Tous à l'école

Prader-Willi (Syndrome de) (SPW)

Qu'est-ce que le « syndrome de Prader-Willi » ?

Un syndrome est une association de symptômes, signes ou anomalies constituant une entité clinique « reconnaissable ».
Dans le cas du syndrome de Prader-Willi (SPW) cette association de symptômes a été décrite en 1956 par plusieurs médecins : Dr Prader, Dr Willi et Dr Labhart, d'où son nom. Ce syndrome associe une faiblesse du tonus musculaire, un trouble de la régulation du centre de la faim, une insuffisance de la croissance, une difficulté à contrôler ses émotions, des difficultés d'apprentissage. L'importance des problèmes varie beaucoup d'un enfant à l'autre.

Pourquoi ?

L'origine génétique du SPW était suspectée depuis longtemps. Elle n'a été démontrée qu'en 1985 par la mise en évidence d'une délétion (perte d'un morceau) de petite taille d'une région très précise du chromosome 15.
Depuis, des études plus poussées ont permis de retrouver différents mécanismes génétiques qui ont tous la même conséquence : l'absence ou la perte de fonction des gènes contenus dans la région 15 q11-q13 du chromosome 15 d'origine paternel. Ce qui ne veut pas dire que c'est une anomalie qui provient exclusivement du père.

Il existe trois mécanismes :
- une microdélétion sur le chromosome paternel (70 %) ;
- une disomie uniparentale maternelle (30 %), soit deux chromosomes 15 venant de la mère et aucun du père ;
- une anomalie d'empreinte (très rare), soit l'absence de « marquage » de l'origine

parentale des chromosomes 15.

Quels symptômes et quelles conséquences ?

Il y a deux périodes très différentes dans la vie des enfants. Pendant les premiers mois de vie ces enfant sont souvent très mous, hypotoniques, et ont des difficultés à s'alimenter. Beaucoup d'inquiétudes se cristallisent alors autour de la mauvaise prise de poids.

À l'âge scolaire les préoccupations changent totalement mais on constate une grande **variabilité** d'un enfant à l'autre bien qu'il y ait certains traits communs :
- Vers l'âge de 18 mois à 2 ans, le comportement alimentaire se modifie avec la survenue d'une hyperphagie. Cette prise excessive de nourriture est due à une anomalie de la satiété. Ces enfants sont donc constamment tiraillés par une sensation de faim.
- Les difficultés d'apprentissage et le retard d'acquisition du langage sont fréquents. Le retard intellectuel, variable, est le plus souvent modéré.
- Un profil comportemental particulier peut gêner ces enfants dans leur socialisation et leurs apprentissages. Ils ont parfois un caractère entêté avec des persévérations verbales, répétant leurs questions. Ils peuvent être sujet à des accès de colère intense, véritables « raz de marée », dont ils sont les premiers à se sentir coupables.
- Les conséquences endocriniennes du SPW sont un éventuel déficit en hormone de croissance et une insuffisance en hormones sexuelles avec certaines anomalies génitales qui sont plus apparentes chez les garçons.
- Une diminution de la sensibilité à la douleur explique la tendance qu'ont certains enfant à se gratter, parfois de manière importante.

Quelques chiffres

Le SPW est le plus souvent isolé dans une famille et sa survenue accidentelle.
Sa fréquence est estimée à environ 1/15 000 naissances.

Traitement

Il comporte souvent
o Une prise en charge en psychomotricité et/ou en kinésithérapie : l'hypotonie des premiers mois régresse spontanément, mais un décalage des acquisitions motrices est quasi constant. Il persiste souvent une hypotonie résiduelle et une fatigabilité.
o De l'orthophonie, avec un travail sur la déglutition d'abord, puis sur les difficultés de l'articulation et l'acquisition du langage, enfin soutien aux apprentissages scolaires.
o Un suivi en endocrinologie : un traitement hormonal est souvent proposé. L'hormone de croissance permet aux enfants de grandir car ils ont tendance à être petits. Ce traitement les aide à lutter contre la surcharge pondérale et favorise le développement des masses musculaires. Un complément en hormones sexuelles est proposé aux adolescents.
o Un régime alimentaire, fondamental : il est souvent très strict car les enfants, en raison du SPW, dépensent très peu de calories (environ 60 % de la normale pour leur âge) et paradoxalement ne sont jamais rassasiés. Ils sont donc en quête permanente de nourriture et la prise de poids peut être excessivement rapide. Il est indispensable de les aider à éviter une obésité (fiche obésité) qui réduirait considérablement leur qualité et leur espérance de vie.
o Une surveillance médicale régulière :
- de la colonne vertébrale (recherche d'une scoliose),
- des yeux (strabisme, myopie),
- de l'état dentaire (salive épaisse, risque de caries)
- de la qualité du sommeil.
o Un soutien psychologique : ces jeunes sont confrontés à de nombreuses frustrations et ressentent très violemment leurs échecs. Ils éprouvent une grande culpabilité quand ils n'arrivent pas à contrôler leur comportement alimentaire et leurs accès de colère. Les aider, dès le plus jeune âge, à extérioriser leurs sentiments et à verbaliser leurs émotions peut leur procurer un soulagement.

Conséquences sur la vie scolaire

Les capacités d'apprentissage étant très variables selon les enfants, certains seront en intégration individuelle ou collective, d'autres se verront proposer une orientation

spécialisée. De plus en plus d'enfants bénéficient d'une scolarisation en milieu ordinaire. Nombreux sont ceux qui acquièrent la lecture et l'écriture. Certains poursuivent leurs études au collège et au lycée.
Les difficultés articulatoires et les troubles du comportement peuvent gêner l'évaluation des acquisitions de l'enfant.
Les activités sportives permettent de lutter contre le surpoids et la faiblesse du tonus musculaire. Les sports proposé tiendront compte de l'éventuel surpoids ou des difficultés orthopédiques. La piscine est particulièrement intéressante.
Le régime strict faisant partie du traitement doit être respecté.
L'hormone de croissance qui se fait sous forme d'une injection au domicile 6 ou 7 jours par semaine ne pose aucun problème dans le cadre de la vie scolaire. C'est seulement lors d'une « classe de nature » que pourrait se poser la question de la poursuite du traitement pendant ces quelques jours en faisant appel à une infirmière libérale.
Pour tous les autres médicaments les problèmes sont les mêmes que pour tout enfant sous un traitement quelconque.

Quand faire attention ?

Autour de la nourriture
Il est très difficile pour l'enfant ou l'adolescent de se responsabiliser complètement. L'adulte devra donc l'aider (adaptation de la cantine, éventuellement panier repas préparé par les parents). Certains enfants devront être surveillés pour qu'ils ne « chapardent » pas chez les camarades.
Lors d'un goûter à l'école il ne faut pas en priver l'enfant, mais autoriser qu'il apporte un aliment hypocalorique adapté. Pour les fêtes d'anniversaire, veiller à ce qu'il ait une petite part et ne se serve pas plusieurs fois.

Autour de la crise de colère
On cherchera à éviter les facteurs déclenchant. Laisser passer la crise si elle est déclenchée. Il est très rare que l'enfant soit dangereux pour lui-même ou pour les autres, mais l'intensité des colères peut impressionner et mérite une explication rassurante au groupe.

Une somnolence diurne ou des baisses de vigilance seront signalées aux parents car elles peuvent être en rapport avec un trouble du sommeil qu'il sera nécessaire

d'explorer médicalement.
Les enfants peuvent être sujets aux moqueries de leurs camarades, sur leur poids, leurs difficultés alimentaires, leur obstination qui contraste avec leur crédulité ou naïveté.

Comment améliorer la vie scolaire des enfants malades ?

Si nécessaire le PAI fixera les aménagements pratiques autour de l'alimentation.
On peut mettre à profit le caractère persévérant de ces jeunes, leur goût pour les activités répétitives et méthodiques. Ils ont une dextérité visuo-spatiale ainsi que le prouve leurs capacités pour la réalisation de puzzles.
Leur mémoire visuelle est nettement meilleure que leur mémoire auditive. Des informations visuelles doivent toujours compléter les consignes données par oral.
Ces enfants ont souvent des difficultés en raisonnement mathématiques et leur mémoire à court terme est médiocre. En revanche leurs capacités en lecture et leur mémoire à long terme sont nettement meilleures.
Comme ces enfants sont très sensibles aux changements et à la frustration, toute modification du programme initial risque d'être mal perçue et devrait être si possible expliquée à l'avance. Toute organisation répétitive et structurée est au contraire rassurante.
Ils ont un grand sentiment d'échec et sont facilement anxieux. Ils doivent être rassurés et encouragés par l'adulte. Très conscients de leurs différences, ils ont tendance à se renfermer sur eux-mêmes. En revanche, ils ont souvent des difficultés à appréhender la justesse des situations de la vie courante, étant soit aveuglément confiants soit injustement suspicieux.
Leur fatigabilité et leur lenteur peuvent être en partie compensées par un temps supplémentaire dans la réalisation des consignes et/ou une restriction de la longueur du travail. Une demande de tiers-temps peut être faite lors des examens.

L'avenir

La prise en charge précoce, médicale et rééducative, actuellement proposée, doit éviter de nombreuses complications organiques (notamment l'obésité) et psychologiques du SPW. Mais le problème alimentaire reste toujours une préoccupation centrale.
Une meilleure connaissance des particularités comportementales de ces jeunes permet à l'adulte d'adapter ses propositions et de les conduire dans les apprentissages.

Pour avoir des pistes pédagogiques plus détaillées, voir la rubrique jaune.

Pour travailler en partenariat, voir la rubrique rouge.

Pour connaître le point de vue des personnes concernées, voir la rubrique verte : témoignages ou associations.

Pour voir d'autres documents complémentaires, cliquer sur les liens ci-dessous.

S'informer sur les maladies et leurs conséquences

Maladies rares : aspects médicaux, BEP
Obésité

Rendre l'école accessible

Examens : aménagements

Associations

Prader-Willi France (PWF)

Travailler ensemble

Orthophonie
Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS)

Psychomotricité

Liens

Centre de Référence pour le syndrome de Prader-Willi

Le Centre de référence pour le syndrome de Prader-Willi (SPW) a été labellisé en novembre 2004.
Il a pour objectifs d'optimiser la prise en charge des patients, d'informer et de former les professionnels de santé et de favoriser la recherche.

Le syndrome de Prader-Willi

Édité par Orphanet, portail d'information sur les maladies rares, ce document publics détaille les manifestations cliniques, les bases génétiques, et les principes de la prise en charge du syndrome de Prader-Willi.

PNDS - Syndrome de Prader Willi

Les Protocoles nationaux de diagnostic et de Ssins (PNDS) sont élaborés par les centres de référence, en lien avec la Haute Autorité de Santé (HAS), afin d'expliciter, pour les professionnels de la santé, la prise en charge optimale et le parcours de soins d'un malade atteint d'une maladie rare.

Ressources documentaires

Carte personnelle de soins et d'informations "Syndrome de Prader Willi"

Document établi dans le cadre du plan Maladies Rares par le Ministère de la Santé et des solidarités, sous l'égide de la Direction générale de la Santé, en collaboration avec les professionnels de santé et les associations de parents.

Crises et troubles du comportement

Document téléchargeable rédigé par l'Association Prader-Willi France et contenant des conseils sur l'attitude à avoir dans le cas de troubles du comportement dans le cadre de ce syndrome. L'association peut adresser le livret sur demande (à faire sur leur site web http://www.prader-willi.fr/).

Je vais à l'école

Document téléchargeable rédigé par l'Association Prader-Willi France et concernant l'intégration scolaire dans le cadre de ce syndrome. L'Association peut adresser le

livret sur demande (à faire sur leur site web).

Glossaire

Acalculie

Impossibilité de reconnaître les chiffres et symboles arithmétiques, et d'effectuer les opérations arithmétiques de base (addition, soustraction, ...)

ADN (acide désoxyribonucléique)

L'ADN est le support moléculaire de l'information génétique. Le contenu de cette information est le « code » de synthèse de toutes les protéines c'est à dire le programme génétique de l'individu entier.

Agraphie

Grec *a*=privatif, *graphein*=écrire.
Impossibilité d'écrire.

Alexie

Grec *a*=privatif, *lexis*=mot.
Incapacité de lire et de comprendre ce qui est écrit. Cette affection est due à une lésion localisée du cerveau. La compréhension d'un texte lu par une autre personne est intacte.

Aphasie

Grec *a*=privatif, *phasis*=parole.
Perte partielle ou totale de la faculté de s'exprimer et de comprendre le langage,

qu'il soit parlé ou écrit, malgré l'intégrité anatomique et fonctionnelle des organes de la phonation (langue, larynx) et indépendamment de toute atteinte neurologique d'origine sensorielle (sans difficultés d'audition ou de vue).

Biologie moléculaire

Science étudiant les mécanismes de fonctionnement de la cellule au niveau moléculaire. Le terme « biologie moléculaire » désigne également toutes les techniques de manipulations d'acides nucléiques (ADN, ARN).

CAMSP: centre d'action médico-sociale précoce

Ce sont des structures du secteur médico-social qui accueillent dans leurs locaux des enfants de 0 à 6 ans porteurs de handicap, pour leur offrir une prise en charge globale (consultations, rééducations, actions éducatives). Ces structures disposent d'un plateau technique variable : médecins, psychologues, assistant social, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes...

Cellule

Élément microscopique constituant tout organisme vivant. Le corps humain est constitué de l'assemblage de milliards de cellules, qui se multiplient, meurent et se renouvellent régulièrement de façon organisée, pour former les différents tissus de l'organisme.

Chromosome

Grec : *khroma* = couleur ; *sôma* = corps.
Filaments d'ADN situés dans le noyau de la cellule, particulièrement visibles au moment de la division cellulaire et support de l'information génétique.

Classe d'inclusion scolaire (Clis)

La dénomination classes d'inclusion scolaire (Clis) a été abrogée. Les élèves du premier degré sont maintenant scolarisés dans des dispositifs appelés Ulis école.

Congénital

Latin : *con* = avec ; *genitalis* = natal.
Qualifie un élément existant à la naissance de l'individu.

Craniopharyngiome

Tumeur non cancéreuse développée au dépend de l'hypophyse, une glande située à la base du crâne, dans laquelle sont fabriquées de très nombreuses hormones.

Diabète gestationnel

Trouble de la régulation du taux de glucose dans le sang qui apparaît au cours d'une grossesse, chez une femme qui n'était pas diabétique jusqu'alors.

Diabète non insulinodépendant

Latin : *pendere* = être suspendu ; *dependere* = être suspendu à.

Le diabète non insulino-dépendant (ou diabète « gras » ou diabète de type II) ne résulte pas d'un manque d'insuline mais d'une diminution de l'efficacité de celle-ci (insulino-résistance). Dans ce type de diabète, il persiste initialement une sécrétion d'insuline et, à ce stade, la maladie peut être contrôlée par des médicaments par voie orale et une alimentation équilibrée.

Disomie uniparentale

Situation dans laquelle les deux chromosomes d'une paire chromosomique sont hérités d'un même parent (par opposition à la situation habituelle où dans chaque paire, un chromosome est transmis par le père et un par la mère).

Dominante (maladie)

Une maladie génétique est dite dominante lorsqu'il suffit qu'une seule des deux copies du gène soit anormale pour entraîner la maladie (par opposition aux maladies récessives où il faut que les deux copies du gène soient mutées).

Dysarthrie

grec *dus*=difficulté et *arthron*=articulation.
Difficulté à parler et à émettre des sons, d'origine centrale due à des lésions cérébrales sans qu'il existe une paralysie ou des lésions des organes de la phonation c'est-à-dire de la langue, des mâchoires, du larynx. La voix apparaît trop grave ou trop aiguë, rauque, scandée, explosive et parfois complètement éteinte (aphonie).

Dyslexie/Dysorthographie

Grec *dus*=difficulté, *lexis*=mot.
Les dyslexies et dysorthographies sont un ensemble de troubles durables d'apprentissage de la lecture et de l'orthographe malgré une intelligence normale, une bonne acuité visuelle et auditive, l'absence de troubles psychologiques, psychiatriques ou neurologiques avérés, chez un enfant évoluant dans un milieu socio-culturel normalement stimulant et suivant une scolarisation normale et régulière.

Dysphagie

Grec *dus*=difficulté, *phagein*=manger.
Sensation de gêne ou de blocage ressentie au moment de l'alimentation, lors du passage des aliments dans la bouche, le pharynx ou l'œsophage.

Dysphasie

Grec *dus*=difficulté, *phasis*=parole.
Difficulté de langage due à des lésions des centres nerveux cérébraux. Elle peut cibler plus particulièrement l'expression (dysphasie expressive), la compréhension (dysphasie de réception) ou les deux à la fois (dysphasie mixte).

Empreinte parentale

Phénomène rare dans lequel une seule des deux copies d'un gène est active : on parle d'expression monoallélique d'origine maternelle ou paternelle.

Epidémiologie

Grec : *epi* = au-dessus, parmi ; *demos* = peuple, district ; *logos* = mot, discours.
L'épidémiologie est l'étude de la répartition et des déterminants des événements de santé dans les populations.

Gène

Grec : *genos* = race.
Unité d'information génétique constituée d'un petit fragment de la molécule d'ADN. Les gènes, porteurs des informations génétiques transmises au cours des générations, contiennent les données nécessaires à la fabrication d'une protéine.

Génétique

Grec : *genos* = race.
Science qui étudie la transmission des caractères anatomiques, cellulaires et fonctionnels des parents aux enfants.
Voir gène.

Hérédité

Fait biologique selon lequel les parents transmettent à leurs enfants des caractéristiques spécifiques de leur patrimoine génétique.

Hormone

Grec : *hormaô* = j'excite.
Substance chimique circulant dans le sang, produite par une glande ou par synthèse et qui agit sur des organes ou des tissus situés à distance.

Hyperphagie

Grec : *hyper* = excès ; *phagos* = manger.
Désigne le fait de manger de grosses quantités de nourriture

Hypotonie

Grec: *hypo*= sous et *tonos*= ressort.
Diminution du tonus musculaire c'est-à-dire de la contraction physiologique partielle et permanente des muscles.

Incompétence vélo-pharyngée

Incapacité du voile du palais à assurer l'étanchéité avec la paroi pharyngée postérieure, lors de la phonation et de la déglutition. Ces enfants ont fréquemment des problèmes de prononciation liés à un nasonnement (rhinolalie).

Leptine

Grec : *leptos* = mince.
Hormone qui contrôle la sensation de satiété.

Microdélétion

Perte d'une petite portion d'ADN, support du code génétique.

Orthopédie

Grec : *orthos* = droit ; *paidon* = enfant.
L'orthopédie est la discipline chirurgicale relative au traitement des lésions de l'appareil locomoteur. Ce mot, créé en 1741 par Andry, signifiait initialement « l'art de prévenir et de corriger dans les enfants les difformités du corps ».

Orthophonie

Grec :*orthos* = droit et *phônê* = voix.
Rééducation des troubles de l'élocution et du langage écrit et parlé.

Projet d'accueil individualisé (PAI)

Projet contracté entre la famille et l'école d'accueil, avec l'aide du médecin scolaire ou du médecin de PMI pour les enfants de moins de trois ans, chaque fois que l'état de santé d'un élève nécessite un aménagement significatif de son accueil à l'école ordinaire, mais n'engage pas des dispositifs spécialisés devant être validés par la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées) (voir fiche spécifique).

Pancréas

Grec : *pan* = tout ; *kréas* = chair.
Glande située dans l'abdomen, derrière l'estomac, qui a deux rôles : sécréter le suc

digestif (glande exocrine) ; sécréter l'insuline et le glucagon, dans les îlots de Langerhans (glande endocrine).

Programme génétique

Information contenue dans le noyau de chaque cellule, sous forme d'ADN, qui va commander le fonctionnement de la cellule. Il est spécifique à chaque individu, et une partie de cette information est transmise à la descendance lors de la fécondation (voir Hérédité).

Psychomotricité

Technique de rééducation qui fait appel aux facultés mentales et physiques du patient afin de l'aider à s'adapter ou à se réadapter à son environnement ; plus simplement, cette technique cherche à réconcilier corps et esprit pour vivre harmonieusement dans l'espace. Elle repose sur la relaxation et sur des techniques d'expressions variées qui sont réalisées à travers des jeux et des mobilisations.

Scoliose

Grec : *skoliôsis* = tortueux.
Déformation évolutive, dans les trois plans de l'espace, de tout ou partie de la colonne vertébrale. C'est une déformation de la colonne vertébrale. Au lieu d'être bien droite, la colonne vertébrale vrille (un peu comme un torchon que l'on tord pour essorer : tout d'abord le torchon est droit, mais si l'on tord plus, il se vrille comme un tire-bouchon). Par ailleurs, les côtes s'articulant avec la colonne vertébrale, la scoliose provoque une rotation également des côtes. Cela se traduit par une malformation de la cage thoracique (la fameuse bosse du bossu de Notre-Dame) qui, dans les cas extrêmes, peut gêner les mouvements de la respiration. Une scoliose est rarement présente dès la naissance et s'aggrave lors des phases de forte croissance comme l'adolescence.

Syndrome

Association de symptômes constituant ensemble le tableau clinique d'une maladie.

Test d'intelligence de Binet-Simon

Le test d'intelligence de Binet-Simon est à l'origine de la notion de Quotient d'intelligence (QI).
Par définition, le QI moyen est à 100; une différence de 2 écarts-type par rapport à cette moyenne définit la déficience intellectuelle (QI<70) et la précocité intellectuelle (QI>130).
L'évaluation du QI doit impérativement tenir compte de l'éventuelle hétérogénéité des résultats entre échelles verbales et non verbales.

Trouble cognitif électif

Un trouble cognitif électif ne touche qu'une fonction cognitive ou une partie de cette fonction.
Par exemple : atteinte du langage oral dans sa capacité d'expression sans atteinte de la compréhension.

Unité pédagogique d'integration (Upi)

Ces structures servaient d'appui à l'intégration scolaire dans l'enseignement secondaire (collège ou lycée), destinées aux adolescents présentant des troubles des fonctions cognitives, motrices ou sensorielles. L'objectif est de permettre à ces élèves de suivre totalement ou partiellement un cursus scolaire ordinaire. (Voir maintenant Ulis)

Enquête et partage

Enquête
Enquête de satisfaction et d'audience
Partage
Envoyer par mail

Tous à l'école