

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 Héréditaires 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