

Notre enfant est né – et souffre d'un handicap

La frontière entre joie et peine n'est pas toujours bien définie. Personne n'est mieux placé pour savoir cela que les parents d'enfants handicapés. Au début, ils sont saisis par une peur grandissante lorsqu'ils ont l'impression que quelque chose n'est pas normal chez leur nouveau-né. Puis, c'est un sentiment de désespoir qui les prend lorsqu'il s'avère qu'il y a bien quelque chose d'anormal. Un diagnostic clair peut leur apporter du réconfort, car il leur permet d'identifier le problème et de lui donner un nom. Pourtant, lorsque les parents commencent à comprendre la signification du diagnostic, ils reprennent peur. Ils se mettent à se demander ce qu'il va advenir de leur futur, de leur couple et du développement de toute la famille. Enfin, vient l'incontournable question: «pourquoi nous?». Ce n'est qu'à partir de ce moment-là que la famille commence à envisager l'avenir et à aller de l'avant.

Avec le syndrome de Prader-Willi (en anglais, «Prader-Willi syndrome», PWS), joie et peine continuent à aller de pair, puisque les enfants atteints du PWS subiront un retard du développement tant biologique, que psychologique et social. Les bonnes périodes seront toujours aussi suivies par des périodes plus



difficiles lors desquelles toutes les ressources de la famille seront souvent mobilisées.

Le but de cette brochure est de faciliter, ne serait-ce qu'un petit peu, la vie des parents, des proches, des médecins et des thérapeutes des enfants souffrant du PWS, en leur donnant un aperçu court et compréhensible de l'état actuel des connaissances autour de ce syndrome. L'Association Prader-Willi Suisse m'avait déjà demandé il y a quelques années de mettre sur pied

un tel ouvrage et c'est ainsi qu'en 1998, une première édition basée essentiellement sur les expériences des parents de l'Association Prader-Willi Suisse, a vu le jour. Ces cinq dernières années toutefois, la recherche sur la régulation de l'appétit en général et le traitement pour les enfants atteints du PWS ont fait de tels progrès qu'il a été nécessaire de revoir complètement cette brochure et de la rendre accessible à plusieurs pays en la traduisant en différentes langues. Je me dois de souligner le fait que les dernières découvertes scientifiques sont également décrites dans deux livres complets, disponibles actuellement. Comme je n'aborde que dans les grandes lignes les différents thèmes du syndrome dans cette brochure, j'invite les lecteurs qui souhaitent obtenir de plus amples informations à se référer à ces livres. Malgré, ou plutôt justement à cause de, ces importants progrès réalisés dans la recherche du PWS, cette brochure devrait être considérée comme un chantier en construction permanente et non comme une œuvre achevée.

Cette brochure se divise en six parties. Elle commence par une introduction, suivie par un aperçu de l'histoire de la recherche sur ce syndrome, ses principales caractéristiques et les plus importantes méthodes de traitement. La troisième partie décrit les facteurs génétiques, explique comment l'anomalie génétique se transforme en symptômes et examine le processus du diagnostic; les quatrième et cinquième parties contiennent des des-

criptions détaillées des symptômes et des stratégies de traitement. Enfin, la brochure se termine par une brève conclusion. Pour illustrer le quotidien des parents d'enfants souffrant du PWS, nous avons inséré des citations provenant de discussions qui ont eu lieu au cours de mes consultations.

Je souhaite remercier la société Pfizer et l'Association Prader-Willi Suisse pour leurs précieuses suggestions et leur soutien financier, sans lesquels ce livre n'aurait pu voir le jour. Je tiens également à remercier le Fonds National Suisse et l'Académie Suisse des Sciences Médicales, ainsi que les sociétés Pfizer, NovoNordisk et Serono pour avoir soutenu pendant si longtemps les activités de recherche de notre institut. J'aimerais remercier spécialement la Fondation Croissance Puberté Adolescence et son conseil d'administration pour leur soutien, ainsi que mes confrères, en particulier le Dr. Dagmar l'Allemand, Michael Schlumpf et Claudia Weinmann, pour leur engagement et leur générosité.

Enfin, mes plus grands remerciements s'adressent aux enfants, aux adolescents et aux adultes souffrant du PWS et à leur famille, que j'ai eu la chance de connaître et de soigner. Vous enrichissez ma vie et je vous remercie de me permettre d'apprendre autant.