

# **Le syndrome de Prader-Willi** **Petite enfance mode d'emploi**

Association  
Prader-Willi France



**Prader-Willi  
France**

Ce livret a été édité grâce à l'aide  
de la Fondation de France



# introduction

L'arrivée d'un enfant différent est un événement inattendu, source de sentiments très divers et d'une inquiétude bien naturelle.

Dans le cas du syndrome de Prader-Willi, de nombreuses questions surgissent :

***Quel est ce syndrome ?  
Pourquoi mon enfant  
en est-il atteint ?  
Quelles difficultés va-t-il rencontrer ?  
Que puis-je faire concrètement ?  
Comment franchir les  
étapes avec lui ?  
Comment faire pour l'école ?  
etc.***

C'est pour répondre à ces questions et pour permettre aux parents d'entrevoir les premières années de leur enfant avec plus de sérénité que ce livret a été élaboré.

Destiné essentiellement aux familles, à l'entourage, aux thérapeutes mais aussi aux professionnels de santé, il se focalise sur la période qui va de la naissance à l'entrée à l'école et se base sur le vécu de nombreuses familles, sur le quotidien de différents parcours.

## sommaire

### **INTRODUCTION**

***Qu'est-ce que le syndrome de Prader-Willi ?*** 3

### **PREMIERE PARTIE**

***Faisons connaissance avec notre enfant.***

***Le séjour à l'hôpital*** 8

***Le diagnostic*** 12

***Le retour à la maison*** 16

***L'alimentation : l'allaitement, la sonde, les biberons*** 22

***La mise en place du suivi médical et paramédical*** 28

***La famille se rééquilibre, la vie reprend*** 29

### **DEUXIEME PARTIE**

***Le quotidien des premières années : de 6 mois à 6 ans*** 32

***L'alimentation*** 33

***La socialisation*** 34

***La scolarisation*** 37

***Le suivi médical*** 39

***Le suivi paramédical*** 42

***Quel type de prise en charge ?*** 43

**CONCLUSION** 44

**ANNEXES** 46

**GLOSSAIRE** 48

## **Une maladie rare.**

Cela concerne une naissance sur 20 000, peut-être moins. Elle a pour cause l'absence ou la perte de fonction de gènes au niveau du chromosome 15. Dans plus de 95 % des cas, cette anomalie génétique n'est pas héritée des parents, il s'agit d'une mutation « de novo ».

## **Les nourrissons sont « mous ».**

Ils sont hypotoniques, c'est-à-dire qu'ils ont peu de force musculaire ; c'est pour cette raison qu'ils ont du mal à prendre le sein ou le biberon et que leur développement moteur est généralement retardé, ainsi que l'apparition du langage.

## **Entre deux et quatre ans,**

apparaît chez la plupart des enfants un appétit insatiable qui peut entraîner une obésité aux conséquences graves, si elle n'est pas contrôlée. Cet appétit se double d'une tendance à prendre facilement du poids. On note également dès l'enfance de fréquents troubles du sommeil et un seuil élevé de résistance à la douleur.

## **L'appétit et des problèmes de comportement,**

tels que l'entêtement, l'opposition, les colères, représentent les principales difficultés liées au SPW.

(Source : plaquette PWF)

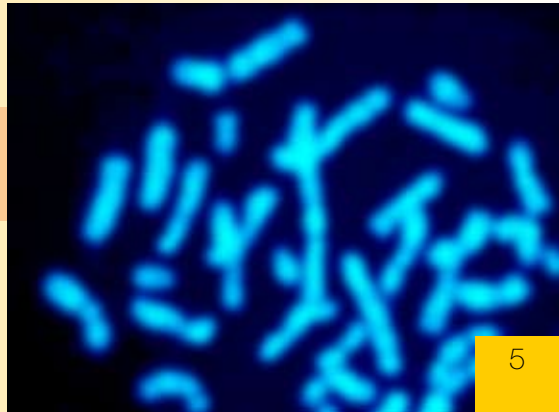
## **Existe-t-il une forme du SPW plus grave qu'une autre ?**

La seule chose que l'on sache de façon certaine, c'est que chaque enfant est différent, avec sa personnalité, son patrimoine génétique, son évolution.

Dans l'état actuel des connaissances, on ne peut établir que peu de liens entre les symptômes cliniques de la maladie et les distinctions génétiques.



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



Faisons  
connaissance  
avec notre  
enfant.

PARTIE

PREMIÈRE



## Le séjour à l'hôpital

Cette période est souvent la plus douloureuse pour les parents d'un point de vue émotionnel.

Dans l'attente du diagnostic, les médecins qui réalisent le bilan ne sont pas toujours en mesure de répondre aux questions angoissées des parents et la communication soignants- parents est parfois difficile.

En même temps, les parents sont confrontés à de nombreux sentiments, parfois contradictoires, qui s'ajoutent à la fatigue et au stress (incompréhension, espoir, doute, chagrin et peur, culpabilité).

Le nouveau-né présente toujours des difficultés d'alimentation liées à son hypotonie, souvent des troubles de la thermorégulation et parfois des troubles de la respiration.

Pour qu'on puisse mieux le surveiller dans l'attente du diagnostic, il est rapidement placé en couveuse dans un service de néonatalogie. Celui-ci peut se trouver dans le même établissement que la maternité et parfois même proposer des chambres mère-enfant.

Mais s'il n'y a pas de service de néonatalogie dans le même établissement, le bébé est transporté dans le service « néonat » le plus proche, ce qui implique une séparation encore plus brutale pour la mère et l'enfant.

Cette séparation reste pour toute maman un événement très douloureux.

Certains nourrissons parviennent à boire les quelques millilitres de lait qui leur permettent de prendre du poids. Mais si le bébé n'arrive pas à boire et ne grossit pas, l'équipe médicale aura peut-être pris la décision de placer temporairement une sonde qui va directement dans l'estomac. Sachez qu'en l'absence d'autres problèmes, l'usage de la sonde n'empêche pas la sortie de l'hôpital. Si vous parents vous sentez prêts, si l'équipe médicale sent que vous êtes "solides", vous pouvez très bien rentrer chez vous et vous occuper à la maison de votre bébé avec sa sonde.

Cette période est traumatisante mais nécessaire pour la santé de l'enfant. L'essentiel est de savoir de quoi l'enfant est atteint pour l'aider au mieux.

## Le diagnostic

L'annonce du diagnostic, quel que soit le moment où il se situe, est une période difficile (peur de l'inconnu, peur de ne pas être à la hauteur...). Elle peut être aussi vécue comme un « soulagement » par les parents qui ont imaginé le pire pendant l'attente du diagnostic.

Il est parfois difficile pour l'entourage de trouver les mots justes. Il arrive que des paroles qui se veulent rassurantes soient exprimées maladroitement ou mal interprétées.

Ne craignez pas « d'évacuer » en parlant avec votre conjoint, votre famille, vos amis, votre médecin, un psychologue ou toute autre personne avec laquelle vous êtes à l'aise et que vous sentez prête à vous écouter.

En néonatalogie, essayez d'être présent le plus possible auprès de votre enfant (même si frères et sœurs vous attendent à la maison...). N'hésitez pas à le prendre dans vos bras, à vous en occuper au moment des soins, des biberons s'il peut boire. Observez les différentes positions de son corps et plus particulièrement de sa tête. Faites-lui écouter de la musique. Et surtout, parlez à votre bébé qui va grandir en « épongeant » vos émotions car il les ressent toutes. Plus celles-ci seront refoulées, plus la douleur risque de s'installer.

C'est une période difficile où se mêlent des sentiments contradictoires qui, avec le temps, s'estomperont doucement. Vous retrouverez l'envie de rire, c'est certain.

La vie va  
reprendre  
son cours...

## Le retour à la maison

*Attendu mais parfois redouté, après des semaines d'hospitalisation, l'arrivée de votre enfant à la maison est un moment important et positif, l'occasion de regrouper la famille et de profiter de votre enfant, de faire connaissance avec lui. Cet enfant, c'est avant tout votre enfant.*

C'est aussi un moment stressant (gestion de la sonde ou des biberons, fatigue, peur de ne pas être à la hauteur, de devoir retourner en néonatalogie ...).

## Où trouver de l'aide ?

Parfois auprès de la PMI de votre quartier qui selon les régions peut avoir des assistantes sociales ou des puéricultrices qui se déplacent chez vous après votre retour à la maison pour vous rassurer, vous prodiguer des conseils sur les soins aux nouveau-nés.

*Auprès des parents de l'association, en particulier les responsables régionaux, qui peuvent vous écouter, vous rassurer, vous apporter des réponses sur certains aspects du quotidien qui vous donnent du souci.*

Ils peuvent vous diriger vers des parents d'enfants un peu plus âgés que votre bébé qui auront encore en mémoire les problèmes pratiques que l'on peut rencontrer au retour de l'hôpital.



Sur Internet, vous pouvez aussi prendre contact avec des parents qui seront prêts à vous répondre en vous parlant de leur expérience et de leur vécu.

Nous avons tous nos petits trucs pour gérer différents aspects du quotidien. Vous pourrez vous inspirer de l'expérience de chacun et adapter leurs solutions si elles vous paraissent judicieuses et susceptibles de vous aider.

Suivre son instinct reste une des règles d'or au quotidien

## L'alimentation :

### *L'allaitement, la sonde, les biberons.*

C'est un sujet qui préoccupe les parents dès la naissance.

Le nourrisson ne boit pas, ou très difficilement et la prise de poids reste un sujet d'inquiétude pendant de longs mois, voire des années alors que l'on sait sans se le formuler clairement que la situation va basculer dans l'autre sens, à savoir que l'enfant risque de prendre trop vite trop de poids.

### *Les médecins ont jugé nécessaire d'avoir recours à une sonde. Combien de temps faut-il la garder ?*

Tout va dépendre de votre bébé et de vous. Il est souhaitable que votre enfant tente de s'alimenter seul dès que possible à condition toutefois qu'il prenne assez de poids. L'essentiel est que la sonde soit ôtée assez rapidement pour permettre au bébé de développer un bon réflexe de succion qui fera travailler les lèvres et la langue. Parfois, c'est l'enfant lui-même qui retire la sonde.



## **Je souhaite allaiter mon bébé. Comment faire ?**

Il est rare de pouvoir allaiter l'enfant directement au sein, il est souvent trop faible et ne prend pas assez. Mais il est toujours possible de lui donner votre lait. C'est contraignant mais réalisable. Le service qui accueille votre enfant vous expliquera comment procéder. Votre lait peut être mis dans la sonde ou dans le biberon. Dans ce cas, vous pouvez mettre votre bébé au sein quelques minutes avant de lui proposer un biberon.

## **Comment faire boire bébé s'il dort tout le temps ?**

Lui parler, lui caresser doucement les joues ou les lèvres peut suffire à le réveiller. Patience et persévérance sont bien souvent nécessaires pour lui faire avaler quelques millilitres de lait.

## **Il ne prend pas de poids, que faire ?**

Attendre et être patient. Le principal est que l'enfant ne perde pas de poids de façon alarmante.

De nombreux parents n'ont pas eu d'autre choix que de tenter de réveiller bébé toutes les 3 ou 4 heures (même la nuit).

La manière de donner le biberon peut aussi faciliter les choses.

Installer votre bébé en position semi assise, bien incliné, en tenant sa tête bien droite, ou face à vous tout en lui parlant et le regardant. Cela peut

contribuer à le tenir éveillé suffisamment pour qu'il boive un peu plus.

Pensez aussi à épaissir le lait si les fausses routes sont fréquentes. (Magimix, Thicken up...)

## **Combien de temps dure la tétée ou le biberon ?**

Là aussi, vous entendrez différents « sons de cloche ». Beaucoup de parents vous diront qu'une durée de quarante minutes, voire une heure, constitue un temps « normal » les premières semaines en dépit des recommandations de l'entourage soucieux que le bébé boive dans un temps limité parce que cela favorise sa digestion. Malheureusement on n'a parfois pas d'autre choix que de passer une heure afin de lui faire prendre quelques grammes supplémentaires.

Bien souvent, surtout pour un premier enfant, on a tendance à se référer scrupuleusement aux chiffres inscrits sur les boîtes de lait pour déterminer les intervalles entre les biberons ainsi que les quantités. Soyez plus pragmatique et adaptez-vous aux réactions de votre enfant sans oublier qu'un bébé hypotonique dépense beaucoup moins d'énergie qu'un bébé tonique.

***Vous parents saurez trouver le bon rythme, les "trucs" qui marchent avec votre enfant.***

***Ne vous laissez pas trop influencer par votre entourage***

## Trucs et astuces :

- *N'hésitez pas à tester différentes tétines, de différentes formes : tétines souples pour prématurés, (agrandir l'orifice de la tétine) ou sous forme de seringue comme les biberons Haberman. Les tétines marrons en latex sont les plus souples. Essayez la cuillère, la paille.... Surveillez les fausses routes comme on vous a appris à le faire en « néonate ».*
- *Tenez bébé face à vous en lui parlant et le regardant pendant les tétés pour tenter de le tenir éveillé.*
- *Utilisez les gros coussins d'allaitement (à fabriquer ou acheter) en forme de gros haricots pour vous reposer le bras lors des longues tétés. Ils serviront par la suite pour caler le bébé en position assise.*
- *Notez dans un petit carnet le rythme des biberons, les quantités bues ainsi que le poids. Vous disposerez ainsi d'un suivi que vous pourrez montrer à votre pédiatre lors des visites.*
- *Les biberons peuvent être une source de stress intense. N'hésitez pas à déléguer quand l'émotion est trop forte, l'enfant la ressent. Relayez-vous la nuit avec votre conjoint.*

Une maman sereine, c'est déjà une partie du souci en moins.



## **Quand dois-je introduire d'autres aliments que le lait ?**

Vous trouverez dans le livret diététique de l'association tous les conseils dont vous avez besoin pour cette étape.

Comme à tout autre enfant, il est important de lui faire découvrir une alimentation, saine, variée, et équilibrée. Actuellement, il est fortement recommandé de ne commencer la diversification qu'après six mois révolus, en tout cas jamais avant quatre mois.

Lorsque l'on apprend que son enfant est touché par le syndrome et que l'on prend conscience de l'importance de l'éducation alimentaire pour son avenir, le risque est de vouloir faire trop, trop vite.

Il n'est pas évident de trouver le juste milieu ; on risque parfois de trop réduire les rations. L'essentiel est que l'enfant soit dans les courbes (haute ou basse mais qu'il y entre) et qu'il mange de façon équilibrée et contrôlée.

Le discours sur la prise en charge diététique peut varier selon les CHU, selon les diététiciennes. Il est parfois difficile pour les parents de s'y retrouver.

De plus les enfants ne réagissent pas tous de la même façon au niveau de leur métabolisme et de leur comportement.

***La surveillance régulière du poids reste le meilleur « baromètre »***



## **L'entourage vous fait remarquer que votre enfant a grossi ; que faire ?**

Pensez à le peser tous les 3 ou 4 jours sur une période de 3 semaines, afin de voir si la prise de poids n'est pas trop rapide.

Les bébés paraissent souvent très potelés, même si leur courbe de poids stagne. Ils ont par exemple des petits bourrelets aux poignets. Cela vient de ce que la masse grasseuse est plus importante que la masse musculaire et ces rondeurs disparaîtront avec l'âge et l'hormone de croissance si le poids reste dans les normes.

## **Mon enfant refuse de manger, que puis je faire ?**

L'enjeu autour de la nourriture est si présent que l'enfant peut l'utiliser pendant une période d'opposition (ce qui est fréquent également chez les enfants sans syndrome). La meilleure stratégie dans ce cas est de « laisser couler », de ne rien dire, surtout de ne pas manifester la moindre inquiétude et d'éviter de créer un conflit.

## La mise en place du suivi médical et paramédical.

Le suivi médical sera assuré conjointement par votre médecin de famille ou votre pédiatre (médecin de proximité) et par un endocrinologue. Si vous ne connaissez pas d'endocrinologue, n'hésitez pas à téléphoner au Centre de référence afin d'être dirigé vers un endocrinologue proche de chez vous. Prenez contact dès l'annonce du diagnostic. L'endocrinologue suit la croissance de l'enfant (taille, poids). C'est lui qui prescrira l'hormone de croissance quand il le jugera nécessaire pour améliorer la croissance et la composition corporelle. Si vous consultez un endocrinologue dans un service hospitalier, les soins sont pris en charge par la sécurité sociale.

Le médecin de proximité assurera le suivi standard (visites régulières, vaccinations) ; il surveillera tout particulièrement la croissance de votre enfant, dépistera la scoliose ou la cryptorchidie (= testicules non descendus) qui touche près de 80% des garçons, traitera la bronchiolite, les infections ORL et respiratoires fréquentes chez les enfants PW. Si nécessaire, il pourra se renseigner auprès du Centre de référence.

Il est bon de prévoir un premier bilan entre 2 et 4 mois dans un Centre de compétence relié au Centre de référence (Toulouse ou Necker), s'il en existe un près de chez vous. Prévoir les rendez-vous bien à l'avance. Le médecin référent, le plus souvent

l'endocrinologue, répondra à vos questions, vous conseillera pour la prise en charge (kiné, orthophonie), vous dira ce qu'il faut surveiller, quels examens faire.

### **Quand doit-on commencer la prise en charge ?**

La prise en charge est variable selon les besoins de votre enfant et les possibilités locales signalées par votre médecin, l'assistante sociale...

Dans certains CHU, on propose aux parents une prise en charge spécifique dès les premiers jours (kinésithérapie motrice, orthophonie avec massage de bouche). L'orthophonie précoce joue un rôle important sur le plan de la déglutition et de l'alimentation. Elle aide à éviter les fausses routes et les reflux gastriques. De plus, en faisant travailler les lèvres, les joues, la langue ainsi que le souffle, l'orthophoniste, relayée par les parents, prépare déjà l'acquisition du langage. (Se reporter aux textes publiés sur ce sujet dans le bulletin de l'association, que vous trouverez en annexe). Il est bien de pouvoir commencer tôt, néanmoins il n'est jamais trop tard. Certains enfants sont très fatigués à la naissance (fausse ou vraie prématurité) ; ils dorment encore beaucoup, y compris pendant les repas. Ils sont trop fragiles pour sortir pendant la période d'hiver.

Mais malgré le travail de l'association et les efforts de nombreux services hospitaliers pour faire connaître cette maladie au plus grand nombre de professionnels, il reste encore

des hôpitaux qui ne peuvent pas apporter le soutien que les parents souhaiteraient avoir une fois l'enfant revenu à la maison..

Beaucoup de parents doivent chercher seuls les informations, ainsi que les thérapeutes (orthophoniste, kinésithérapeute, psychomotricienne, diététicienne), ce qui demande beaucoup d'énergie.

Les parents, les frères et sœurs et tout le reste de la famille ont un rôle à jouer pour stimuler leur enfant et peuvent utilement être guidés par les professionnels, mais il est important que leur action reste ludique et se différencie ainsi du « travail » des professionnels.

N'hésitez pas à prendre votre enfant dans les bras et à le bercer, cela ne le rendra pas capricieux, contrairement à ce que vous avez pu entendre. Vous avez traversé des moments difficiles, lui aussi ; il faut avoir vécu cette séparation pour comprendre à quel point il est important d'établir un contact physique avec votre bébé. Tous ces gestes d'amour sont SA stimulation et vont lui permettre de grandir et de s'épanouir. Sans inonder votre enfant de paroles et de bruits en tout genre, le simple fait de lui parler, de chanter, de le regarder, de le toucher ... contribue à son éveil sensoriel. S'il a des frères et sœurs, c'est bon pour lui de rester parmi eux, de les regarder jouer, voire de jouer avec eux. Privilégiez les jouets légers et faciles à manier, avec de la musique et des lumières pour favoriser son éveil sensoriel.

Stimule-t-on trop ? pas assez ? A chacun de trouver le bon équilibre.

Pour plus de détails sur cet aspect de la prise en charge, se reporter à la deuxième partie.

## **La famille se rééquilibre, la vie reprend.**

Le congé maternité va permettre à la famille de retrouver son équilibre.

Vous aurez le temps de vous informer sur la maladie et sur les aides et démarches à prévoir :

Demander ou non la prolongation du congé maternité,

Faire reconnaître et évaluer le handicap si vous désirez profiter des aides et allocations existantes (prise en charge en affection de longue durée -ALD-pour les remboursements des soins, prestation de compensation du handicap -PCH- ou allocation d'éducation de l'enfant handicapé et ses compléments -AEEH).

Gérer l'emploi du temps de l'enfant tout en lui laissant le temps de « respirer »)

Vous faire aider par des professionnels si l'un ou l'autre se sent « coupable » ou déprimé. Un contact régulier avec la psychologue permet de créer un climat de confiance.

Songez à garder du temps pour la fratrie, si fratrie il y a, et pour la vie de couple

Et surtout, prenez le temps de profiter de votre enfant, d'accompagner son éveil, de jouer avec lui, de



savourer ses progrès, d'apprécier sa bonne humeur et son caractère facile et joyeux.

« Nos enfants possèdent de réels potentiels qui ne demandent qu'à s'épanouir au fil des ans, pourvu que les conditions soient réunies »

(J-Y Belliard)



le quotidien  
des premières  
années :  
de 6 mois  
à 6 ans

D E U X I È M E P A R T I E

## L'alimentation

Le terme de « régime » appliqué à nos enfants n'est pas adapté. Ils ont besoin d'une alimentation saine, variée, équilibrée, mais sans excès, étant donné leur propension à prendre du poids. C'est pourquoi on est amené à restreindre les aliments trop riches non indispensables à leur développement. Il faut jouer sur les rations plutôt que sur la composition du menu. La famille ne s'en portera que mieux.

Cela dit, nos enfants prennent facilement du poids. De plus, ils ne connaissent guère le sentiment de satiété, ils souffrent de la faim, c'est ce que l'on appelle l'hyperphagie. Le problème consiste donc à les empêcher de trop manger, en particulier en les aidant à penser à autre chose qu'à la nourriture.

Sur la diversification alimentaire et la composition des repas au fil des ans, nous vous invitons à consulter le livret de diététique édité par l'association.

Nous parlerons ici des troubles du comportement alimentaire, et des trucs et astuces trouvés par des parents pour tenter d'y remédier.

## *Quels sont les signes montrant que l'hyperphagie est en train de s'installer ?*

L'attirance de l'enfant pour la nourriture ne se manifeste pas du jour au lendemain. Cela peut venir vers 18 mois, mais il arrive qu'un enfant de 5 ou 6 ans ne s'intéresse pas à la nourriture et ait du mal à prendre du poids. On peut comparer cette période où l'enfant ne réclame pas à manger au développement moteur ou à la mise en place du langage : un long apprentissage au cours duquel vous allez peu à peu poser les bases, parfois à tâtons, craignant d'en faire trop ou pas assez. Mais où finalement, vous trouverez votre rythme pour le bien de votre petit et de ses frères et sœurs.

La peur s'installe vite quand l'enfant commence à réclamer et à prendre du poids de façon excessive. Cette période délicate se situe généralement entre dix huit mois et trois ans. Si le langage tarde à venir, l'enfant doit gérer une double frustration : avoir faim et ne pas pouvoir l'exprimer. On entre dans la période des colères et des oppositions. En fait, c'est une période normale du développement de tous les enfants. Les parents s'inquiètent, perdent un peu le contrôle de ce bébé qui pendant ses premiers mois était si sage, si calme. L'entourage peut avoir du mal à comprendre cette inquiétude. Là encore, les parents auront besoin d'une petite période d'adaptation avant de trouver un équilibre.

Soucieux du régime, les parents oublient parfois qu'en grandissant, l'enfant se dépense davantage et a besoin de plus de calories.

*des crudités à picorer,*

- *Donner un repère : Quand papa rentrera... Après ton bain...*
- *Toutefois, la routine au niveau des repas est généralement bénéfique ; elle apaise les tensions et crée des repères que l'enfant apprend à connaître.*

# Attention aux régimes trop restrictifs !

L'endocrinologue, la diététicienne qui suivent votre enfant pourront vous aider à revoir l'alimentation et à fixer une ligne de conduite qui permettra à l'enfant de trouver ses repères et ses limites.

## **Que faire lorsque l'enfant réclame à manger avant l'heure du repas ?**

Avec l'expérience, on se rend compte que plus le « Non, ce n'est pas l'heure » est ferme, moins il est équivoque pour l'enfant. Plus le « Non » est hésitant, plus l'enfant s'engouffrera dans la brèche. Il y a un juste milieu à trouver car chez certains enfants, un non trop catégorique amplifie la frustration.

On peut négocier dans la limite du raisonnable :

- *Avancer d'une demi-heure le repas si l'enfant semble vraiment avoir faim,*
- *Le faire patienter en faisant diversion avec des jeux, ou*

## **Peut-on lui apprendre à résister ?**

On ne peut pas demander à un jeune enfant de rester stoïque devant les chips des copains, la glace des cousins ou le gâteau dominical de mamie (sans que pour autant il soit atteint d'hyperphagie !) Il est nécessaire parfois de bousculer en douceur les traditions familiales ou culturelles lors des réunions et des fêtes pour obtenir le respect des règles alimentaires que vous instaurez. Le message est parfois difficile à faire passer.

Chaque famille au fil des 5 premières années trouve son rythme, découvre les limites de l'enfant devant les tentations et développe des stratégies.

## **La famille**

Dès que l'enfant manifeste son intérêt pour la nourriture, la priorité pour la famille va être de l'accompagner le plus sereinement possible dans sa relation avec la nourriture. (Lui offrir une dinette peut se révéler efficace, même si l'idée paraît saugrenue.)

Les frères et sœurs ont dû dès la naissance s'adapter à une nouvelle vie. Comme le disait un jeune garçon de treize ans, « Le SPW, c'est grave,

mais c'est pas un drame ». Ils ont adopté un nouveau mode d'alimentation - A long terme, manger « façon PW », c'est très bénéfique pour la santé de tous ! - Il leur faut aussi éviter tout ce qui représente une tentation pour le petit dernier. Ils apprécieront d'autant plus les « exceptions » : fêtes, repas au restaurant... ainsi que toutes les occasions où ils pourront se laisser aller en l'absence de leur frère ou sœur. Ils n'ont pas à se sentir coupables et les parents n'ont pas à hésiter à les gâter lorsque l'occasion se présente.

J'aime faire la cuisine, nous sommes de bons mangeurs, comment allons-nous pouvoir gérer les repas ?

Aimer faire la cuisine est un atout . Vous allez pouvoir créer des plats diététiques, aux saveurs différentes pour le plaisir de tous. Et comme l'hyperphagie ne s'installe pas dès la naissance, vous avez du temps devant vous pour vous entraîner, approfondir vos connaissances culinaires, tester, diminuer les rations de gâteaux, supprimer les grignotages, bref, modifier les habitudes alimentaires de la famille sans perdre le plaisir de manger.

Les mamans moins passionnées de cuisine auront sans doute besoin de plus de temps pour s'adapter et proposer à chaque repas des plats savoureux, mais équilibrés.

## L'exercice physique.

Pour le contrôle du poids, l'exercice physique régulier est aussi important qu'un régime équilibré pauvre en calories ou que le contrôle rigoureux de l'alimentation avec accès restreint à la nourriture. L'exercice physique diminue la fatigabilité.

Faites participer votre enfant aux activités sportives de la famille : piscine, promenades à pied ou en vélo, roller, ski, tout ce qu'il est capable de faire.

## À l'école.

Pour l'entrée à l'école, vous aurez choisi de révéler ou non le nom de la maladie.

Dans tous les cas, il est indispensable de mentionner la nécessité d'une surveillance rigoureuse de l'alimentation de votre enfant.

Il est vrai que lorsqu'ils arrivent en petite section, de nombreux enfants ne sont pas en surpoids. Certains ont même encore du mal à prendre du poids. Il est difficile alors de faire prendre conscience à l'équipe éducative des dangers que représentent les sucreries. Certains parents, qui ne souhaitent pas entrer dans les détails de la maladie, parlent de problèmes de thyroïde, un certificat médical à l'appui car cela impose un contrôle rigoureux de l'alimentation de l'enfant. La santé de l'enfant étant en cause, les recommandations des parents sont prises au sérieux bien que le ministère de la santé recom-

mande aux écoles de supprimer les collations du matin et de l'après-midi, on les a conservées dans beaucoup d'écoles. Le but peut être pédagogique : découvrir les fruits, les saveurs.

Se contenter de dire: « On doit habiller mon enfant à manger sainement » a très peu d'impact.

Parler du métabolisme, des dangers du diabète, du cholestérol, sans évoquer le mot « hyperphagie » peut suffire à faire prendre conscience à l'enseignant que les gâteaux, bonbons etc... sont mauvais pour l'enfant.

Il est souvent difficile de faire passer le message. Vous apprendrez à jongler entre santé et frustration.

### Ce que vous pouvez faire :

Apporter un goûter plus adapté, quand les copains ont des collations plus caloriques. (Demander la mise à l'écart de l'enfant lors des goûters est difficilement réalisable).

Dans le cadre d'un PAI (description dans le chapitre scolarisation), vous pourrez décider ensemble de la conduite à tenir et, après quelques essais, l'enseignant vous dira si la décision prise est bien adaptée ou si elle pose problème parce que votre enfant vit mal la différence.

Le PAI va vous permettre aussi de demander à être prévenus lors des célébrations d'anniversaires, fêtes diverses afin que vous puissiez vous organiser. (Amener ou non l'enfant, lui apporter sa part de gâteau ou son

fruit, sa boisson.) Tout en sachant qu'il y a bien souvent au moins un anniversaire par semaine.

De même pour la cantine. Les écoles ne proposent pas toutes des plateaux-repas diététiques, bien qu'elles y soient tenues. Certains parents choisiront apporter le repas de l'enfant.

N'hésitez pas à demander, si besoin est, à votre endocrinologue ou à votre diététicien une lettre explicative sur le respect du « régime ».

Pensez aussi à prévoir la conduite à tenir lors de manifestations de dégustation (semaine du goût, sorties pédagogiques à la ferme), de façon à ne pas vous trouver pris au dépourvu. Il importe en effet que l'éducation donnée à l'enfant soit cohérente avec celle qu'il reçoit à la maison.

Cependant, dans la réalité, il faut bien comprendre que les enseignants et leurs auxiliaires n'ont pas les yeux rivés toute la journée sur notre enfant. En cas d'absence non remplacée, il pourra se faire que l'enfant se retrouve lors d'une sortie scolaire, d'une fête, ou tout simplement dans la cour, à côté d'un petit copain qui a des sucreries plein les poches et en offre à votre enfant, avec les meilleures intentions du monde.

C'est inévitable, et c'est pour cela que vous devrez anticiper au maximum, rester vigilant et essayer de participer aux sorties.



## La socialisation

Votre enfant a besoin d'être stimulé. Comme tous les autres enfants, il peut être guidé sur le chemin des découvertes sensorielles, dans l'apprentissage des formes et des couleurs, dans l'acquisition du langage (cf. le suivi paramédical ci-dessous). Mais le plus important, c'est de sa socialisation. La différence isole, aidez le dès maintenant à trouver sa place dans la société. Pour les enfants des villes, les possibilités sont généralement nombreuses ; haltes garderies, haltes jeux, bébés nageurs, baby-gym, ateliers divers proposés soit par la mairie, soit par des associations sportives ou culturelles (dessin, musique), « maisons vertes » etc.

Dans les villages, on peut parfois compter sur la collaboration du voisinage.

Vous vous habituerez petit à petit à gérer le regard des autres et à expliquer en quoi consiste le syndrome.

L'orthophonie précoce (en facilitant l'acquisition du langage) et l'hormone de croissance (en développant la masse musculaire) permettent aux enfants d'aujourd'hui de se mêler plus facilement aux autres. Mais cela demandera des efforts de votre part. Et beaucoup de patience.

## La scolarisation.

Vous connaissez bien votre enfant, vous l'avez vu grandir, vous avez assisté avec bonheur à l'arrivée de la marche tant attendue et pour laquelle votre enfant a travaillé si dur, fait tant d'efforts et montré tant de volonté.

Lors des premières démarches pour l'inscription à l'école on se retrouve confronté à des personnes qui ne connaissent pas l'enfant et ne voient que le retard moteur par rapport aux autres élèves, ainsi que le retard de langage souvent encore présent .

Pour nous, parents, le chemin parcouru depuis 3 ou 4 ans nous semble si fantastique qu'il nous est difficile d'affronter l'œil extérieur que pose l'école sur notre petit.

Se pose alors la question : Que dire pour informer sans que l'enfant soit pénalisé ?

Là encore, il n'y a pas de recette miracle.

Il peut être bon dès que l'enfant a 2 ans et demi (ou plus tard selon son évolution motrice) de parler de la scolarisation avec les personnes qui le connaissent le mieux, à savoir les thérapeutes, (CAMSP ou libéraux selon la prise en charge) qui l'ont accompagné et sont moins impliqués émotionnellement que vous, mais avec qui vous pourrez évaluer les besoins de votre enfant selon son développement.

Parfois, on pourra choisir de laisser l'enfant une année de plus en crèche

(si il y était déjà) afin de consolider ses acquis moteurs, lui laisser le temps d'arriver en première année de maternelle avec un peu plus de maturité

Si il n'a pas connu la collectivité avant, c'est aussi un bon moyen d'avoir une approche plus douce de la vie avec les copains et de la séparation avec maman.

Mais bien sûr, on peut aussi envisager l'entrée en première année de maternelle.

Comme d'habitude il est bon d'anticiper. Ce qui peut être difficile, car souvent un enfant de 2 ans et demi peut donner l'impression qu'il n'est pas du tout prêt à intégrer l'école à la rentrée suivante (ni le langage ni la propreté ne sont acquis, il a tout juste atteint l'étape de la marche autonome) et on a du mal à se projeter plusieurs mois plus tard, à mesurer les progrès qu'il va faire et à anticiper son stade de développement au moment de la rentrée.

Les familles avec des aînés déjà scolarisés connaissent l'école, les enseignants, l'état d'esprit de « l'équipe ». Parfois la plupart des enseignants savent déjà qu'il y a eu un petit souci avec le petit frère ou la petite sœur et vous aurez pu vous rendre compte si c'est une école qui vous facilitera la tâche, qui est ouverte, souple et prête à accompagner votre petit dans les meilleures conditions.

Il arrive que les parents décident de changer d'école, voire de quartier. Qu'il s'agisse d'une école publique

ou d'une école privée ne changera rien au niveau des projets éducatifs, des demandes d'AVSI et des PAI.... (toutefois, les écoles privées peuvent dans certaines régions ne pas bénéficier des RASED - un réseau de soutien aux élèves - ni de la présence d'une psychologue scolaire...)

Il n'y a pas de règle : tout dépend de l'état d'esprit de l'équipe.

Si c'est votre premier enfant, il se peut que vous n'ayez pas vraiment réfléchi à l'école qui vous semble bien loin.

N'hésitez pas à vous informer auprès d'amis dont les enfants sont déjà scolarisés dans le quartier, à demander à rencontrer la direction, à visiter les locaux, à voir, par exemple, s'il y a beaucoup d'escaliers, à demander comment sont organisés les goûters, la cantine..

Bien évidemment si vous décidez de faire une approche de ce type, il va falloir donner un minimum d'information. Ce que vous êtes prêt à dire sur la maladie de votre enfant est un choix personnel, en partie fonction du niveau de l'enfant.

Vous pouvez ne dire que l'essentiel (pas de sucreries, surveillance de l'alimentation, petit retard moteur...) sans forcément mentionner le nom de la maladie tout en vous tenant prêt à répondre aux questions.

Il est fréquent aujourd'hui que les écoles demandent, dès que l'enfant doit suivre un régime spécifique, de mettre en place un Projet d'Accueil Individualisé (PAI) ou un Projet Per-

sonnalisé de Scolarisation (PPS).

Le PAI concerne les élèves atteints de troubles de la santé évoluant sur une longue période sans reconnaissance du handicap. (Pathologie chroniques, allergies alimentaires...)

Le médecin scolaire est là pour vous conseiller. Il détermine les aménagements particuliers susceptibles d'être mis en place. Il s'appuie sur l'avis de l'équipe éducative comprenant les parents, les enseignants, le psychologue scolaire, l'orthophoniste. Le rôle de chacun et la complémentarité des interventions sont précisés dans un document écrit.

Le PAI est valable un an. Il est reconductible.

Le PPS s'adresse aux élèves reconnus « handicapés » par la CDA (Commission des

Droits et de l'Autonomie) relevant de la MDPH (Maison Départementale des Personnes Handicapées). Il consiste à mettre en place selon les besoins de l'élève :

- *L'orientation scolaire : UPI, CLIS, classe ordinaire, cours à domicile*
- *L'aménagement de la scolarité : prise en charge extérieure durant les heures scolaires (orthophoniste, psychologue, répétiteur CNED...).*
- *L'aménagement pédagogique : adaptation des apprentissages (allègement du travail scolaire, photocopiés des cours...)*

- *Les mesures d'accompagnement : auxiliaire de vie scolaire, SESSAD, orthophoniste...*

- *L'attribution de matériels pédagogiques adaptés : ordinateur...*

- *L'aménagement des examens et concours (tiers temps, secrétaire)*

Des bilans (orthophonie, ergothérapie, psychomotricité) seront demandés pour constituer le dossier.

Il est parfois difficile en tant que parent d'accepter cette démarche. On a l'impression d'entrer dans un système où l'enfant sera catalogué ou étiqueté.

Mais on peut voir ce projet comme un accompagnement positif pour le bien de l'enfant.

Les enseignants seront vigilants, il y a aura un échange et un dialogue possible lors des réunions, un suivi.

Pour ces réunions et pour toute démarche concernant l'école, vous aurez un enseignant référent qui dépend de la maison du Handicap (MDPH) de votre région et qui sera le lien, le médiateur, la personne qui va veiller à la coordination des intervenants qui accompagnent votre enfant.

C'est l'école qui va le contacter, mais vous aussi pouvez le faire.

Les directeurs d'établissement, les médecins scolaires, SESSAD, CAMSP et parfois les thérapeutes

ont les coordonnées de l'enseignant référent de votre circonscription.

Lors des réunions de PAI ou de PPS, vous pourrez expliquer clairement les priorités, la surveillance à exercer, etc .

Se faire accompagner de professionnels (orthophoniste, psychomotricien, médecin...) est d'un grand secours lors de ces réunions. Vous n'êtes pas seuls.

Toutes ces démarches restent confidentielles et les parents des autres élèves ne sont pas censés être au courant de quoi que ce soit au sujet de votre enfant.

Il se peut, au premier contact, que vous sentiez une certaine réticence à accueillir votre enfant. Mais c'est souvent dû au manque d'information, à une certaine crainte de l'inconnu. Raison pour laquelle il est bon de prendre contact un peu avant, afin d'avoir le temps de « prendre la température ».

Certains parents prennent la décision de ne pas parler du syndrome. Lorsque l'enfant n'a pratiquement pas de retard moteur, qu'il est très à l'aise et n'a pas de problème de socialisation, une petite explication brève sur le régime suffit et tout se passe bien.

Mais inévitablement, à un moment ou à un autre, l'enseignant détectera des petits problèmes et vous en parlera. (Graphisme, atelier psychomotricité, langage...) et il faudra être prêt à leur dire qu'effectivement il y a quelque chose. Dans ce cas, l'enseignant ris-

que de prendre votre silence comme une « trahison », il ou elle peut ne pas comprendre votre inquiétude à exposer la situation clairement dès le départ.

Il est important de bien réfléchir à tous ces facteurs au moment de la scolarisation et d'y penser suffisamment tôt, afin de ne pas être pris au dépourvu.

## Illustration vécue :

« En accord avec l'orthophoniste nous avons pensé mettre Lucy en crèche pour la rentrée de ses 3 ans (pas de langage, couches, peu d'équilibre). Mais après 1 mois, nous nous sommes rendus compte qu'elle s'ennuyait et nous sentions à l'époque l'équipe peu disposée à l'accueillir malgré le PAI. Je me suis alors tournée vers l'école où ma fille aînée était scolarisée et qui nous connaissait. La directrice m'a proposé une ou deux matinées par semaine pour commencer. Avec un PAI, afin d'évaluer les besoins. L'institutrice qui n'avait jamais eu d'enfant en situation de handicap semblait penser que les mots comme handicap, maladie étaient forcément liés à myopathie. Sans même regarder Lucy comme une autre enfant, elle a tout de suite demandé une AVS. Celle-ci a été refusée par le pédo-psychiatre.

Après des débuts difficiles aussi bien pour Lucy que pour l'enseignante, le reste de l'année s'est bien passé et Lucy a fait de formidables progrès. Je dois avouer que depuis sa naissance, la scolarisation a été l'étape la plus douloureuse, on s'y fait, avec le temps, au fil des années, mais chaque rentrée suscite les mêmes émotions, les mêmes inquiétudes. »

L'entrée à l'école reste une étape majeure, émotionnellement surtout, autant pour les parents que pour les enfants.

Petits conseils des parents déjà « passés par là » : pas de panique, il se peut que la période d'adaptation soit difficile pour tout le monde et c'est normal. Le temps de prendre ses repères, d'évaluer les limites de chacun, de découvrir un monde jusqu'alors inconnu.

De chaque côté, il faudra du temps, du dialogue, des compromis, il faudra surtout dépasser ses craintes.

Cette étape ne doit pas être vécue comme une mise à l'écart, mais comme une occasion d'optimiser la scolarisation de l'enfant.

***Pour plus d'information, vous pourrez vous reporter au livret « Je vais à l'école ».***

## **Le suivi médical.**

Il consiste à prendre en charge la maladie sur le plan purement médical.

Les suivis s'inscrivent dans une fréquence de 6 mois à un an.

L'idéal et le plus pratique consiste à bénéficier d'une consultation pluridisciplinaire regroupée sur une ou deux journées dans un CHU, ce qui permet de rencontrer les principaux médecins qui interviennent dans le cadre du syndrome.

Certains CHU choisis comme Centres de compétence et reliés au Centre de référence, proposent cette journée pluridisciplinaire où tout est coordonné : les informations, le suivi avec des réunions régulières entre tous les intervenants, les bilans regroupés sur une journée.

Mais les moyens ne sont pas les mêmes partout.

Dans d'autres régions, il vous faudra déployer un peu plus d'énergie et de temps pour prendre vous-même les rendez vous avec les divers spécialistes, aller au devant des informations et devenir un peu le coordinateur du suivi de votre enfant.

L'important, que ce soit pour le suivi médical ou paramédical, est de choisir pour votre enfant des interlocuteurs ayant une bonne connaissance du syndrome et de ses particularités ou prêts à se documenter auprès du Centre de référence.

Le Centre de référence de Toulouse - Necker et les Centres de compétence sont tous informés de la même façon sur les dernières avancées et connaissances du syndrome.

## Quels seront nos principaux interlocuteurs ?

Une approche pluridisciplinaire implique l'intervention possible de nombreux spécialistes. C'est pourquoi nous vous en présentons ici un grand nombre, mais tous ne seront pas nécessairement sollicités.

### *Le* **Endocrinologue.**

Son rôle est de suivre l'enfant au niveau du poids et de la croissance, de s'assurer que l'enfant ne souffre pas d'hypothyroïdie, de proposer l'hormone de croissance quand il le juge nécessaire en fonction des courbes et du développement de l'enfant. En général, l'endocrinologue voit l'enfant tous les 6 mois à partir de la prescription de l'hormone de croissance (GH). C'est lui qui prescrira et surveillera les diverses analyses. Il joue souvent le rôle de « médecin référent PW ».

### *Le* **médecin référent PW,**

est en général un spécialiste hospitalier : endocrinologue, pédiatre et/ou généticien connaissant bien le syndrome. Il coordonne la prise en charge médicale et paramédicale en relation avec le « médecin de proximité ».

### *Le* **diététicien et/ou médecin nutritionniste**

vous conseillera au cours des différentes étapes de la diversification alimentaire de votre enfant, s'assurera que ses besoins nutritionnels sont satisfaits (attention aux difficultés alimentaires avec faible prise de poids au début) tout en vous initiant aux principes d'une alimentation équilibrée (proscrire les aliments trop sucrés, proposer les repas à heure fixe etc.) cf le livret diététique édité par l'association.

### *Le* « **médecin de proximité** »

(pédiatre ou médecin généraliste) : dans le cadre du suivi pédiatrique standard (visites régulières, vaccinations), il surveillera tout particulièrement la croissance de votre enfant, dépistera les anomalies souvent associées au syndrome (cryptorchidie = testicule non descendu, scoliose ...), traitera les infections ORL et respiratoires.

### *Le* **généticien**

vous expliquera le mécanisme génétique du syndrome chez votre enfant (délétion, disomie, mutation d'empreinte) et assurera le conseil génétique pour les grossesses ultérieures.

### *Le* **médecin orthopédiste ou rééducateur**

assurera le suivi des problèmes ostéo-articulaires éventuels tels que scoliose, dysplasie de hanche, pieds plats ... dépistés par le médecin de proximité ou le médecin référent PW, et prescrira si nécessaire des orthè-



ses adaptées à usage plus ou moins transitoire (corset, siège coque, coques de pieds ...)

Concernant les risques de scoliose qui concernent environ 20% des enfants avant l'âge de six ans, il est bon d'être particulièrement vigilant par rapport aux malpositions qui augmentent les risques de déformation de la colonne vertébrale. Attention dans les poussettes, les sièges auto, sur les tapis d'éveil lorsque l'enfant reste assis trop longtemps.

On peut fabriquer soi-même des petits coussins d'une bonne densité qui serviront à bien caler bébé.

Veiller à ne pas le mettre trop vite dans certaines positions, compte tenu de sa faiblesse musculaire. Ne pas oublier que le développement moteur est généralement plus lent que chez les autres enfants.

### **Le psychologue ou pédopsychiatre**

vous apportera si nécessaire un soutien et une écoute de nature à vous rassurer et vous encourager ; il est relativement rare qu'il ait besoin de voir l'enfant en consultation avant six ans.

### **L'infirmière**

pourra intervenir pour les prises de sang lors des bilans hospitaliers ; elle pourra également sur prescription médicale vous initier et ponctuellement vous relayer pour l'administration de l'hormone de croissance injectable au quotidien.

### **Le dentiste**

dépistera la fragilité de l'émail dentaire et les caries de votre enfant. Ces problèmes sont favorisés par les particularités physico-chimiques de sa salive.

### **Le médecin ORL**

surveillera les végétations, les amygdales et traitera les infections ORL fréquentes car l'hypotonie empêche l'enfant d'évacuer facilement les mucosités.

### **Le médecin ophtalmologiste**

L'hypotonie musculaire peut avoir des répercussions sur les yeux, (myopie, strabisme). Penser à consulter un spécialiste tous les ans pour faire vérifier la vue en relation avec l'orthoptiste qui assure rééducation ophtalmologique en cas de strabisme.

### **Le chirurgien pédiatrique**

pourra intervenir en cas de cryptorchidie (testicules non descendus chez 80% des garçons).

Cette intervention se fait généralement avant deux ans.

## Le suivi paramédical

Il est généralement mis en place très tôt, en raison de la nécessité de stimuler l'enfant. Veiller toutefois à ne pas faire suivre à l'enfant un emploi du temps de ministre ! A lui laisser du temps pour jouer, pour rêver, pour s'amuser.

### *En quoi consiste la prise en charge ?*

La prise en charge sera variable au fil du temps ; elle comportera un nombre plus ou moins limité d'intervenants à chaque étape pour ne pas surcharger l'enfant.

Elle sera à élaborer progressivement en fonction des possibilités locales et des besoins de l'enfant, de son âge, des priorités...

### *Le kinésithérapeute*

interviendra très tôt pour faciliter le développement psychomoteur de votre enfant, dont l'activité musculaire est restreinte en raison de son hypotonie et de sa composition corporelle. Il fera travailler votre enfant et vous guidera sur la façon dont vous aussi pouvez aider l'enfant. Il participe ainsi à la guidance parentale.

Il apprendra à votre enfant à développer son tonus axial (tête et dos) et périphérique (les membres), puis à utiliser ces premiers acquis pour franchir les différentes étapes motrices : retournements (dos ventre, ventre dos), position assise (tenir assis, s'asseoir), ramper, le quatre pattes

(tenir, avancer), position debout (tenir debout, se relever), marche (avancer, tenir en équilibre, monter et descendre les escaliers, courir). Grâce à lui, l'équilibre de l'enfant s'améliorera.

Le kiné pourra également traiter les petites raideurs présentées par certains enfants..

Il vous faudra être patient car l'évolution motrice sera lente et progressive, mais vous serez heureux des résultats !

Le kinésithérapeute pourra aussi pratiquer la kiné respiratoire : il dégagera les bronches de votre enfant en cas de problème infectieux (bronchite, bronchiolite), Ces infections sont fréquentes chez certains enfants du fait de leur hypotonie au niveau des poumons et de leur difficulté à évacuer les sécrétions.

### *L'ergothérapeute*

aidera votre enfant à utiliser au mieux ses possibilités pour vaincre les difficultés liées à son environnement. Particulièrement lors de l'entrée à l'école pour l'aider dans les apprentissages graphiques.

### *Le psychomotricien*

aidera votre enfant par la stimulation et le jeu à développer ses sens, à coordonner ses mouvements pour aboutir à ses fins, à mieux se représenter son corps dans l'espace.

Il se peut que les exercices et jeux du psychomotricien rejoignent ceux utilisés par l'ergothérapeute ou même l'orthophoniste et inversement.

## L'orthophoniste

aidera votre enfant par la stimulation (massages ...) et le jeu à améliorer l'utilisation des différents muscles de sa bouche (joue, langue, lèvres) pour favoriser l'alimentation (suction, déglutition, mastication), prévenir, les défauts d'articulation et préparer l'apprentissage de la parole. En appliquant la « guidance parentale », il pourra vous faire participer vous aussi.

### Quel type de prise en charge ? CAMSP ou libéral ?

La prise en charge peut être faite en centre, type CAMSP ou SESSAD ou en libéral. C'est un choix personnel, mais qui est aussi fonction des ressources locales dont on vous aura parlé dans le service de néonatalogie. L'essentiel est qu'il vous corresponde au mieux.

Dans le cadre de la prise en charge en affection de longue durée (ALD) la plupart des soins sont pris en charge à 100%. Pour l'ergothérapie, la psychomotricité et l'ostéopathie, seules les prises en charge en CAMSP sont gratuites. L'AAEH et ses compléments permettent le cas échéant de compléter la prise en charge financière.

Il est possible de changer de suivi si celui que vous avez adopté ne vous convient pas...

## CAMSP

Les CAMSP sont des centres d'action médico-sociale précoce. Ils sont souvent rattachés aux structures hospitalières : certains dépendent de l'hôpital et d'autres non. Les CAMSP sont spécialisés dans la petite enfance, seuls les enfants de 0 à 6 ans peuvent y être pris en charge et rééduqués. Les soins y sont gratuits.

Les CAMSP peuvent être spécialisés dans la prise en charge d'une déficience particulière : visuelle, motrice etc..., ils peuvent aussi être polyvalents et accueillir tous les enfants handicapés.

Un CAMSP est mobilisable sur un simple appel. Il n'y a pas besoin de notification de la MDPH. Attention, toutefois selon les CAMSP, les délais d'attente avant un premier rendez-vous peuvent être longs.

Un CAMSP est composé d'une équipe pluridisciplinaire médicale, paramédicale et éducative. Vous pouvez trouver dans un CAMSP : un pédiatre, une puéricultrice, un orthophoniste, un psychomotricien, un ergothérapeute, un éducateur de jeunes enfants, une assistante sociale... Les équipes de CAMSP ne disposent pas toutes de tous ces professionnels, leur composition diffère.

Outre les soins, vous pourrez trouver dans certains CAMSP des services d'aide à l'intégration, de soutien à la famille, des groupes de paroles, des équipes éducatives accueillant les enfants...

Le médecin du CAMSP peut jouer le rôle de médecin référent, celui qui coordonne et fait le lien entre toutes les prises en charge de votre enfant.

Avoir accès à un CAMSP ne vous empêche pas d'avoir recours à des professionnels en libéral pour compléter la prise en charge de votre enfant.

Il est parfois difficile d'obtenir une place en CAMSP. Si vous êtes en attente d'une place en CAMSP, la sécurité sociale prend souvent en charge le suivi en libéral, (notamment en ce qui concerne les trajets).

## **SESSAD**

Le SESSAD est un service de proximité, animateur d'un réseau de soins, inscrit dans une démarche de partenariat actif avec les services existants. Le SESSAD se porte garant de la cohérence des actions de ce réseau au cœur duquel se trouvent l'enfant et sa famille, cela sans morceler la prise en charge. L'action du SESSAD, en maintenant l'enfant dans son milieu et en allant à sa rencontre dans ce milieu, s'inscrit dans une dimension de prévention, d'éducation et de soins. Par une dynamique d'échanges avec les divers intervenants, tant du SESSAD qu'extérieurs, il va s'agir d'établir un processus cohérent autour de l'enfant et de sa famille.

La prise en charge de l'enfant par le SESSAD ne peut se mettre en œuvre qu'avec la décision de la MPDH.

Il existe différents SESSAD qui peuvent parfois être orientés IMC, autisme, trisomie... mais ce n'est pas systématique.

Chaque type d'organisation a ses points positifs et négatifs. Le choix dépend principalement de l'attente de la famille.

Par exemple, dans les centres médicaux, la coordination entre les différents intervenants est facilitée, les comptes rendus écrits sont systématiques et réguliers. En libéral, les parents doivent se charger eux-mêmes de la coordination mais d'un autre côté ils conservent leur liberté de choix si le professionnel ne correspond pas à leur attente.

Le point essentiel reste une bonne collaboration entre la famille et les professionnels.

# conclusion

Vous êtes arrivés au terme de la petite enfance. Pour la suite de la scolarité de votre enfant, vous serez confrontés à des choix parfois difficiles (CP, CLIS, IME...). Le livret « Je vais à l'école » vous y aidera. C'est l'intérêt de l'enfant, son épanouissement qui doit vous guider, parfois aux dépens des rêves que vous aviez caressés.

Eviter une prise de poids excessive continuera d'être votre souci. Vos armes resteront les mêmes, exercice physique et alimentation équilibrée. Le livret diététique vous guidera.

Malgré sa différence, votre enfant doit être élevé comme les autres enfants. Ne soyez pas trop faible ou indulgent en raison du syndrome. Il a besoin de règles pour se structurer. Il a besoin d'un cadre pour se rassurer. Il a besoin de cohérence. D'où la nécessité d'un partenariat entre la famille, l'école, les établissements spécialisés...

Pour l'aider à se construire, et à avoir confiance en lui, n'hésitez pas à le féliciter, l'encourager, le valoriser.

Plus que tout, il a besoin de se sentir aimé.

## ANNEXES

Extraits d'articles provenant des bulletins de l'association.

### Le rôle de l'orthophoniste.

Une orthophoniste peut en un temps très court comprendre la manière dont elle doit travailler avec un enfant atteint du SPW. Il est important de greffer une partie plus spécifique de rééducation mécanique, en travaillant le tonus de la sphère bucco faciale, les troubles de l'articulation et les troubles de dyspraxie (mouvements de la bouche). Les enfants aiment travailler les discriminations sensorielles (sons, odeurs, goûts, en tenant compte du régime alimentaire), le rythme et le chant.

On sous-estime souvent la compréhension des enfants atteints du syndrome de Prader-Willi, car il existe un temps de latence entre celle-ci et leur réponse. Leur production rapide et alternée de la parole est perturbée. Certains phonèmes peuvent être plus difficiles à réaliser. Il y a souvent des troubles de la voix (hyper nasalité) à travailler. Le langage (élaboration de phrases) apparaît plutôt après trois ans.

### Le rôle de la famille.

C'est pour toutes ces raisons qu'en famille, il est important de prendre le temps d'écouter son enfant, de se mettre en face de lui, de le regarder et d'insister pour qu'il vous regarde, d'articuler distinctement, de nommer et verbaliser ce que l'on fait, enfin

de lui laisser un espace pour parler et écouter. Il est inutile de le forcer à répéter. Les messages doivent être courts et il ne faut pas agir à sa place.

Profitez des moments privilégiés: repas, bain, change, ou le soir au coucher. Faites confiance à l'orthophoniste, c'est indispensable pour que l'enfant progresse et surtout, ne vous culpabilisez pas !

### La rééducation orthophonique.

La rééducation orthophonique commence par un bilan à effectuer en plusieurs fois car les enfants sont fatigables.

Si l'enfant est prêt à faire un travail individuel, c'est au rythme de deux séances, parfois trois par semaine.

L'orthophoniste va faire travailler les organes phonateurs pour améliorer l'hypotonie, les discriminations sensorielles (décodage auditif, visuel, le toucher, le goût), partir du concret, de jeux, d'images et de représentations d'objets. Elle enseignera le respect des règles du jeu, apprendra à l'enfant à changer de sujet. Les séances sont très animées: l'orthophoniste ne doit pas hésiter à gestuer, danser, chanter.

### Lysiane Roland-Motir

Lysiane Rolland-Motir prend beaucoup de plaisir à travailler avec des enfants atteints du SPW bien qu'ils soient parfois têtus ; on doit éviter de



céder devant leurs accès de colère. Ce sont des enfants très sociables, agréables, affectueux et capables de beaucoup progresser.

## **Prise en charge précoce de la déglutition et de l'alimentation.**

Les nouveau-nés atteints du SPW ont une succion faible à cause de l'hypotonie de leurs lèvres, de leurs joues et de leur langue. Dès la naissance, il est possible d'éviter les gavages en faisant appel à une orthophoniste spécialisée dans la prise en charge des tout-petits. Elle montrera aux parents comment éviter les fausses routes qui génèrent beaucoup d'angoisse chez l'enfant et comment réagir très vite si elles ont lieu, en redressant la tête de l'enfant vers l'avant (ne jamais frapper dans le dos, cela fait descendre le liquide dans les poumons).

Par la suite, beaucoup d'enfants n'aiment pas boire, car ils ont de mauvais souvenirs de fausses routes avec des liquides. Pour éviter la déshydratation, utiliser des épaississants plutôt que de l'eau gélifiée.

Il ne faut pas donner à l'enfant de la nourriture en morceaux avant que sa langue et ses lèvres soient suffisamment toniques pour envoyer les morceaux entre les arcades dentaires, ce qui lui permet de mastiquer sa nourriture. Sinon, il prendra l'habitude d'avaler sans mâcher. Continuer un peu plus longtemps une alimentation mixée ou écrasée n'est pas gênant. On peut apprendre à masti-

quer jusqu'à 7 ans.

Le repas n'est pas un temps de rééducation, il doit demeurer un temps convivial.

Les enfants qui ont bénéficié d'une prise en charge précoce de leur problème de déglutition parlent plus tôt.

En cas de gros problèmes de déglutition et de fausses routes, une rééducation spécifique peut se faire de manière très précoce, après la naissance. L'orthophoniste pratique alors une guidance parentale.

***Katherine Dessain Gélinet**  
(orthophoniste)*

## **Conseils pour la maison de Fabienne Lambert, orthophoniste à Nice :**

Dès que l'enfant tient assis sans aide, lui aménager une petite table et une chaise à sa hauteur pour qu'il puisse jouer sur un plan stable ; s'asseoir en face de lui.

S'amuser à souffler sur des petites boules de coton, sur une bougie.

Jouer avec la pâte à modeler, avec la peinture (en veillant à bien stabiliser la feuille en la tenant ou en utilisant un set antidérapant).

Utiliser de petits instruments : sifflet, appeau, flûte...

Disposer un miroir dans lequel l'enfant peut se voir debout en entier, jusqu'au sol.

Si l'enfant ne marche pas : l'asseoir en face du miroir et se placer der-

rière lui. Grimacer, prononcer des sons, chanter, faire de grands gestes et le toucher. Par la suite, l'enfant aura l'opportunité de venir se placer devant ce miroir pour s'observer, s'amuser, construire son image corporelle.

**Isabelle  
Barbier (orthophoniste)  
Guidance parentale.  
(Bulletin Prader-  
Willi France n° 14)**



**« En intervenant tôt (12 /18 mois) , nous quittons la rééducation pour nous placer dans une optique de prévention. Ces enfants, qui ne peuvent aller chercher par eux mêmes la stimulation dont ils ont besoin, ne pourront pas apprendre comme d'autres enfants. Il ne s'agit pas de les sur-stimuler, mais à l'âge où la plasticité cérébrale est la plus grande, de créer des chemins neuronaux qui n'existent pas à la naissance, à cause de la maladie dont ils sont atteints. Ces connections neuronales, stimulées très tôt, faciliteront la mise en place des prérequis à l'apprentissage, puis l'apprentissage lui-même. Toutefois, même avec un enfant plus âgé, il n'est jamais trop tard pour intervenir. L'approche sera alors différente avec une optique de rééducation ».**



# Glossaire

AEEH	Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé
ALD	Affection de Longue Durée
AVSI	Auxiliaire de Vie Scolaire Individuel
CAMSP	Centre d'Aide Medico-Sociale Précoce
CDA	Commission des Droits et de l'Autonomie
CHU	Centre Hospitalier Universitaire
CLIS	Classe d'intégration scolaire
CNED	Centre National d'Enseignement à Distance
CP	Cours Préparatoire
GH	Hormone de croissance
IME	Institut Médico-Educatif
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
ORL	Oto-Rhino-Laryngologie
PAI	Projet d'Accueil Individualisé
PCH	Prestation de Compensation du Handicap
PMI	Protection Maternelle Infantile
PPS	Projet Personnalisé de Scolarisation
PWF	Prader-Willi France
RASED	Réseau d'Aides Spécialisées pour les Elèves en difficulté
SESSAD	Service d'Education Spécial et de Soins à Domicile
SPW	Syndrome de Prader-Willi
UPI	Unité Pédagogique d'Intégration