

ALERTES MEDICALES CHEZ UN/E PATIENT/E PRESENTANT UN SYNDROME DE PRADER-WILLI

01/2020

COMPTE-TENU DES POINTS SUIVANTS :

- La plus grande prudence est requise chez un enfant PWS présentant une infection respiratoire même banale. Pour les plus petits (<2 ans), considérer la nécessité d'une surveillance hospitalière sous monitoring pendant 24H. Le syndrome d'apnées obstructives du sommeil, la salive épaisse, la cyphoscoliose ou l'hypertrophie adénoïdienne, associée à des voies aériennes supérieures étroites, l'obésité, l'hypotonie des muscles respiratoires mettent rapidement l'enfant en difficulté lors d'une infection respiratoire banale.
- Les patients PWS ne font pas toujours de la fièvre: on peut avoir une infection sévère même sans température.
- Une perturbation de la sensation de soif majore le risque de déshydratation.
- Ils peuvent présenter une hyponatrémie de dilution (mécanisme peu connu) dès lors, toute altération de la conscience avec vomissement doit faire réaliser, outre la prise en charge nécessaire, un ionogramme.
- Ils sont très sensibles aux médicaments (en particulier les psychotropes/sédatifs), ce qui justifie l'utilisation de posologies de départ plus faibles. Les benzodiazépines sont contre-indiquées!
- Ils peuvent également faire des fausses routes (trouble de la déglutition) sévères dues à leur voracité (8 % de décès) et des ruptures gastriques (2 % des décès) dans un accès boulimique; risque d'intoxication dû à l'ingestion possible de produits insalubres ou toxiques.
- Il existe souvent une perception faible voire très faible de la douleur.
- L'impossibilité de vomir souvent retrouvée chez ces patients peut compliquer ou retarder le diagnostic d'un tableau digestif aigu. Des vomissements (ce qui est inhabituel chez l'enfant PWS) doit faire craindre une urgence vitale (abdomen aigu) ou une décompensation sur le plan psychiatrique (psychose).
- Une insuffisance en cortisol, particulièrement en cas de stress, a été décrite chez certains patients.

Le médecin ne peut :

- se baser sur la fièvre ou la douleur
- faire confiance à l'anamnèse et l'examen corporel

C'est la raison pour laquelle il faut :

- considérer les inquiétudes des parents/proches (*soignants*) comme opinion d'experts
- considérer rapidement une hospitalisation pour surveillance en cas d'infection des voies aériennes
- faire plus rapidement des examens supplémentaires
- considérer des vomissements/un appétit diminué comme un symptôme d'alarme
- être prudent lors de l'administration de psychotropes/sédatifs
- considérer l'administration d'une dose de stress d'hydrocortisone (50 mg/m²/j en IM/IV).

SURVEILLANCE PARTICULIERE LORS D'UNE CHIRURGIE / ANESTHESIE

- S'assurer de l'observance du jeûne préopératoire (cherche à se procurer de la nourriture en cachette, risque de syndromes d'inhalation à l'induction anesthésique). Contrôler l'accès à la nourriture en pré et postopératoire.
- L'abord veineux peut rester difficile même sans obésité.
- Il existe une instabilité du système neuro-végétatif qui peut se manifester pendant l'intervention par une hypotension, des troubles respiratoires (réponse physiologique anormale à l'hypercapnie et à l'hypoxie) ou digestifs (Iléus gastrique, occlusion fonctionnelle) – attention aux antalgiques à base de codéine ou de morphine qui augmentent la constipation.
- Le risque anesthésique est a priori plus important chez ces patients qui peuvent présenter des complications respiratoires (spasmes laryngés à l'intubation, salive épaisse, scoliose avec diminution de la fonction pulmonaire, risque d'apnées ou d'hypoventilation post-anesthésie) et un risque thromboembolique majoré dû à l'obésité. Les patients atteints du PWS doivent être surveillés avec un monitoring en hospitalisation pendant les 24 premières heures au minimum (pas d'hospiday).
- Le seuil de la douleur peut être élevé, ce qui peut entraîner un retard de diagnostic des complications postopératoires.

D'autres signes doivent attirer l'attention comme l'absence de mouvements, le refus de communiquer, des gémissements, un changement de comportement, une raideur, une agitation, une tachycardie, des anomalies de la tension artérielle, une désaturation en oxygène.

- Du fait de la fréquence des grattages, la cicatrisation peut être retardée et/ou compliquée par des surinfections.

Il est recommandé d'administrer un bolus d'hydrocortisone à l'induction de l'anesthésie (vu la possible insuffisance en cortisol).

PROPOSITION DE SUIVI AMBULATOIRE APRES HOSPITALISATION OU CONTACT AUX CUSL

. Consultation multidisciplinaire pour les patients atteints du syndrome de PWS: Mme Segers 02/7641370

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

- <https://www.ipwso.org/medical-professionals>
- Prader-Willi syndrome: A model for understanding the ghrelin system. Tauber M, Coupaye M, Diene G, Molinas C, Valette M, Beauloye V. *J Neuroendocrinol.* 2019 Jul;31(7):e12728. doi: 10.1111/jne.12728. Epub 2019 May 23. Review.
- High unacylated ghrelin levels support the concept of anorexia in infants with prader-willi syndrome. Beauloye V, Diene G, Kuppens R, Zech F, Winandy C, Molinas C, Faye S, Kieffer I, Beckers D, Nergårdh R, Hauffa B, Derycke C, Delhanty P, Hokken-Koelega A, Tauber M. *Orphanet J Rare Dis.* 2016 May 4;11(1):56.
- Evaluation of the hypothalamic-pituitary-adrenal axis and its relationship with central respiratory dysfunction in children with Prader-Willi syndrome. Beauloye V, Dhondt K, Buysse W, Nyakasane A, Zech F, De Schepper J, Van Aken S, De Waele K, Craen M, Gies I, Francois I, Beckers D, Desloovere A, Francois G, Cools M. *Orphanet J Rare Dis.* 2015 Sep 2;10:106. doi: 10.1186/s13023-015-0312-z.
- Growth Hormone Research Society workshop summary: consensus guidelines for recombinant human growth hormone therapy in Prader-Willi syndrome. Deal CL, Tony M, Höybye C, Allen DB, Tauber M, Christiansen JS; 2011 Growth Hormone in Prader-Willi Syndrome Clinical Care Guidelines Workshop Participants (BeauloyeV). *J Clin Endocrinol Metab.* 2013 Jun;98(6):E1072-87. doi: 10.1210/jc.2012-3888. Epub 2013 Mar 29.

