

## **Données médicales importantes sur le syndrome de Prader-Willi**

*(Document de consensus approuvé par le Conseil consultatif clinique et scientifique de l'IPWSO en janvier 2022.)*

**Compréhension et langage:** Les patients avec un SPW peuvent donner l'impression qu'ils comprennent tout ce qui leur est dit, même quand ce n'est pas le cas. Donnez des instructions claires et simples, répétez les points importants et laissez-leur le temps de comprendre. L'auto-déclaration des problèmes de santé peut être sous-estimée ou exagérée, et certains ont du mal à exprimer leurs besoins en matière de santé. Les soignants accompagnant le patient peuvent aider en fournissant ou en interprétant les informations.

**Santé mentale:** Les personnes avec un SPW peuvent avoir des comportements problématiques, tels que des colères ou débordement émotionnels, et peuvent également développer une maladie mentale qui peut être d'apparition soudaine et être associée à des croyances et des expériences mentales anormales et à de la confusion mentale. Une évaluation somatique et psychiatrique peut être indiquée pour arriver à un diagnostic dans de telles circonstances.

**Anomalies de température:** L'hyper- et l'hypothermie peuvent être présentes sans cause évidente et lors de maladies graves et mineures et lors d'interventions nécessitant une anesthésie. La fièvre peut être absente malgré une infection grave. L'hyperthermie maligne n'est pas un risque connu d'anesthésie pour les patients avec un SPW.

**Insensibilité à la douleur:** L'absence de perception typique de la douleur est courante et peut masquer la présence d'une infection, d'une blessure ou de fractures. Les patients peuvent ne pas se plaindre de douleur jusqu'à ce que celle-ci soit sévère, et ils peuvent avoir des difficultés à localiser la douleur. Toute plainte de douleur doit être prise au sérieux.

**Hyperphagie:** Les patients doivent être constamment surveillés pour empêcher le libre accès à la nourriture. En l'absence de surveillance, ils peuvent se procurer de la nourriture, ce qui peut entraîner une ingestion rapide et un étouffement ou fausse-route mortelle ; la recherche de nourriture jetée et avariée peut se produire. La dysphagie (déglutition dysfonctionnelle, trouble de la déglutition) est présente de façon constante et peut contribuer à des fausses-routes avec des signes cliniques aigus et des fausses-routes silencieuses.

**Vomissement:** Les vomissements sont rares. La présence de vomissements et/ou de perte d'appétit peut signaler une maladie potentiellement mortelle et peut justifier un traitement immédiat. Lorsque la provocation d'un vomissement est envisagée, comme après une hyperphagie ou l'ingestion d'aliments non cuits ou avariés, les émétiques (vomitifs) sont généralement inefficaces et des doses répétées peuvent provoquer une toxicité. Au lieu de cela, une sonde nasogastrique doit être utilisée pour la décompression de l'estomac.

**Maladie gastrique grave:** Une distension abdominale, des ballonnements, des douleurs et des vomissements peuvent être des signes d'inflammation ou de nécrose gastrique potentiellement mortelles. Il peut y avoir un sentiment général de malaise. Les patients présentant ces symptômes doivent être évalués par un professionnel de santé en urgence et peuvent devoir être hospitalisés. Une imagerie radiographique et éventuellement une intervention chirurgicale d'urgence peuvent être nécessaires. Les médicaments anti diarrhéiques peuvent provoquer une distension colique sévère, une nécrose et une rupture et doivent être évités.

**Intoxication par l'eau - hyperhydratation:** L'intoxication par l'eau peut se produire soit avec l'utilisation de médicaments ayant des effets antidiurétiques, soit uniquement en raison d'un apport hydrique excessif. Un faible taux de sodium plasmatique est un élément du diagnostic.

**Problèmes respiratoires:** Les patients peuvent présenter un risque accru de problèmes respiratoires. L'hypotonie, la faiblesse des muscles thoraciques et l'apnée du sommeil (à la fois obstructive et centrale) sont parmi les facteurs de complication possibles. Un ronflement important nécessite une évaluation pour l'apnée obstructive du sommeil.

**Réactions indésirables aux médicaments:** Les personnes atteintes du SPW peuvent avoir des réactions inhabituelles aux doses habituelles de médicaments. Soyez extrêmement prudents lorsque vous donnez des médicaments, en particulier ceux qui peuvent provoquer une sédation ; des réponses prolongées et exagérées ont été signalées. La présence d'obésité peut également affecter le dosage approprié.

**Lésions cutanées et ecchymoses:** Les grattages sont couramment observés dans le SPW, et des plaies ouvertes causées par ces grattages peuvent être apparentes, entraînant parfois des infections graves. Les personnes atteintes du SPW ont également tendance à avoir facilement des ecchymoses. L'apparition de telles blessures et contusions peut conduire à tort à des soupçons de violence physique.

*Remerciements: Ce texte, édité par l'IPWSO s'appuie sur un document initial réalisé par le "Consensus Care" UK.*