

Maithé Tauber, cheffe du pôle de pédiatrie à l'hôpital de Toulouse, est une spécialiste mondiale du syndrome de Prader-Willi. Elle revient sur l'année 1999 qui a marqué un tournant dans son approche de cette maladie génétique rare qui entraîne obésité grave et troubles du comportement.

Dans les années 1990, en tant que pédiatre endocrinologue, donc spécialiste des troubles de la croissance et de l'obésité, je voyais souvent des enfants qui souffraient du syndrome de Prader-Willi (SPW). Nous connaissions son origine génétique et nous disposions d'un test diagnostique depuis 1988. Mais, les malades n'étaient diagnostiqués qu'à partir de l'âge de 10 ans. Je me suis donc dit qu'on pouvait faire quelque chose avant. Avec une étudiante et l'association Prader-Willi France (PWF), nous avons lancé une étude rétrospective pour savoir comment les patients avaient été, nourrissons. Nous avons alors découvert que 90 % d'entre eux étaient passés en néonatalogie car il s'agissait de bébés hypotoniques, donc sans tonus musculaire, qui avaient des problèmes de succion. Devant ces résultats, en 1999, je suis intervenue 10 minutes durant une pause au congrès de la Société française de recherche de néonatalogie. J'ai indiqué à tous les participants qu'en cas d'hypotonie et de troubles de la succion, il fallait penser au SPW. Et dès que je croisais un néonatalogue, je lui en parlais. Cette même année, avec le conseil scientifique de l'association PWF, nous avons rencontré Denise Thuilleaux, psychiatre à l'hôpital Marin de Hendaye, afin de mettre en place une unité pour les patients adultes. Tandis qu'à cette période, **Françoise Muscatelli** de Marseille développait un modèle murin de la maladie chez lequel elle avait noté une baisse des neurones qui produisent une hormone, l'ocytocine 🧪. Je n'ai alors eu de cesse d'avoir une approche multidisciplinaire grâce à laquelle nous avons fait des

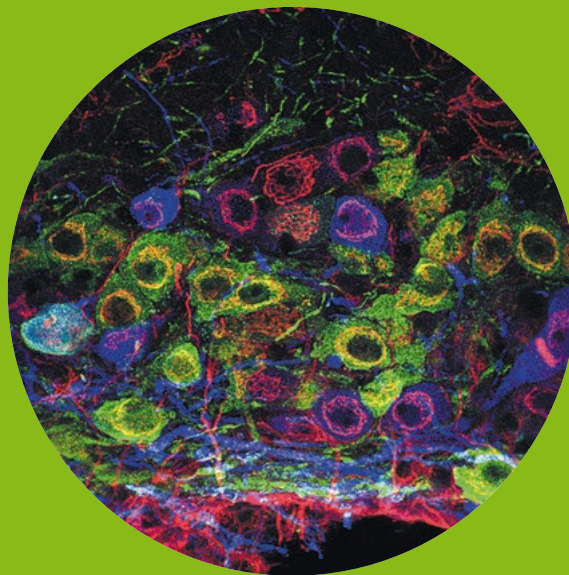
« En 1999, je suis intervenue 10 minutes durant une pause au congrès de la Société française de recherche de néonatalogie... »



© Inserm/François Galinet

Maithé Tauber

unité 1043 Inserm/CNRS -
Université de Toulouse,
Centre de physiopathologie
Toulouse Purpan



© Inserm/Gérard Alonso

📍 En bleu, neurones à ocytocine

avancées importantes. Aujourd'hui, le diagnostic est fait en France à 17 jours de vie. En outre, nous avons pu lier les troubles du comportement alimentaire précoces et ceux du comportement social à une anomalie du système

ocytocinergique. Enfin, nous allons mener un cinquième essai clinique d'un traitement à base d'ocytocine afin de confirmer les résultats positifs obtenus auparavant.

Propos recueillis par **Françoise Dupuy Maury**

Françoise Muscatelli : unité 901 Inserm - Aix-Marseille Université, Institut de neurobiologie de la méditerranée

🧪 **Ocytocine**. Hormone sécrétée dans le cerveau par l'hypophyse et impliquée dans la reproduction

www.prader-willi.fr