

Le syndrome de Prader-Willi (SPW)

Quelques données médicales que parents et accompagnants de personnes porteuses du SPW (personnes PW) doivent connaître

1. Hospitalisation

- A. Chirurgie et anesthésie
- B. Surveillance postopératoire
- C. Accès à la nourriture pendant une hospitalisation

2. Troubles du comportement alimentaire - Poids

3. Complications liées à l'obésité et au syndrome de PW

- A. Complications respiratoires
- B. Complications cardiaques

4. Pathologies liées au SPW

- A. Scoliose et troubles orthopédiques
- B. Troubles digestifs
- C. Déficits endocriniens
 - a) Hypogonadisme (déficit en hormones sexuelles)
 - b) Déficit en hormone de croissance (GH) :
 - c) Hypothyroïdie
 - d) Insuffisance surrénalienne
 - e) Fragilité osseuse
- D. Problèmes psychiatriques

5. Autres particularités du SPW

- A. Dents
- B. Douleur
- C. Régulation de la température
- D. Lésions de grattage
- E. Troubles de la Soif
- F. Réactions aux médicaments
- G. Troubles circulatoires et problèmes de jambes
- H. Intoxications

Le syndrome de Prader-Willi - quelques données médicales

1. Hospitalisation

A. Chirurgie et anesthésie

Toute prise en charge anesthésique chez une personne porteuse du SPW doit tenir compte de quelques particularités du syndrome et de la présence d'une obésité parfois sévère.

La prévention de la maladie thromboembolique (phlébite, embolie pulmonaire) est recommandée chez l'adulte (bas de contention, anticoagulants à doses préventives).

Il faut s'assurer de l'observance du jeûne préopératoire, la personne PW ayant du mal à rester à jeun va chercher à se procurer de la nourriture en cachette (des syndromes d'inhalation à l'induction anesthésique ont été décrits).

En fonction de l'atteinte respiratoire (voir chapitre consacré) qui doit être explorée en préopératoire, une ventilation non invasive (sans intubation ou trachéotomie) doit être discutée. L'abord veineux peut rester difficile même sans obésité.

Les personnes PW peuvent présenter des réactions inhabituelles aux anesthésiques, en particulier une grande sensibilité aux analgésiques (antidouleurs) et sédatifs, ce qui peut occasionner par exemple des réponses trop prolongées. Une adaptation des doses administrées peut donc être nécessaire. Il existe une instabilité du système neuro-végétatif qui peut se manifester pendant l'intervention par une hypotension, des troubles respiratoires ou digestifs.

B. Surveillance postopératoire

Le risque de complications postopératoires semble plus élevé chez les patients PW. Les causes peuvent être les suivantes :

- Difficultés et/ou complications à l'intubation : oropharynx étroit (passage de l'air), sécrétions épaisses
- Complications respiratoires plus fréquentes
 - o Réponse physiologique anormale à l'hypercapnie (trop de CO₂ dans le sang) et à l'hypoxie (insuffisance d'O₂ dans le sang) : nécessité de ventiler en post opératoire en prévention
 - o Hypotonie favorisant l'encombrement
 - o Obésité
 - o Scoliose avec diminution de la fonction pulmonaire
 - o Réponse excessive aux sédatifs
 - o Risque de fausse-route
 - o Apnées centrales ou obstructives
- Thromboses veineuses profondes et risque embolique
- Complications digestives : Iléus gastrique (obstruction, occlusion fonctionnelle) - attention aux antalgiques à base de codéine ou de morphine qui augmentent la constipation
- Retard de diagnostic car ressenti de la douleur diminué et symptômes mal exprimés

L'analgésie (soulagement de la douleur) postopératoire doit être guidée par les échelles d'évaluation de la douleur, mais qui doivent être analysées avec prudence étant donné un seuil de tolérance à la douleur anormalement plus élevé.

De plus, les troubles de la communication peuvent altérer l'évaluation de la douleur.

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 (accélération de la fréquence du rythme cardiaque), des anomalies de la tension artérielle, une désaturation en oxygène.

La surveillance postopératoire doit donc être renforcée par rapport à une surveillance habituelle (la chirurgie en ambulatoire n'est pas conseillée).

C. Accès à la nourriture pendant une hospitalisation

L'hospitalisation d'un patient PW demande des procédures d'accompagnement particulières tenant compte des risques de crises et du suivi du traitement habituel. Par exemple, il est crucial que les équipes soient alertées sur l'obligation de contrôler la nourriture et l'accès à la nourriture et de ne pas autoriser le patient à déroger de son planning de repas. Il faut mettre en place une surveillance pour empêcher l'accès aux cuisines et offices de préparation des repas.

2. Troubles du comportement alimentaire - Poids

Une préoccupation prégnante pour la nourriture avec une conduite addictive peut conduire à une prise de poids qui peut être très rapide. Ce trouble est constant et son intensité est fonction de l'état psychologique.

La personne avec un SPW est très habile pour se procurer de la nourriture lorsque celle-ci est accessible. Les personnes qui arrivent à avoir et à conserver un poids correct le doivent à un cadre de leur repas et de leur consommation alimentaire. Il n'y a pas aujourd'hui d'autonomie alimentaire possible dans le SPW. Les recherches sur les traitements ciblent en priorité ce trouble du comportement alimentaire.

En plus de l'hyperphagie, les personnes PW ont une diminution de la dépense énergétique. Ceci est lié à une masse maigre musculaire plus faible. Pour éviter l'obésité et la morbidité qui y est liée (diabète, problèmes respiratoires et cardiaques ...), une personne avec PW doit avoir un apport calorique adapté et un exercice physique régulier pour éviter une prise de poids excessive. Un suivi par une diététicienne doit être mis en place dès la naissance.

Les médicaments amaigrissants de même que toutes les techniques de chirurgie bariatrique ou procédures pour perdre du poids sont actuellement contre indiquées, sauf cas exceptionnel, chez les personnes porteuses du SPW.

Lorsqu'une obésité s'installe, la personne avec SPW est à risque de développer un diabète de type 2, une dyslipidémie (anomalie du taux de graisses dans le sang), une hypertension artérielle, une stéatohépatite (graisse et inflammation dans le foie). Le type de traitement, les objectifs thérapeutiques et la surveillance ne sont pas différents dans le SPW de ceux suivis dans la population générale. L'observance de la prise médicamenteuse (comprimés ou injections) doit être prise en compte.

3. Complications liées à l'obésité et au syndrome de PW

A. Complications respiratoires

Les personnes PW sont des sujets à risque de difficultés respiratoires, en raison de l'hypotonie des muscles respiratoires et du risque d'apnées du sommeil. Les complications respiratoires représentent la première cause de décès.

En cas de ronflement important, quelque soit l'âge, la présence d'un syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS) doit être recherchée. Ce syndrome se manifeste par des « pauses » respiratoires inconscientes pendant la nuit, qui altèrent la qualité du sommeil en interrompant constamment les cycles de repos. Le SAOS n'est pas toujours corrélé à l'IMC (Index de Masse Corporelle). Les conséquences peuvent être une fatigabilité, une somnolence diurne excessive, ou des céphalées (maux de tête). Une ventilation nocturne non invasive peut être indiquée chez les personnes avec SAOS.

Indépendamment des apnées obstructives, le SPW est associé fréquemment à des anomalies du sommeil type narcolepsie (trouble du sommeil) d'origine centrale qui entraîne une somnolence diurne, une fatigue, des troubles de la mémoire et de la concentration. Une polysomnographie réalisée dans un centre du sommeil est indiquée chez les personnes PW pour enregistrer les différentes phases de sommeil, y compris le temps d'endormissement dans la journée et évaluer les apnées et la désaturation en oxygène. Elle doit être réalisée au moins une fois, puis en fonction des symptômes.

En cas d'infection, le risque de décompensation respiratoire est important et peut rapidement devenir fatal, d'où la nécessité de protéger les personnes par les vaccins de la grippe saisonnière, du

pneumocoque et de ne pas négliger toutes les infections pulmonaires en traitant par antibiotique dès que nécessaire.

B. Complications cardiaques

Une insuffisance cardiaque droite liée à une hypertension pulmonaire peut être rapportée dans le SPW. L'hypertension pulmonaire est expliquée par l'insuffisance respiratoire chronique restrictive secondaire à la déformation thoracique des scolioses évoluées non traitées, et des cyphoses.

4. Pathologies liées au SPW

A. Scoliose et troubles orthopédiques

On observe un risque plus élevé de scoliose chez les enfants porteurs d'un syndrome de Prader-Willi (environ 5 fois plus fréquentes que dans la population générale). Certains enfants développeront une déviation grave ou importante de la colonne vertébrale nécessitant un corset ou une chirurgie. Plus tôt la scoliose sera détectée, meilleurs seront les résultats du corset ou de la chirurgie. La cyphose complique souvent la scoliose chez les patients obèses.

Le traitement par hormone de croissance n'est pas une contre-indication et n'aggrave ni n'induit les scolioses.

Une surveillance rapprochée de la statique vertébrale (chez tous les patients porteurs d'un syndrome de Prader Willi, traités ou non par GH), doit être systématiquement effectuée.

D'autres troubles musculo-squelettiques comme la luxation des hanches, les entorses de cheville, les fractures, sont plus fréquents. La prise en charge de ces patients au plan orthopédique est indispensable et doit se faire en lien avec une équipe spécialisée dans le SPW.

B. Troubles digestifs

Il semble exister une fragilité du tractus digestif chez les personnes PW qui par exemple vomissent très rarement. Les médicaments émétiques (provoquant le vomissement) sont inefficaces et peuvent être toxiques à doses répétées. Cet aspect particulier est un réel problème face à l'hyperphagie et l'ingestion possible de produits insalubres ou toxiques.

Il a été décrit des cas de rupture gastrique suite à de trop grandes ingestions d'aliments. Ainsi, la survenue de vomissements peut être le signe d'une urgence vitale (problème abdominal chirurgical par exemple).

De plus, une distension abdominale ou un ballonnement avec une gêne qui peut être modérée, des douleurs et/ou des vomissements peuvent être symptomatiques d'un trouble digestif grave avec risque de nécrose de la muqueuse intestinale pouvant mettre la vie en danger (situation rare mais plus commune dans le SPW que dans la population générale). Plus qu'une douleur localisée, il peut y avoir un ressenti général de mal-être. Une surveillance rapprochée est préconisée si un patient PW présente ces symptômes.

Les difficultés de déglutition sont souvent non détectées dans le SPW et les personnes sont des patients à risque de fausses routes et d'asphyxie.

En cas de suffocation, il est capital de connaître la manœuvre de Heimlich (geste de premiers secours permettant la libération des voies aériennes chez l'adulte et l'enfant de plus d'un an). Il faut aussi encourager les personnes porteuses du SPW à bien mâcher les aliments, bien les surveiller pendant les repas et leur apprendre à manger lentement, certaines le faisant spontanément.

Certaines personnes semblent avoir pris l'habitude de faire remonter le bol alimentaire pour le ruminer ensuite. Ce mérycisme peut être d'origine psychologique ou associé à un reflux gastro-oesophagien.

C. Déficits endocriniens

a) Hypogonadisme (déficit en hormones sexuelles)

Un hypogonadisme est présent dans les deux sexes dans le SPW avec un déficit le plus souvent partiel des hormones sexuelles, une puberté tardive et incomplète et une infertilité complète chez l'homme et très fréquente chez la femme. Il est recommandé de substituer les hormones sexuelles en défaut

(estrogènes+ progestérone chez la femme et testostérone chez l'homme) pour améliorer la masse musculaire et prévenir la déminéralisation osseuse.

b) Déficit en hormone de croissance (GH)

Le déficit en hormone de croissance doit être substitué précocement (avant 1 ou 2 ans) après un bilan hormonal, et respiratoire complet. Il est maintenu jusqu'à la fin de la croissance où une réévaluation est nécessaire pour savoir s'il faut continuer le traitement à l'âge adulte.

c) Hypothyroïdie

L'hypothyroïdie est une insuffisance en hormone thyroïdienne. L'hypothyroïdie est fréquente et doit être recherchée systématiquement. Elle doit être substituée par des comprimés d'hormones thyroïdiennes dont la posologie est régulièrement contrôlée par un bilan sanguin.

d) Insuffisance surrénalienne

Certains sujets porteurs du SPW peuvent présenter une insuffisance surrénalienne (manque de sécrétion de cortisol). Ceci peut favoriser des affections aiguës, une fragilité à l'effort et au stress par incapacité à adapter la sécrétion de cortisol aux situations de stress.

e) Fragilité osseuse

De nombreux sujets porteurs du SPW présentent une ostéopénie ou ostéoporose (diminution de la masse osseuse et altération de la microarchitecture osseuse) souvent diagnostiquée à l'adolescence ou à l'âge adulte. Cet état est dû au déficit en hormone de croissance et en hormones sexuelles et sans doute à une spécificité de la maladie. Depuis que le traitement par GH est mis en route très tôt et que le traitement pubertaire est démarré plus tôt et ajusté, les adolescents ne présentent pas ou très rarement une ostéoporose. Néanmoins le risque de fracture est plus élevé à tout âge dans le SPW. Une supplémentation en vitamine D après bilan biologique est souvent nécessaire à l'âge adulte.

D. Problèmes psychiatriques

Les psychotropes ont largement amélioré la vie de nombreuses personnes PW, mais tous ne répondent pas de façon identique à un même médicament et à un même dosage. Il est capital de bien savoir quand et comment utiliser les psychotropes ainsi que les particularités du syndrome qui peuvent interférer sur la réponse au médicament. Dans tous les cas, une prise en charge globale est indispensable et un allègement thérapeutique peut être régulièrement tenté.

5. Autres particularités du SPW

A. Dents

Les problèmes dentaires sont très répandus chez les personnes PW mais moindres qu'avant si on contrôle leur alimentation et leur hygiène dentaire. Ils sont favorisés par l'hyposalivation, une salive épaisse et une respiration souvent buccale. Une salive normale est légère et garde les dents propres alors qu'une salive épaisse colle aux dents et héberge les bactéries qui sont la cause de caries dentaires et de parodontopathies. Le brossage régulier des dents et la surveillance des dents (caries, usure) est capitale chez les personnes porteuses du SPW.

B. Douleur

Il existe souvent (pas toujours) une perception faible voire très faible de la douleur. Une personne PW peut ne pas se plaindre devant une infection grave et peut avoir des difficultés à localiser sa douleur en cas de fracture ou de douleurs dentaires par exemple. De légers changements dans le comportement doivent orienter vers une investigation médicale, tout particulièrement les douleurs abdominales et surtout en postopératoire ; ces douleurs pouvant être à l'origine de troubles de comportements inexpliqués.

C. Régulation de la température

Il est noté un dysfonctionnement des centres thermorégulateurs: ces personnes ont une mauvaise perception des températures extérieures, elles sont plus sujettes à l'hypothermie et n'élèvent souvent pas leur température centrale en cas d'infection. De ce fait, une infection même grave ne va pas

systématiquement entrainer une forte élévation de température, ce qui peut faire errer le diagnostic d'autant plus que les symptômes sont parfois très mal exprimés.

D. Lésions de grattage

Les plaies dues aux habitudes de grattage sont parfois très nombreuses et très visibles et peuvent se surinfecter. Elles sont un « baromètre » de l'anxiété. Elles peuvent aussi être localisées sur les muqueuses génitales et rectales et entrainer une anémie due aux saignements. Les tentatives de greffes cutanées se sont soldées par des échecs puisque les grattages persistent sur les greffons.

Le mieux est de protéger les zones de grattage, et d'accompagner la personne au moment des isolements nécessaires (toilette, douche, WC ...). Récompenses et punitions ne sont pas efficaces.

Les personnes PW se font facilement des bleus et présentent des ecchymoses du fait d'une fragilité vasculaire. Ceci peut malheureusement parfois conduire à des suspicions de maltraitance.

E. Troubles de la soif

Les personnes ayant un syndrome de Prader-Willi ne perçoivent pas la soif de manière adaptée (dysfonctionnement des centres de la soif). Ils ont besoin qu'on leur propose de l'eau (plate, pétillante aromatisée sans goût sucré). Y penser quand ils font de l'activité physique.

F. Réactions aux médicaments

Les personnes PW peuvent présenter parfois des réactions paradoxales aux posologies habituelles de médicaments. En particulier, il est conseillé d'être très prudent dans l'utilisation de médicaments sédatifs : des réponses prolongées ou excessives ont été rapportées.

G. Troubles circulatoires et problèmes de jambes

L'accumulation de graisse au niveau des jambes, ce d'autant qu'il existe une obésité, l'hypotonie musculaire, la fragilité des lymphatiques et des veines, entraine souvent chez les adultes des lipo-lymphoedèmes (« grosses jambes ») parfois responsables d'un handicap fonctionnel (difficultés à marcher). Ceci peut être aussi un facteur de risque d'infections comme un érysipèle (jambe rouge, inflammatoire, parfois douloureuse).

Pour prévenir l'œdème, il faut veiller à contrôler la prise de poids, pratiquer une activité physique régulière, favoriser le port de contention (bas de préférence sur mesure) et veiller à une hygiène rigoureuse (notamment des pieds, entre les orteils) en traitant les plaies et les mycoses (infections par des champignons). Un examen régulier des pieds et des jambes doit être réalisé par l'entourage, ainsi que lors des examens médicaux.

H. Intoxications

La prévalence d'intoxications est plus élevée chez les personnes PW que chez les personnes non porteuses du syndrome. Il peut s'agir de consommation de produits toxiques ou de produits non toxiques mais consommés en grandes quantités et très rapidement. Les troubles de comportement alimentaire, les déficits cognitifs, et l'impulsivité, sont corrélés à cette prévalence plus haute. Les médicaments, l'alcool, les substances toxiques doivent être mises à l'abri (enfermés à clé).

Si l'enfant ou l'adulte recherche activement tout ce qui peut être ingéré, la fermeture des placards à clé est nécessaire.

La survenue d'une intoxication par l'eau est souvent liée à l'usage de certains médicaments ayant un effet antidiurétique, ou d'une possible difficulté liée au syndrome d'éliminer une surcharge en eau ou tout simplement à une consommation excessive d'eau, comme un comportement de remplissage (potomanie).