

Troubles psychiatriques et difficultés comportementales des jeunes atteints du syndrome de Prader Willi

S. Salvini, M. Chiaravalli, H. Picard, D. Didiano

Organizzazione Sociopsichiatrica Cantonale (OSC), Servizio Medico Psicologico di Locarno, Tessin, Suisse

INTRODUCTION

Le syndrome de Prader Willi (SPW) est une pathologie génétique rare (un cas sur 15.000 à 25.000 enfants nés vivants) dont les caractéristiques phénotypiques sont : grave hypotonie à la naissance, hyperphagie et obésité, retard statural, mains et pieds aux dimensions réduites, hypogonadisme pouvant être hypo ou hypergonadotrope, retard mental associé à des troubles psychiatriques et autres altérations du comportement.

Dans les causes et les mécanismes de développement du syndrome de Prader-Willi, on retrouve le chromosome 15. 70% des patients atteints présentent une micro délétion du bras long du chromosome 15q11-13 paternel. 25% des cas présentent deux copies du chromosome 15 maternel (disomie uniparentale). Les 5% restant des cas présentant la pathologie résultent d'anomalie d'empreinte parentale.

La littérature récente met l'accent sur l'importance du sous-type génétique des sujets atteints du SPW du fait du rôle central joué par le type d'altération génomique rapportée, particulièrement en ce qui concerne les affections psychiatriques.

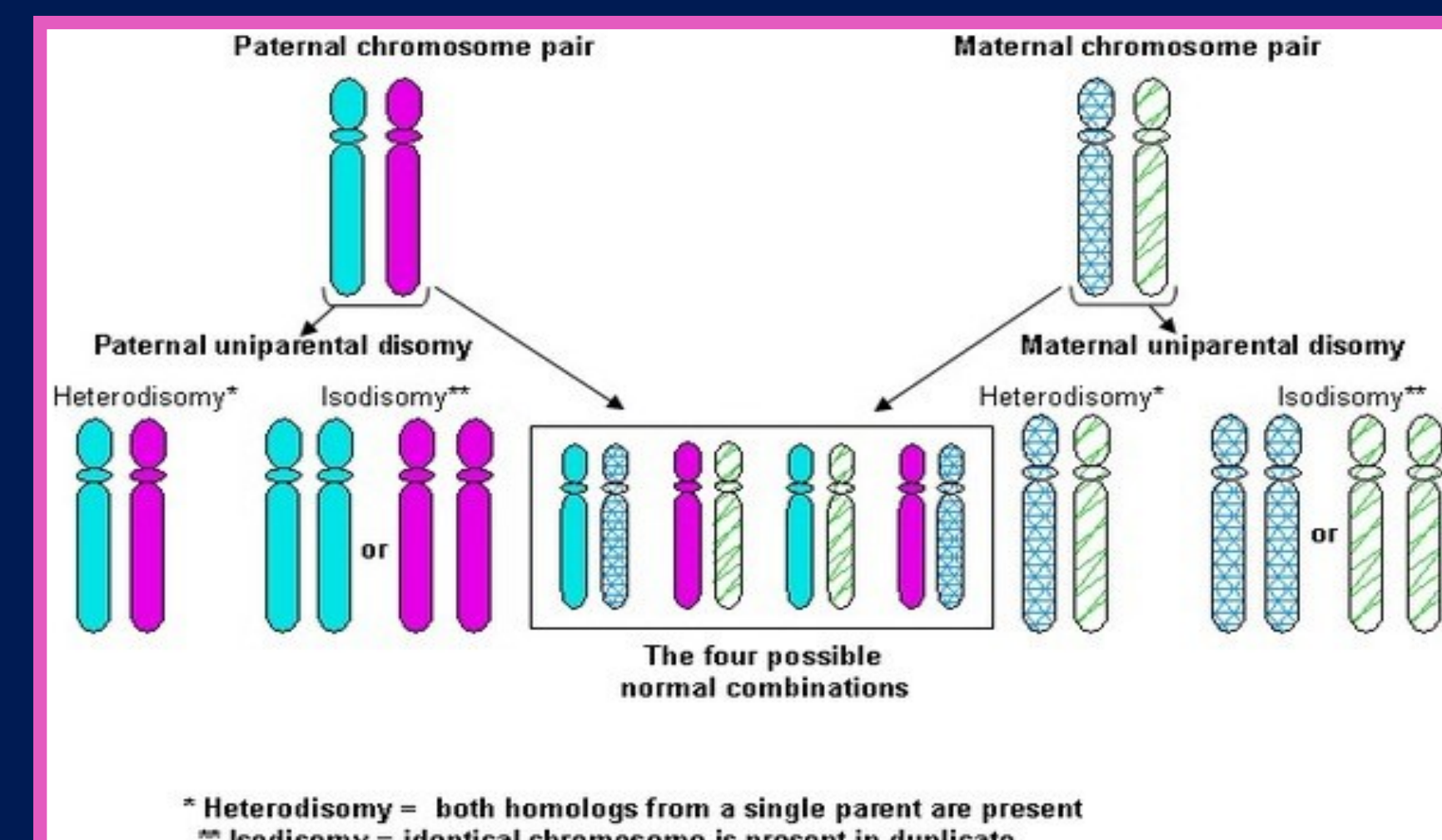
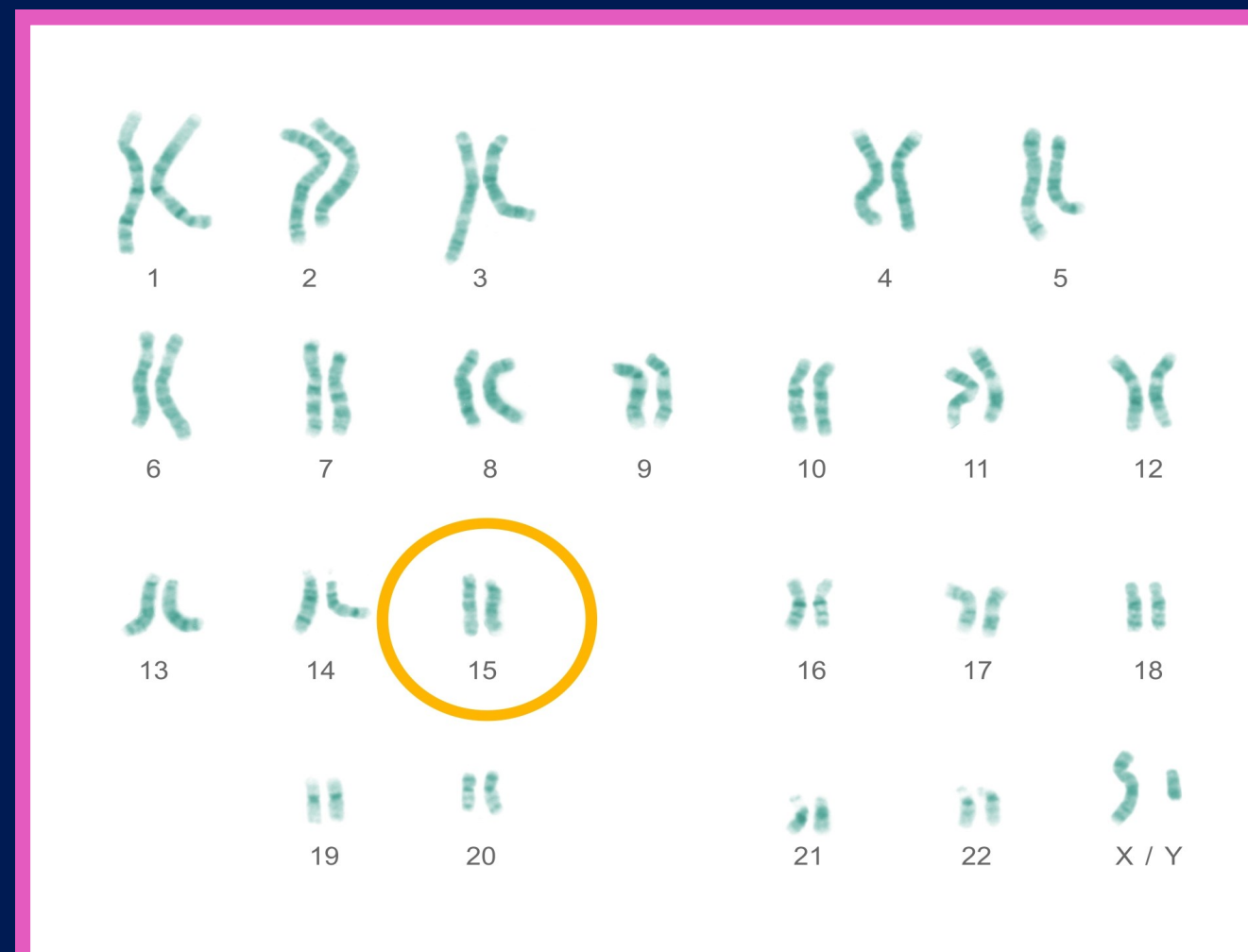
CAS CLINIQUE

Un patient de 11.8 ans est hospitalisé en pédiatrie pour de graves crises d'agressivité ainsi que des comportements d'automutilation.

Dans les mois qui ont précédé l'hospitalisation, le patient a commencé à manifester, dans le contexte familial et scolaire, des comportements agressifs et violents, tant sur le plan verbal que physique. Lors de ces épisodes, le patient manifestait des idées suicidaires en se serrant avec force des cordes autour du cou. Le patient est l'aîné d'une fratrie de deux, ses parents sont mariés. Le couple parental n'est pas conflictuel et est en bonnes conditions générales.

Il émerge de l'anamnèse que le patient est né d'une grossesse physiologique et désirée mais vécue de la part de la mère avec des moments de forte anxiété car elle ne sentait que rarement l'enfant bouger dans son ventre et parfois elle ne sentait pas sa présence.

Né à terme d'un accouchement naturel, l'enfant montrait à la naissance une grave hypotonie et le réflexe de succion était absent. L'état de santé de l'enfant a nécessité des soins intensifs en néonatalogie. A l'âge de deux mois, à la suite de soigneuses recherches génétiques, le diagnostic du syndrome de Prader Willi de disomie uniparentale du chromosome 15 est posé.



ASPECTS COMPORTEMENTAUX ET PSYCHIATRIQUES

Difficultés comportementales et psychiatriques les plus diffusées chez les sujets atteints du SPW

Hyperphagie

L'hyperphagie se retrouve dans 98% des patients atteints du SPW et bien qu'étant d'origine hypothalamique, on l'associe souvent à une dérégulation des impulsions. L'hyperphagie chez les sujets atteints est déterminée par une réponse réduite et retardée du sentiment de satiété. Elle est souvent également associée à une préférence pour la nourriture sucrée et les aliments riches en carbohydrates ainsi qu'à une vitesse excessive dans l'absorption de repas ritualisés.

Comportements répétitifs et rituels non liés à la nourriture

Les sujets atteints de SPW manifestent des comportements répétitifs parmi lesquels on retrouve fréquemment : la nécessité de parler et poser des questions (46 à 53% des cas), ranger, organiser et répéter les activités connues (36 à 37% des cas) et accumuler des objets (23 à 58% des cas).

Pour ce qui est des comportements répétitifs et des activités stéréotypées, chez les sujets atteints du SPW avec disomie uniparentale, sont présents, en même temps, plusieurs anomalies du développement social, caractéristiques qui, quand elles sont combinées, peuvent reproduire un fonctionnement similaire à l'autisme. (autistic-like).

Accès de colère et d'agressivité

Chez les sujets atteints du SPW, l'on observe fréquemment des accès de colère envers les objets leur appartenant et envers eux-mêmes, mais rarement envers autrui. Il ressort de la littérature sur ce thème que les sujets réagissent avec des accès de colère et des crises d'agressivité en réponse à des changements dans la routine de leurs activités quotidiennes ou des changements d'activités peu anticipés. Ceci peut être

lié au déficit de fonctions exécutives avec compromission de la flexibilité mentale qui, chez ces sujets, détermine une réaction négative aux changements d'habitudes.

Automutilation et troubles d'excoriation (grattement compulsif de la peau)

Les comportements d'automutilation sont communs chez la population atteinte du SPW. Ils sont présents dans 69 à 95% des cas et font leur apparition durant la petite enfance. Parmi les comportements d'automutilation, le trouble d'excoriation est majoritairement présent par rapport aux autres comportements auto-agressifs. On estime qu'il est présent dans environ 51% des cas.

Troubles de l'humeur

Par rapport au reste de la population, les dépressions et les troubles bi-polaires semblent prévaloir chez les sujets atteints du SPW. 10% des patients qui ont entre 18 et 31 ans peuvent présenter des troubles dépressifs et il est possible de mettre en évidence des symptômes maniaques chez 7% des patients appartenant à la même tranche d'âge.

En outre, les sujets atteints du SPW peuvent manifester baisses d'humeur, anhédonie, irritabilité et diminution de la concentration.

Psychoses

La prévalence des syndromes psychotiques est estimée entre 12 et 16% chez les sujets atteints du SPW. Le début des symptômes peut être très précoce et se manifester dès la petite enfance avec une tendance à s'aggraver avec le temps. La prévalence tend à augmenter avec l'âge : 13% à 12-17 ans et 38% à 18-31 ans. Les patients atteints du SPW avec disomie parentale sont plus susceptibles de devenir sujets aux symptômes psychotiques.

DISCUSSION ET CONCLUSION

Le SPW est une maladie multi-systémique qui nécessite une approche multidisciplinaire qui permette d'effectuer un traitement selon diverses modalités d'intervention.

Points clés de la prise en charge pédopsychiatrique: psychothérapie individuelle, support éducatif à la famille, entretien avec les enseignants pour la gestion des particularités comportementales, thérapie psycho pharmacologique

La symptomatologie de notre patient a débuté à l'âge pré-pubère et a été caractérisée par des explosions de colère et par des comportements d'automutilation parfois accompagnés d'idées et d'intentions suicidaires. Suite à la sortie de l'hôpital, la prise en charge ambulatoire a été caractérisée dans un premier temps par des entretiens hebdomadaires avec le patient et par une thérapie pharmacologique (1 mg de Risperidone / jour).

Au cours de la prise en charge pédopsychiatrique, la nécessité d'un moment d'écoute et de soutien aux parents pour la gestion des manifestations d'agressivité du patient a émergé. D'après la littérature, les réactions agressives des sujets atteints du SPW sont principalement liées aux changements des activités quotidiennes et des routines. Dans notre cas, nous pouvons affirmer que la majeure partie des crises avaient lieu pour ces raisons. Rendre les parents conscients de ces caractéristiques et spécificités du patient leur a permis de préparer leur fils en anticipant les éventuels changements des activités quotidiennes. Ces interventions ont contribué à réduire la fréquence et la durée des crises au point d'arriver à des crises sporadiques, plus aisées à gérer.

Lors de la prise en charge, nous avons également été confronté à un autre aspect important, celui de la compromission des compétences sociales. Ces difficultés de socialisation associées à la rigidité mentale de notre patient sont considérées comme des traits autistiques que l'on peut rencontrer chez les sujets atteints du SPW, en particulier dans le sous-type génétique de la disomie uniparentale.

Un aspect intéressant dans le cas de notre patient, est l'absence d'hyperphagie qui, comme l'indique la littérature, peut être simplement due à l'absence de cette caractéristique (comme pour 2% de la population des sujets atteints du SPW) ou bien au fait que celle-ci soit contrôlée par les interventions éducatives effectuées par les parents et par les opérateurs. En ce qui concerne les habitudes alimentaires, on repère toutefois chez notre patient une tendance à préférer les aliments sucrés et à haut contenu de carbohydrates, associée à une forte voracité et une grande vitesse d'absorption des repas.

En ce qui concerne les comportements répétitifs non associés à l'alimentation, notre patient manifeste un comportement obsessionnel caractérisé par la nécessité constante de poser des questions et de recevoir des informations concernant ses activités quotidiennes. Comme le rapporte la littérature, ce comportement est à attribuer à la nécessité de créer une prédictibilité de ce qui arrivera durant la journée. Malgré le caractère envahissant de ces comportements répétitifs, des compulsions ou d'autres symptômes qui pourraient justifier un diagnostic de trouble obsessionnel compulsif n'ont jamais été repérés.

Au sujet des troubles de l'humeur, celle-ci a toujours été légèrement dépressive sans pour autant que l'on puisse repérer une symptomatologie dépressive satisfaisant les critères de diagnostic nécessaires.

Durant toute la prise en charge, il n'a pas été possible de mettre en évidence des altérations de la perception ou des troubles de la pensée, ou d'importantes altérations de l'examen de réalité ou autres symptômes pouvant représenter la symptomatologie d'un épisode psychotique.

La prise en charge psychothérapeutique régulière ; hebdomadaire dans un premier temps puis bi-hebdomadaire dans un second ; a permis au patient d'apprendre à reconnaître ses émotions propres et pouvoir verbaliser celles-ci à ses parents qui, au travers d'entretiens éducatifs centrés sur la parentalité, ont reçu les instruments nécessaires au soutien de leur enfant dans l'expression de son mal-être.

Finalement, les rencontres régulières avec le personnel enseignant nous ont permis de créer, dans un environnement scolaire, une structure qui favorise la sérénité du patient au sein de la classe et qui l'aide à interagir avec ses compagnons.

Une prise en charge intense et centrée sur les aspects psychiatriques et comportementaux spécifiques au SPW a permis de créer un support et un parcours pour notre jeune patient qui lui permettront d'entreprendre un cheminement serein et stable vers les années futures, la période fondamentale de l'entrée dans l'adolescence et la vie adulte.

BIBLIOGRAPHIE

Kerry Allen, Managing Prader-Willi syndrome in families: An embodied exploration, Social Science & Medicine, Volume 72, Issue 4, February 2011, Pages 460-468

Roja Motaghebi, Elizabeth G. Lipman, Jeannette E. Hogg, Paul J. Christos, Maria G. Vogiatzi, Moris A. Angulo, Psychiatric adverse effects of rimonabant in adults with Prader Willi syndrome, European Journal of Medical Genetics, Volume 54, Issue 1, January-February 2011, Pages 14-18

Margje Sinnema, Marian A. Maaskant, Henny M.J. van Schrojenstein Lantman-de Valk, Harm Boer, Leopold M.G. Curfs, Constance T.R.M. Schrandt-Stumpel, The use of medical care and the prevalence of serious illness in an adult Prader-Willi syndrome cohort, European Journal of Medical Genetics, Volume 56, Issue 8, August 2013, Pages 397-403

Margje Sinnema, Harm Boer, Philippe Collin, Marian A. Maaskant, Kees E.P. van Roozendaal, Constance T.R.M. Schrandt-Stumpel, Leopold M.G. Curfs, Psychiatric illness in a cohort of adults with Prader-Willi syndrome, Research in Developmental Disabilities, Volume 32, Issue 5, September-October 2011, Pages 1729-1735

Scott S. Hall, Kristin M. Hustyi, Clara Chui, Jennifer L. Hammond, Experimental functional analysis of severe skin-picking behavior in Prader-Willi syndrome, Research in Developmental Disabilities, Volume 35, Issue 10, October 2014, Pages 2284-2292

CONTACTS

Organizzazione Sociopsichiatrica Cantonale (OSC) - Servizio Medico Psicologico (SMP) Locarno

Via G. A. Orelli, 19

6600 Locarno, Tessin

domenico.didiano@ti.ch