

traversent des phases de dépression, surtout parce qu'ils se rendent de plus en plus compte de leurs différences par rapport aux autres.

Il est difficile mais très important pour les parents d'enfants atteints du PWS de se dire que, même avec la meilleure volonté du monde, ils ne pourront pas guérir leur enfant. Les capacités d'un enfant souffrant du PWS sont déjà déterminées à la naissance. Il est crucial que les parents gardent ce fait en tête, d'une part pour qu'ils n'exigent pas trop de leur enfant et, d'autre part, qu'ils puissent se décharger de tout sentiment de culpabilité: même en suivant constamment un traitement et en recevant d'excellents soins, il est impossible d'aller au-delà des limites imposées par le PWS. Bien qu'ils en aient conscience, les parents et les proches des patients ne doivent cependant pas se décourager. Leur engagement, combiné avec le soutien de différents spécialistes, est vital au bien-être physique et mental des personnes atteintes du PWS et vaut la peine dans tous les cas, même lorsque le syndrome n'est pas diagnostiqué immédiatement.

Principaux aspects de traitement

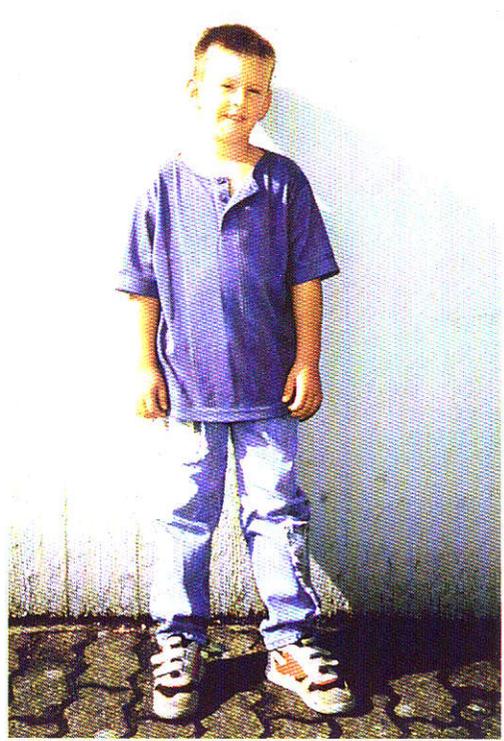
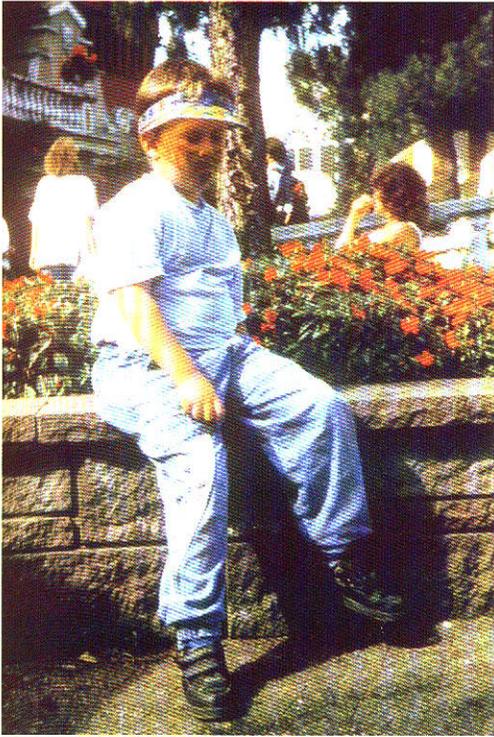
La plus grande difficulté du PWS réside dans la grande complexité de ses symptômes. Il faut d'abord que quelqu'un, par

exemple les médecins à la maternité ou plus tard le pédiatre traitant, prenne en considération ce diagnostic et le fasse confirmer. La plupart du temps, le cas est alors soumis à un généticien qui expliquera en détail aux parents les conséquences d'un tel diagnostic. Par la suite, les parents devront contacter un médecin connaissant très bien ce syndrome, qui pourra leur expliquer à nouveau la diversité des symptômes et créer avec eux une relation de confiance. Le docteur en question devrait également être capable d'anticiper les problèmes spécifiques liés au PWS et recourir aux différents spécialistes au bon moment afin de solliciter leur aide. N'importe lequel parmi ces spécialistes pourra alors jouer le rôle du coordinateur. Par contre, il est essentiel pour la qualité de vie de l'enfant concerné et de ses parents, que le médecin qui endosse cette fonction clé soit un interlocuteur compétent.

Limitation de l'apport calorifique

Le contrôle et la limitation de l'absorption de calories furent les premières mesures thérapeutiques à être prises et sont, aujourd'hui encore, les plus efficaces pour gérer le poids des patients atteints du PWS. La clé de ce traitement consiste à faire en sorte que les patients ingèrent la bonne quantité de nourriture. Les parents et les éducateurs doivent constamment garder tous les aliments sous contrôle; ils doivent donc surveiller ce que





■
[Fig. 4 a/b] L'un des premiers garçons atteints du PWS à avoir été traité à l'hormone de croissance. Avant et un an sous traitement.

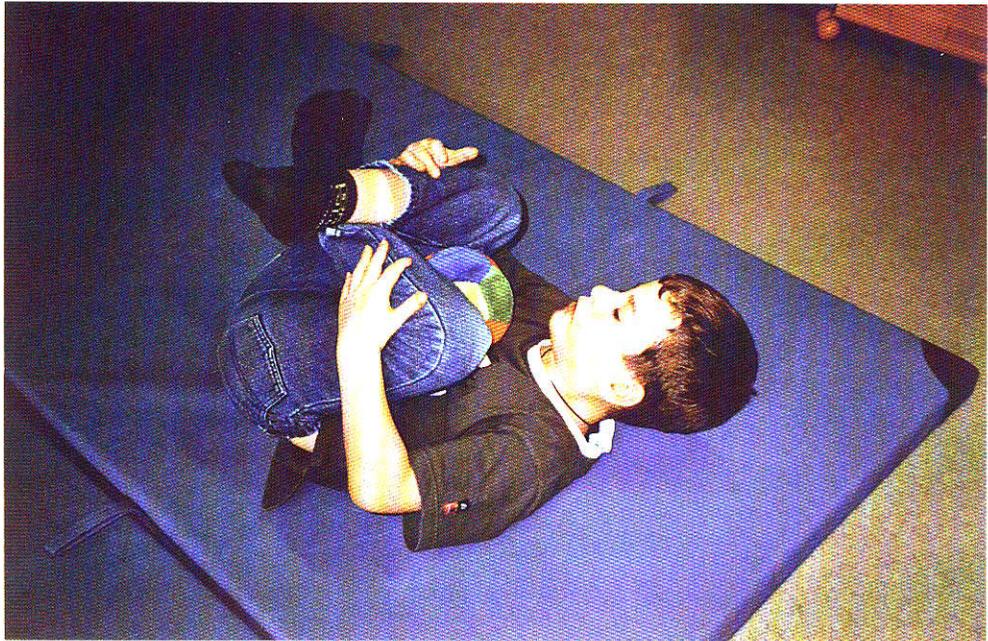
mange le patient et mettre tous les aliments sous clé. Toutefois, une telle surveillance permet seulement de limiter la prise de poids, ou l'obésité, mais ne peut la prévenir.

Traitement à l'hormone de croissance

C'est un fait connu depuis la première description du syndrome que les enfants et les adultes souffrant du PWS sont plus petits que la moyenne. A la fin des années 1980, il a en outre été découvert que la masse musculaire des enfants atteints du PWS était inférieure à celle d'enfants en bonne santé, mais souffrant également d'une surcharge pondérale. Comme la petite taille, le surpoids et la masse musculaire réduite sont les symptômes typiques d'un manque d'hormone de croissance, on commença dans les années 1990 à traiter les enfants présentant un PWS avec cette hormone. Il a été démontré dans de nombreuses études que la croissance, la composition corporelle et les capacités physiques peuvent être améliorées dans le cadre d'un traitement à l'hormone de croissance. ^[fig. 4 a/b]

Entraînement physique quotidien

L'inactivité et le manque de plaisir à faire de l'exercice physique sont d'autres symptômes du PWS. Un traitement à l'hormone de croissance peut normaliser la croissance et améliorer la composition corporelle, mais même si ce traitement est suivi pendant



longtemps et que le poids du patient est normal, la masse musculaire reste considérablement inférieure à la moyenne et la masse adipeuse élevée. Pour augmenter la masse musculaire et la consommation d'énergie, il est important que les enfants et les adultes concernés suivent un programme d'entraînement quotidien et structuré, adapté à leurs capacités et à leurs envies. Les parents, les personnes concernées et les patients doivent se rendre compte de l'importance de l'exercice physique.^[fig.5]

■
[Fig. 5] Un enfant de six ans lors de son entraînement physique quotidien. Il augmente ainsi sa masse musculaire ainsi que sa consommation d'énergie.

Traitement aux hormones sexuelles

L'arrêt du développement de la puberté – on pense par exemple aux jeunes hommes qui ne muent pas – est très pénible pour les personnes souffrant du PWS. La cause de cet arrêt, l'hypogonadisme (hypofonctionnement des testicules ou des ovaires), est une caractéristique centrale du PWS et n'affecte pas seulement le développement de la puberté et de la maturité psychologique, mais aussi la croissance et la composition corporelle. Bien qu'il y ait de nombreuses publications au sujet de l'hypogonadisme comme symptôme du PWS, le traitement hormonal substitutif est aujourd'hui encore un sujet de controverse. En effet, quelques personnes croient toujours que l'administration de testostérone, l'hormone sexuelle normale mâle, à de jeunes hommes pourrait les rendre plus agressifs. Pourtant, il n'a toujours pas été démontré scientifiquement que la puberté et le traitement aux hormones sexuelles aient une influence négative sur le comportement des patients atteints du PWS. Nous avons eu de très bonnes expériences avec la substitution en hormones sexuelles, lorsque ce traitement a commencé au bon moment du point de vue du développement.

Prise en charge précoce, physiothérapie, logopédie

Selon les besoins spécifiques de l'enfant et les types de traitements disponibles localement, les soutiens sont proposés dès la

petite enfance. En raison de l'hypotonie et de la masse musculaire insuffisante, la physiothérapie devrait avoir comme premier objectif le renforcement de la musculature. Une prise en charge précoce permet de favoriser les progrès de l'enfant. En cas de retard ou de troubles du développement de la parole, la mesure la plus importante à prendre consiste à recourir à un logopédiste dès que l'enfant a trois ans.

Soutien psychologique

Les familles dont des enfants souffrent du PWS sont souvent soumises à une charge psychosociale plus lourde que les autres. En outre, il a été démontré que l'éducation d'enfants atteints du PWS peut avoir une forte influence sur le développement de leur poids. Une aide psychologique pour les parents ou les familles vise donc d'une part à les soutenir et à les aider à utiliser leurs ressources et, d'autre part à éduquer leurs enfants avec davantage de clarté et de constance. Toutefois, l'expérience démontre aussi qu'il est parfois difficile pour les familles de se rendre compte que leurs propres ressources ne suffisent plus et qu'elles ont besoin d'une aide extérieure.