hélice, soient face à face, ainsi des liaisons se font entre ces dernières.

L'appariement des bases ne se fait pas au hasard : une purine est toujours en face d'une pyrimidine. Ainsi l'adénine (A) est-elle toujours associée à la thymine (T) et la guanine (G) à la cytosine (C).

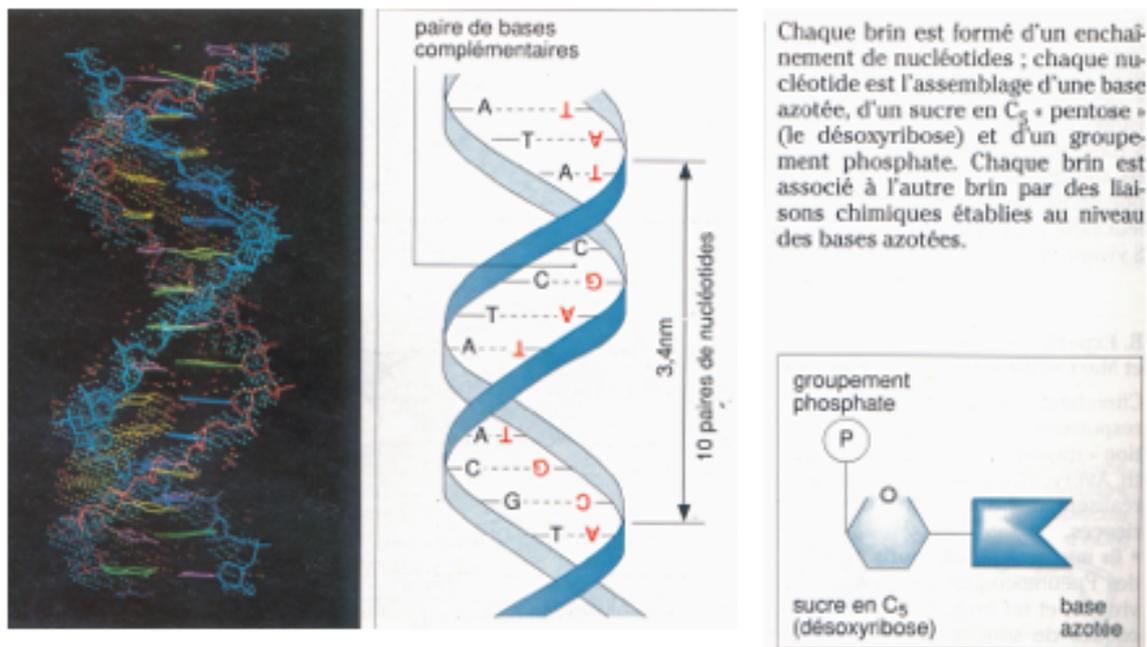


Figure 2 Structure de l'ADN

Manuel scolaire 1ere S Nathan sous la direction de Régis Demounen (Aout 2013).

c. Les gènes et les allèles

Les gènes sont responsables de la transmission des caractères normaux et anormaux d'une génération à l'autre. Un gène anormal (ou morbide), peut être en partie à l'origine de maladies héréditaires chez les humains.

Un gène a toujours le même emplacement précis appelé locus sur un chromosome. Par exemple, le gène qui code le groupe sanguin par le système ABO a le locus 9q34, c'est à dire qu'il occupe la 4^e bande de la région 3 du bras long (q) du chromosome 9.

De par le fait que les chromosomes sont appariés c'est à dire présents sous forme de paires homologues, les gènes le sont aussi : ces gènes appariés occupent le même locus et sont appelés allèles. Les allèles peuvent coder la même forme ou deux formes différentes d'un caractère. Par exemple, pour le gène qui code la couleur des cheveux, il se peut que vous ayez l'allèle brun, blond, roux ou autre. Lorsque les deux allèles qui déterminent un trait sont identiques, la personne est dite homozygote pour ce trait. Dans le cas contraire, elle est dite hétérozygote.

Un hétérozygote porte donc deux versions différentes du même gène : la version exprimée par l'organisme dépend d'un mécanisme complexe.

Parfois, un allèle masque ou supprime l'expression d'un autre. Il est dit dominant, alors que l'allèle masqué est dit récessif. Un caractère récessif ne peut être exprimé que s'il est en double exemplaire chez un individu, qui est alors homozygote pour ce gène. C'est le cas pour l'allèle O du groupe sanguin, qui ne s'exprime que si l'individu est homozygote pour ce gène. Il y a parfois également codominance : les deux allèles s'expriment, c'est le cas pour le groupe sanguin par exemple. Les allèles A et B sont tous les deux dominants, le groupe AB est dû à la codominance des allèles.

1.1.2. Division cellulaire, gamétogénèse et fécondation

a. Mitose

Lors d'une division cellulaire, la cellule mère se duplique à l'identique. Il en résulte deux cellules filles dont l'information génétique est la même. A quelques variantes près, toutes les cellules humaines présentent un mode de division extrêmement voisin qui a été appelé mitose. Ce processus permet la croissance du nombre de cellules et donc le développement et la réparation des tissus, dont le génotype est identique.

Hors division cellulaire, les chromosomes sont dits déspiralisés. Ils sont décondensés et sont difficilement visibles au microscope. Les divisions cellulaires sont les seuls moments où les chromosomes se condensent et sont observables.

La mitose est un phénomène continu, dans lequel on peut néanmoins distinguer quatre phases. Au cours de chaque phase s'opèrent des changements morphologiques des chromosomes. Il s'agit de la prophase, de la métaphase, de l'anaphase et de la télophase.

Pendant la prophase, les chromosomes se condensent et se divisent longitudinalement en deux chromatides¹, qui restent reliées par le centromère².

Pendant la métaphase, les chromosomes se déplacent selon un plan perpendiculaire à l'axe reliant les deux pôles de la cellule, à égale distance de ceux-ci.

Pendant l'anaphase, les deux chromatides de chaque chromosome se séparent. Elles constituent alors chacune un chromosome monochromatidique à part entière, et migrent vers un des deux pôles de la cellule. On obtient alors à chaque pôle, autant de chromosomes qu'à la prophase.

Pendant la télophase, la membrane plasmique de la cellule s'invagine au niveau du plan équatorial, et s'étrangle de plus en plus pour former deux cellules filles dont les lots chromosomiques sont identiques.

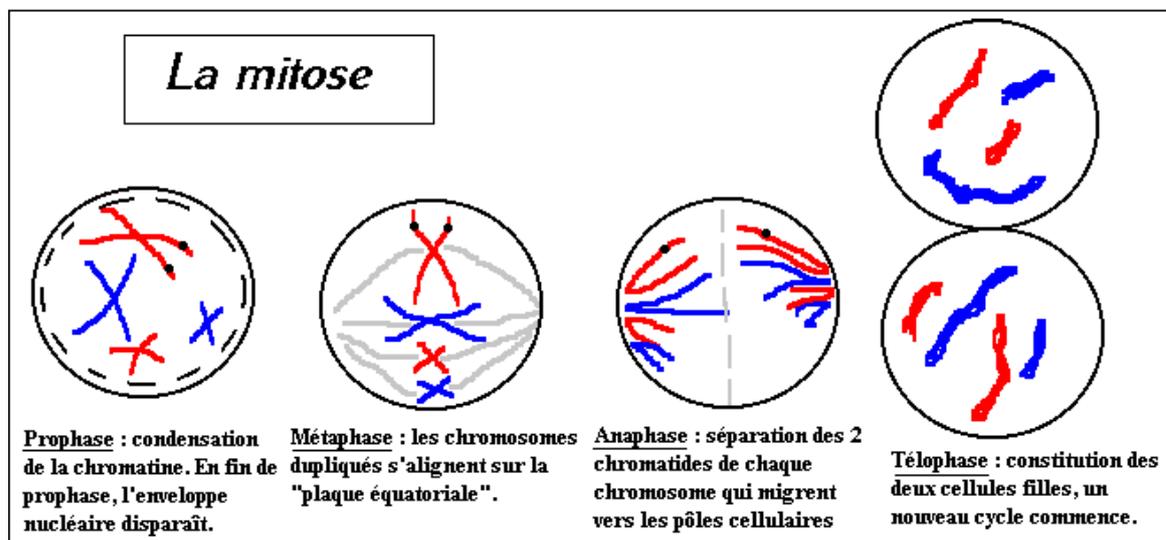


Figure 3 : phases successives de la mitose

http://jeretiens.net/wp-content/uploads/2013/05/Phases_de_la_mitose.gif

¹ Chromatides : chacun des deux filaments identiques réunis par le centromère et résultant de la duplication de l'ADN.

² Centromère : petit corpuscule en forme de bouton reliant les deux chromatides d'un chromosome au cours de la mitose.

b. Méiose et gamétogénèse

Les gamètes¹ possèdent chacun 23 chromosomes, permettant lors de leur fusion de construire une cellule-œuf de 46 chromosomes. Cette dernière, par mitoses successives, donnera naissance à l'ensemble des cellules qui composent les tissus du nouveau-né.

La méiose permet à partir d'une cellule souche à 23 paires de chromosomes d'obtenir quatre cellules filles à 23 chromosomes, un de chaque paire.

Il y a donc passage de l'état diploïde (2x23 chromosomes) à l'état haploïde (23 chromosomes). Elle permet l'obtention de cellules possédant la moitié du nombre de chromosomes, soit un exemplaire de chaque paire. Ces cellules formeront les gamètes, cellules sexuelles qui permettent la fécondation.

Elle nécessite deux divisions successives habituellement désignées par méiose I et méiose II. Chacune de ces divisions peut être elle-même divisée en quatre phases (prophase, métaphase, anaphase, télophase). Elles sont toutefois différentes de celles observées pendant la mitose.

➤ Première division méiotique, ou division réductionnelle :

Prophase I : les chromosomes se raccourcissent et se condensent, en formant leurs deux chromatides. Les chromosomes homologues de chaque paire se regroupent ; les bras des chromatides homologues s'entremêlent et constituent des bivalents : on a 23 bivalents correspondant au 23 paires de chromosomes homologues.

Métaphase I : les bivalents se disposent sur le plan équatorial, comme lors de la mitose. Chaque chromosome de la paire se dispose d'un côté du plan équatorial.

Anaphase I : les deux chromosomes homologues de chaque bivalents se séparent et migrent chacun vers un pôle de la cellule. On a donc à chaque pôle 23 chromosomes à deux chromatides.

Télophase I : comme en télophase mitotique, la membrane plasmique de la cellule se ceinture selon le plan équatorial pour donner naissance à deux cellules à 23 chromosomes.

¹Gamète : cellule sexuelle ; spermatozoïde ou ovule.

➤ Deuxième division méiotique, ou division équationnelle :

Les mécanismes de cette deuxième division sont identiques à ceux d'une mitose : chaque chromosome à deux chromatides va se diviser en deux chromosomes à un chromatide. En prophase II, les chromosomes sont à nouveau contractés. En métaphase II, les chromosomes se placent sur le plan équatorial, avec un chromatide de chaque côté. En anaphase II, les chromatides se séparent et chacune migre vers un pôle de la cellule. En télophase II, la cellule se sépare en deux, autour de chaque groupe de 23 chromosomes à un chromatide.

Note : chez les hommes, les quatre produits de la méiose correspondent à des cellules morphologiquement égales et conduisent à la formation de quatre spermatozoïdes. Chez les femmes, les divisions méiotiques sont de forme et taille inégales : elles aboutissent à la formation d'un ovule et de trois globules polaires non viables.

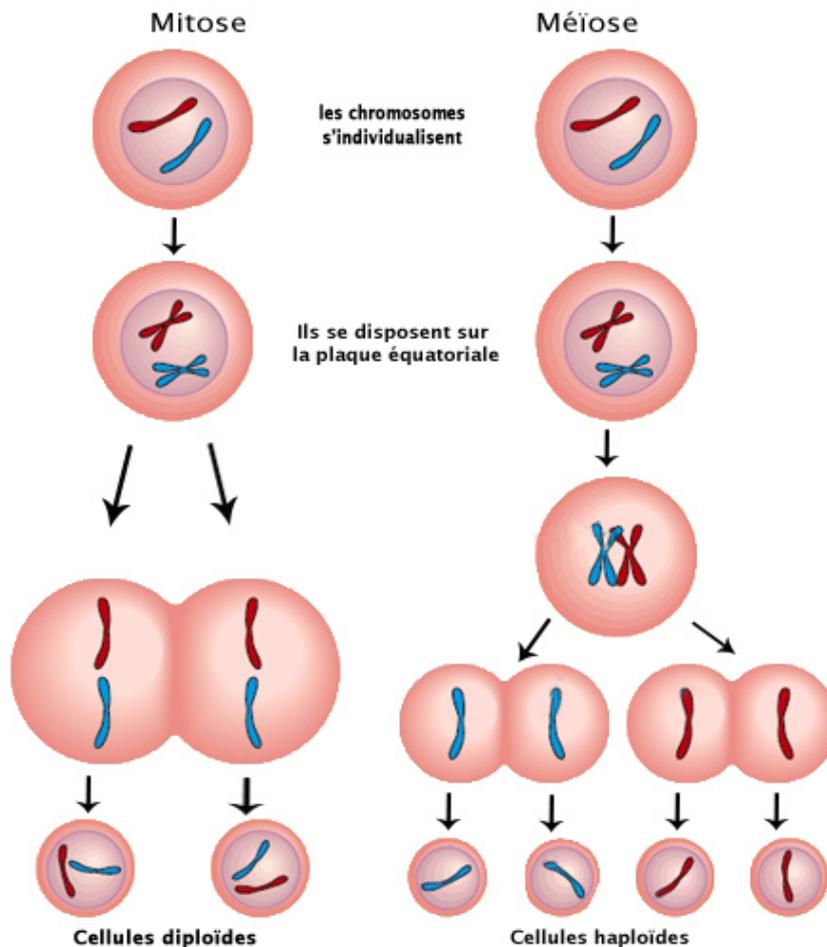


Figure 4 : processus mitotique et méiotique
<http://svt.ac-dijon.fr/spip.php?article266>

c. Fécondation

La rencontre d'un gamète femelle et d'un gamète mâle ayant chacun 23 chromosomes, conduit à une fécondation et à la formation d'une cellule-œuf à 2x23 chromosomes.

Connaissant le caryotype des deux gamètes, on peut déduire celui de la cellule-œuf et donc du futur individu.

1.1.3. L'empreinte génomique parentale

L'empreinte génomique parentale est un phénomène épigénétique démontré par Solter, D. (1984).

C'est le processus selon lequel certains gènes reçoivent à chaque génération une empreinte différente selon qu'ils se trouvent chez un individu mâle ou femelle. Cette empreinte est d'origine parentale.

Un gène soumis à l'empreinte génomique parentale est un gène pour lequel l'activité des deux copies du gène est différente chez un individu. En effet, certains gènes nécessitent que l'une des deux copies parentales soit réprimée, pour que l'autre puisse s'exprimer. On peut donc avoir un gène pour lequel l'allèle paternel doit être masqué pour que celui de la mère puisse s'exprimer. Le gène est dit soumis à une expression mono-allélique.

L'activité d'un gène dépend donc, en plus du simple phénomène de transmission de l'ADN et des allèles, de modifications épigénétiques telles que la méthylation¹ de l'ADN. Ces mécanismes permettent l'inactivation de l'expression de l'un des deux allèles du gène.

1.1.4. Du génotype au phénotype

Au sein d'une espèce, le génotype (ou ensemble des gènes), code une grande partie des caractères propres à l'espèce. Cependant, l'information génétique n'est pas seule responsable de l'ensemble des caractéristiques observables d'un individu, appelé phénotype.

L'environnement et le mode de vie sont des exemples de facteurs qui peuvent entrer en jeu et modifier les relations entre génotype et phénotype.

¹ Méthylation : processus par lequel le gène visé est rendu muet.

1.2. Une anomalie génétique de novo

Chez 98% des patients atteints du syndrome de Prader-Willi, l'anomalie génétique est dite de novo, c'est à dire qu'il s'agit d'un accident imprévisible. L'enfant est porteur du syndrome alors que ses parents ne sont ni atteints ni porteurs de la maladie.

Les 2% restants sont dus au fait que s'il s'agit d'une mutation de l'empreinte ou d'une translocation, il existe un risque de récurrence. Il est alors conseillé aux parents de consulter un généticien.

1.2.1. Trois mécanismes pouvant être responsables du syndrome

Les trois anomalies génétiques du syndrome de Prader-Willi ont en commun qu'elles provoquent toutes l'absence de contribution des gènes de la région 15q11-q13 d'origine paternelle. La non-expression de cette partie du chromosome 15 est responsable du syndrome.

a. Empreinte génomique (1 à 2%)

Le syndrome de Prader-Willi illustre en pathologie humaine le phénomène d'empreinte génomique. Les gènes situés dans la région 15q11-q13 sont exprimés différemment selon qu'ils sont d'origine maternelle ou paternelle : les gènes provenant de la mère sont silencieux alors que ceux provenant du père doivent s'exprimer.

On retrouve ici une mutation d'empreinte. Des micro-délétions indétectables affectent le « centre de l'empreinte », qui est alors silencieux alors qu'il joue un rôle crucial dans le contrôle du mécanisme de l'empreinte génomique. L'empreinte génomique, qui permet la méthylation du gène maternel et l'expression du gène paternel est impossible.

b. Anomalie numérique : la disomie uniparentale maternelle (25 à 30%)

Il se produit une « double erreur » lors de la gamétogénèse. La disomie provient de la rencontre d'un gamète femelle disomique¹ et d'un gamète mâle nullosomique² pour le chromosome 15. La fécondation restaure alors la diploïdie : la cellule-œuf a bien 46 chromosomes mais les deux chromosomes 15 sont d'origine maternelle. La partie 15q11-q13 ne peut alors s'exprimer puisque le chromosome 15 paternel est absent.

¹ Disomique : qui présente deux exemplaires d'un gène donné.

² nullosomique : qui ne présente aucun exemplaire d'un gène donné.

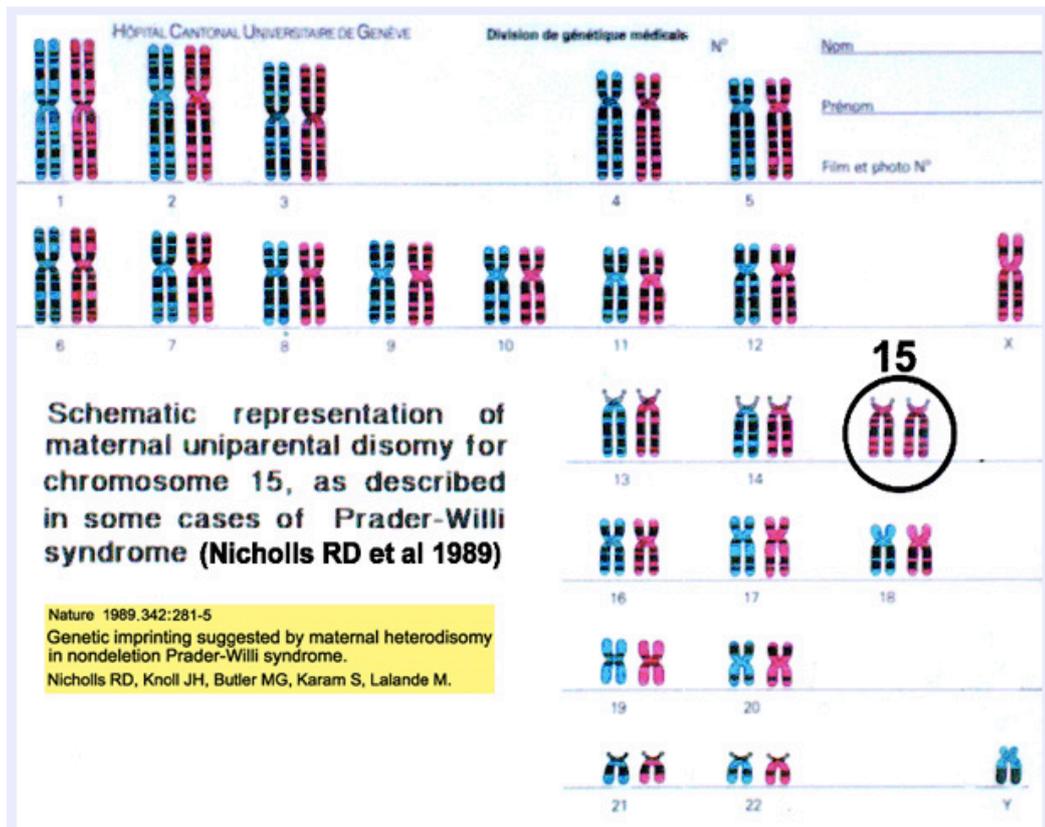


Figure 5 : caryotype d'un individu présentant le syndrome de Prader-Willi du à une disomie uniparentale maternelle
<http://atlasgeneticsoncology.org/Educ/UnidisomyFrID30030FS.html>

c. Anomalie de structure : la micro-délétion (68 à 74%)

On retrouve des délétions interstitielles dans la région 15q11-q13 du chromosome paternel. Rarement, il s'agit d'une translocation déséquilibrée survenue de novo (moins de 5% des cas).

1.2.2. Relation entre génotype et phénotype

Le phénotype des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi est très hétérogène. Les recherches récentes mettent en évidence certaines relations entre le génotype et le phénotype des patients mais aucun consensus strict n'existe aujourd'hui.

1.3. Endocrinologie

1.3.1. Rôle général de l'hypothalamus

L'hypothalamus est un ensemble de paires de noyaux nerveux situés dans le diencephale. Il reçoit des informations provenant de l'ensemble de l'organisme et a des efférences vers les nerfs végétatifs, certaines aires sous-corticales et vers l'hypophyse. Il contrôle l'ensemble des organes internes, du métabolisme, des fonctions de reproduction, et de l'homéostasie de l'organisme par l'intermédiaire du système nerveux central et endocrinien. La plupart des fonctions hypothalamiques obéissent à un schéma de rétrocontrôle : de façon à adapter l'équilibre énergétique, il reçoit de multiples informations en provenance de l'organisme par l'intermédiaire de signaux humoraux¹. Il s'agit principalement d'hormones et de nutriments. Ils modulent l'activité de l'hypothalamus, qui envoie des signaux afférents par plusieurs systèmes de neurotransmetteurs, provoquant par exemple la prise d'aliments, ou la dépense énergétique en réponse aux signaux qu'il avait reçus.

1.3.2. Rôle de l'hypothalamus dans le contrôle de la faim

a. Ghréline et hormone de croissance

Cette hormone digestive sécrétée au niveau de l'estomac stimule l'appétit et entraîne une augmentation de la prise alimentaire. Elle est impliquée dans le contrôle à court et long terme du poids. Elle entraîne au niveau des noyaux arqués de l'hypothalamus une activation des neurones oréxigènes².

Les taux plasmatiques de ghréline sont élevés à jeun et diminuent après la prise d'aliments. Les taux circulants de ghréline sont corrélés négativement avec l'indice de masse corporelle (IMC) et sont donc bas dans l'obésité commune.

La ghréline provoque également la sécrétion de l'hormone de croissance (GH) au niveau de l'hypophyse. Elle pourrait donc jouer un rôle essentiel à la fois dans l'hyperphagie et dans le déficit en GH du syndrome de Prader-Willi.

Le déficit en hormone de croissance est le plus souvent associé à un hypogonadisme hypogonadotrope³, même si de rares cas de puberté précoce ont été décrits. Un traitement par GH dès le plus jeune âge permettrait une accélération de la croissance staturale, une composition corporelle (augmentation de la masse maigre au détriment de la masse

¹ Humoraux : qui se rapportent à l'ensemble des liquides de l'organisme.

² Oréxigène : qui est susceptible de stimuler ou d'augmenter l'appétit.

³ Hypogonadisme hypogonadotrope : insuffisance de production d'hormones par les glandes génitales consécutive à un dysfonctionnement de l'hypophyse

grasse, sans systématiquement obtenir un retour à des valeurs normales pour autant, avec une augmentation de la dépense énergétique de base, amélioration de l'hypotonie, meilleure qualité de vie), ce qui aurait une incidence pour un meilleur développement psychomoteur également (Festen et al, 2008).

b. La leptine

Elle est une hormone digestive qui régule les réserves de graisses dans l'organisme et l'appétit, en contrôlant la sensation de satiété. C'est une hormone anorexigène¹. Elle est sécrétée par les adipocytes² et fait partie des signaux afférents de l'hypothalamus qui sont satiétogènes³.

Elle est considérée par certains comme un facteur tardif de la cascade de la satiété. Son taux plasmatique augmente de façon retardée après la prise alimentaire. Elle pourrait participer à la satiété en particulier pendant la nuit, où ses taux sanguins sont les plus élevés.

Ghréline et leptine sont antagonistes et se régulent négativement.

1.3.3. Physiopathologie

Un grand nombre des troubles du syndrome de Prader-Willi semblent être liés à un dérèglement de la fonction hypothalamique : trouble de la satiété, retard de croissance, hypogonadisme, troubles du comportement et de la régulation thermique. Cependant, les méthodes d'imagerie médicale cérébrale actuelles n'ont permis de mettre en évidence qu'une rare diminution de la taille de l'antéhypophyse.

Néanmoins l'étude des neuropeptides qui réduisent ou augmentent l'appétit au niveau hypothalamique a montré que les patients atteints du syndrome de Prader-Willi n'ont pas de déficit de sécrétion de leptine ni de résistance à la leptine.

Cependant les taux plasmatiques de ghréline sont élevés. Cummings et al. (2002) ont montré que ces derniers à jeun chez les patients Prader-Willi étaient trois à cinq fois plus élevés que ceux dosés chez des patients ayant une obésité commune.

¹ Anorexigène : qui coupe l'appétit

² Adipocyte : cellule ayant pour rôle de stocker les graisses

³ Satiétogène : qui provoque la sensation de satiété.

2. Critères de diagnostic et sémiologie

Il y a aujourd'hui un consensus sur le fait que la suspicion de la maladie est clinique et sa confirmation génétique.

Les critères cliniques sont très différents en fonction de l'âge : hypotonie à la naissance, obésité et retard statural pendant l'enfance ou l'adolescence, troubles du comportement évocateurs. Ces signes facilitent l'accès aux explorations génétiques, et la plupart des patients ont tôt ou tard un diagnostic génétique confirmé.

La première démarche consiste à confirmer le diagnostic de syndrome de Prader-Willi par une étude de la méthylation de la région 15q par biologie moléculaire. Dans un second temps, le recours à des examens spécifiques permet de préciser le mécanisme moléculaire de la maladie.

La deuxième démarche se fait par cytogénétique. Dans les situations de délétion (68 à 74%), cette technique permet simultanément d'établir définitivement le diagnostic mais aussi de préciser le mécanisme moléculaire sous-jacent. Dans le cas où le test est négatif, il faut compléter la recherche.

2.1. Critères cliniques

Ils ont été établis par Holm et al. (1993) et revus par Gunnay-Aygun et al. (2001). Ils ont répertorié une liste de symptômes observables et valorisés par un système de points : les critères majeurs valent un point alors que les mineurs un demi seulement.

Le score total, établi en fonction de l'âge du patient, détermine s'il est porteur ou non du syndrome de Prader-Willi. On obtient alors :

- Un enfant entre 0 et 36 mois est porteur de la maladie si son score est supérieur ou égal à 5, et qu'au moins 4 points sont issus de la liste des critères majeurs.
- A partir de 3 ans et jusqu'à l'âge adulte, le sujet est considéré porteur à partir d'un score de 8 points, dont 5 issus de critères majeurs.

2.1.1. Critères majeurs

Les critères cliniques majeurs sont les suivants :

- Hypotonie centrale néonatale et infantile sévère, entraînant une difficulté à téter majorée par une absence du réflexe de succion. Ces difficultés provoquent souvent le recours à la nutrition par sonde naso-gastrique avec une prise de poids médiocre.
- Prise de poids excessive entre 1 et 6 ans aboutissant à une obésité centrale si aucune mesure n'est prise rapidement pour éviter l'hyperphagie.

- Dismorphie faciale : dolichocéphalie¹ du nourrisson, visage étroit, yeux en amande, petite bouche, lèvre supérieure mince, commissures tombantes.
- Hypogonadisme² (critères différents selon l'âge) :
 - Hypoplasie³ génitale : chez les garçons, hypoplasie scrotale, cryptorchidie⁴, pénis et/ou testicules de petite taille. Chez les filles, absence ou hypoplasie sévère des petites lèvres et/ou du clitoris.
 - Maturation gonadale tardive ou incomplète, apparition tardive des signes de puberté : chez les garçons, gonades de petites tailles, pilosité faciale ou corporelle peu abondante, absence de mue vocale. Chez les filles, menstruation irrégulières ou absentes.
- Retard global de développement avant 6 ans. Chez les enfants plus âgés, retard mental léger à modéré, difficultés d'apprentissage.
- Hyperphagie accompagnée d'une recherche constante de nourriture liée à un comportement obsessionnel.
- Délétion 15q11-13 ou autre anomalie appropriée dans cette région (une disomie maternelle par exemple).

2.1.2. Critères mineurs

Les critères mineurs sont :

- Diminution des mouvements fœtaux, léthargie infantile, faiblesse du cri du nourrisson s'améliorant avec l'âge.
- Troubles du comportement typiques : crises de colère, accès de violence, comportement excessif/compulsif, persévérations, tendance à ergoter, tendance à l'opposition systématique, rigidité, comportement manipulateur, possessif et entêté, tendance au vol et au mensonge. Cinq de ces critères au moins sont nécessaires pour être pris en compte.
- Troubles du sommeil et/ou apnées nocturnes
- Petite taille comparée à celle de la famille (en dehors du traitement par hormone de croissance)
- Hypopigmentation oculo-cutanée comparée à la famille.
- Acromicrie⁵
- Mains étroites à tranches droites
- Anomalies oculaires (myopie, ésoptropie ou strabisme)
- Salive épaisse et visqueuse ayant tendance à sécher au coin des lèvres

¹ Dolichocéphalie : crâne allongé.

² Hypogonadisme : perte de fonction des gonades (organes de reproduction).

³ Hypoplasie : arrêt de développement ou développement insuffisant d'un tissu ou d'un organe.

⁴ Cryptorchidie : absence d'un ou des deux testicules dans le scrotum

⁵ Acromicrie : petites mains ou petits pieds

- Problèmes d'articulation avec une voix nasonnée, difficultés d'apprentissage du langage
- Tendance à se gratter

2.1.3. Signes associés

Les signes associés sont :

- Diminution du réflexe nauséux
- Seuil de tolérance à la douleur élevé
- Problèmes de régulation thermique : instabilité ou sensibilité altérée
- Scoliose et/ou cyphose
- Ménopause précoce
- Ostéoporose
- Pilosité pubienne ou axillaire précoce (avant 6ans)
- Performances inhabituelles à l'exécution de puzzle
- Investigations neuromusculaires normales

2.2. Signes cliniques et sémiologie

2.2.1. Hypotonie néonatale

C'est un des signes révélateurs de l'anomalie. Déjà présente in utero, elle domine le tableau clinique et explique les diminutions des mouvements fœtaux, souvent accompagnés de difficultés à l'accouchement. Le bébé est décrit par les parents comme « tout mou, comme une poupée de chiffon ». Ils relèvent également souvent une difficulté pour l'enfant à tenir sa tête et contrôler ses membres.

La littérature indique que cette hypotonie se réduit au cours des trois premières années de vie. Mais dans l'observation clinique, on remarque que cette régression spontanée n'est significative réellement qu'accompagnée d'une prise en charge dès le plus jeune âge. On observe de toutes manières de fortes conséquences sur le développement psychomoteur de l'enfant : la station assise est acquise en moyenne à un an, quand la marche l'est à partir deux ans (jusqu'à quatre ans en cas de difficultés extrêmes).

2.2.2. Troubles alimentaires

On décrit trois phases chez le nourrisson porteur du syndrome de Prader-Willi :

a. Première phase : la tétée

En cas d'allaitement maternel, la mise au sein n'est que rarement possible : le bébé n'a pas une tonicité suffisante pour rester agrippé et faire expulser le lait du mamelon. On

peut alors avoir recours à un tire-lait, et administrer le lait au biberon. L'utilisation de tétines en caoutchouc à débit rapide et ramollies voire avec un trou agrandi manuellement est conseillée.

Lorsque la durée des tétées reste supérieure à trente minutes, il faut utiliser des tétines adaptées aux faibles succions pour éviter l'épuisement du bébé.

Ces dispositifs ont pour but d'amener un volume de lait plus important dans la cavité buccale : il devient indispensable de contrôler la posture du bébé, qui doit être en position semi-assise, avec la tête dans l'axe du tronc. Le contrôle de l'enchaînement des déglutitions/respirations est nécessaire, afin d'éviter l'écoulement de lait en avant, mais surtout en arrière, ce qui entraîne des risques de fausses routes.

Il est aujourd'hui admis que ce n'est pas l'hypotonie qui est responsable des difficultés de succion.

En effet, ces bébés ne sont pas intéressés par la nourriture, n'ont pas faim donc ne réclament pas spontanément. Certains ont même de véritables réflexes nauséux quand on leur propose le biberon.

Les difficultés de nourrissage justifient dans 80% des cas actuellement l'installation d'une sonde nasogastrique au cours des premières semaines de vie en attendant que le bébé ait une maturité suffisante. Elle peut être développée par la proposition systématique à chaque alimentation d'une petite portion de lait à prendre oralement. Il faut alors préparer ces prises orales par des massages et stimulations du visage de l'enfant :

- Stimulation des lèvres : étirer doucement le philtrum et frotter rapidement les commissures, afin d'améliorer la fermeture labiale autour de la tétine.
- Stimulation des joues au cours de la tétée pour favoriser les contractions.
- Stimulation des muscles du plancher buccal, pour activer ceux de la langue : petits mouvements antéro-postérieurs sous le menton.

En cas de difficulté de synchronisation des séquences de succion, déglutition et respiration, il est nécessaire d'épaissir le lait pour ralentir la progression du bol alimentaire, laisser le temps aux différentes étapes de la déglutition de s'enchaîner, et éviter les inhalations.

b. Deuxième phase : la diversification alimentaire

Entre l'âge de quatre mois révolus et six mois, en accord avec le médecin qui suit l'enfant, il est recommandé de commencer la diversification alimentaire. Il faut rester vigilant à l'introduction des produits et boissons sucrés, pour ne pas stimuler l'appétence de l'enfant pour le goût sucré.

La diversification commence pour le repas de midi, avec de la purée qui contient des légumes et des matières grasses, nécessaires à la croissance de l'enfant. Dans un second temps, on peut proposer de la viande, du poisson ou des œufs. La gestion des liquides

reste difficile pour le bébé et il peut être nécessaire d'aromatiser (sans sucrer) ou d'épaissir les boissons. La mise en place du repas du soir se fait généralement lorsque l'enfant pèse 9kg ou vers 9 mois. On propose des légumes, des féculents ou des matières grasses. Pour le dessert, il est préférable de proposer des produits laitiers naturels, simples et sans sucre. Les biberons du matin et du goûter sont maintenus pour assurer une hydratation correcte.

c. Troisième phase

A partir de 18 mois voire deux ans, la corpulence de l'enfant peut augmenter sans pour autant qu'il y ait eu augmentation des apports alimentaires. Cela justifie alors l'adaptation des quantités aux besoins énergétiques en jouant tout particulièrement sur les quantités de féculents.

En effet, les besoins énergétiques sont plus faibles de 20 à 30% que chez les enfants du même âge et de même corpulence. Il est nécessaire que le rythme et la composition des repas soient réguliers, afin de rassurer l'enfant et éviter les prises alimentaires en cachette. Dans la plupart des cas, on a également une diminution de la sensation de soif : une incitation à boire de l'eau pendant et en dehors des repas est donc importante.

On remarque ensuite une modification des comportements alimentaires dès l'âge de deux ans. Les difficultés s'estompent pour laisser apparaître un désir continu de manger. Le dysfonctionnement du centre de la satiété dans l'hypothalamus inhiberait cette sensation, conduisant l'enfant à vouloir s'alimenter de façon permanente.

d. Age adulte

Holland, Treasure, Coskeran et Dallow (1995) ont montré que sans contrôle, les patients pouvaient manger jusqu'à trois fois plus que les individus sains, et ce alors que d'un point de vue métabolique, ils ont besoin d'un apport calorique moindre.

Le principal risque lié à ce comportement qui peut aller jusqu'à l'hyperphagie accompagné d'attitudes déviantes, est l'apparition d'une obésité sévère, entraînant par la suite des problèmes orthopédiques importants, l'apparition d'un diabète ou encore des troubles cardio-pulmonaires.

Ces conduites rappellent, pour le docteur psychiatre Recasens (2001), les conduites addictives : la recherche de nourriture comme source de bien-être devient quasi obsessionnelle. On assiste alors à un état de tension qui ne baisse qu'avec la satisfaction de manger, des pensées centrées sur l'objet de dépendance, et une perte du contrôle du comportement, avec des troubles des conduites.

2.2.3. Troubles du comportement

On peut considérer qu'ils sont dus, ou au moins en rapport avec les troubles alimentaires. En effet, on observe que si le jeune enfant était doux et calme, le changement de comportement est simultané aux perturbations des conduites alimentaires, les premières manifestations agressives faisant le plus souvent écho à la frustration alimentaire. Les colères se généralisent et les situations de crise sont de plus en plus fréquentes, avec des thèmes plus larges.

On comprend la place privilégiée des conduites alimentaires dans les troubles du comportement : après des débuts difficiles dans les premières années de vie, il est très douloureux pour les parents de passer d'un comportement d'encouragement à la mise en place d'un régime strict dès le plus jeune âge. Dans le cas où ces interdits sont soudains, tardifs et accompagnés d'un régime hypocalorique, ils provoquent la frustration et mettent l'enfant face à des restrictions brutales d'aliments auxquels il aura pris goût.

Les relations de l'enfant avec son entourage peuvent aggraver ou atténuer ces épisodes. Mais les difficultés de l'enfant à gérer ses émotions et accepter la frustration sont toujours présentes : des fugues, des conduites de mise en danger ou encore de passage à l'acte peuvent alors devenir une entrave majeure à son autonomisation. Il est important de prendre en compte également le facteur biologique : l'hypothalamus intervient dans la gestion des émotions, des conduites instinctives de fuite et d'agression. Les dysfonctionnements de la régulation du comportement peuvent faciliter la situation de crise. Il est donc important pour les parents et l'entourage du patient de connaître la psychologie de l'enfant pour pouvoir s'y adapter et le comprendre.

On remarque également des comportements stéréotypés : rituels, stockage d'objets, séquences de tâche immuables. Ainsi un jeu peut le passionner et conduire à un état de persévération, rappelant les conduites déviantes de certains traits autistiques.

L'examen précis du comportement des enfants Prader-Willi a permis de distinguer deux profils :

- L'un tendant vers la psychose maniaco-dépressive
- L'autre évoquant un risque de dépression.

2.2.4. Hypogonadisme

On assiste à une insuffisance de sécrétion d'hormones sexuelles par les glandes génitales. L'hypogénitalisme provoque l'hypogonadisme évoqué comme un critère majeur précédemment.

Les médecins peuvent avoir recours à un traitement hormonal pour induire la puberté.

2.2.5. Le syndrome dysmorphique

On peut observer un syndrome dysmorphique à trois niveaux différents chez les personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi : le visage, l'orthopédie et la croissance osseuse sont atteints.

a. Le visage

La dysmorphie est ici modérée mais on retrouve tout de même certaines caractéristiques significatives :

- Un front étroit et une rétraction temporale
- Des yeux en amande
- Un hypertélorisme (des yeux proches du nez)
- Un nez fin
- Une petite bouche en chapeau de gendarme, avec une lèvre supérieure fine
- Une microcéphalie
- Des oreilles à implantation basse

On retrouve fréquemment aussi un palais étroit et ogival, avec une salive épaisse et donc des conséquences sur l'état dentaire de l'enfant. Ces caractéristiques apparaissent souvent du fait de la croissance anormale de la face, et ne sont pas directement visibles à la naissance.

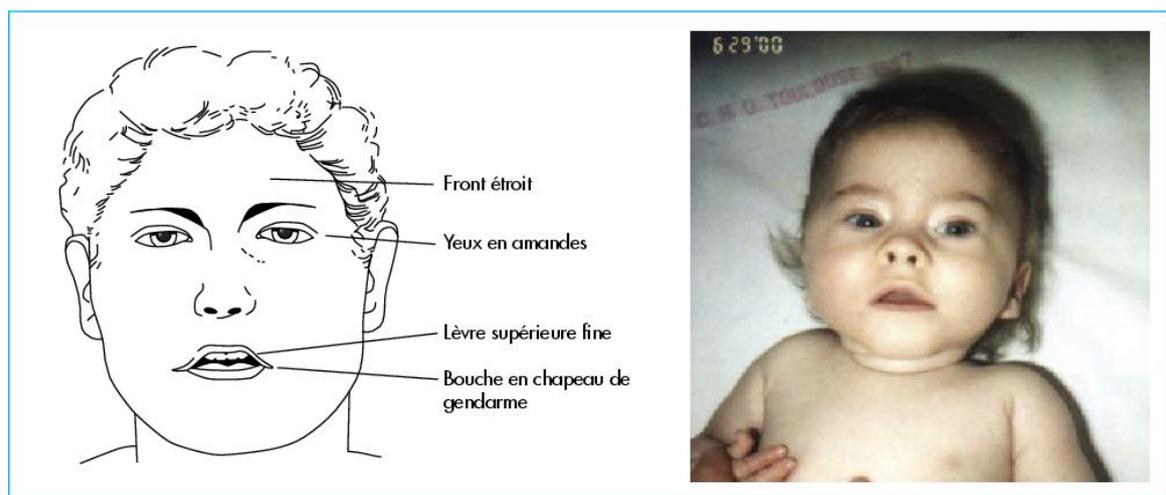


Figure 6 Visage d'un enfant présentant le syndrome de Prader-Willi
Médecine thérapeutique/pédiatrie, volume 9, numéro 4 Juillet-août 2006

b. Le plan orthopédique

Dues à la surcharge pondérale, les scolioses touchent 25 à 86% des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi. L'hyperlordose est également plus fréquente que dans la population, l'obésité et l'hypotonie constituant un terrain plus favorable.

D'autres déformations fonctionnelles ont également été répertoriées : pieds plats, genoux tournés vers l'extérieur, ainsi que des troubles ostéo-articulaires, notamment concernant les hanches. Il est donc nécessaire pour les patients Prader-Willi de consulter régulièrement des professionnels afin de prévenir ces déformations, pouvant impliquer un recours à la chirurgie en cas de situation critique.

c. Le retard de croissance

On remarque dans le retard de croissance deux périodes très distinctes :

- Entre 2 et 8 ans, période durant laquelle le retard peut passer inaperçu
- A partir de 8 ans, période pendant laquelle le retard est plus manifeste, notamment à cause du déficit en hormone de croissance, fréquent chez les patients atteints du syndrome de Prader-Willi.

De plus en plus de médecins prescrivent un traitement à l'hormone de croissance (GH) pour pallier à ce manque et éviter le retard pubertaire.

2.2.6. La douleur

Le seuil de tolérance à la douleur des personnes atteintes du syndrome de Prader-Willi est plus élevé que la normale : les patients ne réagissent pas de la même manière. La douleur ne semble pas interprétée comme un signal d'alerte, même si elle est ressentie. On remarque que si elle est également souvent difficile à exprimer pour un enfant « sain », elle l'est encore plus pour un enfant Prader-Willi.

Les infections passent donc inaperçues et ne sont remarquées que lorsqu'elles sont suffisamment graves pour provoquer une importante douleur chez l'enfant.

2.2.7. Les troubles du sommeil

90% des cas de syndrome de Prader-Willi recensent des troubles du sommeil. On retrouve un état de somnolence persistant chez l'enfant, avec un endormissement très rapide dès que le niveau de stimulation baisse. Des apnées du sommeil et des dérèglements des cycles du sommeil sont à noter chez les plus grands.

Majorés par l'hypotonie, le conduit nasal rétréci et des infections respiratoires à répétition, on trouve des apnées obstructives, une hypoventilation conduisant à l'hypoxie, une qualité de sommeil et un rythme veille/sommeil perturbés.

2.2.8. Les difficultés d'apprentissage

Ces difficultés sont très variables selon les enfants. On retrouve de façon globale une lenteur dans toutes les réalisations de tâches. Selon Delagnes, V. (2004), ce serait l'immaturation émotionnelle qui empêcherait l'utilisation appropriée d'un savoir dans des situations sociales et de travail. On relève cependant plusieurs points fréquents :

- Des difficultés à généraliser une expérience vécue à des situations similaires
- Des difficultés dans la pensée abstraite qui entraînent des difficultés logico-mathématiques. Les concepts de base doivent être expliqués avec des supports concrets pour être intégrés.
- Une mémoire à court terme qui semble inférieure à la moyenne, avec une mémoire visuelle meilleure que la mémoire auditive. La mémoire à long terme étant dans la moyenne.
- Un déficit attentionnel avec ou sans hyperactivité présent mais qui peut être traité par des médicaments.
- Une hypotonie néonatale, qui se répercute sur les interactions mais aussi sur la mobilité de la sphère oro-faciale et donc l'articulation de l'enfant. L'acquisition et la réalisation de la parole sont alors altérées.
- Une réalisation motrice du langage écrit également difficile pour les mêmes raisons.

On peut noter que les capacités en lecture des enfants Prader-Willi sont correctes, ainsi qu'en organisation spatiale.

Ces difficultés d'apprentissage sont comparables à celles qu'un enfant non porteur du syndrome de Prader-Willi peut présenter.

2.2.9. Le retard intellectuel

D'après l'association Prader-Willi USA, on évalue le quotient intellectuel moyen d'un sujet atteint du syndrome de Prader-Willi à environ 60, avec un intervalle compris entre 40 et 105. D'autres études le situent entre 20 et 95, aucun consensus n'étant établi à ce jour. On peut noter que le QI verbal est généralement supérieur au QI performance.

La majorité des enfants, lorsqu'ils sont stimulés dès le premier âge, sont capables par la suite de suivre une scolarité primaire normale. Les difficultés majeures qui s'y retrouvent sont généralement dues aux troubles du comportement et aux difficultés de gestion des émotions.

2.2.10. Le langage

Les capacités langagières des enfants atteints du syndrome de Prader-Willi rappellent celles d'enfants présentant un retard de parole et de langage.

a. La compréhension

L'hypotonie limitant les enfants dans la manifestation de leur compréhension, cette dernière est difficilement évaluable et souvent sous-estimée.

On note un retard entre l'âge de l'enfant et son niveau de compréhension, surtout pour les aspects élaborés du langage. On peut rapprocher ces difficultés du stock lexical de l'enfant, qui est limité quantitativement et qualitativement. Il est donc logique que le langage élaboré soit mal compris. A partir de 10 ans, le niveau de compréhension de l'enfant semble atteindre un palier qui sera par la suite difficile à dépasser.

Les difficultés de compréhension peuvent être mises en relation avec l'hypotonie majeure de l'enfant jeune : il ne peut vivre que peu d'expériences puisqu'il a des difficultés pour se déplacer, pour gagner en autonomie et explorer son environnement. Les premières expériences sensori-motrices servent pourtant de base au développement de l'enfant. Les parents mettent d'habitude des mots sur les actions de l'enfant, ses jeux et lui apportent du vocabulaire, dans la période où la plasticité cérébrale est propice à la rétention d'informations. L'enfant Prader-Willi, qui ne connaît pas ces expériences, connaît donc un retard de développement ainsi qu'un retard du langage en rapport. Les difficultés de mémoire auditive viennent se rajouter aux faibles stimulations.

b. L'expression

Les études montrent que le développement du langage des enfants Prader-Willi est décalé dans le temps par rapport aux enfants du même âge : il faut attendre 21 mois pour les premiers mots et 3 ans pour les phrases si l'enfant est pris en charge de façon précoce.

Le niveau lexical est faible, on remarque que le vocabulaire employé correspond souvent à des expressions concrètes. Les structures langagières sont simples et les énoncés sont souvent incomplets. Les domaines les plus chutés sont le pluriel et les temps irréguliers.

c. Articulation et parole

Un consensus est établi sur le fait que des troubles d'articulation sont présents. Ils varient de manière interpersonnelle selon l'âge et le QI de l'enfant. On retrouve certains aspects de la dysarthrie flasque : hypernasalité, articulation imprécise, réduction des mouvements praxique de réalisation de la parole. L'importante hauteur de la voûte palatine pourrait majorer ces difficultés articulatoires, portant la moyenne d'intelligibilité des enfants à 83%.

Concernant la parole, on relève une dysfluence chez 5 à 15% des patients. Celle-ci semble spécifique au syndrome puisqu'elle ne ressemble à aucun modèle classique, ni au bégaiement. Les mots monosyllabiques sont les plus touchés. Le débit est lent et la prosodie est difficile. Le discours est marqué par des persévérations, des reprises et des interjections, on obtient un discours de type télégraphique.

d. Pragmatique du langage et intentionnalité communicative

Les difficultés pragmatiques sont réelles : il est difficile pour les patients Prader-Willi d'utiliser le langage de manière appropriée et de se décentrer.

Les bébés Prader-Willi semblent distants, peu concernés par leur entourage. L'enfant ne peut tenir sa tête et suivre ce qu'il se passe autour de lui à cause de son hypotonie. Il ne s'intéresse alors qu'aux objets proches de lui. S'ajoutent à cela les difficultés attentionnelles et l'état de somnolence omniprésent. Le bébé doit donc être stimulé en permanence, mais les moments propices d'interaction sont rares.

Les parents prennent souvent le parti de tout initier pour l'enfant, qui s'installe dans un rôle passif et qui n'exprime plus ses désirs ou ses refus.

II. La prise en charge orthophonique du syndrome

1. L'accompagnement familial

1.1. L'alliance thérapeutique

Ce concept est abordé par Freud en 1912 (as cited in Adam O., Horvath, Lester & Luborsky, 1993) dans la dynamique du transfert. Il pensait que le maintien de la part du thérapeute d'un « intérêt sérieux » pour le patient dans une « compréhension bienveillante » permettait à la partie saine du moi du patient de construire un attachement positif avec l'analyste et de développer un engagement avec le thérapeute. Ce dernier pouvait alors assumer la tâche de guérir.

Bordin (1975) a tenté de généraliser le concept psychanalytique d'alliance de travail. Il insiste sur la collaboration positive du patient avec le thérapeute contre leur adversaire commun, la souffrance et la dépression. Il identifie trois éléments primordiaux :

- The tasks (les tâches) : ce sont les comportements de conseil et les processus cognitifs qui mènent au conseil. Dans une relation fonctionnelle, les deux parties doivent percevoir ces tâches comme appropriées et efficaces et chacun doit accepter la responsabilité d'accomplir ces actions.
- The bonds (les engagements) : ce sont les liens d'attachement positifs et personnels qui sont tissés entre le patient et son thérapeute, incluant la confiance réciproque, l'acceptation et la confiance en tant que résultat.
- The goals (les buts) : le thérapeute et le patient adhèrent réciproquement aux buts de l'intervention et en évaluent les objectifs ou cibles.

Les aspects techniques et relationnels de la prise en charge sont ici réunis en un concept plus large : celui de l'alliance. La collaboration patient/thérapeute est donc l'élément essentiel de cette alliance. Cette dernière ne dépend pas des contributions du thérapeute

ou du patient uniquement mais de l'alchimie entre les deux (Bastian, Valdeyron & Vaquier, 2003).

Pour Bioy et Bachelart (2010), l'alliance thérapeutique « peut se définir comme la collaboration mutuelle, le partenariat, entre le patient et le thérapeute dans le but d'accomplir les objectifs fixés ».

Pour Hervé et Maury (2004), l'alliance thérapeutique « correspond aux liens de confiance et de collaboration qui se mettent en place entre le thérapeute et son patient. Le climat émotionnel positif engendré par l'alliance va servir de catalyseur, rendant efficaces les interventions techniques spécifiques ».

Cette union positive n'est pas automatique ; elle doit être construite réciproquement par le professionnel et par le patient. Elle nécessite parfois une période d'ajustement réciproque. En cas d'enfant très jeune ou de patient accompagné par son entourage, le professionnel doit s'ajuster à ses différents interlocuteurs : l'alliance doit donc être multiple.

Deux niveaux se distinguent dans l'alliance thérapeutique :

- Le niveau affectif : c'est l'établissement d'un climat de confiance, permettant un échange relationnel.
- Le niveau cognitif : il intervient souvent après le niveau affectif et correspond au travail de collaboration entre le professionnel et la famille pour se mettre d'accord sur le problème et sur les moyens à mettre en œuvre pour y répondre.

Le thérapeute joue un rôle actif dans l'initiation puis dans le renforcement de l'alliance thérapeutique : il doit valoriser les parents afin d'établir une relation stable et sécurisée. Il est nécessaire que les capacités des parents (à s'occuper de leur enfant ou à comprendre ses difficultés) soient reconnues par le professionnel, pour que ces derniers soient en position de partenaires actifs et qu'ils puissent accompagner leur enfant vers le changement.

L'alliance thérapeutique semble donc nécessaire pour toute prise en charge orthophonique et intervention auprès d'une famille. Elle permet de :

- Diminuer les résistances
- Conforter l'autre dans sa place
- Permettre une réflexion
- Donner la possibilité à l'autre de trouver lui-même des solutions
- Pratiquer le counseling
- Accompagner vers le changement
- Mettre en action

1.2. L'empowerment

1.2.1. Définition

Le terme d'empowerment pourrait être traduit par « capacitation », « autonomisation », « responsabilisation » ou encore « développement du pouvoir d'agir ». Le concept est utilisé pour la première fois au début du XX^e siècle aux Etats-Unis par les femmes, luttant pour la reconnaissance de leurs droits.

Eisen (1994) définit l'empowerment comme la façon par laquelle l'individu accroît ses habiletés, favorisant l'estime de soi, la confiance en soi, l'initiative et le contrôle.

Gibson (1991) quant à lui parle d'un processus social de reconnaissance des personnes dans leur capacité à satisfaire leurs besoins, à régler leurs problèmes et à mobiliser les ressources nécessaires de façon à se sentir capable de contrôler leur propre vie.

Pour Israel et al (1994), le terme désigne la capacité des gens à mieux comprendre et à mieux contrôler les forces personnelles, sociales, économiques et politiques qui déterminent leur qualité de vie, dans le but d'agir pour améliorer celle-ci.

L'empowerment comporte différents niveaux d'analyse :

- L'empowerment individuel ou psychologique : capacité d'un individu à prendre des décisions et à exercer un contrôle sur sa vie personnelle. Ce niveau met l'accent sur le développement d'une représentation positive de soi-même, ou de ses compétences personnelles. Il inclut l'analyse et la critique du contexte social et politique, afin de développer les ressources et les compétences individuelles et collectives nécessaires à l'action sociale.
- L'empowerment organisationnel : une organisation qui utilise des processus démocratiques permet à ses membres de partager l'information et le pouvoir, ils coopèrent pour prendre les décisions et sont impliqués dans les choix. Elle contribue donc à l'empowerment des individus qui participent à l'organisation.
- L'empowerment communautaire : une communauté qui fait intervenir les compétences et ressources des individus pour satisfaire leurs besoins respectifs permet la résolution de conflits et l'accroissement de leur influence sur leur qualité de vie.

Selon Israel et al (2004), il est possible de développer indépendamment les trois niveaux, mais une approche globale est préconisée pour plus de cohérence et d'efficacité.

D'après Rappaport (1987), la participation, la compétence, l'estime de soi et la conscience critique sont les quatre composantes essentielles qui, lorsqu'elles sont en interaction, déclenchent le processus d'empowerment. Ce dernier est centré sur les forces, les droits et les habiletés des individus plutôt que sur les déficits ou les besoins.

1.2.2. Empowerment et prise en charge

La charte d'Ottawa (1986) a permis de percevoir la Promotion de la Santé comme le processus qui confère aux populations les moyens d'assurer un plus grand contrôle sur leur propre santé et de l'améliorer. Depuis, l'utilisation du terme d'empowerment s'est développée dans la pratique clinique : il vise à augmenter la capacité d'un individu à agir par lui-même pour sa santé, dans un contexte de changement de son environnement.

L'orthophoniste, en se centrant sur la valorisation des compétences de la famille, a pour but d'amener les parents à mettre en place de façon autonome une relation et un échange satisfaisants avec l'enfant qui présente d'importantes difficultés.

1.3. Le Counseling

1.3.1. Définition

Le counseling (Bo, 2014) est une relation dans laquelle une personne tente d'aider une autre à comprendre et à résoudre des problèmes auxquels elle doit faire face. Cette relation conduit à la conceptualisation et la mise à disposition d'outils et de dispositifs de soutien permettant à l'individu de résoudre différentes situations complexes de vie.

1.3.2. Counseling et orthophonie

Le counseling conduit le praticien à aider son patient et/ou la famille à gérer et s'ajuster au trouble et à son traitement. Il existe pour tous les patients quelle que soit la pathologie, et s'exprime par une certaine manière de considérer le patient. Il est nécessaire pour le thérapeute de :

- Croire au potentiel de l'individu
- Croire au changement
- Etablir une relation où l'empathie l'emporte sur l'autorité
- Accorder de l'importance aux méthodes actives dans la relation d'aide
- Utiliser l'environnement comme facilitateur du changement et de l'évolution personnelle.

Le counseling se situe au niveau de la pensée et non du comportement : il aboutit à de micro-actions qui permettent le changement.

1.4. L'intervention indirecte

1.4.1. Définition

L'intervention indirecte se fixe sur les aidants ou les professionnels, en cherchant à mettre en place des habiletés, des stratégies, un entraînement, et à obtenir des changements et des adaptations permettant une évolution favorable de la personne ou de la population cible. Elle peut se situer au niveau du soin, de la prévention, de l'éducation thérapeutique, ou de la santé communautaire.

Il existe deux types d'intervention indirecte :

- Celle destinée aux professionnels de santé et de la petite enfance
- Celle destinée aux aidants : c'est l'accompagnement familial en orthophonie par exemple.

1.4.2. Les principes de l'intervention indirecte

L'intervention indirecte se base sur plusieurs principes :

- La connaissance du terrain
- L'empowerment
- Le counseling
- La transmission
- La mise en situation
- L'accompagnement vers le changement
- La mesure du changement

1.4.3. Le travail avec les parents

L'intervention indirecte, pour être efficace nécessite une adaptation aux paradigmes familiaux, ainsi qu'une utilisation de l'empowerment et du counseling.

Tout parent est un parent acceptable : il est nécessaire pour le thérapeute d'accepter et de reconnaître leurs valeurs même si parfois elles vont à l'encontre de ce qu'il pense. Il faut :

- Déculpabiliser
- Redonner confiance
- Montrer ce qu'il se passe
- Mesurer le changement
- Laisser de la place au parent

Les parents d'enfants en difficulté ont des comportements liés au trouble de leur enfant. On assiste souvent à une disparition de la notion de plaisir dans l'interaction et dans

l'alimentation, à des sur-stimulations et/ou à des phénomènes de conditionnement, ainsi qu'à une installation de difficultés dans les interactions familiales.

1.5. Les différents types d'accompagnement familial en orthophonie

Comme l'indiquent Auzias, L. et Le Menn M.A., (2011) on trouve trois types d'accompagnement familial.

1.5.1. Type I : informations argumentées, échange et écoute

C'est le stade primaire de l'accompagnement familial en orthophonie : c'est celui qui est le plus répandu, le plus connu et le plus utilisé en prise en charge.

L'orthophoniste a ici la place principale et détient le savoir. L'alliance thérapeutique est présente au niveau primaire : le praticien est disponible et à l'écoute des parents afin de répondre à leurs interrogations. Il les soutient dans le processus de deuil de l'enfant idéal, renforce leur compétence et leur estime de soi.

Ce modèle d'accompagnement familial se réfère au schéma médical classique médecin/patient, où l'orthophoniste a le rôle d'expert, et où la communication est de nature verticale. La relation est hiérarchique et les décisions prises, unilatérales.

1.5.2. Type II : collaboration des parents

A ce niveau, les aidants sont invités à se mettre en action. L'orthophoniste donne des conseils et des principes à adapter à l'enfant, élargissant ainsi les ressources et le rôle des parents. Ils sont amenés à investir et reproduire selon le principe du « modeling » ce qui leur est proposé : les parents peuvent participer à la séance afin d'expérimenter les principes suggérés et être capables de les reproduire à la maison. Ils peuvent être engagés dans un apprentissage de techniques spécifiques et/ou de systèmes palliatifs.

Les parents agissent selon les recommandations de l'orthophoniste, qui a leur confiance.

La relation parent/orthophoniste est complémentaire mais reste asymétrique, puisque toujours verticale. L'alliance thérapeutique est ici plus forte que dans le type I, « information des parents ».

1.5.3. Type III : intervention des parents

Ce type d'intervention suppose le décloisonnement et la complémentarité des compétences de chacun. : on a ici un réel partenariat entre le thérapeute et le parent.

Cette modalité d'accompagnement familial s'inscrit directement dans le développement actuel de la Promotion de Santé : elle suppose l'utilisation de l'empowerment comme

base d'intervention. Le parent, outillé et compétent peut agir directement auprès de l'enfant, en appliquant ses propres solutions.

« Il faut pouvoir se décaler de ses propres valeurs afin que les recherches des solutions ne soient pas les nôtres mais celles de la famille », Balan, 2009.

Le processus d'intervention est défini en partenariat avec l'aidant, qui est soutenu, formé et aidé pour identifier les ressources et les besoins de l'enfant, ainsi que pour chercher des solutions. L'utilisation de la vidéo peut être un outil concret de travail, afin d'aider le parent à développer des compétences par l'auto-analyse, mais aussi pour se rendre compte des progrès qui sont effectués.

Les objectifs de la prise en charge sont définis conjointement par l'orthophoniste et les parents. L'alliance thérapeutique est ici très forte, il y a une mise en commun des ressources et des savoir-faire. Le schéma traditionnel de soin médecin/patient doit être éloigné, puisque la relation est ici de nature horizontale.

2. L'intervention précoce

2.1. Définition

Pour Bélargent C. (2000), la notion d'intervention précoce en orthophonie recouvre encore des réalités cliniques très différentes. On s'entend généralement pour situer l'âge de début entre 0 et 3 ans. On peut toutefois concevoir cette notion différemment selon la pathologie concernée : les enfants sourds, IMC, trisomiques ont un suivi dès ou juste après le diagnostic médical, quand les enfants à risque ou prématurés ont un dépistage systématique et régulier, avec un suivi orthophonique mis en place si nécessaire. On peut alors induire les actions de dépistage et de prévention dans l'intervention précoce. Cette notion est donc large et ses objectifs varient selon les populations auxquelles on s'adresse.

La prise en charge précoce d'un enfant, pour quelque pathologie que ce soit, nous oblige à prendre en compte la dynamique familiale dans son ensemble, et à reconsidérer notre position de thérapeute face aux parents. En effet, ces derniers ont besoin de notre présence voire de notre accompagnement pour que leur enfant trouve sa place dans la famille et pour penser ce dernier comme un sujet en devenir.

Cependant, la précocité de la prise en charge peut présenter le risque de « morceler » l'enfant entre les différents professionnels. Grâce au travail d'équipe, le clinicien découvre les ressources personnelles de l'enfant qui est en train de se construire. Il peut contribuer à lui apporter un environnement physique, affectif et psychologique suffisamment bon, qui lui permette de vivre des expériences et donc d'être acteur et sujet. Le professionnel s'engage alors davantage que dans le champ de l'enfant et de ses compétences : il aborde celui de l'enfant dans ses échanges avec son entourage. C'est pour cela que le travail de prise en charge précoce se fait sous le regard des parents et même dans certains cas à domicile et sur les autres lieux de vie de l'enfant.

Recueillir l'expression des émotions de l'entourage, voir une maman pleurer, un papa s'affaisser ou se révolter, sont autant de situations qui obligent le professionnel à se demander ce qu'il peut faire de ce qu'il vient d'entendre, d'apprendre ou même de ressentir : comment peut-il alors aider les parents ? Le travail à effectuer devient très proche de l'accompagnement familial : les parents assistent à la prise en charge, ce qui permet de les informer, de recadrer leurs attentes et d'adapter leur comportement.

« Plutôt que de chercher à ignorer, à neutraliser ou évincer la mère omniprésente ou surprotectrice, le père agressif ou distant et les frères et sœurs instables ou agaçants, au lieu de ressentir les réactions familiales comme une gêne, nous pouvons les penser comme l'objet même de notre action thérapeutique et/ou éducative. Plutôt que de chercher à aplanir ou supprimer les réactions de l'entourage, il est préférable de les accueillir et de les accepter comme étant l'expression de leur souffrance et leur manière de réaliser ce travail difficile de remaniement psychique que nécessite l'affrontement de deux réalités : celle du déficit de l'enfant, et celle du désir d'avoir un enfant « normal ». » (Belargent, 2000)

2.2. L'intervention précoce selon Carl Dunst

Dunst, C. J. (2007) donne trois principes pour l'intervention précoce :

Premier principe : les expériences et opportunités données aux enfants en difficulté doivent suivre les initiatives de l'enfant, son apprentissage et son développement naturel pour promouvoir l'acquisition des compétences fonctionnelles.

Deuxième principe : les bénéfices d'une intervention précoce doivent être ressentis par les parents, les intervenants et l'enfant. Les aidants doivent avoir conscience du rôle important qu'ils jouent et que ce sont eux qui influencent le comportement de communication de l'enfant.

Troisième principe : le rôle du praticien dans l'intervention précoce est de soutenir et d'étayer la capacité des aidants à proposer des expériences et des opportunités.

Dunst et Trivette (2014) publient des programmes communautaires de soutien aux parents. Ils y défendent une approche centrée sur la famille, faisant ainsi augmenter la confiance et le sentiment des parents : ils décident quelles sont les compétences importantes pour eux et quelle est la façon dont ils souhaitent obtenir l'information dont ils ont besoin.

Carl Dunst utilise souvent l'empowerment, en considérant l'enfant, les parents et la famille comme un système. Il définit l'intervention précoce comme la fourniture d'un soutien aux familles formel et informel.

2.3. Prise en charge précoce et syndrome de Prader-Willi

L'enfant porteur du syndrome de Prader-Willi doit être pris en charge par une équipe médicale pluridisciplinaire dès que le diagnostic est confirmé. La littérature actuelle préconise un suivi de la part des professionnels suivants :

- Kinésithérapeute ou psychomotricien notamment pour l'hypotonie
- Nutritionniste pour la mise en place d'un régime alimentaire adapté
- Endocrinologue pour les traitements hormonaux (en hormone de croissance notamment)
- Psychologue pour les troubles du comportement

Le bilan orthophonique est aujourd'hui conseillé avant même l'apparition du langage afin de stimuler la sphère orale dès le plus jeune âge. La littérature recommande également un suivi pour les troubles du langage, de l'articulation, de la déglutition et de la mastication, ainsi que pour la mise en place précoce de méthodes d'aide aux apprentissages.

En ce qui concerne les troubles de la succion, l'orthophoniste pratique :

- Des massages, corporels (pieds, jambes, mains, bras, crâne) suivi de massages faciaux et de tapping, pouvant être accompagnés de comptines
- Des stimulations :
 - Utilisation de jouets vibrants
 - Proposition au bébé de mettre quelque chose en bouche : doigt, tétine, biberon, etc. C'est néanmoins lui qui décide ou non d'aller le chercher
 - Pression avec la pulpe du doigt en partant du lobe de l'oreille et jusqu'à la bouche (réflexe de fouissement). Le mouvement doit être suffisamment lent pour laisser au bébé le temps de s'organiser et de venir chercher notre doigt s'il en a envie.
 - En cas de mouvement d'orientation et/ou d'ouverture buccale après les stimulations, nous pouvons entrer dans la bouche et vérifier comment s'organise la succion : langue en gouttière, mouvement antéro-postérieurs et d'aspiration.
 - Si besoin, appuyer légèrement sur la langue en effectuant un va-et-vient d'avant en arrière pour encourager les mouvements antéro-postérieurs.
- Adaptation des postures : position semi-allongée avec légère flexion antérieure de la tête
- Adaptation du matériel : tétines ou biberons spéciaux
- Adaptation des textures et des températures du biberon, selon les préférences de l'enfant.

III. Le réseau

1. Le centre de référence

1.1. Le plan national « maladies rares » et les centres de référence

Le plan national « maladies rares » de l'OMS (2005) a permis de structurer l'organisation de l'offre de soins pour les maladies rares et d'améliorer sa lisibilité pour les patients, les différents acteurs et les structures impliquées dans les prises en charge.

Différentes étapes ont été prévues dans le plan :

- La reconnaissance des structures d'excellence scientifique et clinique pour les maladies rares, à travers une démarche de labellisation de centres de référence pour une maladie rare ou pour un groupe.
- La constitution progressive, autour de ces centres de référence, d'une filière de soins spécialisée permettant d'améliorer l'accès au diagnostic et la qualité de la prise en charge, avec l'identification de centres de compétences régionaux ou interrégionaux pour les maladies rares qui le justifient.

131 centres de référence sont labellisés aujourd'hui et financés à hauteur de 40 millions d'euros dans le cadre des missions d'intérêt général. Un centre de référence maladies rares assure un rôle :

- D'expertise pour une maladie ou un groupe de maladies rares. Ce centre doit avoir développé des compétences spécifiques et reconnues dans ce domaine.
- De recours qui lui permet, du fait de la rareté de la pathologie prise en charge et du faible nombre des équipes spécialistes dans le domaine, d'exercer une attraction (interrégionale, nationale ou internationale) au delà du bassin de santé de son site d'implantation.

Ils ont également six missions :

- Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social.
- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS) et l'union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM).
- Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'institut national de veille sanitaire (InVS).
- Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'institut national de prévention et d'éducation pour la santé (INPES).
- Animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux.
- Être des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades.

Le dispositif des centres de référence a été complété en 2008 par celui des centres de compétences. Ces derniers ont été identifiés par les centres de référence et désignés par les agences régionales de l'hospitalisation (ARH). Certains centres de référence se sont associés pour proposer une structuration de leur filière de soins avec des centres de compétences communs.

Ces centres de compétences ont pour objectif d'assurer la prise en charge et le suivi des patients à proximité de leur domicile, et de participer à l'ensemble des missions des centres de référence. Ils travaillent dans le cadre d'un réseau, permettant ainsi de compléter le maillage territorial.

Les centres de référence sont organisés selon dix-huit groupes, au sein desquels ils sont répartis selon le type de maladie. Les différents groupes sont :

- Groupe I : maladies systémiques et auto-immunes rares
- Groupe II : maladies cardio-vasculaires rares
- Groupe III : anomalies du développement et syndromes malformatifs
- Groupe IV : maladies dermatologiques rares
- Groupe V : maladies endocriniennes rares
- Groupe VI : maladies hépato-gastro-entérologiques rares
- Groupe VII : maladies hématologiques non malignes rares
- Groupe VIII : maladies héréditaires du métabolisme
- Groupe IX : maladies neurologiques rares
- Groupe X : maladies neuromusculaires rares
- Groupe XI : maladies pulmonaires rares
- Groupe XII : maladies sensorielles regroupant les maladies ophtalmologiques rares et les surdités congénitales et génétiques
- Groupe XIII : maladies rénales rares
- Groupe XIV : maladies osseuses rares
- Groupe XV : déficits immunitaires rares
- Groupe XVI : maladies de la trame conjonctive
- Groupe XVII : malformations rares de la tête et du cou
- Groupe XVIII : autres maladies rares.

Le centre de référence Prader-Willi est rattaché au cinquième groupe : celui des maladies endocriniennes rares.

Le renouvellement du Plan National Maladies Rares (2011) a pour objectif concernant les centres de référence d'optimiser leur évaluation et leur financement. Ceci en simplifiant le dispositif d'évaluation et de labellisation des centres de référence, en améliorant l'identification des crédits dédiés, en prenant en compte le caractère complexe et pluridisciplinaire des consultations pour le financement.

Les nouveaux objectifs sont également le développement de la recherche sur les maladies rares : création d'une fondation "Maladies Rares" pour améliorer les connaissances et

accélérer le développement des thérapies, ainsi que l'assurance pour la recherche sur les maladies rares d'un financement minimum.

1.2. Le centre référence Prader-Willi

1.2.1. Organisation

Il a été labellisé en 2004 et est coordonné par le Professeur Maithé TAUBER et le docteur Gwenaëlle DIENE.

Le centre de référence est constitué de quatre sites : Toulouse et Paris Necker pour les enfants, Hendaye et Paris Pitié-Salpêtrière pour les adultes, Toulouse étant le coordinateur.

Les objectifs du centre de référence sont d'optimiser la prise en charge des patients, d'informer et de former les professionnels de santé, et de favoriser la recherche. Il n'a pas pour vocation de prendre en charge tous les patients mais d'organiser progressivement le maillage territorial, à travers les centres de compétences.

1.2.2. Fonctionnement

Le site de Toulouse est à la fois un site de soins de premiers recours et de deuxième avis. Il assure également la coordination des quatre sites du centre de référence.

La prise en charge des enfants est assurée par l'équipe d'endocrinologie de l'Hôpital des Enfants sous la responsabilité du Professeur Maithé Tauber et du Docteur Gwennaëlle Diene, avec une équipe pluridisciplinaire de quinze spécialistes et six professionnels paramédicaux.

La prise en charge des adolescents s'effectue conjointement par un médecin de l'Hôpital des Enfants et par un endocrinologue pour adultes.

Enfin, celle des adultes est assurée par le service Nutrition et Diabétologie de l'hôpital.

Le centre de Paris Necker est un site de soins, de premier avis et de recours destiné aux enfants et adolescents présentant le syndrome de Prader-Willi. Il est placé sous la responsabilité de deux pédiatres : Pr Michel Polak et Dr Graziella Pinto dans le service de Diabétologie pédiatrique.

Le centre de la Pitié-Salpêtrière est un site de soins, de premier avis et de recours pour adolescents et adultes. Il est placé sous la responsabilité d'un endocrinologue-nutritionniste, le Dr Jean-Michel Oppert. Les Docteurs Muriel Coupaye et Christine Poitou assurent les consultations en hôpital de jour.

Le centre d'Hendaye accueille les adolescents et adultes pour des séjours temporaires d'une durée allant de trois semaines à trois mois. La prise en charge est placée sous la responsabilité du médecin psychiatre Denise Thuileaux avec l'aide des Docteurs Joséba Jauregi et G Demeer. Les patients sont adressés par les autres sites du centre de référence ou par les centres de compétences pour un ou plusieurs séjours annuels.

Les différents centres de référence ont pour mission :

- De recenser toutes les données cliniques des différentes prises en charge afin de comprendre les différentes évolutions possibles des patients et de pouvoir adapter les futures prises en charge en fonction des résultats.
- De fournir une aide aux praticiens en demande ou aux familles qui en ont besoin
- De mettre en place un pôle dynamique et innovant en matière de recherche médicale.

1.2.3. Orthophonie

Elodie Pallas est l'orthophoniste actuelle du centre de référence de Toulouse. Elle est présente tous les mardis matin.

Son rôle est de faire passer des bilans de langage oral, de langage écrit, de communication, de déglutition et de discuter avec les parents de la prise en charge orthophonique dans leur région. Si besoin, Elodie Pallas s'entretient au téléphone avec les orthophonistes respectives des patients afin de préciser les axes de prise en charge et du projet thérapeutique à long terme, de proposer des outils, et de parler du fonctionnement cognitif des patients.

Elle établit également une base de données avec les coordonnées des orthophonistes afin de communiquer au mieux avec elles.

Une synthèse entre tous les membres de l'équipe (endocrinologues, pédopsychiatre, phoniatre, interne en médecine, diététicienne, psychologue, infirmières, orthophoniste et attachés de recherche clinique) se tient tous les mardis matin pendant une heure afin d'échanger autour des patients : historique clinique, traitements en cours, suivi, courbes staturo-pondérales. Les résultats des bilans passés par le patient sont confrontés pendant la synthèse de la semaine suivante. Ce dernier est hospitalisé deux à trois jours afin de rencontrer tous les professionnels nécessaires.

1.3. Les centres de compétences

En 2004, avec la labellisation du centre de référence sont rassemblés autour du CHU de Toulouse sept autres hôpitaux universitaires régionaux du sud de la France : Bordeaux, Grenoble, Limoges, Lyon, Marseille, Montpellier, Nice et l'hôpital marin d'Hendaye.

En 2007, deux sites sont associés au centre de référence en région parisienne : l'hôpital Necker et la Pitié-Salpêtrière.

En 2008, vingt et un centres de compétences, incluant les sept centres du sud de la France sont nommés.

1.3.1. Le centre de compétences de Nice

Le centre de compétences de Nice est coordonné par le Professeur Patrice FENICHEL et est réparti entre l'hôpital LENVAL (dans le service du docteur Kathy Wagner, pédiatre) et celui de l'ARCHET (dans le service du Professeur Patrice Fenichel, endocrinologue).

Il est en lien avec le centre de référence de Toulouse et reçoit les patients dès le diagnostic afin de pratiquer les bilans et la mise en place d'une prise en charge globale. Actuellement treize patients dont de très jeunes enfants sont suivis par le centre de compétences de Nice.

Les patients ont des consultations deux à quatre fois par an, selon leurs besoins et la capacité de la famille à gérer avec plus ou moins d'autonomie les prises en charge de leur enfant. Le suivi est effectué par une équipe pluridisciplinaire composée :

- De médecins
- D'infirmières
- D'une diététicienne
- D'un psychologue
- D'un kinésithérapeute
- D'un phoniatre (localisé à l'hôpital de Cannes)

Un gastro-entérologue intervient si besoin. De plus une proche collaboration a été mise en place avec l'équipe du service de psychiatrie des Docteurs Dor et Fernandez, respectivement pédiatre et pédopsychiatre.

Les prises en charge hebdomadaires sont effectuées par les CAMSP de Nice et d'Antibes pour les enfants de moins de six ans. A leur sortie, un examen neurologique est effectué et l'orientation est faite en conséquence. Le centre de compétences de Nice a la volonté d'améliorer le suivi des patient post-CAMSP.

Il a également la volonté de s'investir dans les recherches actuelles qui sont mises en place par le centre de référence de Toulouse. Un protocole d'administration d'ocytocine à tous les nouveau-nés visant à réduire les troubles de la succion est actuellement en cours. Une très jeune patiente suivie à Nice y a participé.

Une liste de professionnels formés à la prise en charge du syndrome de Prader-Willi a commencé à être constituée grâce aux retours des parents avec qui la prise en charge s'est bien déroulée. Elle est proposée aux familles si besoin.

Une rencontre entre les centres de compétences et le centre de référence de Toulouse est organisée tous les deux ans : elle permet de riches échanges sur le syndrome, et sur les actualités de la recherche.

2. Les associations

2.1. Association Prader-Willi France (PWF)

2.1.1. Historique

L'association Prader-Willi France est une association de la loi 1901. Elle est agréée pour représenter les usagers dans les instances hospitalières ou de santé publique.

Le 30 mars 1996, Nicolette Ponsard et Jean-Yves Belliard ainsi que d'autres familles avec un enfant, un adolescent ou un adulte Prader-Willi se réunissent afin de créer une association autour du syndrome. Aujourd'hui plus de sept cent familles sont adhérentes et il est de plus en plus facile de trouver les informations qu'on recherche.

Les objectifs de l'association sont les suivants :

- Obtenir un diagnostic et une prise en charge du syndrome le plus précocement possible afin de mettre rapidement en place une prise en charge adaptée.
- Aider les familles à rompre leur isolement et leur offrir un soutien après le diagnostic.
- Permettre à chaque personne atteinte du syndrome de trouver le cadre de vie correspondant le mieux à son âge, à ses capacités, à ses besoins.
- Encourager la recherche génétique et clinique.

L'association intervient auprès des familles :

- En aidant à la recherche de solutions individualisées grâce à une écoute téléphonique et à l'envoi d'informations.
- En encourageant les parents à être acteurs de la prise en charge de la maladie de leur enfant afin que les premiers apprentissages s'effectuent au mieux malgré les difficultés.
- En organisant des séjours de vacances adaptés en partenariat avec d'autres associations.
- En recherchant des solutions pour améliorer les conditions de vie des personnes adultes : mise en place de partenariats avec l'hôpital marin d'Hendaye, de projets de foyer de vie, de diffusion d'informations auprès des familles et des établissements d'accueil.

Prader-Willi France intervient également auprès des professionnels : elle diffuse des informations sur le syndrome en participant aux congrès médicaux et en envoyant des documents sur la prise en charge. Un site internet en liaison avec Orphanet est mis à disposition et régulièrement actualisé. En association avec le centre de référence, Prader-Willi France encourage la création de consultations multidisciplinaires et la définition de bonnes pratiques en matière de prise en charge. Elle travaille en partenariat avec des

chercheurs qui s'intéressent au syndrome pour obtenir des fonds et constituer des groupes de familles prêtes à participer aux projets de recherche.

L'association publie des livrets sur des sujets précis (l'école, les crises et troubles du comportement, la petite-enfance, le langage, etc.), et trois fois par an un bulletin d'informations. Des réunions régionales et des journées nationales de rencontre parents/professionnels sont organisées.

Les membres de l'association sont tous bénévoles, et le financement est exclusivement fait de dons.

2.1.2. Implantation géographique

Il existe un réseau national de parents bénévoles et des correspondants dans chaque région de France.

En région PACA deux correspondantes sont à la disposition des familles : une dans les Hautes-Alpes et l'autre dans les Bouches du Rhône. La division régionale participe à des tables rondes organisées à Marseille destinées aux associations de malades. Elle organise également des événements sur le syndrome en lui-même, notamment récemment une soirée caritative à Cannes.

Prader-Willi France participe aussi à des réunions régulières avec d'autres associations Prader-Willi nationales (Etats-Unis, Royaume-Uni, Belgique, Suisse, Italie, Espagne...) grâce à l'organisation internationale du syndrome de Prader-Willi (IPWSO).

2.2. Les événements, les autres associations et les réseaux sociaux

2.2.1. Un Petit Pas pour le Syndrome de Prader-Willi

En septembre 2011, Caroline Richard et Rachel Hansen importent un événement qui se déroulait déjà depuis quelques années à Chicago : une marche annuelle pour faire connaître le syndrome de Prader-Willi et récolter des fonds.

L'association Prader-Willi France a ouvert un compte afin de récolter les dons. Des pages ont été créées sur les réseaux sociaux et des t-shirts ont été fabriqués. Ces derniers sont distribués dans des festivals de musique et dans des émissions de télévision. A chaque événement, des photos de célébrités portant le t-shirt sont prises et diffusées.

L'objectif d'Un Petit Pas est de faire connaître le syndrome de Prader-Willi, d'expliquer les symptômes, de parler de la prise en charge et de récolter des fonds pour la recherche. Ce n'est pas une association mais un événement à visée de communication.

Les actions d'Un Petit Pas et de l'association Prader-Willi France sont complémentaires : les premières consistent surtout en la communication et la diffusion d'informations sur le syndrome, les secondes essaient d'améliorer le quotidien des malades, la qualité des

prises en charge, et le relais avec la Haute Autorité de Santé, le remboursement des médicaments, et les conséquences sociales.



Figure 7 : Jean-Jacques Goldman et Guillaume Canet avec le t-shirt d'Un Petit Pas
Un petit pas pour le syndrome de Prader-Willi (page facebook)

2.2.2. Les associations pour un enfant particulier

On trouve de nombreuses associations créées par des parents isolés pour aider leur propre enfant. Des pages internet racontent alors les progrès des enfants et les avancées de la recherche.

L'objectif commun est la récolte de fonds. Certaines associations choisissent de reverser les dons récoltés à Prader-Willi France et donc à la recherche.

Chapitre II
PARTIE PRATIQUE

I. Recherche

1. Introduction

Au cours de nos lectures, nous avons découvert le syndrome de Prader-Willi et avons été interpellée par l'ambivalence du rapport à la nourriture au fil des âges du sujet atteint. Comment est-il possible que dans un premier temps le bébé, avec des difficultés de succion refuse toute alimentation, puis qu'après le passage à la cuillère l'enfant développe une hyperphagie avec un défaut de sensation de satiété ?

La révision du code de la santé publique (2016) confirme que « la pratique de l'orthophonie comporte ... le traitement des troubles ... des fonctions oro-myo-faciales ». L'orthophonie est donc indiquée pour intervenir dans les troubles de l'alimentation des nourrissons atteints du syndrome de Prader-Willi et notamment des difficultés de succion. L'orthophoniste est donc censé occuper une place importante dans la prise en charge précoce du nouveau-né. Il devient alors un partenaire privilégié dans l'accompagnement au quotidien de la famille, par les conseils et le soutien qu'il peut apporter conjointement à l'intervention directe auprès du bébé.

2. Choix du sujet

2.1. Objectifs et problématique

Le syndrome de Prader-Willi semble encore très peu connu par les professionnels de santé. Touchant une naissance sur 20 à 25 000, il est tout de même assez répandu en France. Les associations de parents, l'organisation d'événements et le développement du domaine de l'oralité en orthophonie contribuent à le faire connaître de plus en plus par le grand public et par les professionnels.

Mais qu'en est-il de la prise en charge ? Peu de médecins savent que l'orthophoniste peut intervenir concernant l'oralité alimentaire et la succion. Dès les premiers jours de vie, certains bébés Prader-Willi peuvent avoir besoin d'une prise en charge et de stimulations oro-faciales afin d'améliorer la succion et de développer peu à peu l'alimentation entérale. Comment est alors organisée la prise en charge orthophonique de l'alimentation, depuis l'orientation et la prescription du médecin, jusqu'à son arrêt ? Quelles en sont les lacunes ? Dans quelle mesure un accompagnement familial de la part de l'orthophoniste peut-il améliorer la qualité de vie de la famille et de l'enfant Prader-Willi dans les différentes phases de son développement ?

Nous nous sommes posé toutes ces questions et avons choisi de faire une analyse des pratiques professionnelles actuelles afin de mettre en avant leur intérêt mais aussi les points qui peuvent être améliorés.

2.2. Protocole

Pour cela, nous avons formulé deux questionnaires, afin de comprendre l'organisation de la prise en charge, depuis la naissance de l'enfant jusqu'à l'amélioration des capacités d'alimentation de l'enfant. Nous avons souhaité mettre en évidence l'importance de l'accompagnement familial et de l'intervention précoce en orthophonie.

Du fait de la rareté du syndrome et de l'éclatement géographique des patients, nous n'avons pu rencontrer aucun enfant présentant le syndrome de Prader-Willi. L'ensemble de l'analyse est donc basé sur les réponses aux questionnaires et le récit écrit des expériences des professionnels et des familles que nous avons pu contacter.

2.3. Population

Nous nous sommes adressée pour cela aux orthophonistes et aux parents des patients, afin d'établir un état des lieux et un comparatif entre ce qui est pratiqué actuellement par les professionnels et ce qui est attendu de la part des parents.

Les deux questionnaires sont respectivement destinés à chacun de nos partenaires. Les questions se font échos, afin de mettre en évidence d'éventuels manques ou points positifs qui permettent la réussite de la prise en charge.

3. Elaboration et présentation des questionnaires

3.1. Questionnaire destiné aux orthophonistes

Le premier questionnaire que nous allons vous présenter est celui destiné aux orthophonistes ayant déjà pris en charge des patients atteints du syndrome de Prader-Willi.

Le questionnaire comporte dix items, chacun avec un objectif différent et une visée particulière.

1) Avez-vous déjà pris en charge un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi ?

Cette question était destinée à tous les orthophonistes et avait une visée statistique : nous voulions essayer d'évaluer le pourcentage d'orthophonistes prenant ou ayant pris en charge un patient Prader-Willi. Nous avons pu calculer un intervalle de confiance afin de déterminer si les valeurs obtenues étaient représentatives.

- 2) *Lors du/des premier(s) rendez-vous avec votre/vos patient(s) Prader-Willi, exerciez-vous en libéral ou en salariat ? Si vous étiez en salariat, dans quel type de structure étiez vous ?*

Nous essayions ici de comprendre dans quel cadre les orthophonistes avaient rencontré le plus souvent des patients Prader-Willi, c'est-à-dire s'il y a des structures vers lesquelles les parents sont le plus souvent orientés, ou bien où les orthophonistes sont mieux formés à cette pathologie.

- 3) *Aviez-vous déjà entendu parler du Syndrome de Prader-Willi avant de prendre en charge un patient ? Si oui, comment ? Si non, comment vous êtes-vous renseigné sur le syndrome ?*

L'objectif ici était de savoir si le syndrome de Prader-Willi est connu des orthophonistes, ou si c'est la prise en charge d'un patient qui les avait poussés à se former. Nous avons renvoyé un mail aux praticiens connaissant déjà le syndrome pour leur demander le lieu géographique de leur exercice, et essayer de comprendre si la présence d'un centre de référence, d'une association ou un autre facteur favorisait la communication sur le syndrome, lors de leur formation initiale par exemple.

- 4) *Connaissez-vous les concepts d'empowerment et de counselling ? Si oui, les avez-vous utilisés dans la prise en charge de votre patient Prader-Willi ? Comment vous y êtes-vous pris ?*

Le but de cette question était de voir si les orthophonistes étaient formés à l'accompagnement familial et en maîtrisaient les aspects théoriques. Nous cherchions à savoir également quelle(s) adaptation(s) du ou des concept(s) ont été réalisées et de quelle manière ils s'inscrivaient dans la pratique rééducative.

- 5) *Avez-vous pratiqué l'intervention indirecte (conseils auprès des familles) et l'accompagnement parental ? Selon quelles modalités ? Quelles recommandations avez-vous plus particulièrement données à propos de l'alimentation ?*

Nous parlions ici plus généralement de l'accompagnement familial tel que la plupart des orthophonistes le pratiquent de manière spontanée. Nous voulions déterminer quel type d'accompagnement familial est pratiqué et quel est le degré d'implication et de collaboration avec les parents.

6) *Quelles ressources avez-vous utilisées pour établir votre plan de prise en charge de l'alimentation ? Quelle a alors été votre pratique lors de la séance ?*

L'objectif de cette question était de savoir comment les orthophonistes avaient établi leur prise en charge lorsqu'ils ne connaissaient pas le syndrome : quelles ont été leurs recherches, quelles ressources étaient disponibles et utilisées, ainsi que ce qu'ils ont mis en place.

7) *A partir de quel âge avez-vous pris en charge le/les patients ? Était-ce selon vous l'âge adéquat pour un début de prise en charge de l'alimentation ?*

Nous voulions connaître avec cette question l'âge moyen de début de prise en charge de l'alimentation, et donc si elle était précoce le plus souvent. C'était donc véritablement pour comprendre quelles ont été les orientations proposées après le diagnostic, et donc si l'orthophonie en faisait partie.

La deuxième partie de la question visait une réponse qualitative et un avis individuel : l'orthophoniste expliquait selon lui les points positifs d'une prise en charge ayant commencé à un certain âge, ou les inconvénients qui lui sont dus.

8) *Jusqu'à quel âge avez-vous suivi le/les patients ? Avez-vous des axes de travail différents selon les âges ?*

L'objectif ici était de savoir si les orthophonistes avaient du recul par rapport à leur prise en charge. Dans le cas où le suivi était toujours en cours, ils évoquaient leur travail actuel.

La deuxième partie de la question visait à comprendre l'organisation du travail selon l'âge du patient et les différents axes qui la composaient.

9) *Avec du recul, modifieriez-vous certaines choses dans votre prise en charge de l'alimentation ? Auprès du patient et/ou auprès de la famille ? Lesquelles ?*

Ici nous cherchions tout simplement à savoir si l'orthophoniste estimait qu'il y avait eu des lacunes dans la prise en charge proposée, ou s'il modifierait quelque chose avec un regard à distance.

10) Au contraire, concernant l'alimentation toujours, avez-vous pratiqué quelque chose qui selon vous a particulièrement aidé à répondre aux attentes de votre/vos patient(s) et de sa/leur famille ?

L'objectif de cette question était de comprendre ce qui a aidé particulièrement un patient et sa famille à progresser. Le but étant de communiquer et partager cet aspect afin que les autres prises en charges soient encore plus efficaces.

3.2. Questionnaire destiné aux parents

Nous allons à présent présenter le questionnaire adressé aux parents dont les enfants sont porteurs du syndrome de Prader-Willi.

Ce formulaire-ci comportait onze questions, qui faisaient plus ou moins écho à celles des orthophonistes. Nous avons voulu appréhender la prise en charge selon le point de vue de la famille, comprendre leur ressenti, et connaître leur avis, leur vécu de l'intervention de l'orthophoniste, ce que la prise en charge leur a apporté et ce qui leur a manqué.

1) Comment votre enfant a-t-il été diagnostiqué porteur du syndrome de Prader-Willi ? Par qui ? Quel âge avait-il ?

Nous voulions ici savoir comment s'est passé le diagnostic : quel(s) professionnel(s) l'ont annoncé, dans quel cadre, et ce qui a été dit aux parents.

2) Vers quels professionnels vous a-t-on orientés à la suite du diagnostic ? Quel âge avait alors votre enfant ?

Ici l'objectif était de comprendre vers quels intervenants ont été dirigés les parents, et en particulier quelle place occupait éventuellement l'orthophoniste au sein de cette prise en charge multidisciplinaire.

3) Comment avez-vous été informé sur le syndrome ? Avez-vous eu l'impression de manquer d'informations, et/ou d'accompagnement ? Dans quel(s) domaine(s) ?

Le but de cette question était de voir si un accompagnement avait été fait de la part de l'équipe médicale ou paramédicale. Nous cherchions à comprendre comment les parents ont été renseignés sur le syndrome de Prader-Willi, sensibilisés aux troubles de leur enfant et de quelle manière ils pouvaient appréhender les prises en charge à venir.

4) *Comment se sont déroulés les premiers jours de votre enfant concernant son alimentation ?*

Nous voulions simplement ici savoir s'il y avait eu des difficultés d'alimentation, en vue des réponses aux prochaines questions.

5) *Vous a-t-on conseillé d'aller voir un orthophoniste ? Qui vous l'a conseillé et pourquoi ? Quel âge avait votre enfant ?*

Nous cherchions ici à comprendre les modalités de l'orientation vers l'orthophoniste. Quel professionnel de santé ou quel intervenant avait connaissance du champ de compétence de l'orthophoniste dans le syndrome de Prader-Willi, et le trouble pour lequel l'enfant était adressé : l'alimentation ou le langage.

6) *Quelles étaient vos attentes concernant la prise en charge orthophonique ? Aviez-vous des attentes particulières au sujet de l'alimentation ?*

Ici l'objectif était de mettre en évidence la demande des parents concernant l'alimentation ou un autre domaine, afin de comprendre si cela relevait de l'orthophoniste ou d'un autre professionnel.

7) *A propos de l'alimentation encore, comment l'orthophoniste vous a-t-il guidé vous en tant que parent ?*

Nous cherchions ici à comprendre comment l'orthophoniste avait conseillé les parents, s'il avait parlé avec eux des difficultés de leur enfant, et des attentes qui étaient les leurs, s'il y avait eu un travail d'ajustement entre les capacités de leur enfant et les exigences des parents, et comment l'orthophoniste s'y était pris. Nous parlions ici plutôt de l'accompagnement familial et de l'intervention indirecte.

8) *Concernant l'alimentation toujours, l'orthophoniste vous a-t-il également conseillé des adaptations ou des activités à faire avec votre enfant ?*

Ici la question portait sur l'intervention directe auprès de l'enfant et la guidance des parents, ce qu'avait proposé l'orthophoniste pour que les difficultés alimentaires régressent, si les parents avaient pris part aux séances et s'il leur avait été proposé de stimuler leur enfant à la maison.

9) *Quel âge a votre enfant aujourd'hui ? Est-il toujours suivi par un orthophoniste pour ses difficultés alimentaires ? Pour d'autres difficultés ?*

La première partie de la question nous permettait de voir si la famille avait du recul sur la prise en charge orthophonique qui avait été entreprise.

Ensuite, la question faisait écho à celle des orthophonistes : une prise en charge initiée pour les difficultés d'alimentation déviait-elle vers d'autres difficultés lorsque l'enfant grandissait.

10) *Avec le recul avez-vous ressenti un manque dans la prise en charge orthophonique de l'alimentation ? Si oui lequel/lesquels ?*

Cette question faisait également écho à celle des orthophonistes, mais nous nous intéressions ici au point de vue de la famille : en quoi la prise en charge orthophonique avait-elle été lacunaire ou quels aspects pouvaient éventuellement être modifiés. Cela permettait de comprendre comment le praticien pouvait améliorer sa prise en charge en répondant mieux aux attentes du patient et de sa famille.

11) *Au contraire, selon vous quel(s) aspect(s) de la prise en charge de l'alimentation vous a/ont le plus aidé, qu'est ce qui a été le plus important ?*

Ici nous désirions voir si certains domaines de la prise en charge étaient particulièrement utiles et profitables à la famille. Peut-être que l'orthophoniste, en développant certains axes de la prise en charge plutôt que d'autres pourra nettement en améliorer la qualité.

3.3. Modalités de diffusion, de restitution et d'analyse des réponses

Les questionnaires sont diffusés sous la forme de documents Google en ligne. Les réponses sont directement enregistrées sur le formulaire, et l'envoi se fait automatiquement après la dernière question.

Les questionnaires ont tout d'abord été partagés via les réseaux sociaux, sur les différents groupes d'orthophonistes dont le thème se rapprochait de celui du mémoire. Nous nous sommes également adressée aux associations de parents afin de diffuser le questionnaire destiné aux familles, pour lequel il était plus difficile d'obtenir des réponses via un partage internet. L'investissement des associations et du centre de compétences de Nice a été très important et beaucoup de témoignages sont arrivés par ce biais.

Concernant l'analyse des réponses, nous avons choisi de la faire dans l'ordre chronologique des questions, en séparant les deux questionnaires pour plus de simplicité. Des liens seront établis ensuite entre les différents points de vue.

II. Analyse et solutions

1. Questionnaire des orthophonistes

1) *Avez-vous déjà pris en charge un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi ?*

Nous avons obtenu 73 réponses au questionnaire.



Le calcul d'un intervalle de confiance permet l'estimation suivante à l'échelle nationale : entre 9,2% et 26,8% d'orthophonistes ont déjà pris en charge un patient atteint du syndrome de Prader-Willi. Le manque de précision de cet intervalle est dû au faible nombre de réponses.

Les questions qui suivent ont été posées aux treize orthophonistes ayant déjà pris en charge le syndrome.

Le faible nombre de réponses obtenues ne permet pas une étude représentative à l'échelle nationale mais apporte seulement un aperçu qualitatif des différentes pratiques.

Nous avons retranscrit l'ensemble des témoignages, cela ne représente donc pas non plus une véritable prise en charge effectuée par un orthophoniste isolé mais un éventail de suggestions et les expériences de plusieurs praticiens différents.

2) *Lors du/des premier(s) rendez-vous avec votre/vos patient(s) Prader-Willi, exercez-vous en libéral ou en salariat ? Si vous étiez en salariat, dans quel type de structure étiez vous ?*

Douze orthophonistes sur treize exerçaient en libéral ou en mixte.

Les orthophonistes salariés ou exerçant en mixte qui ont rencontré des patients Prader-Willi travaillaient en CAMSP ou en IME.

- 3) *Aviez-vous déjà entendu parler du Syndrome de Prader-Willi avant de prendre en charge un patient ? Si oui, comment ? Si non, comment vous êtes-vous renseigné sur le syndrome ?*

Les réponses sont ici très différentes. Onze orthophonistes sur treize avaient déjà entendu parler du syndrome :

- Six pendant leurs études
- Deux pendant des congrès sur l'oralité
- Une pendant un reportage
- Une lors de ses antécédents professionnels, c'est à dire un poste en IME
- Deux n'en avaient jamais entendu parler.

Nous pouvons donc penser que les orthophonistes acceptent majoritairement de prendre en charge un patient atteint du syndrome de Prader-Willi quand elles connaissent déjà le syndrome.

On peut ici également se poser la question d'un facteur géographique pour les études : un ou plusieurs centres de formation donne(nt) des cours sur le syndrome de Prader-Willi et peut-être que cela a un lien avec la présence de centres de référence, de compétences ou l'influence d'une association. Pour le savoir nous avons envoyé un mail aux orthophonistes nous ayant laissé leurs coordonnées et il est ressorti que :

- Deux orthophonistes ont été formés en Belgique et avaient étudié le SPW
- Deux orthophonistes ont été formés à Lille et avaient étudié le SPW
- Un orthophoniste a été formé à Nice et n'avait pas étudié le SPW

Nous n'avons pas trouvé d'explication particulière à cette répartition.

- 4) *Connaissez-vous les concepts d'empowerment et de counselling ? Si oui, les avez-vous utilisés dans la prise en charge de votre patient Prader-Willi ? Comment vous y êtes-vous pris ?*

Les termes ne sont connus par aucun orthophoniste ayant répondu au questionnaire. Néanmoins l'un d'entre eux dit utiliser les notions spontanément sans en connaître les fondements théoriques.

- 5) *Avez-vous pratiqué l'intervention indirecte (conseils auprès des familles) et l'accompagnement parental ? Selon quelles modalités ? Quelles recommandations avez-vous plus particulièrement données à propos de l'alimentation ?*

Huit orthophonistes racontent avoir pratiqué l'intervention indirecte.

Lors de la prise en charge de patients très jeunes, l'accompagnement se fait surtout sur :

- L'adaptation des ustensiles pour l'alimentation : biberon coudé, soft-cup, biberon cuillère.
- Les stimulations : massages, gestes, soutien de la sensorialité.
- Les adaptations : postures, rythme, textures.
- L'observation et l'écoute du bébé : temps de latence, initiatives du bébé, rythme faim/satiété/plaisir.

Une communication et une écoute des parents semblent également avoir été mises en place par plusieurs des orthophonistes : mise en confiance, réassurance dans le rôle de parent (empowerment), bienveillance et formation sur les conséquences du syndrome. Le travail est alors global et ne porte pas directement sur l'alimentation.

Les troubles du comportement alimentaire et la recherche constante de nourriture ont aussi été abordés en lien avec le pédiatre et le diététicien afin d'instaurer dès le plus jeune âge un rapport sain à la nourriture : pas de chantage à ce propos, pas de tentation en dehors des repas, etc.

L'accompagnement semble progressif en fonction de l'évolution du patient : un orthophoniste dit avoir pratiqué l'intervention indirecte également lorsque son patient était plus âgé, afin de mettre en place une synthèse vocale et développer le langage oral.

En IME, l'accompagnement n'est pas fait auprès des parents mais de l'équipe éducative : adaptation de la position et de la texture pendant les repas surtout.

6) *Quelles ressources avez-vous utilisées pour établir votre plan de prise en charge de l'alimentation ? Quelle a alors été votre pratique lors de la séance ?*

Les ressources ayant permis d'établir le plan de prise en charge sont les suivantes :

- Les cours de la formation initiale
- Les différentes formations suivies en oralité
- Orpha.net
- La littérature
- Des appels au SESSAD
- Une écoute vigilante de la famille et de ses besoins, pour s'adapter au mieux au bébé et à ses difficultés : anticipation du travail à venir, et partenariat avec les parents.

Les séances sont le plus souvent alors réalisées en présence des parents et avec leur participation active pour les stimulations.

7) *A partir de quel âge avez-vous pris en charge le/les patients ? Etait-ce selon vous l'âge adéquat pour un début de prise en charge de l'alimentation ?*

On distingue trois âges différents auxquels sont adressés les patients :

- Dès les premiers mois de vie (de trois semaines à six mois) pour l'alimentation
- A trois ou quatre ans : après un cheminement parental difficile et une implication compliquée. La demande d'une prise en charge orthophonique à cet âge-là concerne le langage oral, les troubles de la succion n'étant plus la priorité.
- De six à huit ans : prise en charge du langage oral et des apprentissages.

Les orthophonistes confirment que lorsque les parents sont prêts à s'investir, une prise en charge la plus précoce possible est à privilégier.

8) *Jusqu'à quel âge avez-vous suivi le/les patients ? Avez-vous des axes de travail différents selon les âges ?*

Les âges de fin de prises en charge sont très hétérogènes. Parfois l'arrêt est dû à un changement d'orthophoniste : en CAMSP où des relais tous les trois ou quatre ans sont faits, des relais en libéral effectués ou simples déménagements.

Il ressort des réponses à cette question que les axes de prise en charge selon l'âge sont les suivants (dans l'ordre chronologique) :

- Alimentation et pré-requis à la communication pendant les premières années
- Articulation, souffle et parole
- Langage oral
- Langage écrit et logico-mathématique.

9) *Avec du recul, modifieriez-vous certaines choses dans votre prise en charge de l'alimentation ? Auprès du patient et/ou auprès de la famille ? Lesquelles ?*

Seuls trois orthophonistes ont répondu à cette question et pensent qu'un travail plus écologique au domicile du patient aurait été utile afin de mettre en place des repas thérapeutiques. L'un d'entre eux signale qu'il faut malgré tout faire attention au travail de deuil des parents : même si une prise en charge précoce est souhaitable, il ne faut pas insister trop tôt.

10) Au contraire, concernant l'alimentation toujours, avez-vous pratiqué quelque chose qui selon vous a particulièrement aidé à répondre aux attentes de votre/vos patient(s) et de sa/leur famille ?

Différents aspects de la prise en charge sont ici considérés comme très utiles pour le patient et sa famille :

- Les exercices praxiques
- L'observation des temps de repas
- La favorisation de l'autonomie de l'enfant
- Le soutien à la parentalité, sans tout ramener au syndrome
- L'apport d'outils concrets et de photos
- L'implication des parents dans la prise en charge : réalisation des stimulations et massages sur les parents en premier lieu pour qu'ils puissent le réaliser au mieux sur leur bébé par la suite.

Cette question montre donc l'importance de l'accompagnement familial et du travail écologique, conjointement à la prise en charge directe.

Ce questionnaire a permis d'évaluer globalement la prise en charge orthophonique des troubles de l'alimentation dans le syndrome de Prader-Willi.

On remarque que les parents y occupent souvent une place importante, lors des séances ou à la maison pour stimuler leur enfant. L'orthophoniste tient alors souvent un rôle de guide dans ces installations et non celui d'un partenaire : c'est l'équivalent du type II d'accompagnement familial, avec la collaboration des parents.

Malgré tout, il reste important de se souvenir que nous n'avons obtenu que treize réponses au questionnaire, et que toutes n'ont pas été traitées dans chacun des témoignages.

2. Questionnaire des familles

Nous avons eu quatorze réponses au questionnaire. Cet échantillon ne permet qu'une étude qualitative.

Tout comme pour le questionnaire des orthophonistes, nous présenterons l'ensemble des informations reçues, cela ne donne donc pas un aperçu de la prise en charge d'un enfant isolé mais plutôt de l'ensemble des interventions proposées.

1) *Comment votre enfant a-t-il été diagnostiqué porteur du syndrome de Prader-Willi ? Par qui ? Quel âge avait-il ?*

La plupart des enfants ont été diagnostiqués dès les premières semaines de vie jusqu'à l'âge de trois mois.

Le plus souvent l'hypotonie, la perte de poids et les difficultés de succion conduisent à une hospitalisation en néonatalogie et à la suspicion du syndrome. Une analyse génétique conduit ensuite à la pose du diagnostic.

2) *Vers quels professionnels vous a-t-on orientés à la suite du diagnostic ? Quel âge avait alors votre enfant ?*

Les différentes orientations qui ressortent sont les suivantes :

- Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP) (7/14)
- Services d'Education Spéciale et de Soins A Domicile (SESSAD) (1/14)
- Hospitalisation à domicile (1/14)
- Kinésithérapie (7/14)
- Oto-rhino-laryngologie (1/14)
- Endocrinologie (2/14)
- Psychomotricité (2/14)
- Neuro-pédiatrie (2/14)
- Orthophonie en néonatalogie ou en libéral (5/14)
- Suivi psychologique pour les parents (1/14)
- Orientation vers l'association Prader-Willi France uniquement (2/14)
- Assistance sociale (1/14)
- Aucune orientation (1/14)

Les orientations et recommandations des équipes médicales sont donc très hétérogènes. Si la kinésithérapie et le CAMSP paraissent être des prises en charge connues et prescrites à la sortie de l'hospitalisation en néonatalogie, les autres ne sont pas systématiques.

L'association Prader-Willi France recommande lorsqu'on s'adresse à eux des prises en charge en kinésithérapie, psychomotricité et orthophonie les plus précoces possibles. Elle conseille aussi des consultations chez un endocrinologue et un suivi par un nutritionniste.

3) *Comment avez-vous été informé sur le syndrome ? Avez-vous eu l'impression de manquer d'informations, et/ou d'accompagnement ? Dans quel(s) domaine(s) ?*

Les familles ayant répondu au questionnaire ont eu pour interlocuteurs :

- L'association Prader-Willi France : par internet et par téléphone.

- Les professionnels de l'hôpital : pédiatre, neuro-pédiatre, généticien, endocrinologue, gastro-entérologue.
- Internet : sites américains et anglais de l'association Prader-Willi et orpha.net.
- L'équipe du centre de référence à Toulouse.

Les informations ou l'aide qui leur ont manqué portent sur :

- Les aspects techniques et détaillés de l'alimentation du nourrisson.
- Le syndrome en général, sa sémiologie complète
- Les différents domaines de la prise en charge à entreprendre : oralité, endocrinologie et alimentation.
- Les ressources en ce qui concerne la scolarité.
- L'aspect social et administratif
- L'accompagnement psychologique, et l'empathie.

On peut noter que les familles ressentent un manque dans les aspects les plus détaillés et pragmatiques : comment se débrouiller au quotidien avec leur enfant pour ce qui est de l'alimentation, de la scolarité, des aides sociales et surtout des différentes prises en charge possibles.

Les informations globales sur le syndrome, l'étiologie et la sémiologie semblent être plus facilement communiquées et mieux maîtrisées par le corps médical.

4) Comment se sont déroulés les premiers jours de votre enfant concernant son alimentation ?

L'allaitement était impossible pour tous les enfants : certains étaient capables de prendre une toute petite portion du biberon grâce à une succion peu efficace mais un réflexe présent. De nombreuses familles parlent d'une alimentation par seringue ou par pipette avant la mise en place d'une sonde nasogastrique.

La grande majorité des enfants a eu besoin d'une sonde nasogastrique pendant un à deux mois, c'est à dire jusqu'à l'âge de deux mois et demi/trois mois.

5) Vous a-t-on conseillé d'aller voir un orthophoniste ? Qui vous l'a conseillé et pourquoi ? Quel âge avait votre enfant ?

Cinq familles soit plus d'un tiers des personnes ayant répondu n'ont pas du tout été orientées vers un orthophoniste. Personne à l'hôpital ne leur a parlé du travail pour l'alimentation dès le plus jeune âge.

Pour un des enfants, c'est un psychomotricien qui a donné des conseils pour l'utilisation de la sonde nasogastrique et pour stimuler la succion.

L'association Prader-Willi France a vivement conseillé à tous les parents qui se sont adressés à eux d'aller voir un orthophoniste. Néanmoins pour trois d'entre eux le suivi a été refusé par le CAMSP ou par l'orthophoniste lui-même pour différentes raisons : pas de place pour les bébés ou pas de nécessité de prise en charge avant la maternelle selon lui.

Pour les autres, une ordonnance a été faite dès la sortie de l'hôpital et les séances ont débuté dans les premiers mois de l'enfant : stimulations du réflexe de succion et travail de la déglutition.

6) *Quelles étaient vos attentes concernant la prise en charge orthophonique ? Aviez-vous des attentes particulières au sujet de l'alimentation ?*

Les réponses sont très différentes pour cette question : certains parents n'avaient pas vraiment d'attentes car ils s'étaient très investis pour leur enfant et « s'étaient transformés en infirmières ». Pour d'autres leur bébé n'arrivait quasiment pas à ouvrir la bouche, ils se demandaient alors ce qu'allait pouvoir faire l'orthophoniste.

Néanmoins dans la majorité des cas les attentes portent sur l'alimentation :

- Amélioration de la succion
- Amélioration de la coordination succion/déglutition/respiration
- Renforcement musculaire de la sphère buccale : les parents sont conscients que cet entraînement influera plus tard sur la qualité de parole de leur enfant.
- Apport d'aide, d'astuces et de stimulation pour la tétée et afin de préparer « l'après-sonde ».

Certains parents soulignent l'importance de l'accompagnement qui a été réalisé par l'orthophoniste et du soutien qui leur a été apporté, au delà du travail auprès de leur enfant.

7) *A propos de l'alimentation encore, comment l'orthophoniste vous a-t-il guidé vous en tant que parent ?*

Les parents ont été accompagnés et encouragés. L'orthophoniste leur a expliqué comment s'adapter à chaque étape, afin de faire progresser leur enfant pas après pas.

8) *Concernant l'alimentation toujours, l'orthophoniste vous a-t-il également conseillé des adaptations ou des activités à faire avec votre enfant ?*

Les orthophonistes ont le plus souvent expliqué aux parents comment réaliser les massages, adapter les postures et le matériel : biberons coudés, tétines spéciales.

Lorsque les enfants sont plus grands, il a été conseillé aux parents de donner des chewing-gums et de faire des exercices de souffle afin d'améliorer l'articulation et la parole.

9) *Quel âge a votre enfant aujourd'hui ? Est-il toujours suivi par un orthophoniste pour ses difficultés alimentaires ? Pour d'autres difficultés ?*

Lorsque l'enfant a moins d'un an, il semble que les orthophonistes, parallèlement aux stimulations de la sphère oro-faciale travaillent l'éveil, les prérequis à la communication et au langage : praxies jugales, linguales, mastication, etc.

Quand l'enfant est plus grand (trois à dix ans), l'orthophoniste se concentre sur le langage oral (morphosyntaxe surtout), l'articulation, la parole mais aussi l'entrée dans le langage écrit.

10) *Avec le recul avez-vous ressenti un manque dans la prise en charge orthophonique de l'alimentation ? Si oui lequel/lesquels ?*

Les parents à qui il a été déconseillé d'aller voir un orthophoniste de façon précoce répondent que le manque a été criant : ils ont dû se battre en vain avec les institutions pour que leur enfant soit pris en charge.

Une des mamans est orthophoniste et déplore le manque d'accompagnement de la part de l'équipe médicale en se mettant à la place d'un parent non formé : « *Heureusement, je sais où chercher des informations, je sais vers qui me tourner, je peux me débrouiller toute seule à partir de cela. Mais pour des parents qui ne connaissent pas, personne n'ose enlever la sonde, les médecins regardent les courbes de poids et ne prennent pas de risque. Il y a un désert orthophonique où j'habite et personne de formé à l'oralité.* » Il paraît donc difficile de trouver des professionnels formés à qui s'adresser selon la région d'habitation.

Les autres familles auraient souhaité en apprendre plus sur le rythme de l'enfant : comment comprendre à quel(s) moment(s) il est plus facile pour un enfant de prendre un biberon, que faire en cas de grande fatigabilité.

11) *Au contraire, selon vous quel(s) aspect(s) de la prise en charge de l'alimentation vous a/ont le plus aidé, qu'est ce qui a été le plus important ?*

La stimulation de la sphère bucco-faciale, la musculation des joues, des lèvres et de la langue, les massages, la sensibilisation aux fausses routes ont été très importants pour certains parents.

Pour d'autres, c'est plutôt les adaptations de posture, des tétines, la recherche d'astuces et d'adaptation qui conviennent mieux au bébé (biberon tiède à réchauffer tout au long de la tétée, la relève du menton) mais aussi la sensibilisation de l'enfant à son bavage.

Enfin pour les derniers ce sont le soutien, les échanges avec un professionnel autour des problèmes rencontrés par l'enfant, l'encouragement à aller toujours plus loin et à ne pas abandonner qui a été indispensable.

On se rend alors compte que tous les aspects de la prise en charge orthophonique du syndrome de Prader-Willi sont importants pour les familles.

Ce questionnaire met donc en évidence le manque de formation des équipes médicales à propos de la place de l'orthophoniste dans la prise en charge des troubles de la succion, et plus généralement dans celle de l'oralité alimentaire. La recherche d'un orthophoniste formé en oralité et pouvant prendre en charge un patient Prader-Willi semble également périlleuse selon les zones géographiques d'habitation. Certaines familles se retrouvent donc démunies malgré une orientation adéquate.

Les témoignages de familles dont l'enfant a été pris en charge de façon précoce par un orthophoniste permettent de dire que les parents semblent très satisfaits de la prise en charge et que les difficultés de succion ont été rapidement compensées.

3. Mise en relation des questionnaires

Le questionnaire des orthophonistes permet de mettre en évidence que l'accompagnement familial et l'investissement des parents dans la prise en charge alimentaire de leur enfant sont fréquents. Les concepts théoriques et le détail des différents types d'accompagnement familial ne paraissent pas connus de tous les professionnels, mais la documentation et la mise en place du plan de prise en charge semblent engendrer spontanément une intervention indirecte de l'orthophoniste auprès de la famille. Le questionnaire montre également que l'ensemble des outils utilisés lors de la prise en charge sont jugés importants par les praticiens : il paraît donc souhaitable de recourir conjointement à un travail direct et indirect auprès du bébé et de sa famille.

Le questionnaire des parents quant à lui fait ressortir l'hétérogénéité de l'accompagnement des familles au moment de l'annonce du diagnostic : dans certaines régions ils ne sont que très peu informés et orientés vers différents professionnels, alors qu'ailleurs une multiplicité de prises en charge est proposée et de nombreuses informations sur le syndrome sont délivrées par l'équipe médicale ou l'association Prader-Willi France. De plus, la prise en charge orthophonique est parfois refusée par la structure ou le professionnel vers lequel/laquelle les patients sont adressés. Ce questionnaire confirme que l'ensemble des aspects de la prise en charge orthophonique sont appréciés par la famille : les interventions directes auprès du bébé et la collaboration mise en place avec les parents sont complémentaires.

Il semble alors que l'écueil principal dans la mise en place d'une prise en charge orthophonique précoce de l'alimentation et de la succion chez les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi soit l'orientation proposée à la suite du diagnostic. De nombreuses équipes médicales ne semblent pas prescrire de prise en charge

orthophonique par leur non connaissance du fait que l'oralité alimentaire et les troubles de succion fassent partie du champ de compétence des orthophonistes.

L'association Prader-Willi France et les consultations au sein des centres de référence et de compétences assurent pour l'instant un rôle d'informateur et de conseiller dans les possibles prises en charge et leurs objectifs respectifs.

4. Recherche de solutions et perspectives

Les principales difficultés portent sur le manque de connaissances des prises en charge possibles selon les troubles des enfants Prader-Willi dès leur naissance.

La communication et la formation des premiers intervenants auprès des familles pourrait donc être une piste de réflexion afin d'améliorer la qualité de la prise en charge globale des patients. Une meilleure sensibilisation des équipes médicales aux troubles de succion et plus généralement aux troubles de l'oralité alimentaire permettrait de gagner de précieuses semaines pour la prise en charge précoce multidisciplinaire de l'enfant.

Pour cela, des interventions d'orthophonistes au sein des services de néonatalogie ayant pour visée la sensibilisation aux troubles de la succion et de l'alimentation ainsi que les modalités de prises en charge, d'adaptation des postures et des textures, et de stimulations bucco-faciales notamment pourraient être mises en place.

De cette façon les équipes hospitalières pourraient avoir entendu parler du syndrome et des orientations possibles, afin de prescrire les prises en charges adaptées à chaque enfant porteur du syndrome de Prader-Willi.

Dans le cas où ces interventions ne seraient pas possibles, la réalisation et/ou la diffusion de plaquettes déjà existantes pourraient amorcer la transmission de ces informations.

Il nous semble cependant important de préciser que le domaine de l'oralité alimentaire n'est exploré et étudié par les orthophonistes que depuis une dizaine d'années. Les prises en charge se mettent donc progressivement en place, et nous pouvons penser que dans les années qui vont suivre de plus en plus d'orthophonistes seront formés et que les équipes médicales et les médecins seront davantage sensibilisés à la possibilité de cette prise en charge orthophonique.

Ce travail de communication et de sensibilisation paraît nécessaire en orthophonie mais également pour d'autres prises en charge, qui paraissent n'être que peu recommandées après le diagnostic : oto-rhino-laryngologie, psychomotricité, suivi psychologique pour les parents, ou encore le recours à une assistante sociale.

5. Limites

Le très faible nombre de réponses dû à la rareté du syndrome et aux difficultés de communication ne permet pas une étude représentative à l'échelle nationale.

Concernant le questionnaire des orthophonistes, les réponses étaient plus ou moins homogènes, permettant d'avoir une idée d'ensemble assez facilement et de donner un aperçu qui peut sembler représentatif.

Cependant, les réponses au questionnaire des familles ont été très hétérogènes. L'échantillon de seulement quatorze réponses ne permet pas le croisement ou le recoupement de certains témoignages et laisse beaucoup de place à la subjectivité et au ressenti personnel de ce qu'il s'est passé. Nous ne sommes donc pas capables de dire si certaines situations sont isolées ou si plusieurs familles ont les mêmes difficultés pendant les premières années de vie de leur enfant présentant le syndrome de Prader-Willi.

D'une manière générale, les deux questionnaires ne permettent pas une étude représentative mais seulement un aperçu de quelques prises en charge et expériences vécues par les familles et les orthophonistes.

Ce mémoire permet donc d'apporter des pistes, des conseils pour l'orientation et l'accompagnement des familles lors de la prise en charge globale et orthophonique. Il permet également de comprendre les modalités et les difficultés rencontrées par les professionnels de santé, incluant les orthophonistes, et les parents d'un bébé atteint du syndrome de Prader-Willi.

CONCLUSION

Les enfants présentant le syndrome de Prader-Willi ont besoin d'une prise en charge multidisciplinaire dès leur plus jeune âge en raison de leurs nombreux troubles.

La prise en charge orthophonique est justifiée par la présence de troubles de la succion, empêchant le nouveau-né de se nourrir en tétant. Une alimentation par pipette ou seringue est souvent mise en place en premier recours, avant la pose d'une sonde nasogastrique en cas de perte de poids importante.

L'orthophoniste intervient alors pour entraîner la succion en mobilisant la sphère oro-myo-faciale par des massages, des stimulations, en adaptant les outils et les postures lors des prises de biberons ainsi que la texture du lait.

L'étude de questionnaires destinés aux parents et orthophonistes a permis de mettre en évidence que l'accompagnement familial était un outil fortement utilisé lors de la prise en charge des troubles alimentaires dans le syndrome de Prader-Willi : même si les bases théoriques ne sont pas toujours connues, les professionnels instaurent spontanément des échanges avec les parents et une collaboration est mise en place. La famille occupe une place importante dans la prise en charge, elle peut stimuler à son tour l'enfant en reproduisant les gestes qu'elle a appris en séance. Le travail est quotidien et davantage écologique.

On note également que même si une large place est donnée à l'accompagnement familial, les orthophonistes comme les parents soulignent que c'est la pratique d'une intervention directe parallèlement à une prise en charge indirecte qui permettent une richesse de la prise en charge et de meilleurs progrès. Le travail en séance réalisé par l'orthophoniste reste donc essentiel.

Le questionnaire destiné aux familles a également mis en évidence les difficultés d'orientation des patients une fois le diagnostic posé. En effet, ces derniers sont en général bien informés sur le syndrome de Prader-Willi mais manquent d'informations techniques et pragmatiques, qui leur permettent de mettre en place le plus rapidement possible les prises en charges les plus adaptées pour les difficultés de leur enfant. On remarque alors que seulement un tiers des patients présentant des troubles de la succion sont orientés en orthophonie. Ceci est sûrement dû à la méconnaissance du fait que les troubles des fonctions alimentaires font partie du champ de compétences des orthophonistes.

Les associations de parents telles que Prader-Willi France préconisent une prise en charge précoce de kinésithérapie, psychomotricité et orthophonie. Elles conseillent aussi des consultations chez un endocrinologue et un suivi par un nutritionniste. Les centres de référence et de compétences tiennent également ce rôle d'informateur et prescrivent si besoin des bilans adaptés.

Néanmoins les premiers mois sont précieux et le temps nécessaire pour obtenir les informations peut s'avérer coûteux. Il est donc important de sensibiliser les équipes

médicales qui sont au contact des nouveau-nés pouvant être atteints du syndrome de Prader-Willi aux multiples prises en charges possibles.

Ces formations pourraient faire l'objet d'un travail futur : elles pourraient être réalisées au moyen d'une création et/ou d'une diffusion de plaquettes déjà existantes, voire aussi par une intervention directement au sein des services concernés : néonatalogie, maternité ou CAMSP par exemple. Les professionnels qui sont déjà sensibilisés semblent très en demande, conscients que ce problème a un impact important sur la réussite de la prise en charge. Ils sont désireux de voir ces connaissances diffusées et connues par le plus d'équipes médicales possibles.

BIBLIOGRAPHIE

Association Prader-Willi France (s.d.). Le syndrome de Prader-Willi, petite enfance mode d'emploi. *Livrets de l'association Prader-Willi France*. En ligne http://www.prader-willi.fr/wp-content/uploads/petiteEnfance_2.pdf

Auzias, L., & Le Menn M.A. (2011). *L'accompagnement familial dans la pratique clinique orthophonique au Québec et en France* (Doctoral dissertation). Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation, Université Claude Bernard Lyon 1. Retrieved from <http://docnum.univ-lorraine.fr/public/SCDMED MORT 2011 AUZIAS LAURE LE MENN MARIE ANGE.pdf>

Bandelier, E. (2014). *Les troubles des fonctions alimentaires chez le nourrisson et le jeune enfant : état des lieux et proposition de pistes de prise en charge à destination des orthophonistes libéraux* (Doctoral dissertation).

Barbier, I. (2004). *L'accompagnement parental à la carte*. Isbergues : OrthoEdition

Bastian, J., Valdeyron, J.L., Vaquier V., (2001) De la relation de confiance à l'alliance thérapeutique, *Recherche en soins infirmiers*, 66, 93-100. Retrieved from <http://fulltext.bdsp.ehesp.fr/Rsi/66/93.pdf>

Belargent, C. (2000). Accompagnement familial en prise en charge précoce de l'enfant porteur de handicap. *Rééducation orthophonique*, 38(202), 25-44.

Bioy, A., & Bachelart, M. (2010). L'alliance thérapeutique : historique, recherches et perspectives cliniques. *Perspectives Psy*, 49(4), 317-326. Retrieved from <http://dx.doi.org/10.1051/ppsy/2010494317>

Bo, A. (2014) *L'accompagnement familial*, Syllabus, Institut des Sciences et Techniques de Réadaptation, Université Claude Bernard Lyon 1.

Charte d'Ottawa, 1987 pour la promotion de la santé. Retrieved from http://www.euro.who.int/_data/assets/pdf_file/0003/129675/Ottawa_Charter_F.pdf

Code de la santé publique, **Article L4341-1**, modifié par LOI n°2016-41 du 26 janvier 2016 - art. 126 Retrieved from <https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?idSectionTA=LEGISCTA000006171319&cidTexte=LEGITEXT000006072665>

Cummings, D. E., Clement, K., Purnell, J. Q., Vaisse, C., Foster, K. E., Frayo, R. S., ... & Weigle, D. S. (2002). Elevated plasma ghrelin levels in Prader–Willi syndrome. *Nature medicine*, 8(7), 643-644. doi:10.1038/nm0702-643

Diene, G., Postel-Vinay, A., Pinto, G., Polak, M., & Tauber, M. (2007, June). Le syndrome de Prader-Willi. In *Annales d'endocrinologie* (Vol. 68, No. 2, pp. 129-137). Elsevier Masson.

Dunst, C. J. (2007). Early intervention for infants and toddlers with developmental disabilities. *Handbook of developmental disabilities*, 161-180. Retrieved from <http://uscm.med.sc.edu/tecs/1.%20Early%20Intervention%20for%20Infants%20and%20Toddlers%20with%20Developmental%20Disabilities.pdf>

Eisen, A. (1994). Survey of neighborhood-based, comprehensive community empowerment initiatives. *Health Education & Behavior*, 21(2), 235-252. Doi : 10.1177/109019819402100208

Fel, C. (2008). Stimulations oro-faciales chez l'enfant prématuré : Un savoir-faire à faire savoir. *Ortho magazine*, (78), 20-21.

Festen, D. A., De Lind van Wijngaarden, R., Van Eekelen, M., Otten, B. J., Wit, J. M., Duivenvoorden, H. J., & Hokken-Koelega, A. (2008). Randomized controlled GH trial : effects on anthropometry, body composition and body proportions in a large group of children with Prader–Willi syndrome. *Clinical endocrinology*, 69(3), 443-451. DOI : 10.1111/j.1365-2265.2008.03228.x

- Gibson C.H., A concept analysis of empowerment. *Journal of Advanced Nursing*, 16, 354-361, 1991. DOI: 10.1111/j.1365-2648.1991.tb01660.x
- Hansen, R., & Richard, C., (s.d.). *Un Petit Pas pour le Syndrome de Prader-Willi*. En ligne <http://unpetitpas.weebly.com>
- Hervé, M. J., & Maury, M. (2004). Le travail d'ajustement du thérapeute dans la co-construction d'une alliance avec les familles. *La psychiatrie de l'enfant*, 47(2), 491-510. DOI : 10.3917/psy.472.0491
- Holland, A. J., Treasure, J., Coskeran, P., & Dallow, J. (1995). Characteristics of the eating disorder in Prader-Willi syndrome: implications for treatment. *Journal of Intellectual Disability Research*, 39(5), 373-381. DOI: 10.1111/j.1365-2788.1995.tb00541.x
- Holm, V. A., Cassidy, S. B., Butler, M. G., Hanchett, J. M., Greenswag, L. R., Whitman, B. Y., & Greenberg, F. (1993). Prader-Willi syndrome: consensus diagnostic criteria. *Pediatrics*, 91(2), 398-402. Retrieved from <http://pediatrics.aappublications.org/content/91/2/398.short>
- Horvath, A. O., & Luborsky, L. (1993). The role of the therapeutic alliance in psychotherapy. *Journal of consulting and clinical psychology*, 61(4), 561. Retrieved from <http://dx.doi.org/10.1037/0022-006X.61.4.561>
- Israel, B. A., Checkoway, B., Schulz, A., & Zimmerman, M. (1994). Health education and community empowerment: conceptualizing and measuring perceptions of individual, organizational, and community control. *Health Education & Behavior*, 21(2), 149-170. doi: 10.1177/109019819402100203
- McGrath, J., & Solter, D. (1984). Completion of mouse embryogenesis requires both the maternal and paternal genomes. *Cell*, 37(1), 179-183. Doi :10.1016/0092-8674(84)90313-1

Niemczyk, S. (2005). La Pathologie psychiatrique et sa prise en charge dans le syndrome de Prader-Willi (Doctoral dissertation).

Plan National Maladies Rares 2005-2008 visant à assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge. Ministère de la Santé et des Solidarités. Retrieved from http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Maladies_rares_plan_sante_publicque_2005_2008.pdf

Plan National Maladies Rares 2011-2014 à propos de la qualité de prise en charge, de la recherche en Europe : une ambition renouvelée. Ministère de l'économie, des finances et de l'industrie, Ministère de l'enseignement supérieur et de la recherche, Ministère des solidarités et de la cohésion sociale, Ministère du travail, de l'emploi et de la santé. Retrieved from http://www.orpha.net/actor/Orphanews/2011/doc/Plan_national_maladies_rares.pdf

Rappaport J. (1987) Terms of empowerment/exemplars of prevention : toward a theory for community psychology, *American Journal of Community Psychology*, 15, 121-148. doi : 10.1007/BF00919275

Recasens, C (2001). Les troubles des conduites alimentaires. *Bulletin Prader-Willi France*, 15, 13-17.

Richard, C. (s.d.). Un PETIT Pas Pour le Syndrome de Prader-Willi. En ligne <https://www.facebook.com/unpetitpas.fr/?fref=ts>, consulté le 9 février 2016.

Tauber, M., Diènea, G., Glattard, M., & Bieth, E. (2006). Le syndrome de Prader-Willi. *Médecine thérapeutique/Pédiatrie*, 9(4), 251-258. Retrieved from https://www.chu-toulouse.fr/IMG/pdf/Empreinte_Genomique.pdf

Thibault, C. (2007). Orthophonie et oralité: la sphère oro-faciale de l'enfant (Vol. 23). Elsevier Masson.

Thuilleaux, D. (s.d.). Le syndrome de Prader-Willi, crises et troubles du comportement. *Livrets de l'association Prader-Willi France*. En ligne http://www.prader-willi.fr/wp-content/uploads/Liv_comportement_2013.pdf

Trivette, C. M., & Dunst, C. J. (2005). Programmes communautaires de soutien aux parents. *Synthèse sur les habiletés parentales*. Retrieved from <http://www.enfant-encyclopedie.com/habiletes-parentales/selon-experts/programmes-communautaires-de-soutien-aux-parents>

Van der Horst, L. (2010). Observation orthophonique et intervention précoce. *Archives de pédiatrie*, 17(3), 319-324.

GLOSSAIRE

Acromicrie : petites mains ou petits pieds

Adipocyte : cellule ayant pour rôle de stocker les graisses

Anomalie génétique de novo : anomalie génétique apparu chez un individu alors qu'aucun des deux parents n'en était porteur.

Anorexigène : qui coupe l'appétit

Caryotype : représentation graphique des chromosomes homologues par paires, disposés des plus longs aux plus courts.

Centromère : petit corpuscule en forme de bouton reliant les deux chromatides d'un chromosome au cours de la mitose.

Chromatides : chacun des deux filaments identiques réunis par le centromère et résultant de la duplication de l'ADN.

Cryptorchidie : absence d'un ou des deux testicules dans le scrotum

Disomique : qui présente deux exemplaires d'un gène donné.

Dolichocéphalie : crâne allongé.

Gamète : cellule sexuelle ; spermatozoïde ou ovule.

Humoraux : qui se rapportent à l'ensemble des liquides de l'organisme.

Hypogonadisme : perte de fonction des gonades (organes de reproduction).

Hypogonadisme hypogonadotrope : insuffisance de production d'hormones par les glandes génitales consécutive à un dysfonctionnement de l'hypophyse

Hypoplasie : arrêt de développement ou développement insuffisant d'un tissu ou d'un organe.

Méthylation : processus par lequel le gène visé est rendu muet.

Nullo-somique : qui ne présente aucun exemplaire d'un gène donné.

Oréxigène : qui est susceptible de stimuler ou d'augmenter l'appétit.

Satiétogène : qui provoque la sensation de satiété.

TABLE DES ILLUSTRATIONS

Figure 1 Caryotype d'une femme (à gauche) et d'un homme (à droite).....	7
Figure 2 Structure de l'ADN	8
Figure 3 : phases successives de la mitose.....	10
Figure 4 Divisions méiotiques	12
Figure 5 : caryotype d'un individu présentant le syndrome de Prader-Willi	15
Figure 6 Visage d'un enfant présentant le syndrome de Prader-Willi	24
Figure 7 Jean-Jacques Goldman et Guillaume Canet avec le t-shirt d'Un Petit Pas	44

Sophie Ripoll

**LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE PRECOCE ET
L'ACCOMPAGNEMENT PARENTAL DANS LES TROUBLES DES FONCTIONS
ALIMENTAIRES CHEZ LES ENFANTS PORTEURS DU SYNDROME DE
PRADER-WILLI : enquête auprès des familles et des orthophonistes.**

77 pages, 35 références bibliographiques

Mémoire d'orthophonie – UNS / Faculté de Médecine - Nice 2016

RESUME

Le syndrome de Prader-Willi touche un nouveau-né sur 25 000. Parmi de nombreux troubles, on retrouve un réflexe de succion faible ou inexistant, qui nécessite souvent le recours à une sonde nasogastrique. L'orthophoniste intervient pour stimuler la succion et proposer des adaptations lors des repas. Nous nous sommes demandée dans quelle mesure les orthophonistes avaient recours à l'accompagnement familial dans cette prise en charge. Pour cela nous avons formulé deux questionnaires, le premier pour des parents ayant un enfant porteur du syndrome, le second pour des orthophonistes en ayant déjà pris en charge. Il apparaît alors que l'accompagnement familial et l'intervention précoce sont pratiqués par la majorité des orthophonistes. Cependant, de nombreux patients n'ont bénéficié d'aucune prise en charge de leurs troubles de succion. Il semble que ces lacunes soient dues au fait que les équipes médicales soient mal informées sur la prise en charge orthophonique des troubles de la succion. Peu de familles sont orientées dès les premières semaines de leur enfant. La mise en place de sensibilisations des équipes médicales à ce problème paraît donc opportun.

Prader-Willi syndrome (PWS) affects one in every 20,000 children born. It includes a weak or non-existent sucking reflex, that often requires the use of a nasogastric tube. The speech therapist comes to stimulate sucking and propose adjustments during meals. The family support seems to be important for the development of adaptations during feeding. We asked how speech therapists had recourse to family support in PWS. In order to evaluate the practice of speech therapists in PWS, we have made two interviews, one to parents with a Prader-Willi child and another to speech therapists that have taken care of these children. It appears that family support and early intervention are practiced by most speech therapists. Nevertheless, many patients did not receive any support for their food function disorders. Shortcomings could come from that medical teams are uninformed about the speech therapy of sucking disorders. Few families are oriented in the first weeks of their child. The establishment of sensitization of medical teams seems appropriate.

MOTS-CLES

Syndrome génétique	genetic syndrome
Guidance	Family support
Intervention précoce	Early intervention
Jeune enfant (0-3ans)	young child (0-3 years old)
Enquête	interviews

DIRECTRICE DE MEMOIRE :
Clémence Fel-Ray