

Syndrome de Prader-Willy : mieux accompagner grâce à une meilleure connaissance des capacités cognitives et exécutives

L'évaluation des capacités cognitives et exécutives des personnes atteintes par une maladie génétique rare – le syndrome de Prader-Willi – permet d'identifier les difficultés d'adaptation et de socialisation spécifiques à cette maladie.

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare, liée à une anomalie du chromosome 15. Les mécanismes de la satiété fonctionnant très mal chez les personnes atteintes par cette maladie, elles sont fortement attirées par la nourriture dès l'âge de deux ans. En l'absence d'un régime alimentaire strict, la prise de poids peut être très rapide et conduire à l'obésité. De plus, les personnes atteintes présentent souvent des difficultés d'apprentissage et des troubles du comportement.

L'objectif de ce projet était de proposer une description claire et documentée des capacités cognitives et exécutives de ces personnes (mémoire, raisonnement, planification), que l'on sait altérées par rapport à des personnes non atteintes par la maladie. Cette altération pourrait expliquer, au moins en partie, leurs difficultés d'adaptation et de socialisation. Un vaste programme d'évaluation a donc été mené chez des enfants et de jeunes adultes selon une méthodologie expérimentale permettant d'identifier les différents processus cognitifs, ceci complété par des tests neuropsychologiques classiques. Des mesures électrophysiologiques ont également été effectuées parce qu'elles permettent d'étudier avec précision l'influence du contexte émotionnel dans le traitement de l'information.

Ce programme a permis d'identifier le déficit des fonctions exécutives liées au syndrome de Prader-Willi, en le distinguant des déficits liés au niveau intellectuel : le niveau d'efficacité intellectuelle explique en partie les difficultés des patients (notamment d'adaptation au quotidien). Ces connaissances nouvelles permettent de mieux accompagner les personnes en faisant bien la distinction entre ce qui relève du niveau intellectuel et ce qui relève spécifiquement du syndrome de Prader-Willi.

Une meilleure connaissance des capacités des patients permet d'adapter la prise en charge, aussi bien sur le versant médical que sur les versants médico-social et familial, ce qui conduit à une amélioration de la vie quotidienne des patients, mais également de leur entourage familial.

Ce travail a permis de conforter le versant théorique du guide des pratiques partagées réalisé par l'association Prader-Willi France et de réaliser un support d'information pour des réunions de formation des centres de compétences en vue d'une évaluation à plus long terme.

N. B. Les résultats présentés ici sont ceux posés dans le rapport final (2016).

Pour plus d'information sur ce projet

- **Le rapport de recherche est consultable sur le site de la CNSA :**
https://www.cnsa.fr/documentation/191-postal-rapport_final.pdf
- CHEVALÈRE J., JAUREGI J., COPET P., *et al.* "Investigation of the Relationship between Electrodermal and Behavioural Responses to Executive Tasks in Prader-Willi Syndrome: an Event-Related Experiment", *Research in Developmental Disabilities*, n° 85, 2019, p. 229-242 (in press).
- CHEVALÈRE J., POSTAL V., JAUREGUI J., *et al.* "Executive Functions and Prader-Willi Syndrome : Global Deficit Linked with Intellectual Level and Syndrome Specific Associations", *American journal of Intellectual an Developmental Disabilities*, n° 3, 2015, p. 215-229.
- CHEVALÈRE J. « Fonctionnement exécutif et traitement émotionnel dans le syndrome Prader-Willi : études en neuropsychologie et psychophysiologie cognitives », thèse, 2015 : <https://tel.archives-ouvertes.fr/tel-01154156/document>
- *Guide de pratiques partagées pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le syndrome de Prader-Willi* : <http://www.defiscience.fr/outils/guide-de-pratiques-partagees-pour-laccompagnement-au-quotidien-des-personnes-avec-le-syndrome-de-prader-willi/>

À propos des laboratoires

Le laboratoire de psychologie, EA 4139 de l'université de Bordeaux

Les activités de recherches du laboratoire de psychologie sont structurées par les deux équipes : Cognition et Cognition sociale et Construction de l'individu en contexte.

L'équipe Cognition et Cognition sociale est divisée en deux programmes : Cognition : fonctionnement et dysfonctionnements et Cognition sociale : Fonctionnement normal et psychopathologique.

L'équipe Construction de l'individu en contexte est divisée en deux programmes : Développement de l'enfance à l'entrée dans l'âge adulte en milieux écologiques et Transformation, innovation et inclusion au travail.

<https://labpsy.u-bordeaux.fr/>

Centre de référence du syndrome de Prader-Willi, CHU Toulouse

<https://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-referance-du-syndrome-de-prader-willi->

Hôpital Marin Hendaye – APHP, pôle 2 : Maladies rares et troubles du développement

<https://www.aphp.fr/contenu/hopital-marin-de-hendaye-0>

Association Prader-Willi France <https://www.prader-willi.fr/>

Contact

Virginie Postal-Le Dorse, professeur en psychologie et neuropsychologie cognitives
Université de Bordeaux

Courriel : virginie.postal@u-bordeaux.fr

Référence du projet n° 191

Appel à projets Sciences humaines et sociales & maladies rares (2013) – Fondation Maladies rares
Titre : *Évaluation de l'impact des capacités cognitives, exécutives et émotionnelles sur les difficultés d'adaptation et de socialisation des enfants atteints du syndrome de Prader-Willi* (V. Postal).