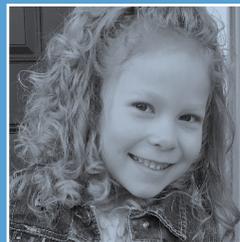




FONDATION
PRADER-WILLI
RECHERCHE
CANADA

Travaillons ensemble vers un futur indépendant



PREMIÈRES ÉTAPES

Trousse pour les parents/soignants d'un enfant ayant récemment reçu un diagnostic de syndrome de Prader-Willi.



FONDATION
PRADER-WILLI
RECHERCHE
CANADA

Travaillons ensemble vers un futur indépendant

PREMIÈRES ÉTAPES

Trousse pour les parents/soignants d'un enfant ayant récemment reçu un diagnostic de syndrome de Prader-Willi.

UNE LETTRE REMPLIE D'ESPOIR	3
QU'EST-CE QUE LE SYNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)?	4
FOIRE AUX QUESTIONS SUR LE SPW	5
DISCUSSION FRANCHE AVEC DE VRAIS PARENTS	8
NOUS VENONS DE RECEVOIR UN DIAGNOSTIC, QUE DEVONS-NOUS FAIRE MAINTENANT?	10
INTERVENTIONS PRÉCOCES	11
THÉRAPIE ET ACCÈS À L'HORMONE DE CROISSANCE	13
RECHERCHE, SENSIBILISATION ET COLLECTE DE FONDS	14
RESSOURCES SUPPLÉMENTAIRES.....	15

Une lettre remplie d'espoir

Nous sommes vraiment heureux que vous nous ayez trouvés!

Vous êtes probablement le parent ou un membre de la famille d'un enfant qui a récemment reçu un diagnostic de syndrome de Prader-Willi. En ce moment, deux choses sont vraies : 1) vous avez un enfant magnifique qui vous apportera beaucoup de bonheur et qui aura l'occasion de vivre une belle vie; 2) vous n'êtes pas seul dans cette aventure et vous n'aurez pas non plus à affronter seul les défis que présente le syndrome de Prader-Willi.

Le livre numérique **PREMIÈRES ÉTAPES** a été écrit par des parents à l'intention d'autres parents. Il s'agit d'une façon de vous partager notre perspective : ce que nous aurions aimé savoir lorsque notre enfant a reçu son diagnostic et ce que nous avons appris au fil du temps qui aurait été vraiment très utile et pratique à savoir au moment d'entamer notre histoire avec le syndrome de Prader-Willi au sein de nos familles.

Notre famille a beaucoup progressé depuis le jour où notre fille a reçu son diagnostic. Il y a plusieurs années déjà, alors que nous étions à l'unité de soins intensifs néonataux, tout ce que nous voyions en regardant notre fille était une petite enfant inerte. Nous étions deux parents effrayés avec l'impression que la vie, telle que nous la connaissions, était terminée. Nos rêves pour notre grande famille étaient brisés et nous devions faire le deuil de l'enfant que nous avions rêvé avoir.

Pour la plupart, le jour de l'annonce du diagnostic est imprégné à tout jamais dans nos souvenirs. Un jour des plus bouleversants où le futur imaginé pour ce nouveau bébé ou jeune enfant change pour toujours. Un jour impitoyable où il faut entendre des termes comme «retard de croissance», «hypotonie» et «hyperphagie»; et où il est difficile d'imaginer comment tout cela se manifestera chez notre petit garçon ou notre petite fille.

C'est aussi le jour où vous vous découvrirez une détermination féroce de vouloir tout faire pour offrir les meilleurs soins possible à votre enfant, et le meilleur des avenir également. Un jour de questionnement intense : «Que devons-nous faire?» «À qui devons-nous parler?» «Que signifie ce diagnostic pour notre enfant?».

J'aurais souhaité avoir passé moins de temps à observer notre fille sous l'optique de son diagnostic et

avoir simplement pris plus de temps à la cajoler et à l'apprécier pour qui elle est.

À ce moment-là, j'aurais aimé pouvoir entrevoir la vie que nous menons maintenant. Nous n'aurions jamais pu rêver que Julianna change notre vie comme elle l'a fait. Elle a apporté à notre famille plus de bonheur et d'amour que nous aurions pu nous imaginer possibles!

Bien que la liste des problèmes potentiels qui sont associés au syndrome de Prader-Willi est longue et parfois difficile à envisager, nous sommes déterminés à faire tout ce qui est en notre pouvoir pour nous assurer que nos enfants aient une vie heureuse, saine et gratifiante!

Heureusement, nous avons trois ressources extraordinaires qui jouent en notre faveur :

- un incroyable réseau de parents solidaires les uns envers les autres;
- un groupe de médecins et de chercheurs dont le nombre ne cesse de grandir et qui travaille assidûment pour offrir des soins et des traitements optimaux pour nos enfants;
- un accès aux renseignements les plus à jour sur les pratiques efficaces pour gérer le syndrome de Prader-Willi.

S'il n'y a qu'un seul conseil que la majorité d'entre nous donnerait aux familles dont l'enfant a récemment été diagnostiqué du SPW, ce serait de ne pas croire tout ce que vous lisez au sujet de ce syndrome. La plupart du temps, le portrait décrit du SPW est si sombre qu'il risque d'accabler la plupart des familles au point du désespoir. Si c'est ce que vous ressentez, nous sommes là pour vous dire : **IL Y A DE L'ESPOIR!**

Nous espérons que notre livre **PREMIÈRES ÉTAPES** vous aidera à puiser dans ces ressources, à alléger certaines de vos craintes à propos de l'avenir de votre enfant et à vous encourager pendant que vous coordonnez ses soins.

- Carole Elkhal, mère de Julianna
et directrice communautaire de la FPWR Canada
carole.elkhal@fpwr.ca



Nous sommes là pour vous! Si ce n'est pas déjà fait, communiquez avec nous à l'adresse info@fpwr.ca

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

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est un trouble génétique qui survient environ une fois sur 15 000 à 25 000 naissances. Le SPW touche autant les garçons que les filles, et ce, peu importe la nationalité ou le groupe ethnique. Les symptômes associés au SPW sont dus à une insuffisance du matériel génétique actif d'une région particulière du chromosome 15, mais on ignore encore pourquoi l'inactivation de cette région mène aux caractéristiques du SPW.

Au début, le SPW est caractérisé par un faible tonus musculaire (hypotonie) chez les nourrissons, ainsi que par des problèmes d'alimentation et un risque de souffrir d'un retard de croissance. Plus tard, ces symptômes sont remplacés par un appétit incontrôlable et une grande pulsion à manger. Les personnes atteintes du SPW ne reçoivent pas les signaux habituels de faim et de satiété. Elles ne sont donc habituellement pas en mesure de contrôler leur apport alimentaire et finiront par consommer trop d'aliments si elles ne sont pas étroitement surveillées. Le développement des comportements de recherche de nourriture est très répandu. De plus, le rythme métabolique des gens ayant le SPW est plus lent que la normale. Sans une intervention alimentaire adaptée et une vigilance constante, la combinaison de ces problèmes entraînera l'apparition précoce d'obésité infantile et les nombreuses complications qu'elle comporte.

Outre l'obésité, plusieurs autres symptômes sont souvent associés au SPW, y compris un déficit de l'hormone de croissance, une composition corporelle

anormale, un trouble de la parole, la scoliose et des troubles du sommeil et de l'apprentissage.

Pour ce qui est des troubles comportementaux, nous pouvons remarquer des symptômes du trouble obsessionnel compulsif et de la difficulté à contrôler les émotions. Les problèmes de comportement et de santé mentale peuvent représenter certains des aspects les plus difficiles dans la prise en charge d'une personne atteinte du SPW.

Le syndrome de Prader-Willi est un trouble du spectre et la gravité et l'apparition des symptômes peuvent varier d'une personne à l'autre. Grâce à un diagnostic précoce, à un accès au traitement de substitution de l'hormone de croissance et à un environnement bienveillant, ceux avec le SPW peuvent maintenant en accomplir beaucoup! Néanmoins, même si beaucoup des individus avec le SPW ont les capacités intellectuelles pour vivre de façon autonome, les défis que représente ce trouble sont limitatifs et la majorité ne peut donc pas vivre sans surveillance constante.

À l'heure actuelle, il n'existe aucun remède contre le syndrome de Prader-Willi, mais notre objectif est de changer cette réalité! Pour la plupart des gens souffrant de ce syndrome et leur famille, le simple fait d'éliminer certains des aspects les plus difficiles, comme celui de freiner l'appétit insatiable, a le potentiel d'améliorer drastiquement la qualité de vie et d'ouvrir un monde de nouvelles possibilités. Grâce à l'avancement de la mission de la FPWR Canada, c'est exactement ce que nous avons l'intention de faire.



FOIRE AUX QUESTIONS SUR LE SPW

LE SPW EST-IL UNE MALADIE RÉPANDUE?

Le SPW survient environ une fois sur 15 000 à 25 000 naissances. Bien qu'il soit considéré comme étant un trouble « rare », le syndrome de Prader-Willi est l'une des causes les plus fréquentes de l'obésité infantile sévère. Le SPW se trouve chez les personnes des deux sexes et parmi toutes les nationalités.

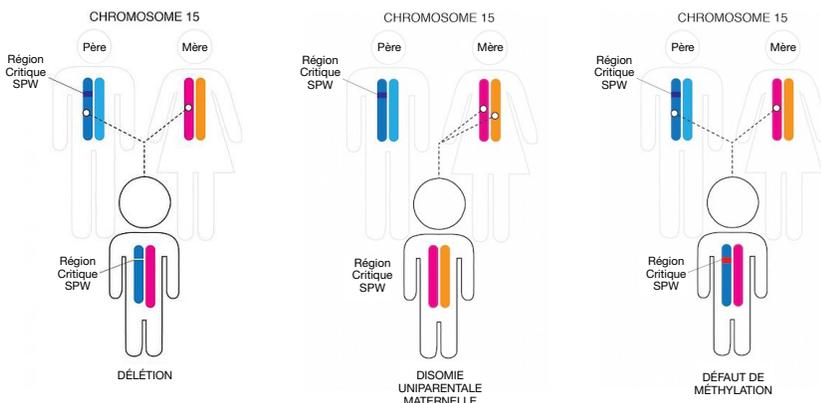
LE SPW EST-IL HÉRÉDITAIRE?

La plupart des cas de SPW sont des phénomènes aléatoires et ne sont généralement pas associés à un risque accru de récurrence pour les grossesses futures. Dans le cas d'une mutation d'empreinte, c'est-à-dire la forme la plus rare du SPW, le syndrome peut alors resurgir au sein de cette famille. Il est donc suggéré de voir un généticien pour discuter de cette situation particulière et déterminer le risque de récurrence possible.

QUELLES SONT LES CAUSES DU SPW?

Le SPW se produit lorsque les renseignements provenant de l'un des deux chromosomes 15 d'une personne (habituellement celui venant du père) sont manquants. Ceci peut se produire de trois façons :

- 1) **Délétion.** La plupart du temps, une partie du chromosome 15 paternel est manquante ou a été supprimée de cette zone critique. Cette petite délétion survient dans environ 70 % des cas et ne peut généralement pas être détectée par une analyse génétique de routine telle que l'amniocentèse;
- 2) Dans environ 30 % des cas, la personne hérite de deux chromosomes 15 de sa mère et aucun du père. C'est ce qu'on appelle la disomie uniparentale (DUP);
- 3) **Mutation d'empreinte.** Dans un très faible pourcentage de cas, une petite mutation génétique dans la région de Prader-Willi entraîne l'inactivation du matériel génétique dans cette région.



Profitez de votre petit bébé pendant qu'il est encore jeune et entrez en contact avec des familles qui voient la vie de façon positive et qui ont quelques années d'avance sur vous dans cette aventure.

Au début, j'ai passé beaucoup trop de temps à penser au futur de Dante alors que la recherche actuelle a pu éliminer certaines de nos plus grandes craintes.

Et comme tout bon parent ferait, donnez l'exemple et ayez des attentes élevées : tout est possible !)

- Tanya Johnson
Mississauga (ON),
mère de Dante, 17 ans

FOIRE AUX QUESTIONS SUR LE SPW

COMMENT LE DIAGNOSTIC DU SPW EST-IL ÉTABLI?

Un diagnostic probable du syndrome de Prader-Willi (SPW) est habituellement posé par un médecin à la suite d'observation de symptômes cliniques. Le SPW devrait être soupçonné chez les enfants nés avec une hypotonie significative (faiblesse musculaire ou membres «mous»). Le diagnostic est confirmé par une analyse sanguine. La méthode privilégiée est une «analyse de la méthylation» qui détecte plus de 99 % des cas, y compris tous les plus importants sous-types génétiques du SPW (délétion, disomie uniparentale ou mutation d'empreinte). Le test d'hybridation in situ en fluorescence permet d'identifier les patients atteints du SPW en raison d'une délétion, mais il ne pourra pas déterminer les cas provenant de la DUP (disomie uniparentale) ou de la mutation d'empreinte.

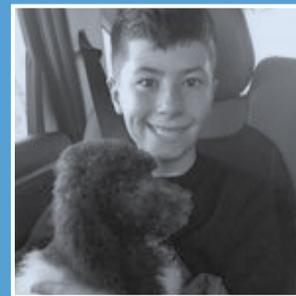
La plupart des cas de SPW peuvent être confirmés par l'un des tests mentionnés ci-dessus. Toutefois, dans les cas rares où les tests en laboratoire ne peuvent pas confirmer le SPW, un diagnostic clinique peut être bénéfique dans le développement d'un plan de gestion.

Y A-T-IL DES DIFFÉRENCES DANS LA SÉVÉRITÉ DES SYMPTÔMES DU SPW SELON LE SOUS-TYPE GÉNÉTIQUE?

Il peut y avoir quelques différences subtiles dans les caractéristiques du SPW selon le sous-type génétique. Par exemple, ceux dont le syndrome est dû à une délétion peuvent avoir le teint et les cheveux clairs comparativement aux autres membres de la famille et peuvent être sujets à des crises. Ceux dont le syndrome est dû à la DUP peuvent présenter des risques plus élevés de maladie mentale chez les jeunes adultes. Dans l'ensemble, il existe toutefois un chevauchement considérable entre les différents sous-types génétiques. Il est probable que les milliers de gènes situés à l'extérieur de la région du SPW, qui affichent des différences normales entre les individus, contribuent également de façon significative à la variabilité des symptômes du SPW parmi ceux qui en sont atteints.

À QUEL MOMENT LES PROBLÈMES D'HYPERPHAGIE FONT-ILS LEUR APPARITION?

Les symptômes du SPW changent au fil du temps chez les personnes qui en sont atteintes, et vous trouverez une description détaillée des différents stades nutritionnels du **SPW ICI**. Habituellement, l'intérêt envers la nourriture commence à augmenter entre l'âge de 2 à 8 ans, et l'hyperphagie se manifeste habituellement entre l'âge de 8 ans et l'âge adulte.



C'est un tout nouveau monde, mais un monde dans lequel existe une communauté SPW redoutable qui sera derrière vous pour vous aider à toutes les étapes.

Votre enfant vous aimera d'un amour inconditionnel. Il vous enseignera la patience et vous permettra d'aimer toutes les petites choses de la vie. C'est un périple inhabituel, mais que vous pouvez transformer en aventure. La vie se compose des moments que nous créons et chérissons – alors, créez des souvenirs pour vivre la meilleure vie possible.

- Michelle Cordeiro,
Richmond Hill (ON),
mère de Julia, 15 ans

FOIRE AUX QUESTIONS SUR LE SPW

PEUT-ON GUÉRIR LE SYNDROME DE PRADER-WILLI?

À l'heure actuelle, il n'existe aucun remède contre le syndrome de Prader-Willi. L'objectif de la majorité des recherches a, jusqu'à maintenant, été de traiter des symptômes précis. Pour la plupart des gens souffrant de ce syndrome, le simple fait d'éliminer certains des aspects les plus difficiles, tels l'appétit insatiable et l'obésité, représenterait déjà une grande amélioration de leur qualité de vie et de leur capacité à vivre de manière autonome. La Fondation de Recherche sur le syndrome de Prader-Willi souhaite faire avancer les recherches afin de mieux comprendre et de traiter des symptômes spécifiques à ce syndrome, dans le but éventuel de trouver un remède pour guérir le SPW.

Y-A-T'IL DES TRAITEMENTS DISPONIBLES POUR LE SYNDROME DE PRADER-WILLI?

Dans plusieurs études, l'hormone de croissance humaine (HCH) s'est avérée bénéfique dans le traitement du syndrome de Prader-Willi. En juin 2000, l'utilisation de l'hormone de croissance humaine a été approuvée par la Federal Drug Administration (FDA) aux États-Unis auprès des enfants atteints du syndrome de Prader-Willi (lisez-en davantage sur l'HCH à la page 13).

D'autres études ont donné des résultats positifs sur le développement, le comportement et les capacités intellectuelles. Pour savoir comment accéder à l'hormone de croissance au Canada, communiquez avec la FPWR Canada par courriel à l'adresse info@fpwr.ca.

QUELLES SONT LES PERSPECTIVES D'AVENIR POUR LES GENS QUI ONT LE SPW?

Les personnes avec le SPW peuvent s'attendre à pouvoir accomplir plusieurs des choses que leurs pairs du même âge font, comme de faire leurs études, réussir dans leurs champs d'intérêt, obtenir un emploi et même partir de la maison. Toutefois, ils auront besoin d'un soutien considérable des membres de leur famille et du personnel de leur école, de leur travail et des fournisseurs de service résidentiel pour atteindre ces objectifs et éviter l'obésité et ses conséquences graves sur la santé.



Le tourbillon qui se forme suite au diagnostic peut sembler déroutant et épeurant – les multiples rendez-vous, l'ajustement des attentes, la recherche sur le SPW... mais grâce à l'aide de ceux qui sont déjà passés par là, vous verrez que vous n'êtes pas seuls dans cette « nouvelle réalité ».

Personne ne pourra mieux comprendre vos émotions et vos craintes que les autres parents SPW; ils sont une ressource inestimable. Tendez-leur la main et créez des liens : ce diagnostic deviendra beaucoup moins épeurant lorsque vous réaliserez qu'il y a une communauté incroyable et solidaire derrière vous pour vous guider à travers les aléas du SPW et vous montrer à quel point votre enfant est extraordinaire.

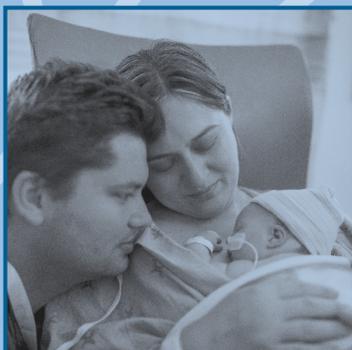
- Jennifer Joseph,
The Blue Mountains (ON)
mère de Darwin, 7 ans

DISCUSSION FRANCHE AVEC DE VRAIS PARENTS

Tout ce que vous voulez vraiment savoir.



*Belinda & Jack Jones
avec Brook
Brampton (ON)*



*Simina & Alex Ardeleanu
avec Maya
Pickering (ON)*



*Silvia Rinaldi & Melissa
Mississauga (ON)*

À QUOI RESSEMBLERA MON ENFANT?

Mon enfant ressemble à tous les autres enfants de 9 ans et elle est heureuse et en santé. Beaucoup de sujets l'intéressent et elle a aussi plusieurs passe-temps! Nous lui avons appris à être forte et courageuse, et de tout essayer au moins une fois, même si ça peut paraître difficile à première vue. C'est ce qui lui donne la confiance d'accepter ses différences tout en appréciant sa gentillesse et sa compassion. Peu à peu, elle apprend à afficher son leadership et son individualité.

- *Belinda & Jack Jones – Brampton (ON)*
parents de Brook, 9 ans

EST-CE QUE NOTRE FAMILLE SERA EN MESURE DE VOYAGER?

OUI! C'est vous qui façonnez et imaginez les expériences que votre famille et vous, en tant que parents, saurez apprécier – qu'il s'agisse de faire du camping, de visiter des musées, de faire des escapades en voiture (quoiqu'avec un bébé ou un jeune enfant, ça peut être compliqué) ou de partir en randonnée! C'est exactement la même chose pour tout enfant que vous accueillez dans votre vie – vous devrez trouver un équilibre dans cette nouvelle réalité de votre famille récemment agrandie. Maya adore rencontrer de nouvelles personnes, faire du camping et explorer. Nous l'impliquons dans tout ce que nous faisons en famille. Oui, parfois nous avons dû être créatifs par rapport à la nourriture et nous avons dû développer notre propre routine. Maintenant, même nos amis sont habitués et leurs enfants sont si gentils envers Maya et aussi très compréhensifs concernant ses restrictions alimentaires particulières!

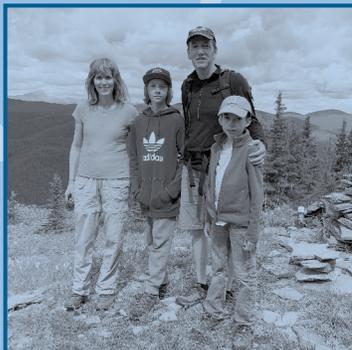
- *Simina & Alex Ardeleanu – Pickering (ON)*
parents de Maya, 6 ans

OUI, certainement que vous pouvez voyager avec votre enfant. J'étais tellement convaincue que nous ne pourrions jamais repartir en voyage après avoir reçu le diagnostic. Mais nous voici 17 ans plus tard, et ma fille a pris l'avion plus d'une vingtaine de fois et nous avons fait plusieurs longs voyages en voiture. Passer du temps en famille en voyageant est tellement important, encore plus lorsqu'il faut élever un enfant atteint du SPW. La planification et la préparation sont la clé d'un voyage réussi. Assurez-vous d'avoir plusieurs de ses jouets préférés, des articles de sécurité, des couvertures et des activités pour distraire votre enfant pendant le voyage. Vérifiez à l'avance si vos choix de restaurants peuvent répondre à certaines demandes spéciales que vous pourriez avoir, mais apportez toujours une réserve de vos propres collations en cas de retards pendant le voyage. Au fur et à mesure que votre enfant grandira, vous finirez par savoir ce qui peut lui causer de l'anxiété. Vous pourrez donc mieux prévoir vos voyages en sachant d'avance comment gérer ces situations (p. ex. en demandant à l'agent de bord si le repas de votre enfant peut lui être servi en premier, en s'asseyant en premier dans l'avion, en évitant les voyages organisés en grand groupe et en conservant les mêmes heures pour les repas et le coucher). Ne laissez pas votre peur vous empêcher de voyager avec votre enfant — avec de la planification et de la préparation, vous pouvez créer de magnifiques souvenirs avec votre famille en vacances!

- *Silvia Rinaldi – Mississauga (ON)*
mère de Mélissa, 17 ans

DISCUSSION FRANCHE AVEC DE VRAIS PARENTS

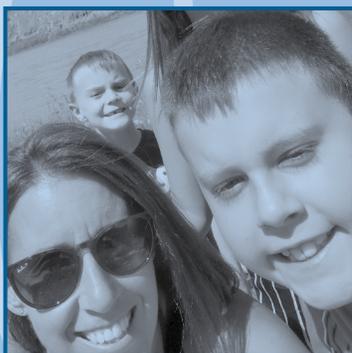
Tout ce que vous voulez vraiment savoir.



Genevieve Currie & famille
avec Callum
Calgary (AB)



Mandy Young & Sophie
North Vancouver (C.-B.)



Brooke Gibson & Daniel
Chestermere (AB)

MON ENFANT SERA-T-IL INTELLIGENT?

Oui, votre enfant sera très intelligent, et cela pourrait même se manifester par des façons que vous n'auriez même pas imaginées. Votre enfant pourrait se souvenir des conversations qu'il a eues et des gens rencontrés il y a plusieurs années. Votre enfant pourrait même facilement se remémorer le nom des gens et où il les a rencontrés la première fois. Votre enfant pourrait très bien connaître le nom de tous les chiens du voisinage et de leurs propriétaires et ainsi vous éviter de bafouiller en essayant vous-même de vous rappeler de leur nom lorsque vous les croiserez. Votre enfant saura aussi retenir l'attention des autres par sa soif d'apprendre pour comprendre comment les choses se font et pourquoi elles se font d'une certaine manière. Votre enfant sera unique et très intelligent à sa façon.

- Genevieve Currie – Calgary (AB)
mère de Callum, 13 ans

EST-CE QUE NOTRE FAMILLE POURRA ALLER AU RESTAURANT?

Nous sommes une famille qui aime manger, c'est donc la première question que nous nous sommes posée lorsque nous avons reçu le diagnostic de SPW. Pour notre famille, il était essentiel de pouvoir sortir au restaurant afin d'être heureux. Désormais, nous choisissons les restaurants de façon consciencieuse et retournons à nos endroits préférés afin que les employés nous reconnaissent et soient au courant de nos besoins particuliers.

Habituellement, nous optons pour des restaurants familiaux et évitons les grandes chaînes. En nous assurant de pouvoir faire des choix alimentaires sains et d'assurer la sécurité pour ma fille, aller manger dans un restaurant n'est pas un problème pour nous.

- Mandy Young – North Vancouver (C.-B.)
mère de Sophie, 9 ans

Absolument! Aller au restaurant demeure pour nous une activité familiale très plaisante parce que nous faisons tout en sorte pour que ce soit un succès pour Daniel. Nous établissons toujours les limites par rapport à ce que nous pouvons manger et ce qu'il ne faut pas choisir, ainsi que par rapport aux comportements acceptables. Je sais que, selon ce qu'il choisit de commander, il pourrait ne pas pouvoir manger tout le repas au restaurant et que nous devons apporter les restes à la maison. Cela devient alors très excitant parce qu'il peut obtenir deux repas en une seule commande. Lorsque c'est possible, nous regardons également le menu d'avance afin qu'il puisse avoir une idée des options qui se présenteront à lui. Donc, pour nous c'est toujours possible de sortir manger au restaurant et cela représente une belle expérience familiale. Il suffit de gérer correctement les attentes et de faire en sorte que tout soit en place pour assurer la réussite de nos enfants lors de cette activité.

- Brooke Gibson – Chestermere (AB)
mère de Daniel, 9 ans

Nous venons de recevoir un diagnostic du syndrome de Prader-Willi. QUE DEVONS-NOUS FAIRE MAINTENANT?

PREMIÈRES ÉTAPES

Souvent, lorsque des parents reçoivent le diagnostic de leur enfant, ils voient leur vie défiler devant leurs yeux. Ils se posent alors un nombre incommensurable de questions et plusieurs préoccupations surgissent. [Nous avons créé une liste d'étapes à suivre pour les premiers mois ou années afin de vous aider à gérer les priorités.](#)

1. AIMEZ VOTRE BÉBÉ!

Devenez une source de stimulation et d'information sensorielle pour votre enfant en le tenant dans vos bras, en le faisant sautiller un peu, en le balançant, en lui parlant, en lui chantant, en lui faisant un massage et en marchant avec lui à intervalles réguliers lors des repas. Nos bébés pourraient dormir toute la nuit sans interruption, ne vous limitez pas à leur démontrer votre amour seulement lorsqu'ils sont réveillés!



2. STABILISEZ L'ALIMENTATION ET LE GAIN DE POIDS

Envisagez de travailler avec une équipe de professionnels, y compris un orthophoniste et un nutritionniste, qui peuvent vous fournir de précieux conseils sur les techniques et l'équipement d'alimentation tels que les biberons et les tétines.



3. PENSEZ À COMMENCER LE TRAITEMENT PAR HORMONE DE CROISSANCE POUR VOTRE ENFANT

Il est prouvé qu'il y a des bienfaits considérables à commencer le traitement par hormone de croissance le plus rapidement possible. Commencez par prendre un rendez-vous avec un endocrinologue qui connaît le syndrome de Prader-Willi et le traitement par hormone de croissance.

4. METTEZ EN PLACE DES THÉRAPIES À INTERVENTION PRÉCOCE

Ces thérapies pourraient comprendre notamment l'ergothérapie, la physiothérapie et l'orthophonie.

5. DÉVELOPPEZ VOTRE RÉSEAU DE PARENTS

Vous saurez bientôt combien la famille Prader-Willi peut s'avérer accueillante, utile et compatissante. Nous célébrons les réussites de nos enfants, nous nous soutenons les uns les autres face aux défis et nous partageons les renseignements au sujet des meilleures pratiques et des traitements pour nous aider à créer une base de connaissances collective au sujet de la gestion efficace du syndrome de Prader-Willi.

AUTRES SPÉCIALISTES

Selon les besoins individuels de votre enfant, vous pourriez avoir besoin de consulter des spécialistes supplémentaires tels qu'un pneumologue, un gastroentérologue, un ORL, un nutritionniste, un généticien ou un pédiatre du développement.

Interventions précoces

Les interventions précoces devraient commencer dès que le diagnostic est reçu. Les interventions précoces pour les jeunes enfants de moins de trois ans, particulièrement, la physiothérapie, pourrait contribuer à l'amélioration de la force musculaire et entraîner l'atteinte de certains jalons de développements. La physiothérapie, l'ergothérapie et l'orthophonie sont recommandées pour les enfants atteints du syndrome de Prader-Willi. De plus, la recherche indique qu'un diagnostic et des thérapies précoces pourraient réduire la durée du gavage et prévenir l'apparition de l'obésité chez les jeunes enfants atteints du SPW.

PHYSIOTHÉRAPIE

La physiothérapie et l'ergothérapie peuvent aider à améliorer l'équilibre, la coordination et la force. Votre physiothérapeute travaillera avec votre enfant pour améliorer sa motricité globale pour qu'il soit en mesure de soulever la tête, s'asseoir, ramper et marcher.

ERGOTHÉRAPIE

L'ergothérapie est particulièrement utile pour le développement des habiletés motrices et le contrôle des mains. L'ergothérapeute effectuera des activités pour aider à l'intégration sensorielle et mettra en place des exercices moteurs oraux pour améliorer la force de succion en préparation au prélangage.

ORTHOPHONISTE

L'évaluation et l'intervention précoces sont essentielles au développement de la communication fonctionnelle. Les parents sont encouragés à débiter une thérapie pour la motricité orale dès la petite enfance pour aider à l'alimentation ainsi que pour l'acquisition des habiletés nécessaires pour le babillage et le langage. Si le diagnostic est reçu plus tard pendant l'enfance, une évaluation de la parole et du langage devrait être faite dès que le diagnostic est reçu.

THÉRAPIE NUTRITIONNELLE

La thérapie nutritionnelle peut vous aider à créer et à adapter un plan de nutrition pour votre enfant. Elle peut aussi être utile pour surveiller la croissance de votre enfant. Lors de ces rendez-vous, un diététiste professionnel ou un nutritionniste prendra le poids et mesurera la circonférence de la tête et la grandeur de votre enfant. Ainsi, une seule personne s'occupe de calculer ces mesures mensuellement et s'assure que ces chiffres sont consignés correctement dans la charte de croissance de votre enfant.

Le diététicien peut ensuite communiquer ces chiffres au médecin principal de votre enfant. Il est extrêmement important d'avoir des données exactes sur la croissance de votre enfant lorsqu'il ou elle commencera la thérapie par hormone de croissance. Un nutritionniste ou un diététicien expérimenté dans le domaine du syndrome de Prader-Willi peut également aider les parents à établir un plan alimentaire pour s'assurer que leur enfant reçoit les vitamines et les nutriments nécessaires à son développement optimal tout en tenant compte de ses besoins caloriques particuliers.

La suite à la page suivante...



Interventions précoces

HIPPOTHÉRAPIE

L'hippothérapie est généralement recommandée aux enfants âgés de 2 ans et plus. La rythmique du cheval et ses mouvements répétitifs améliorent la tonicité musculaire, l'équilibre, la posture, la coordination, la force, la flexibilité et les aptitudes cognitives. Ces mouvements génèrent également des réponses similaires et essentielles à la marche chez les patients. De plus, le fait de s'adapter et de s'accommoder aux besoins du cheval augmente l'intégration sensorimotrice.

Vous pouvez trouver un centre d'hippothérapie près de chez vous. Veuillez vous assurer toutefois qu'il ne s'agit pas d'équitation thérapeutique puisqu'elle ne fournit pas les mêmes bénéfices.

THÉRAPIE AQUATIQUE

Même s'il existe peu de données soutenant la mise en place d'une thérapie aquatique pour les personnes atteintes du SPW, elle est souvent recommandée pour le renforcement musculaire. La thérapie aquatique est particulièrement bénéfique pour les personnes ayant une difficulté à effectuer des activités avec impact. Les bienfaits de la thérapie aquatique comprennent une meilleure tonicité et force musculaire, une amélioration de l'endurance, de meilleures fonctions cardiovasculaires, de l'équilibre et de la coordination.

MASSAGES POUR BÉBÉS

La recherche démontre que les massages pour bébés (massages pour favoriser le développement) contribuent à l'amélioration de la circulation sanguine, aident à la digestion, améliorent le développement du système nerveux, augmentent la vigilance et améliorent les fonctions immunitaires.



Thérapie par l'hormone de croissance

Dans plusieurs études, l'hormone de croissance humaine (HCH) s'est avérée bénéfique dans le traitement du syndrome de Prader-Willi.

L'hormone de croissance permet d'augmenter la taille, mais également de réduire la masse grasseuse, d'augmenter la masse musculaire, d'améliorer la répartition du poids, d'augmenter l'énergie ainsi que la densité minérale osseuse. De plus, au moins une étude a démontré des effets positifs sur le développement et le comportement.

Il existe aussi des preuves voulant que le traitement par HCH améliore la performance cognitive. Les enfants ayant reçu un traitement par HCH avant l'âge de quatre ans démontrent une augmentation importante du quotient intellectuel par rapport à la moyenne historique. Les adultes traités par l'hormone de croissance démontrent également une amélioration de la vitesse des

processus intellectuels, de la flexibilité mentale et de la performance motrice. Vous pouvez en apprendre davantage sur les lignes directrices concernant **l'HCH ICI**.

Malgré le traitement par HCH, plusieurs effets secondaires du SPW demeurent difficiles à traiter. Jusqu'à ce jour, il n'existe aucun médicament efficace pour régulariser l'appétit. L'incapacité à contrôler son apport alimentaire représente l'un des plus grands défis des personnes atteintes de ce syndrome. C'est souvent ce qui les empêche également de vivre une vie autonome. De plus, les médicaments visant à traiter les troubles psychiatriques et comportementaux associés avec le SPW ont donné des résultats peu cohérents.

FPWR CANADA PRÉSENTATIONS POUR LES CONFÉRENCES

*Dre Jennifer Miller, M.D.
Endocrinologie pédiatrique,
Université de la Floride*

Liens vers des vidéos :

- **DOSAGE HORMONAL**
- **BÉNÉFICES COGNITIFS**
- **BÉNÉFICES POUR LES ADULTES**



Accès à l'hormone de croissance

L'accès à l'hormone de croissance (HC) a grandement changé au cours de la dernière année. La Fondation canadienne de Recherche sur le syndrome de Prader-Willi (FPWR Canada) a préparé avec succès une soumission menée par un médecin afin d'obtenir un financement provincial de l'hormone de croissance pour les enfants (de 17 ans et moins) ayant reçu un diagnostic génétique de SPW.

En juin 2020, Santé Canada a approuvé la GÉNOTROPINE pour traiter les enfants qui affichent un retard de croissance lié au SPW.

Par conséquent, la GÉNOTROPINE est, pour le moment, la seule hormone de croissance approuvée pour le traitement du SPW.

Pour obtenir plus de renseignements sur les façons d'avoir accès à l'hormone de croissance au Canada, veuillez cliquer **ICI**.

Si vous avez d'autres questions, veuillez communiquer avec l'ambassadrice de l'hormone de croissance de la FPWR Canada à l'adresse : celine.lepage@fpwr.ca

Recherche | Sensibilisation | Collecte de fonds

À un certain moment dans votre histoire avec le syndrome de Prader-Willi, vous voudrez peut-être participer davantage à l'avancement de la recherche, à la sensibilisation et aux collectes de fonds. Aujourd'hui, nous pouvons tous tirer profit du travail effectué par les parents, les médecins, les chercheurs et les donateurs qui ont contribué à bâtir la fondation de recherche, à trouver les soins et à offrir le soutien dont tant de familles ont besoin lors du diagnostic.

C'est à notre tour de faire notre part! Non seulement pour notre génération d'enfants atteints du SPW, mais également pour les familles qui recevront le diagnostic après les nôtres.

Cliquez [ICI](#) pour lire des histoires d'espoir provenant de familles SPW.

RECHERCHE SUR LE SPW

Il reste encore beaucoup à découvrir grâce à la recherche sur le SPW. Ces découvertes mèneront éventuellement à des avancées médicales et à de nouvelles options thérapeutiques pour nos enfants, ce qui aura pour effet de changer drastiquement la perception de la maladie pour ceux qui recevront le diagnostic. Le slogan de notre logo est « Travailler ensemble pour un avenir indépendant ». Grâce à la recherche, nous serons éventuellement en mesure de voir nos enfants vivre une vie autonome, heureuse et libre du fardeau qu'est le syndrome de Prader-Willi.

Visitez le site www.fpwr.ca pour en savoir plus sur la recherche actuelle.

CONFÉRENCE ANNUELLE DE LA FPWR CANADA

Nous organisons une conférence annuelle où nous discutons des dernières tendances en matière de recherche sur le SPW et apprenons à devenir les défenseurs efficaces pour nos proches.

Consultez [ICI](#) les renseignements sur la dernière conférence.

COLLECTE DE FONDS POUR LA RECHERCHE

En soutenant la recherche sur le SPW, vous nous aidez à trouver des traitements efficaces et à éventuellement découvrir un remède contre le SPW. Nos enfants ne méritent rien de moins!

DEVENEZ BÉNÉVOLE POUR LA FPWR CANADA

Il existe plusieurs façons pour vous de nous aider à faire avancer la cause de la FPWR Canada!

– Joignez-vous à un comité – travaillez avec des familles et des volontaires passionnés pour faire une différence dans la vie des familles vivant avec le SPW. Partagez vos talents, vos aptitudes et vos intérêts. Les gens sont au cœur de notre travail et nous vous invitons à partager vos compétences professionnelles avec nous (p. ex. : comptabilité, photographie, conception web, etc.). Faites du bénévolat lors de nos événements, faites une différence dans notre collectivité et donnez l'exemple.

Découvrez comment aider la FPWR Canada [ICI!](#)

ÇA COMMENCE PAR UN PETIT PAS

Lorsque vous faites une collecte de fonds UN PETIT PAS, vous faites une différence importante dans le domaine de la recherche, de la collaboration et des programmes de soins cliniques vitaux pour les personnes partout dans le monde qui souffrent du syndrome de Prader-Willi.

L'événement Un PETIT pas, organisé par la Fondation canadienne de Recherche sur le syndrome de Prader-Willi, se déroule partout dans le monde et il est soutenu par tous les organismes sur le SPW et les familles. Depuis sa création, l'événement Un PETIT pas, a participé à la collecte de fonds visant à accomplir la mission de la FPWR Canada: « *Éliminer les défis que pose le syndrome de Prader-Willi grâce à l'avancement de la recherche.* »



CLIQUEZ ICI POUR COLLABORER!

Ressources

CLIQUEZ SUR CES RESSOURCES POUR EN SAVOIR D'AVANTAGE.

Fondation de Recherche sur le syndrome de Prader-Willi

www.fpwr.ca

www.fpwr.org

Un PETIT Pas

Organismes provinciaux

APWQ - Association Prader-Willi Quebec

OPWSA - Ontario Prader-Willi Association

BCPWA - British Columbia Prader-Willi Association

PWSAA - Prader-Willi Syndrome Association of Alberta

Organismes à l'international

PWSA-USA - PWS Support Organization

IPWSO - International PWS Organization

Prader-Willi France - Organisation de support pour le SPW de la France

FPWR UK - Foundation for Prader-Willi Research UK

Prader-Willi Research Australia

Facebook

Plusieurs de nos familles sont sur Facebook! Joignez nos pages commanditées et faites de nouveaux amis!

- **FPWR Canada**
- **FPWR USA**
- **OneSMALLStep**
- **Échange entre familles québécoises**
- **Canadian PWS Families Group** *(page bilingue)*
- **PWS lovebugs** *(page internationale en anglais)*

Recherche sur le SPW

Apprenez-en davantage sur les développements de la recherche sur le SPW!

- **Publications de recherche**
- **Webinaires enregistrés**
- **Thérapies en développement pour le SPW**
- **Essais cliniques**
- **Projets actuels financés par la FPWR Canada**

Photos et vidéos de personnes atteintes du SPW

- **Collection de photos**
- **Collection de vidéos**

fr.fpwr.ca

© Copyright 2021. Fondation Canadienne de recherche sur le Syndrome de Prader-Willi. Tous les droits sont réservés. FPWR Canada est un organisme de bienfaisance reconnu. Reg. Oeuvre de bienfaisance: 855717385RR0001



FONDATION
PRADER-WILLI
RECHERCHE
CANADA

Travaillons ensemble vers un futur indépendant