

# Centre de compétence Prader-Willi de Lorraine

Pr Bruno LEHEUP

Service de Médecine Infantile III et Génétique Clinique

Pôle enfants

CHU de Nancy



# Objectifs du Plan Maladies Rares 2005-2008

- Mieux connaître l' épidémiologie des maladies rares
- Reconnaître la spécificité des maladies rares
- Développer une information pour les professionnels de santé et le grand public
- Former les professionnels de santé à mieux identifier les maladies rares
- Organiser le dépistage et l' accès aux tests diagnostiques

# Objectifs du Plan Maladies Rares 2005-2008

- Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques
- Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge
- Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins
- Répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement
- Promouvoir la recherche sur les maladies rares
- Développer des partenariats nationaux et européens

# Centres de Références Maladies Rares de Nancy

- Maladies Héritaires du Métabolisme
- Syndromes malformatifs et Anomalies du Développement
- Maladies Neuro-musculaires

# Syndrome de Prader Willi

- Une maladie rare
  - Incidence la naissance 1/8000-1/20000 aux Etats Unis, estimée en Europe à 1/30000
  - Prévalence au sein de la population 1/50000

# Syndrome de Prader Willi

- Centre de référence
  - Toulouse - Paris
- Centre de compétence
  - Nancy
    - Centre de Compétence « Enfant »
    - Centre de Compétence « Adulte »

# Objectifs du centre compétence

- Approche multidisciplinaire afin de faciliter le diagnostic précoce et la prise en charge optimale afin d'améliorer la qualité de vie, prévenir les complications et allonger la durée de vie

# Une sensibilisation au diagnostic

- D' un diagnostic sur l' association hypotonie - obésité
- A un diagnostic précoce dans le cadre de l' hypotonie
- La révolution moléculaire et la démarche néonatalogique permettent un diagnostic précoce

# Un diagnostic aussi ...

- Plus tard car révélation néonatale inconstante
  - Prise de poids en contraste d' une petite taille
  - Retard des acquisitions et démarche compulsive d' alimentation
  - Obésité - retard de puberté et particularités du comportement

# Le défaut du profil de méthylation biparental

- Absence du profil de méthylation paternelle
  - Délétion de la région 15q11-q13 paternelle : accidentelle
  - Disomie maternelle : accidentelle
  - Anomalie du centre d'empreinte : risque de récurrence familiale

# Génétique et encore

- Délétion
  - hypopigmentation
- Disomie maternelle
  - Augmentation du risque de psychose
  - Plus haut score verbal
  - Meilleure adaptabilité
- Pas de véritable intérêt dans l'organisation de la prise en charge

# Une annonce ...

- Comment organiser l'annonce
  - Une prise en charge sur le site de diagnostic
    - Une collaboration avec le centre de référence
    - Le projet de prise en charge
    - La place de l'aide psychologique
    - La place de l'association de parents

# Une prise en charge pédiatrique multidisciplinaire

- L' alimentation précoce
- Le développement moteur précoce
- L' éducation alimentaire, l' hyperphagie et l' obésité
- La prise en charge par l' hormone de croissance
- Les problèmes ventilatoires
- La scoliose
- La puberté

# La prise en charge nutritionnelle

- Phase 1: anorexie et troubles de la succion
  - 1a : succion difficile, amaigrissement
  - 1b : poids stable
- Phase 2 : à partir de 18-36 mois : prise de poids
  - 2a: consommation stable
  - 2b : augmentation de la consommation
- Phase 3 : à partir de 3 ans à 15 ans : troubles du comportement alimentaire
- Phase 4 : au delà de 30 ans : relative réduction des troubles du comportement

# La prise en charge nutritionnelle

- Place de la prise en charge diététique
- Soutien familial : éducation et contrainte
- Interférence avec la prise en charge par l'hormone de croissance

# La place de l' hormone de croissance

- Le déficit fonctionnel hypothalamique
- L' efficacité sur la croissance en hauteur
- L' effet métabolique sur la masse maigre
- L' interférence avec le profil pondéral
- L' optimisation de la date de mise en place : début ultra-précoce vers 6-12 mois

# Les troubles ventilatoires

- Apnées obstructives : obésité, sécrétion salivaire, hypertrophie des végétations et des amygdales
- Apnées centrales
- Importance du dépistage systématique : polygraphie
- Prévention des complications par la ventilation non invasive

# Les autres éléments

- La prise en charge de l'éducation spécialisée
- La prise en charge psycho-comportementale

# Le centre de compétence pédiatrique

- Les spécialistes impliqués:
  - Pédiatres orientés vers la néonatalogie, l'endocrinologie, la neurologie, la pneumologie, la gastro-entérologie
  - Médecins de médecine physique et rééducation, chirurgien orthopédiste
  - Odontologiste
  - Diététicien, Psychologue, Orthophoniste (praxie buccale), kinésithérapeute
  - Assistant social

# La transition vers l'âge adulte

- Relais assuré par le centre de compétence Adulte du CHU de Nancy