

Journée Régionale

« L'Équipe Relais Handicaps Rares, un dispositif intégré en Nouvelle-Aquitaine ? »

Retour d'expérience sur le parcours d'usagers atteints du syndrome de Prader-Willi en Nouvelle-Aquitaine



Équipe Relais Handicaps Rares
Nouvelle-Aquitaine



Présentation des participants

- **Madame Emeline VEYRET**
Responsable du pôle animation de la politique régionale de l'offre - ARS Nouvelle-Aquitaine
- **Docteur Denise THUILLEAUX**
Chef du Pôle Maladies Rares et Troubles du développement - Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de Référence du SPW
- **Docteur Marie SALVETTI**
Médecin Psychiatre - Centre Hospitalier Cadillac
- **Monsieur François BESNIER**
Association Prader-Willi France
- **Monsieur Christophe REYNIER**
Pilote de l'ERHR N-A - Site de Limoges

Déroulement

« Retour d'expérience sur le parcours d'usagers atteints du syndrome de Prader-Willi en Nouvelle-Aquitaine »

- Mot d'introduction par l'ARS Nouvelle-Aquitaine
- Le syndrome de Prader-Willi, « des histoires de vie compliquées »
- Les ressources
- Quelques chiffres
- Situation de Léo : réflexions autour d'un parcours d'une personne porteuse du syndrome
- Revisitons nos pratiques pour des parcours sans ruptures
- Conclusion par l'ARS Nouvelle-Aquitaine

Introduction

Madame Emeline VEYRET

Responsable du pôle animation de la politique régionale de l'offre - ARS Nouvelle-Aquitaine

Le syndrome de Prader-Willi

« des histoires de vie compliquées »

Docteur Denise THUILLEAUX

*Chef du Pôle Maladies Rares et Troubles du développement
- Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de Référence du SPW*

Docteur Marie SALVETTI

Médecin Psychiatre - Centre Hospitalier Cadillac

Monsieur François BESNIER

Association Prader-Willi France

Le syndrome de Prader-Willi : Maladie génétique rare

- Mutation de novo, non héréditaire, d'une petite zone du chromosome 15 d'origine paternelle
- Affecte plusieurs gènes, de nature et de taille variable, d'où :
 - la **complexité** de la maladie
 - la **variabilité individuelle d'expression du phénotype**
 - rôle important de l'**environnement** et de l'**histoire de la personne et de son entourage**
- **C'est une maladie...
mais la personne n'est pas un syndrome !!**

Le syndrome de Prader-Willi : Maladie complexe rare

Maladie neuro-développementale ORGANO-PSYCHIATRIQUE

Troubles somatiques

Pathologies :

- Endocriniennes et métaboliques
- Cardio-vasculaires
- Respiratoires
- Ostéoarticulaires et rhumatologiques
- Dermatologiques et infectieuses

Seuil de douleur élevé

Trouble de la thermorégulation

...

Cognitifs

- Retard léger ou moyen
- Déficits neuropsychologiques (fonctions exécutives)

Comportementaux

Troubles du comportement général

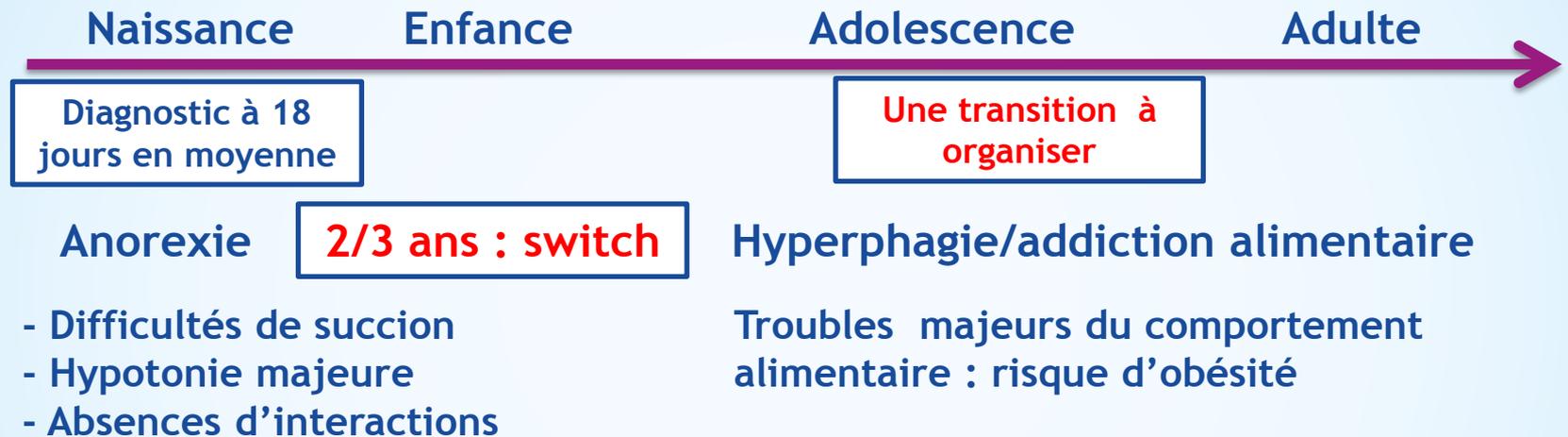
Perturbation de la personnalité de base :
Trouble de la pensée et de l'adaptation
Trouble des émotions et de l'affectivité
Trouble des habilités sociales

Troubles du comportement alimentaire

Systematique, à type d'addiction
(pensée obsessionnelle, recherche constante nourriture)

Organisations selon le mode : impulsif ou obsessionnel compulsif ou psychotique

Le syndrome de Prader-Willi au cours de la vie



Difficultés d'apprentissage, déficits cognitifs, troubles des habiletés sociales, troubles du comportement, **mais de réelles compétences**

Pas d'**A**utonomie (alimentation), mais **des autonomies**

D'après Pr Maithé TAUBER
CHU de Toulouse

Maladie complexe → accompagnement adapté



Troubles majeurs du comportement alimentaire liés à des altérations du Système Nerveux Central

Cortex inhibé

=

Absence de self-control



Système de récompense

=

addiction

ghréline
ocytocine
dopamine

...

Hypothalamus altéré

=

dé-régulation prise alimentaire
(faim/satiété)

Absence de satiété

Addiction alimentaire

Recherche de nourriture

Frustration tout au long de la vie

Obsession alimentaire, impulsivité

Contrôle volontaire alimentaire impossible

Stratagèmes : vols/chapardages/stockage/négociation

Le SPW = troubles du développement

Qui affectent le développement de la personne de façon variable dans différents domaines :

- Intellectuel
- Affectif
- Comportemental et social

→ fixation, blocage de chaque domaine à un stade d'évolution immature

→ dysharmonie de maturation de ces domaines les uns par rapport aux autres

→ absence de lien entre les différents domaines

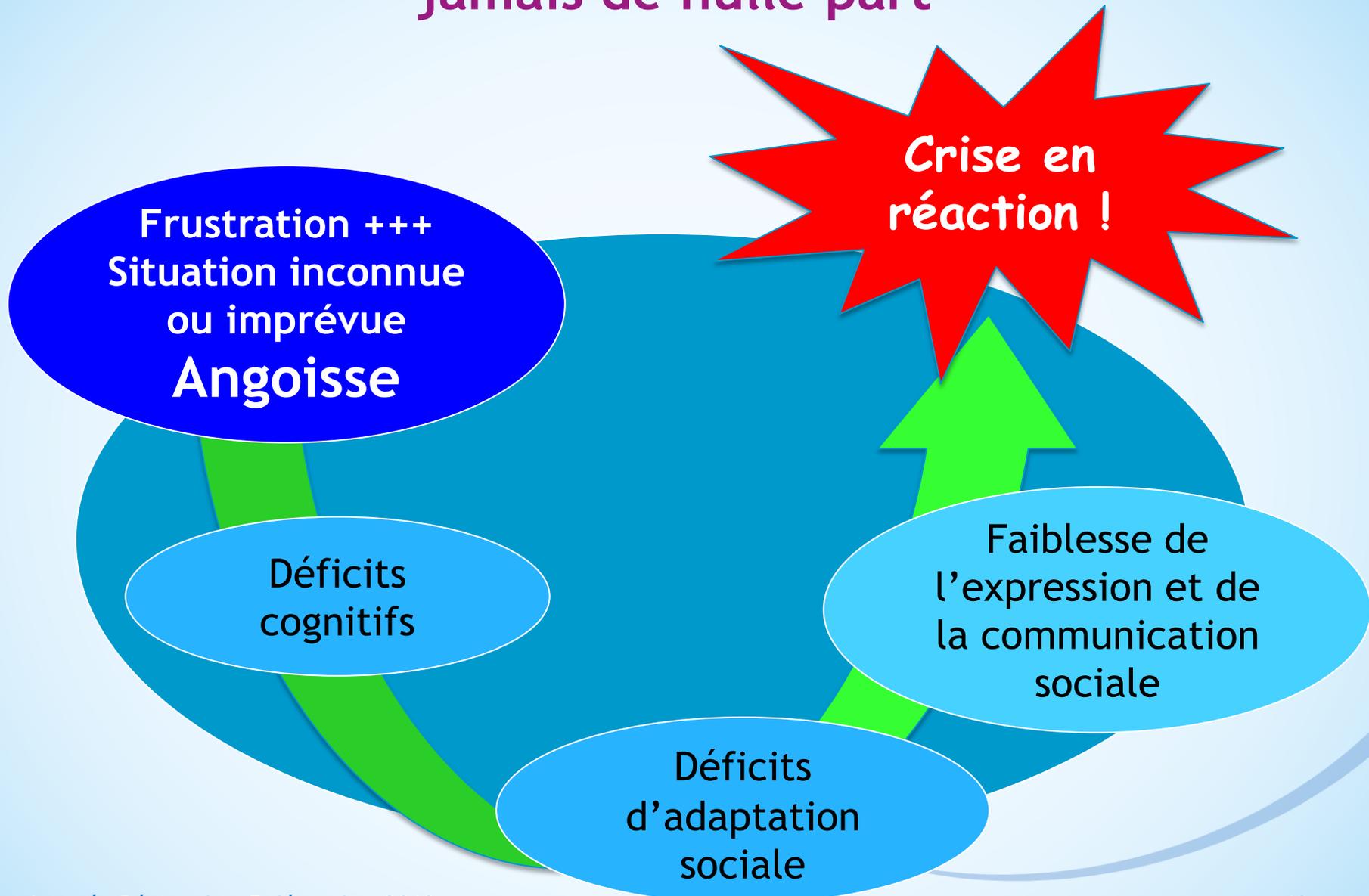
C'est un adulte ou un enfant ?

Une autre façon de voir et d'interagir avec le monde.

Une maladie complexe nécessitant un accompagnement adapté

- Les troubles somatiques, souvent nombreux, sont associés de façon variable à :
 - des troubles majeurs du comportement alimentaire
 - des déficits cognitifs et des difficultés d'apprentissages
 - des troubles du comportement et des compétences sociales
- Les familles et les professionnels peuvent être mis en difficulté face à ces associations de troubles
- Les troubles du comportement des personnes avec le SPW rendent difficiles leur intégration sociale et sont souvent **facteurs d'exclusions et de ruptures de parcours**

Des troubles du comportement qui ne viennent jamais de nulle part



Les objectifs de l'accompagnement

- **Enfance**
 - Prévenir l'apparition d'une obésité importante
 - Favoriser les acquisitions psychomotrices
 - Organiser la scolarité la plus adaptée
 - Travailler la socialisation, loisirs, etc.
 - Mettre en place **un cadre cohérent qui protège mais libère**
 - Soutenir la famille, la fratrie
- **Adolescence, âge adulte**
 - Préparer la transition vers l'âge adulte et construire le projet de vie
 - **Aider la famille à passer « du maternage à l'accompagnement par des tiers »**

Nécessité d'un travail collectif, associant la personne et tous les acteurs de l'accompagnement

Les ressources

Docteur Denise THUILLEAUX

*Chef du Pôle Maladies Rares et Troubles du développement
- Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de Référence du SPW*

Docteur Marie SALVETTI

Médecin Psychiatre - Centre Hospitalier Cadillac

Monsieur François BESNIER

Association Prader-Willi France

Monsieur Christophe REYNIER

Pilote de l'ERHR N-A - Site de Limoges

ERHR : repérer, recenser, écouter, conseiller, mobiliser, mettre en lien, faciliter les échanges et coordonner.



Hôpital Marin de Hendaye

Centre de Référence syndrome de Prader-Willi et syndromes apparentés depuis 2004

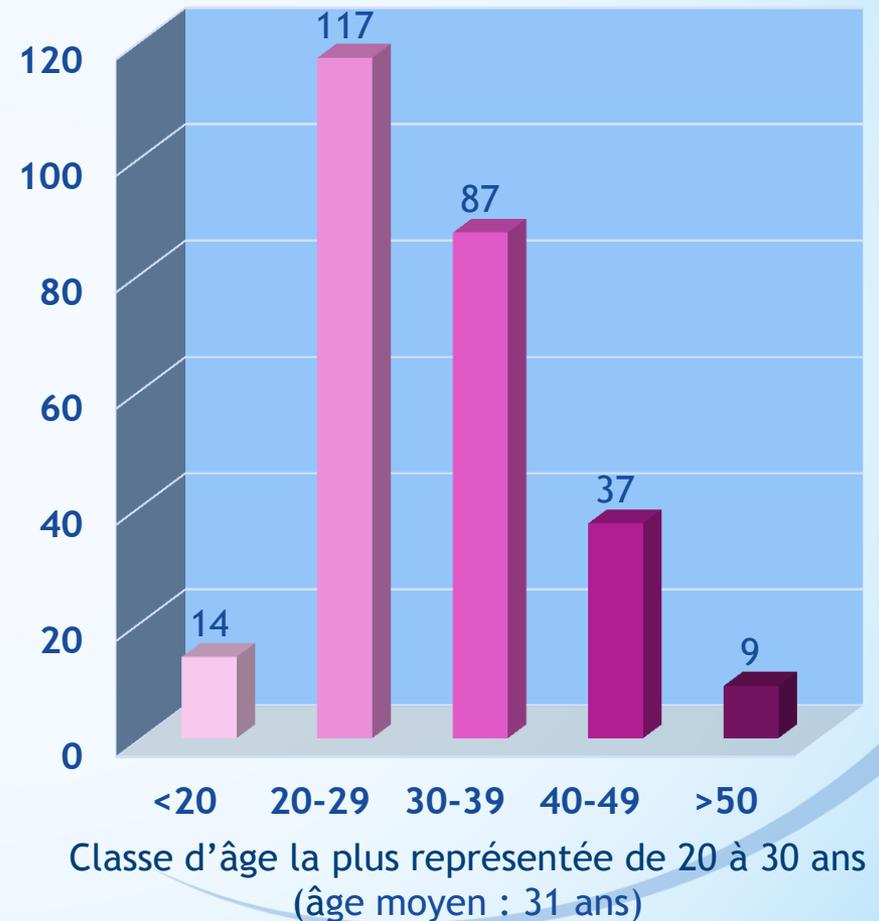
Seul établissement en France en SSR pour adultes porteurs du SPW
(36 lits dédiés : 22 à l'Unité Bretonneau et 14 à l'Unité Marfan)

→ Quelques chiffres :

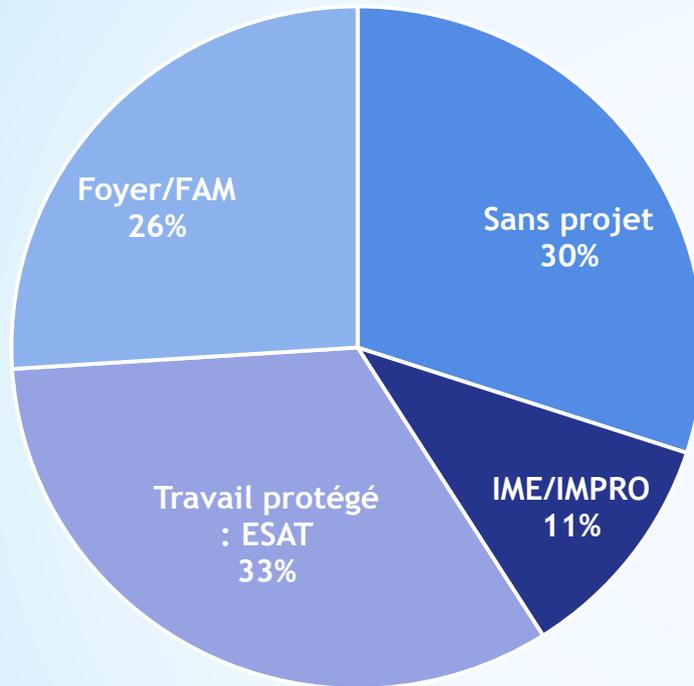
- File active : 276 patients porteurs du SPW + 73 patients avec syndromes apparentés
- 407 patients avec PW et 112 patients avec syndromes apparentés accueillis
- 3325 séjours depuis 1999, début du projet

→ Recrutement national :

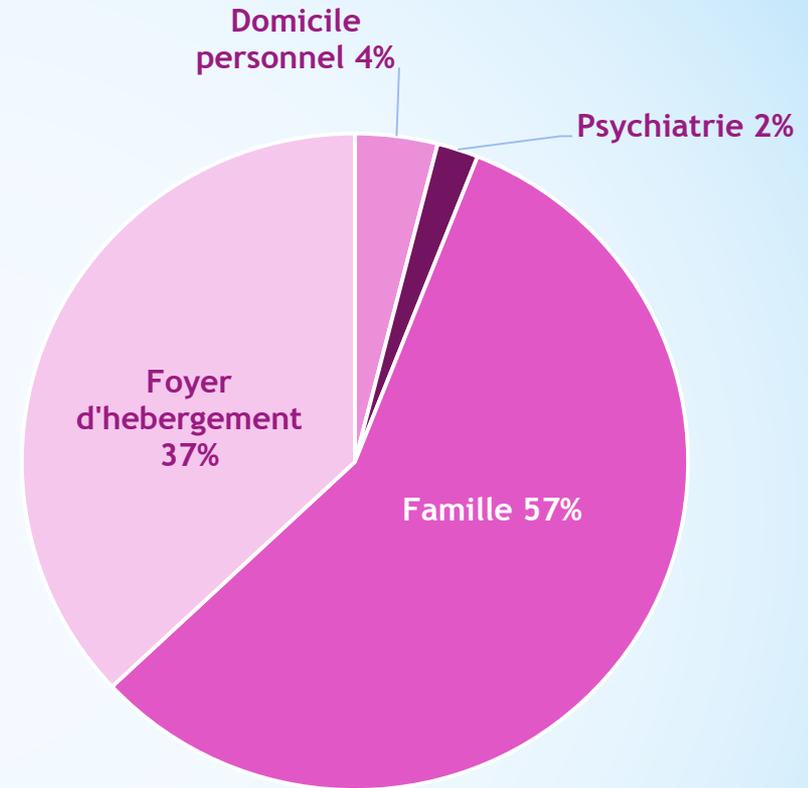
- Durée moyenne de séjours : 34 jours
- IMC moyen 41 (18-86) : 70% d'obésité sévère et morbide (IMC>35), 20% d'obésité morbide extrême (IMC>50)
- ≈ 60% des patients adressés par Centres de Référence et Centres de Compétence
- 11% des patients d'origine Nouvelle-Aquitaine (soit 29 personnes)



Situation des adultes porteurs du SPW accueillis à Hendaye



Accompagnement



Hébergement principal

Données tirées de l'article : Medical, psychological and social features in a large cohort of adults with Prader-Willi syndrome : experience from a dedicated centre in France. Laurier V, Lapeyrade A, Copet P, Demeer G, Silvie M, Bieth E, Coupaye M, Poitou C, Lorenzini F, Labrousse F, Molinas C, Tauber M, Thuilleaux D, Jauregi J . J Intellect Disabil Res. 2014 Jun
Sur une cohorte de 154 patients avec SPW

Structures formées par l'Association Prader-Willi France sur la Nouvelle-Aquitaine

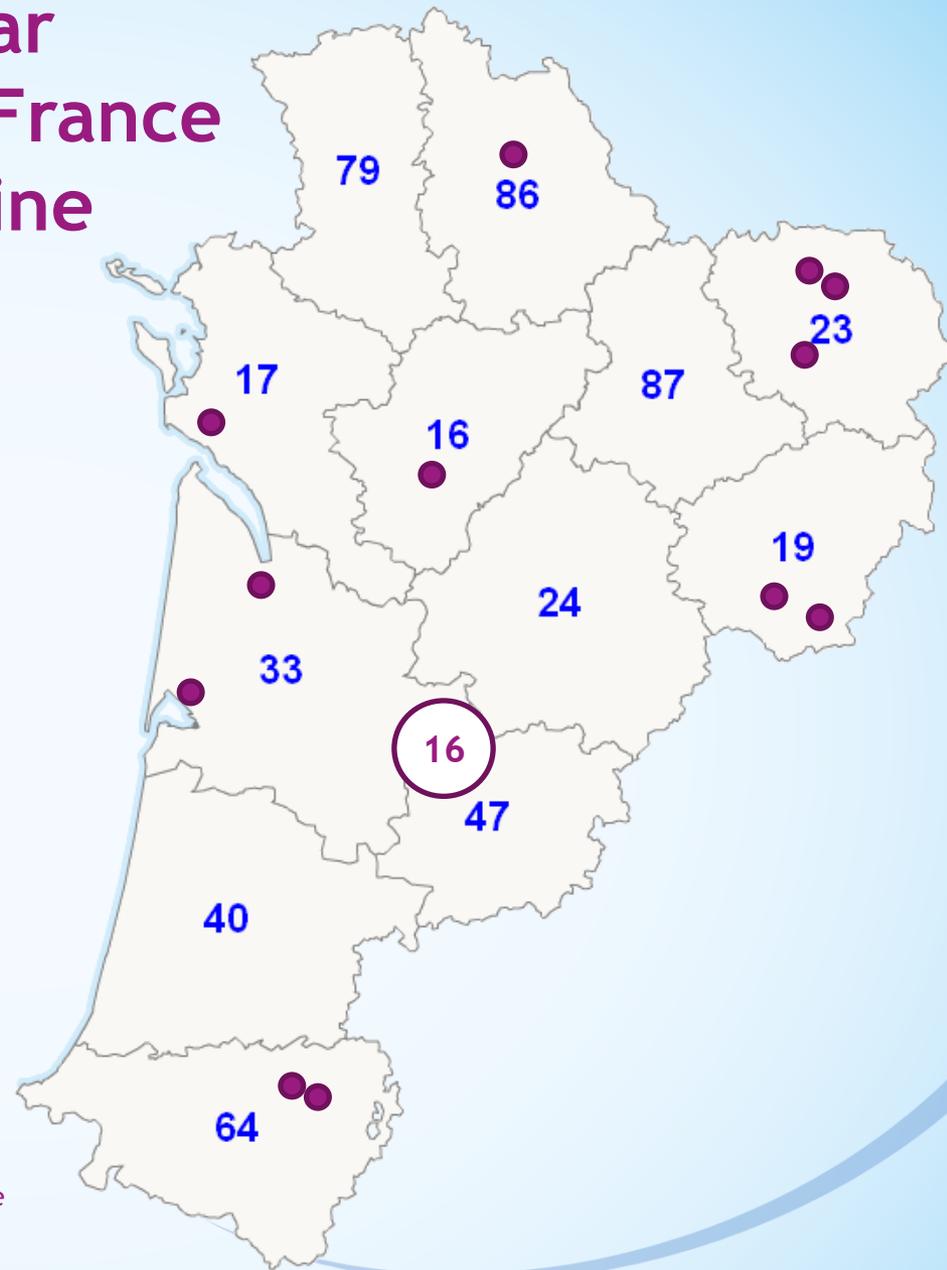
Soit 28 structures accompagnées par l'APWF :

→ 12 structures formées au SPW :

- 6 IME ;
- 1 FH ;
- 1 ESAT ;
- 2 FO ;
- 1 FAM ;
- 1 EREA.

→ 16 structures sensibilisées au SPW :

- 1 SESSAD ;
- 4 IME ;
- 3 IMPRO ;
- 1 FH ;
- 2 ESAT ;
- 2 FAM ;
- 1 MAS ;
- 2 autres.

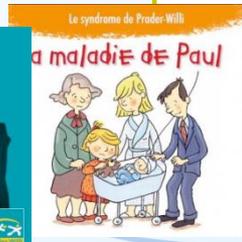
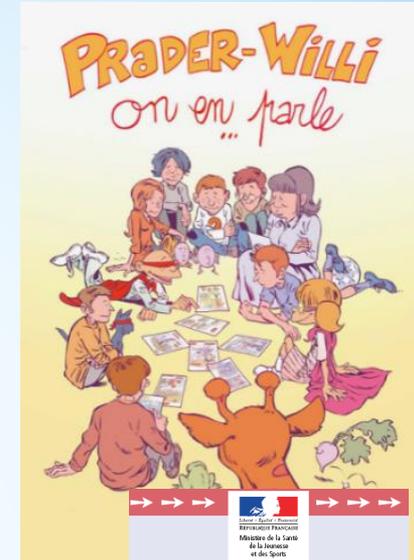


● Sensibilisation/formation SPW partant d'une situation individuelle

○ Sensibilisation/information/échange SPW hors situation individuelle inter-départements (Ex-Aquitaine), inter-établissements

De nombreux outils et ressources documentaires

- PNDS (www.prader-willi.fr/?s=pnds)
- Fiche Le SPW (Orphanet, Grand Public) (www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/PraderWilli-FRfrPub139.pdf)
- Carte de soin et d'urgence (www.orpha.net/data/patho/FR/Urgences_praderwilli-frPro739.pdf)
- Plan obésité (www.prader-willi.fr/?s=plan+obesite)
- Livrets thématiques (nutrition, fratrie, comportement...) (www.prader-willi.fr/lassociation/documents-publies-par-prader-willi-france/)
- Guide de pratiques partagées (www.prader-willi.fr/lassociation/documents-publies-par-prader-willi-france/)
- Formations (PPT, Vidéos...) (www.prader-willi.fr/formation/)
- Site et page Facebook Association Prader-Willi France (www.facebook.com/associationpraderwillifrance et <https://www.prader-willi.fr/>)
- Tous à l'école (www.tousalecole.fr/content/prader-willi-syndrome-de-spw)



Quelques chiffres

Docteur Denise THUILLEAUX

*Chef du Pôle Maladies Rares et Troubles du développement
- Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de Référence du SPW*

Monsieur François BESNIER

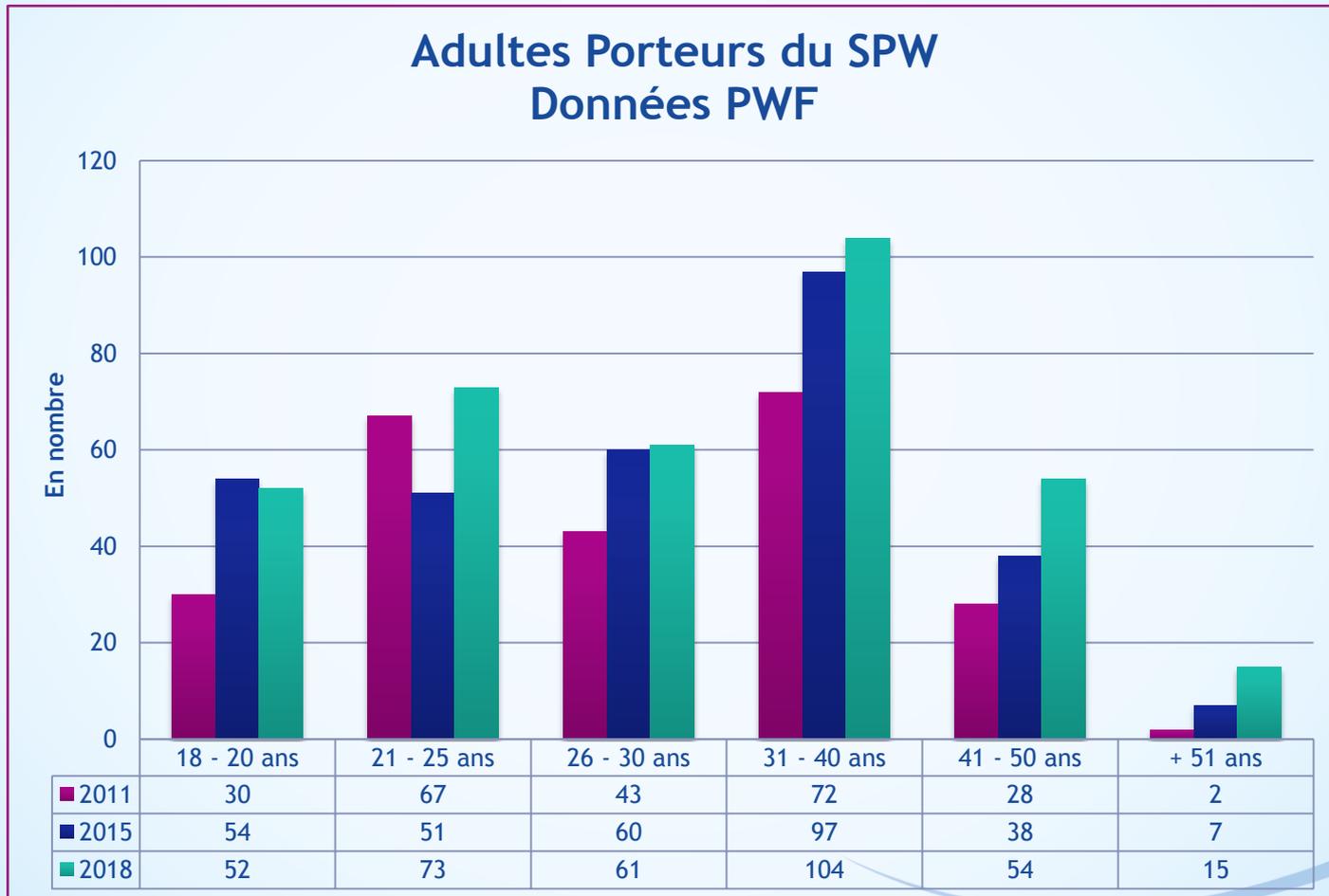
Association Prader-Willi France

Monsieur Christophe REYNIER

Pilote de l'ERHR N-A - Site de Limoges

Quelques chiffres en France

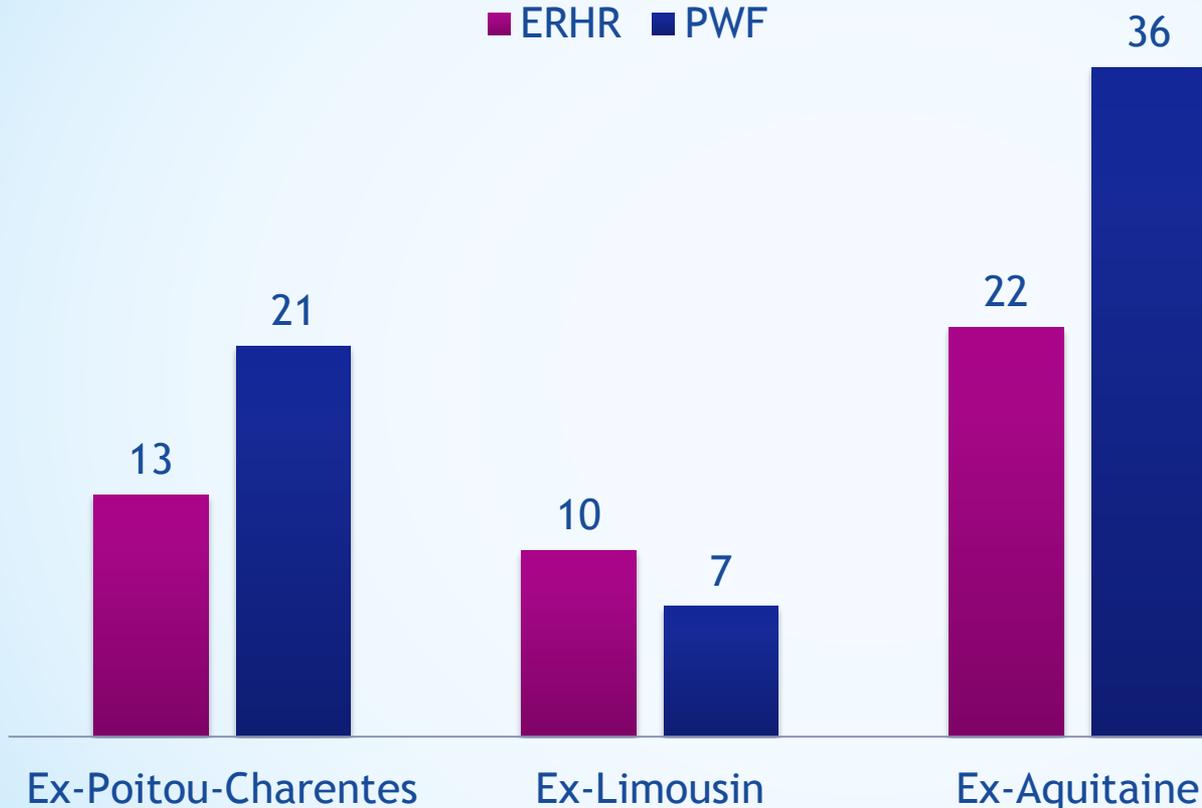
- 40 naissances par an (1/20000)
- Environ 1200 personnes porteuses du SPW dont 600 adultes



Quelques chiffres en Nouvelle-Aquitaine

Nombre de cas SPW connus

■ ERHR ■ PWF



Détails du diagramme :

Age moyen : 19 ans

Age maxi : 53 ans

Adultes : 33

Enfants 31

N.B. :

L'ERHR N-A depuis sa création a été interpellée pour **17 situations** : les plus complexes voire sans solution...

Situation de Léo

réflexions autour d'un parcours d'une personne porteuse du syndrome

Docteur Denise THUILLEAUX

*Chef du Pôle Maladies Rares et Troubles du développement
- Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de Référence du SPW*

Docteur Marie SALVETTI

Médecin Psychiatre - Centre Hospitalier Cadillac

Monsieur François BESNIER

Association Prader-Willi France

Monsieur Christophe REYNIER

Pilote de l'ERHR N-A - Site de Limoges

Parcours de Léo (1)

HISTORIQUE

- Léo a 16 ans
- Il est porteur du syndrome de Prader-Willi diagnostiqué à l'âge de 11 mois
- Il mesure 1m56 et pesait 70 kg en 2017
- Suivi initial par le Centre de Référence de Toulouse
- Contexte familial compliqué (parents séparés, sans ressource)
- Accueilli dans un IME, au début à temps plein qui rapidement est passé à un temps très partiel
- Suivi par un Centre Médico Psychologique
- Activité physique dans une association de sports et loisirs adaptés
- Séjours à Paul Dottin (31) (travail sur le projet de vie et l'alimentation)
- Séjour de répit à Osséja (66)
- Hospitalisations en psychiatrie (Troubles du comportement : agressivité verbale, physique...)

→ Tous les acteurs nécessaires autour de Léo pour un bon accompagnement, mais...

Parcours de Léo (2)

RUPTURE

- Epuisement familial
- Epuisement des professionnels de l'IME (troubles du comportement majeurs)
- Non reconnaissance par la psychiatrie de l'existence de troubles psychiatriques : **des hospitalisations qui n'ont servi à rien !!**
- **Difficulté à avoir un accompagnement cohérent de tous les acteurs :**
 - centre ressource : pas de suivi de proximité
 - médico-social : attentes vis-à-vis du sanitaire (CMP, hôpital...)
 - sanitaire : renvoie sur le médico-social
- **Aucune visibilité sur un projet d'avenir (transition adulte)**

→ Absence de réponse coordonnée

Parcours de Léo (3)

POURQUOI ?

- Absence d'évaluation des capacités, des envies, des désirs et des difficultés de la personne
- Manque de prise en compte du contexte familial et de soutien à la famille
- Manque de connaissance partagée du syndrome
- Absence de lien entre les différents acteurs, donc de cohérence
- Absence de partage des données disponibles (dossier usager ?)
- Aucun lien entre le parcours médical, le parcours de vie et le parcours associatif (relais, étayage, partage des données...)
- Pas d'anticipation (transitions = processus)

→ Partager les savoirs et les pratiques

« L'accompagnement, une responsabilité collective »

Revisitons nos pratiques pour des parcours sans ruptures

Docteur Denise THUILLEAUX

*Chef du Pôle Maladies Rares et Troubles du développement
- Hôpital Marin d'Hendaye, Centre de Référence du SPW*

Docteur Marie SALVETTI

Médecin Psychiatre - Centre Hospitalier Cadillac

Monsieur François BESNIER

Association Prader-Willi France

Monsieur Christophe REYNIER

Pilote de l'ERHR N-A - Site de Limoges

Revisitons nos pratiques, l'ERHR est un appui pour :

Connaître le syndrome de Prader-Willi pour **comprendre**

Écouter la personne et sa famille

Connaître son parcours

Disposer d'**évaluations** des capacités et difficultés en situation de vie réelle

Co-construire avec la personne et sa famille un projet réaliste

Assurer la **cohérence** de tous les acteurs de l'accompagnement

Anticiper les transitions nécessaires

Assurer la **coordination en co-responsabilité partagée** par tous

Et ainsi permettre un Parcours Global et sans Rupture

Revisitons nos pratiques pour des parcours sans ruptures

« Il convient (...) de garantir que tous les intervenants vont travailler dans une logique et une culture de parcours. C'est-à-dire d'une façon qui optimise, non pas seulement leurs actes propres, mais également l'effet global de l'ensemble des interventions, dans le sens du besoin et des attentes de la personne ».

Rapport PIVETEAU, juin 2014

Revisitons nos pratiques pour des parcours sans ruptures

« On peut rejoindre sans difficulté l'interpellation selon laquelle ce qui ne sera pas fait avec les personnes et leurs proches sera fait contre elles ».

Rapport PIVETEAU, juin 2014

Conclusion

Madame Emeline VEYRET

Responsable du pôle animation de la politique régionale de l'offre - ARS Nouvelle-Aquitaine

Place aux échanges

...

Nous vous remercions de votre attention



Équipe Relais Handicaps Rares
Nouvelle-Aquitaine

