

Mieux comprendre le fonctionnement cognitif et psychique des adolescents et jeunes adultes porteurs d'un syndrome de Prader-Willi



Communauté de Pratiques Prader-Willi Bretagne
Toulouse, le 5 février 2021



Dr Sophie ÇABAL-BERTHOUMIEU - Dr Grégoire BENVENU
Centre hospitalo-universitaire de Toulouse
Centre de Référence Prader-Willi (Pr TAUBER)
benvegnu.g@chu-toulouse.fr
cabal-berthoumieu.s@chu-toulouse.fr



Centre de référence de Toulouse

Côté pédiatrique

- **Lieu** : Hôpital des Enfants de Toulouse
- **Modalité** : Hospitalisation de quelques jours
- **Fréquence** : tous les 6 à 12 mois
- Équipe :
 - **Pédiatres** : Pr TAUBER – Dr DIENE
 - **Pédopsychiatres** : Dr ÇABAL-BERTHOUMIEU – Dr BENVEGNUM
 - **Psychologue** : Mme GLATTARD
 - **Diététicienne** : Mme NOUAL
 - **Cheffe de projet** : Mme VALETTE
 - **ARC** : Mmes BROCHADO, CORTADELLAS, FAYE et MOLINAS



Côté adulte

- **Lieu** : Hôpital Ranguetil et Hôpital Larrey
- **Modalité** : Consultation ou HDJ
- **Fréquence** : tous les 6 à 12 mois
- **Équipe** :
 - **Médecin nutrition** : Dr MONTASTIER
 - **Endocrinologue** : Dr GRUNENWALD
 - **Psychiatre** : Dr BENVEGNI
 - **Diabétologue** : Dr LABROUSSE
 - **Diététicien** : M. BARON





La place du psychiatre

La place du psychiatre dans le SPW (1)

- Trouble complexe du neurodéveloppement s'associant à des singularités comportementales, relationnelles et une vulnérabilité aux troubles psychiatriques
- Importance du travail d'information, de dépistage et de guidance
- Tenir compte des spécificités du syndrome
- Accompagnement des étapes clés de la vie (transition adulte +++)
- Accompagner le désir du patient (et des familles) tout en ne déniaient pas la réalité de la pathologie

La place du psychiatre dans le SPW (2)

- **Importance de l'accompagnement lors de la transition :**
 - Sexualité
 - Vulnérabilités
 - Autonomie relationnelle
 - Alimentation
- **En abordant des sujets parfois difficiles :**
 - Absence d'autonomie alimentaire
 - Mesure de protection ?
 - Projet de vie et orientation ?



Rappel des principaux aspects cognitifs

Principaux aspects cognitifs

- Déficit intellectuel global (QI moyen 60 - 70)
- Troubles spécifiques des apprentissages
- Troubles du langage
- Limites de la cognition sociale
- Hypersensibilité au stress
- Rigidité cognitive et inflexibilité
- Difficultés de conceptualisation, sens figuré et notions de temps, espace ou causalité
- Faiblesse de la mémoire (surtout MCT)
- Troubles de l'attention
- Fonctions exécutives



Singularités comportementales

Le sujet porteur d'un SPW (1)

- **Variabilité des phénotypes comportementaux :**
 - Dépendant du type de génotype (délétion/disomie)
 - Des capacités cognitives
 - De l'environnement
 - Des prises en charge
- Mais des spécificités tout de même !...
- Chez des jeunes gens très sensibles à l'humour et aux capacités mnésiques déroutantes

Le sujet porteur d'un SPW (2)

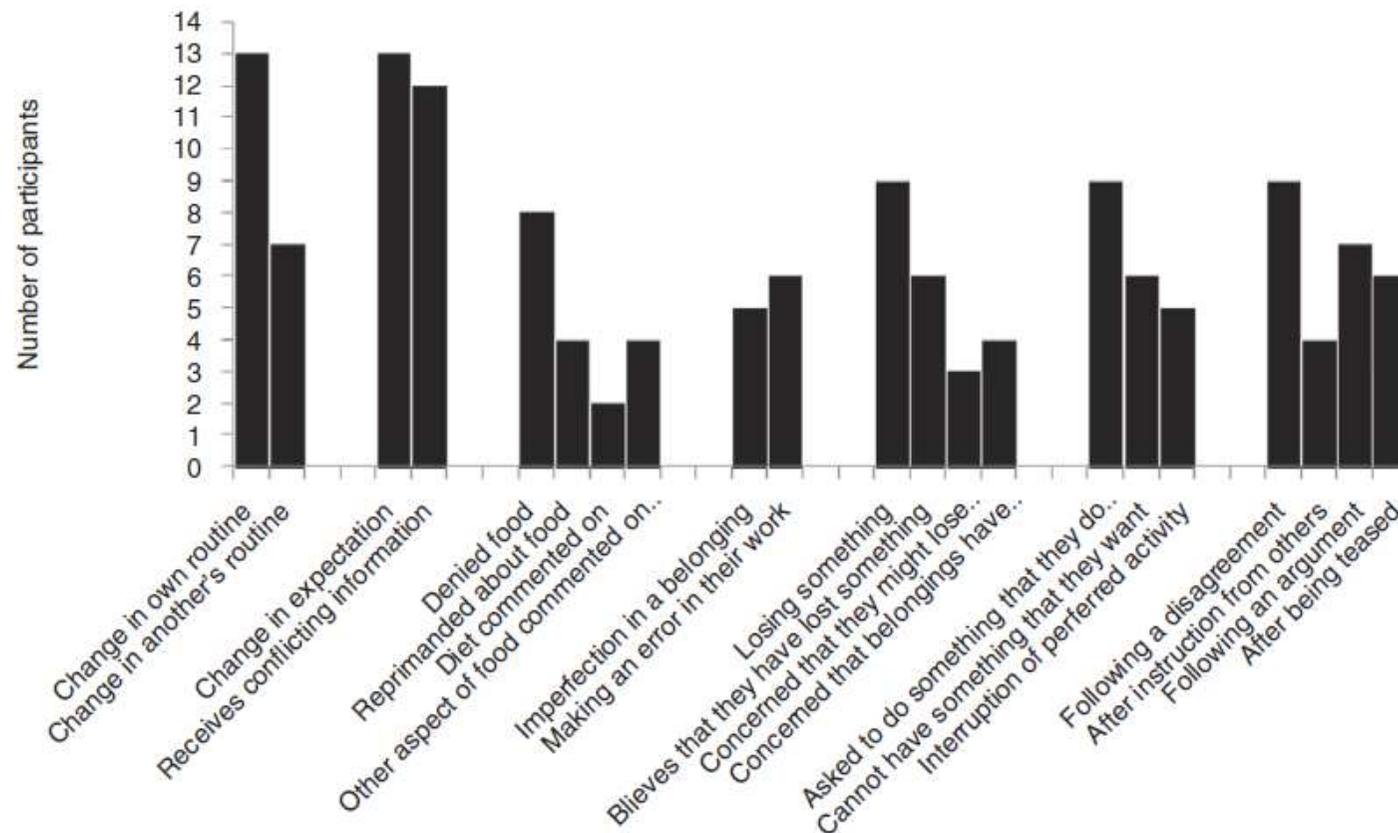
- **Spécificités au plan comportemental :**
 - Hypersensibilité au stress – irritabilité
 - Intolérance à la frustration
 - Obstination, opposition
 - Crises de colère
 - Rituels et répétitions
 - Grattages cutanés
 - Recherche alimentaire



Colères et éléments caractéristiques (1)

- **Très fréquentes et typiques** du syndrome (*temper outbursts*)
- Déclenchées par l'anxiété, l'ennui, un changement inattendu de programme, les incohérences éducatives, un vécu d'injustice, une frustration alimentaire, une consigne mal comprise ou mal interprétée (difficulté à assimiler les informations orales), un excès d'exigences de réussite, etc.
- Violence clastique et agressivité (plutôt chez les garçons)
- Aggravées par la **fatigue** ou une **dépression** (toujours à rechercher)
- **Effet « on/off »** souvent surprenant

Colères et éléments caractériers (2)



Tunnicliffe et al. 2014

Gestion des colères

- **Pendant la crise**
 - Isoler sous surveillance
 - Ne pas négocier +++
- **Après la crise**
 - Préparer des stratégies d'évitement ou de distraction parfois écrites (contrat de crise avec pictogrammes)
 - Entendre et valoriser les excuses et le retour au calme
- **Contre-attitudes**
 - En famille : s'appuyer sur des relais, quand cela est possible
 - En institution : importance du travail de supervision





Compulsions et rituels

- Peuvent apparaître tôt dans l'enfance
- Expression du stress ou d'une anxiété
- Litanies de questions (une forme de vérifications)
- Rituels et habitudes
- Accumulations (collectionnisme)

Singularités relationnelles

- **Décalage entre l'impression subjective que renvoie le sujet et les performances réelles** : troubles des apprentissages ; troubles de la pragmatique ; capacités expressives > réceptives
 - **Importance dans une évaluation de s'appuyer sur un regard tiers**
 - Ne pas hésiter à répéter, à reformuler : risque de mauvaise compréhension et de malentendus
- Comportements parfois immatures et impulsifs
- Conduites désinhibées, absence de pudeur
- Fabulations et mensonges : peuvent parfois faire évoquer à tort un délire

Automutilations et grattages

- Au plan médical : **toujours à rechercher +++**
- Notamment dans la sphère ano-génitale :
 - Parfois associés à extraction de matières
 - Risque de saignements et d'infection
- **Lésions très souvent associées à une période de mal-être ou à un trouble anxieux**
- Pertinence d'un traitement médicamenteux : Sertraline ou Topiramate





Vulnérabilité psychiatrique

Généralités

- Forte association du syndrome à des troubles psychiatriques
- *Troubles du sommeil*
- *Trouble des conduites, opposition*
- *Symptômes obsessionnels-compulsifs*
- *Troubles anxieux*
- *Troubles dépressifs*
- *Troubles psychotiques*
- *Troubles envahissants du développement*
- *Addictions*
- **Importance d'un suivi psychiatrique de proximité, même espacé**

Troubles anxieux

- **Peuvent être majeurs :**
 - Générés par des difficultés de compréhension ou mauvaise interprétation
 - Personnes sensibles à l'incertitude et le manque de réassurance
 - Personnes sensibles à l'état émotionnel de leur entourage
- Peuvent favoriser la survenue d'autres symptômes : majoration des troubles alimentaires, des lésions de grattage, risque de dépression.
- **Période de transition : rester vigilant +++**
 - Incertitude quant au projet de vie : institution, autonomie, etc.
 - Fortes attentes de l'environnement
 - La question de la « norme » peut revenir comme un boomerang

Troubles dépressifs

- Au plan médical : toujours à rechercher
 - Présentation rarement classique
- **Le plus souvent, tableaux où la tristesse n'est pas au premier plan :**
 - Davantage de colères
 - Majoration des symptômes comportementaux (grattages, fugue)
 - Augmentation des chapardages de nourriture
 - Perturbation du sommeil
 - Moins de distractibilité et d'humour
 - Fluctuations rapides de l'humeur
- Forte prévalence lors de la période de transition



Troubles psychotiques

- Troubles psychotiques rapportés dans la littérature (10% des ados entre 14 et 21 ans)
- Délire pauvre à thématique de persécution ou hypocondriaque
- Hallucinations acoustico-verbales surtout
- A ne pas confondre avec la tendance à la fabulation de certains sujets, liée à leur immaturité affective

Troubles du spectre autistique (TSA)

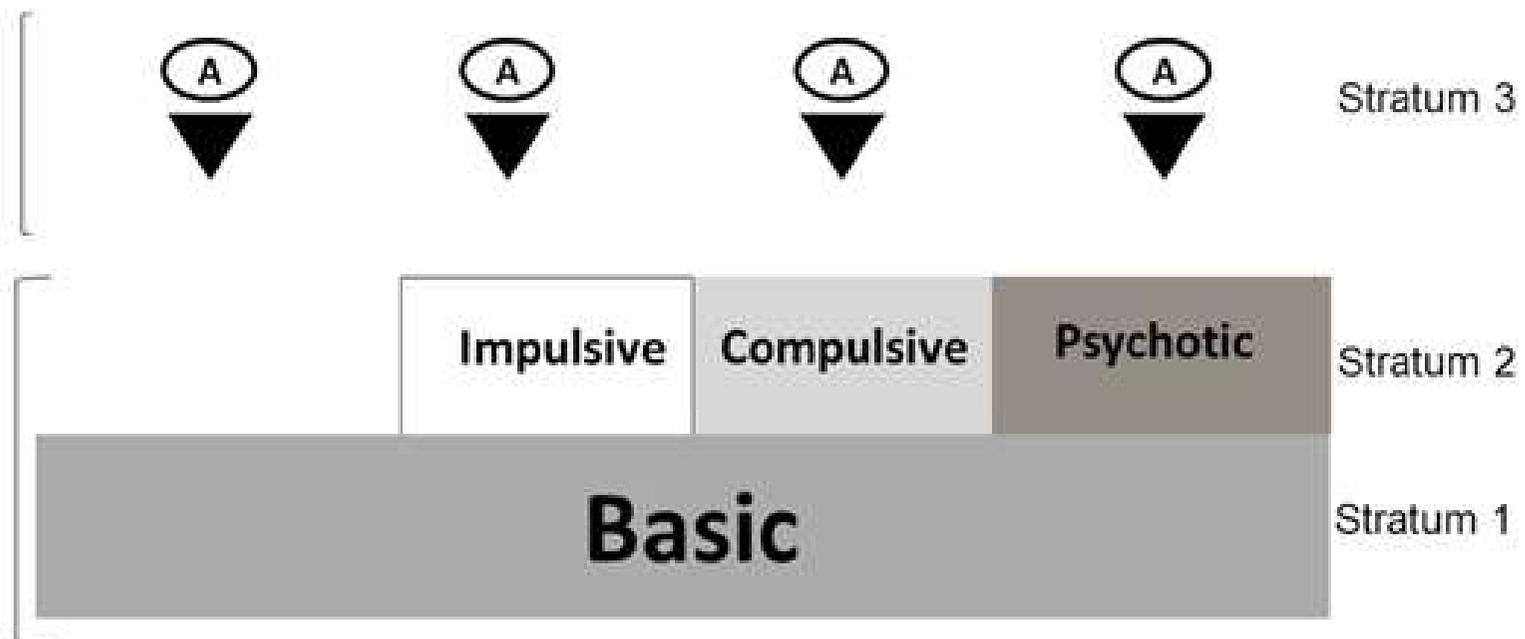
- Plus de symptômes autistiques que d'autres DI à QI équivalent
- Quand symptômes autistiques présents : **apparition précoce dès la petite enfance** avec un retard de langage, troubles de la relation, stéréotypies, intérêts restreints, etc.
- Parmi les spécificités, peut-être une moindre indifférence à l'autre qu'un TSA typique
- Une tendance au retrait social et un défaut d'empathie qui peut croître avec l'âge

Conceptualisation

Acute States :

- disruptive crisis,
- anxiety crisis,
- delusional episode,
- affective disorder episode

Durable traits



Thuilleaux et al. 2017



Attachement et affects

Attachement



- **Se lie très vite à autrui** : « *autant d'amis que d'amours* »
- **Importance d'avoir une vie la plus « normale » possible** : se marier, avoir des enfants...
- **Attention à la vulnérabilité relationnelle** qui peut conduire à des mises en danger :
 - Importance de l'accompagnement autour des habiletés sociales
 - Intérêt des mesures de protection (curatelle, tutelle)
 - Répéter, encore et toujours !
- Rôle de l'ocytocine

Sexualité

- **Souvent, des relations sentimentales au long cours platoniques**
 - Hôpital d'Hendaye comme lieu de rencontre : collectionnent les amoureux et sont dans une relation exclusive...
- **Rester vigilant aux mises en danger**, dont le sujet n'a peut-être pas conscience :
 - Photos et vidéos sur internet
 - Relations sexuelles « pour faire plaisir »
 - Rapports contre nourriture
- **Le désir d'enfant peut être très fort** (surtout chez les jeunes femmes) et peut susciter beaucoup d'inquiétudes chez l'entourage



**Notion de
consentement**



Merci de votre attention

cabal-berthoumieu.s@chu-toulouse.fr
benvegnu.g@chu-toulouse.fr