



:: Syndrome de Prader-Willi

Synonymes :

Syndrome de Prader-Labhart-Willi, syndrome de Willi-Prader

Définition :

Le syndrome de Prader-Willi est une maladie génétique rare, caractérisée par un trouble du développement associé à un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire. Il se manifeste par une hypotonie néonatale avec troubles de la succion-déglutition, une obésité précoce avec hyperphagie et défaut de satiété, des dysfonctionnements endocriniens, un déficit cognitif, des troubles du comportement et de la compréhension sociale et, dans certains cas, des tableaux psychiatriques.

Pour en savoir plus :

[Consulter la fiche Orphanet](#)

| Menu | |
|--|---|
| Fiche de régulation SAMU | Recommandations pour les urgences hospitalières |
| Synonymes | Problématiques en urgence |
| Mécanismes | Recommandations en urgence |
| Risques particuliers en urgence | Orientation |
| Traitements fréquemment prescrits au long cours | Interactions médicamenteuses |
| Pièges | Anesthésie |
| Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière | Mesures préventives à prendre |
| En savoir plus | Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation |
| | Don d'organes |
| | Numéros en cas d'urgence |
| | Ressources documentaires |

Fiche de régulation SAMU

Appel pour un patient atteint du Syndrome de Prader-Willi

Synonymes

- ▶ syndrome de Prader-Labhart-Willi, syndrome de Willi-Prader

Mécanismes

- ▶ dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire entraînant hypotonie, obésité avec hyperphagie, dysfonctionnements endocriniens, déficits cognitifs, troubles du comportement

Risques particuliers en urgence

- ▶ hypoventilation
- ▶ embolie pulmonaire
- ▶ troubles psychiatriques : réaction de colère face à une frustration

Traitements fréquemment prescrits au long cours

- ▶ pas de particularité

Pièges

- ▶ fièvre sans infection, infection sans fièvre

Particularités de la prise en charge médicale pré-hospitalière

- ▶ se méfier des médicaments dépresseurs respiratoires (benzodiazépines par ex.)

En savoir plus

- ▶ centre de référence du syndrome de Prader-Willi : 05 34 55 86 98 (CHU de Toulouse)
- ▶ www.orphanet-urgences.fr

Fiche pour les urgences hospitalières

Problématiques en urgence

- ▶ Troubles organiques :
 - 1) [Insuffisance respiratoire aiguë](#)
 - 2) [Douleurs thoraciques](#)
 - 3) [Douleurs digestives avec ou sans vomissements](#)
 - 4) [Fièvre](#)
 - 5) [Phlébite](#)
 - 6) [Traumatologie](#)
- ▶ Troubles psychiatriques :
 - 7) [Épisode comportemental aigu en lien avec la réalité](#) (exemple : réaction de colère face à une situation de frustration)
 - 8) [Manifestations de type psychotique](#)

Recommandations en urgence

1. Insuffisance respiratoire aiguë

▶ Mesures diagnostiques en urgence

L'épisode aigu peut être en lien avec :

- un épisode d'hypoventilation
- une apnée du sommeil
- une infection (grippe en l'absence de vaccination)
- une pneumopathie de déglutition
- une embolie pulmonaire

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Conduite à tenir habituelle

2. Douleurs thoraciques

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- **Envisager le diagnostic d'embolie pulmonaire** en cas de douleur thoracique brutale avec polypnée

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Conduite à tenir habituelle

3. Douleurs digestives avec ou sans vomissements

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- si vomissements, envisager une occlusion intestinale
- si nausées avec malaise et impossibilité de vomir, évoquer la possibilité d'un ulcère aigu hémorragique
- évoquer l'éventualité d'une rupture stomacale notamment dans les suites d'un épisode d'hyperphagie ou après prise d'anti-inflammatoires

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Conduite à tenir habituelle

4. Fièvre

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Le dysfonctionnement hypothalamique peut perturber la thermorégulation :
 - une température normale est possible en cas d'infection ;
 - à l'inverse, il existe des épisodes fébriles sans infection.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Conduite à tenir habituelle

5. Phlébite

▶ Mesures diagnostiques et thérapeutiques en urgence

Conduite à tenir habituelle en se souvenant que l'obésité majore le risque thrombo-embolique

6. Traumatologie

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Les malades peuvent éprouver des difficultés à ressentir ou exprimer leur douleur (élévation du seuil de la douleur).
- Une plainte modérée peut être un signe d'alerte d'une complication débutante.

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Protocoles habituels de traitement antalgique

7. Episode comportemental aigu en lien avec la réalité : état d'agitation

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Identifier l'origine de la crise (frustration, changement de programme...)

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Installer la personne au calme jusqu'à l'apaisement en maintenant une surveillance pour éviter les blessures
- Puis, avec l'aide de l'accompagnant, instaurer une écoute et un dialogue avec des mots simples, sans chercher à « raisonner » le malade.
- Si nécessaire, en prévention d'un passage à l'acte auto- ou hétéro-agressif :
 - utiliser les protocoles de sédation médicamenteuse habituels (hydroxyzine ou méprobamate)
 - contention physique en cas de nécessité absolue (et toujours en association à la sédation médicamenteuse)
- Après l'épisode, tenter d'identifier avec le malade et son aidant la cause du conflit et rechercher une solution concertée, ayant valeur de contrat

8. Manifestations de type psychotique

▶ Mesures diagnostiques en urgence

- Rechercher des éléments délirants de type hallucinations
- Perte de contact avec la réalité, état dissociatif aigu

▶ Mesures thérapeutiques immédiates

- Adopter la même stratégie comportementale qu'en cas d'agitation
- Instaurer immédiatement un traitement médicamenteux :
 - si un traitement psychotrope est en cours, augmenter les doses du produit sédatif utilisé
 - sinon, débiter un psychotrope à faible dose :
 - adulte : loxapine (Loxapac®) : 15 gouttes (=15 mg), *per os* ou cyamémazine 50 (Tercian®) : 1/2 amp (= 25 mg), IM ;
 - enfant : cyamémazine (Tercian®) : 5 gouttes (= 5 mg), *per os*

Orientation

- ▶ Où ?
dans le service spécialisé adapté à l'étiologie des troubles, soins intensifs ou réanimation selon l'état clinique
- ▶ Quand ?
en fonction de la gravité des troubles

Interactions médicamenteuses, contre-indications et précautions d'emploi

- ▶ Ne pas utiliser de benzodiazépines ou tout autre médicament déprimeur respiratoire
- ▶ Des réactions prolongées et/ou exacerbées peuvent être observées lors de la prise de certains médicaments en particulier les psychotropes

Anesthésie

- ▶ Réaliser l'intubation avec précaution (risque de spasme laryngé)
- ▶ Maintenir une surveillance respiratoire postopératoire monitorée au moins 24 heures (risque d'apnée ou d'hypoventilation)
- ▶ Prévenir les risques thromboemboliques liés à l'obésité

Mesures préventives

- ▶ Le dysfonctionnement hypothalamique peut perturber la thermorégulation et la sensation de soif :
 - savoir qu'une température normale est possible en cas d'infection
 - prévenir une déshydratation, notamment en cas de gastroentérite, de fièvre, ou de forte chaleur, en proposant des apports hydro-électrolytiques contrôlés
- ▶ Prise en compte des plaintes douloureuses modérées (élévation du seuil de douleur)
- ▶ Vaccination antigrippale annuelle à vérifier

Mesures thérapeutiques complémentaires et hospitalisation

- ▶ Les parents sont souvent les plus aptes à apprécier une aggravation de l'état général du patient, leur implication est essentielle dans la prise en charge en urgence.
- ▶ **En cas d'hospitalisation :**
 - protection gastrique à prévoir en cas de chirurgie ou autre stress aigu ou traitement par anti-inflammatoires
 - traitement par hydrocortisone (à dose substitutive de stress) si pathologie aiguë (ex. : grippe) du fait d'un possible déficit corticotrope
 - alimentation hypocalorique, adaptée aux habitudes du malade
 - supprimer l'accès à toute source de nourriture (réfectoire, office, distributeurs automatiques)
 - **favoriser l'accueil d'une personne proche du malade** (aidant) dans le service : chambre mère-enfant souhaitable
 - **maintenir un environnement calme et serein, surtout en urgence**
- ▶ **Informez la famille ainsi que le patient lui-même** de la prise en charge proposée et le déroulement des soins :
 - information ciblée et précise
 - la perception de la temporalité est altérée et anxiogène. Tout changement dans le planning des soins peut être mal vécu.

Don d'organes et de tissus

Dans l'état actuel des connaissances le don de certains organes et tissus peut être possible en fonction de l'évaluation de chaque cas. Pour une réponse adaptée, contacter le centre de référence ou l'Agence de la biomédecine.

▶ **Risque de transmission de la maladie :**

- Il n'y a pas de risque de transmission de la maladie par le don d'organes ou de tissus.

▶ **Risque particulier lié à la maladie ou au traitement :**

- La morbidité et la mortalité de ce syndrome sont essentiellement liées aux problèmes respiratoires (apnée du sommeil, pneumopathie de déglutition) chez l'enfant, et aux complications cardiovasculaires liées à l'obésité chez l'adulte (diabète, pathologie cardiaque et vasculaire).

▶ **Don d'organes :**

- Sous réserve d'une évaluation clinique et paraclinique des fonctions respiratoire et cardiovasculaire et en fonction de la balance bénéfice/risque pour le receveur, il n'y a pas de contre-indication à la greffe de cœur, poumons, foie et reins prélevés chez ces donneurs.
- Le pancréas fera l'objet d'une évaluation particulière et pourra être contre-indiqué du fait de la fréquence du diabète et de l'obésité chez l'adulte.

▶ **Don de tissus :**

- Sous réserve d'évaluation, le don de cornées, de vaisseaux et de valves cardiaques est possible.
- En raison de possibles lésions de grattage importantes en relation avec un prurit chronique et de possible lymphœdème, le don de peau peut être contre-indiqué.
- En cas d'ostéoporose de fréquence accrue dans cette pathologie, le don de tissu osseux peut être contre-indiqué.

Numéros en cas d'urgence

- ▶ Centre de référence du syndrome de Prader-Willi (Tél. : 05 34 55 86 98) et centres de compétences (liste sur site <http://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-reference-du-syndrome-de,892->)

Ressources documentaires

- ▶ Le site Orphanet : www.orpha.net rubrique syndrome de Prader-willi
- ▶ Le site du centre de référence <http://www.chu-toulouse.fr/-centre-de-reference-du-syndrome-de,892->
- ▶ Goldstone AP, Holland AJ, Hauffa BP, Hokken-Koelega AC, Tauber M: **Recommendations for the diagnosis and management of Prader-Willi syndrome.** *J Clin Endocrinol Metab* 2008, 93: 4183-97.
- ▶ Tauber M, Cavaillé J: **Le syndrome de Prader-Willi.** *Obésité* 2011, 6: 161-171.
- ▶ Tauber M, Diene G, Molinas C, Hébert M: **Review of 64 cases of death in children with Prader-Willi syndrome (PWS).** *Am J Med Genet* 2008, 146: 881-7.
- ▶ Stevenson DA, Heinemann J, Angulo M, Butler MG, Loker J, Rupe N, Kendell P, Cassidy SB, Scheimann A: **Gastric rupture and necrosis in Prader-Willi syndrome.** *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2007, 45: 272-4.

Ces recommandations ont été élaborées par le Pr Maïté TAUBER et l'équipe du centre de référence – Centre de référence du syndrome de Prader-Willi, Toulouse –, avec la collaboration :

- du Dr Gilles BAGOU – SAMU-69, Lyon ;*
- de la sous-commission aux référentiels de la Société Française de Médecine d'Urgence (SFMU) ;*
- du Service de régulation et d'appui de l'Agence de la biomédecine ;*
- et de l'Association Prader-Willi France.*

Date de réalisation : juillet 2012