

Prise en charge des adultes porteurs du syndrome de Prader Willi





[Accueil](#) » [Le syndrome](#)

Le syndrome

L'association PWF a récemment fait paraître un guide sur le syndrome et l'accompagnement des personnes avec le syndrome :

Le Guide des pratiques partagées pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le syndrome de Prader-Willi. Partageons nos expériences et nos savoirs

AGENDA



12 oct 19 à Paris - Journée nationale

14 avr - Ile de France - Jardin des Plantes avec le Club (75)

19 mai - Rhône Alpes - Régionale des petits (38)

19 mai - Ile de France - Sortie festive avec le Club (75)

Troubles psychiatriques

Comportements à risque

Conflit autonomisation/protection



Suivi médical

Organisation de la vie adulte

poids

Troubles endocriniens

Surveillance cardiaque et respiratoire

Troubles du sommeil

Spécificité de la période de transition dans les obésités syndromiques

- Emergence des troubles psychiatriques chez certains patients
- Conflit entre autonomisation et protection du jeune adulte
 - Même en cas de performances normales
 - En particulier problèmes d'adaptation à la vie adulte travail, lieu de vie
 - Lien famille/jeune se modifie
- Aspects somatiques
 - Surveillance pondérale et métabolique
 - Apnées du sommeil
 - Traitement par GH
 - Traitement substitutif hormonal

Edouard B, 19 ans

- Syndrome de Prader-Willi évoqué dès la période néonatale
- Délétion confirmée
- Hypotonie néonatale, hospitalisation 1 mois
- Pris en charge par endocrinologue pédiatre dès la toute petite enfance
- Traitement par GH depuis l'âge de 8 ans
- Cure de cryptorchidie bilatérale à 8 ans

Bilan à 18 ans

- Endormissement diurne, sans apnées du sommeil, traité depuis l'âge de 15 ans
 - Déficit partiel en GH, poursuite du traitement, Hypothyroïdie centrale compensée
- Hypogonadisme traité
- 1,70m/90 Kg
 - Stage dans un ESAT horticole et vit en foyer (appartement de 4 jeunes)
 - Voit ses parents un WE sur deux
 - Apprentissage progressif de l'autonomie
 - Déplacements
 - Gestion de son traitement
 - Repas du soir

Traitement à l'âge de 18 ans

- Somatotropine 2,2mg/j
- L thyroxine 100 ug
- Testostérone enantate 1 ampoule 250mg/mois
- Modafinil 3/j
- Passage en suivi « adulte » proposé par l'endocrinologue pédiatre, première consultation en commun, puis Edouard vient seul (une fois sur deux avec sa mère)

Evolution entre 18 et 19 ans 1/2

- Bonne insertion professionnelle à l'ESAT
- Séjour d'été à Hendaye, Centre de référence Prader Willi
- perte de 3 Kg, bonne insertion dans le groupe
- Mais prise de 5 kg en trois mois, au retour, puis de 8kg les trois mois suivants
- Omission d'un RV, rappel du patient

Consultation à 20 ans

- 103 Kg/1,70m IMC 35 vs 31, bonne masse musculaire
- Lésion cutanées de grattage, modérées
- TA 140/92, auscultation normale
- Présentation triste, pleure pendant la consultation
- Traitement bien suivi
- IGF1 450ng/ml, TSH 1mU/ml, T4 libre 1,05ng/ml bilan lipidique et glycémie normales
- Polysomnographie aggravée: apnées centrales et obstructives, période d'éveil correcte, mais moins bonne qu'auparavant sous Modafinil

Problèmes actuels

ébauches de solutions

- Edouard exprime ses difficultés par rapport à la gestion de son appétit
 - Dialogue avec lui et l'IDE de l'ESAT pour tenter de trouver une solution pratique sur la gestion des repas du matin et du soir
- Il parle de son isolement, de sa difficulté à avoir des amis
 - Demandeur d'une psychothérapie
- Troubles du sommeil et de l'endormissement, le conduisant à des grignotages nocturnes
 - Consultation de psychiatrie pour indication d'antidépresseur?
 - Nouvel enregistrement du sommeil

Structure plutôt que consultation de transition

- Il s'agit
 - De mettre en place autour du jeune un maillage de professionnels, comme celui qui existe en pédiatrie
 - D'impulser un rythme de suivi régulier
 - D'aider à l'orientation du projet de vie, à une période de changement
- Généralement décliné sur une année, avec plusieurs consultations conjointes
 - La première pour présenter le dossier et faire connaissance avec le jeune et la famille
 - La seconde pour rencontrer seul le jeune/la famille
 - La troisième pour visiter si possible le service pour adultes

Poids et métabolisme

- La prise en charge des troubles du comportement alimentaire doit être poursuivie à l'âge adulte
 - Parfois difficile à mettre en place (foyer, appartement en autonomie)
- Le diabète doit être dépisté (28% des adultes)
- Les facteurs de risque comme le tabagisme, l'HTA, sont combattus car ils aggravent le pronostic cardio-respiratoire
- L'état cutané et veineux doit être surveillé+++

Traitement de l'obésité

- Les mesures diététiques et l'activité physique
 - À adapter à l'âge, et à l'activité professionnelle
 - Souvent difficiles à maintenir aussi strictement que chez les enfants
- Les traitements médicamenteux
 - Pas d'indication dans les obésités syndromiques
 - Agir sur la satiété?
 - Agir sur les troubles du comportement alimentaire?
- Essais thérapeutiques encourageants sur les TCA avec la ghreline non acylée
- La chirurgie?
 - Classiquement contre indiquée, certains suggèrent une utilisation possible dans certains cas

Apnées du sommeil

- Responsables de troubles de la vigilance la journée
- Impact++ sur l'insertion professionnelle et sur le poids
- Le traitement améliore l'état général
 - Vérifier le bon usage de la CPAP
 - Effet de l'exemple d'autres patients
- L'hypersomnie diurne isolée doit aussi être traitée efficacement

Aspects psychiatriques

- Apparition en fin d'adolescence de troubles du comportement ou de syndromes dépressifs
- Les traitements efficaces existent
- Le diagnostic est parfois tardif
- Une coordination est nécessaire avec les psychiatres et les généralistes traitants
- L'insertion sociale peut être gênée par un mal-être psychique mal soigné
- Essais thérapeutiques encourageants: Ocytocine, Topiramate

Insertion sociale et professionnelle

- La tension entre autonomie et protection est sensible
- Certains sujets peuvent travailler en ESAT ou occuper des emplois protégés en milieu « normal »
- Importance de rester en lien avec la MDPH pour actualiser les demandes
 - Reconnaissance de la qualité de travailleur handicapé (RQTH)
 - Demande d'aides complémentaires (AVS, aides matérielles diverses, AH, etc)
 - Orientation en Maison d'accueil (MAS, FAM, etc...)
- Vérifier la présence de mesures de protection juridique

Traitement par hormone de croissance

- Lorsqu'il existe un déficit
 - Test de stimulation, dosage de L'IGF 1
- Lorsqu'il existe un déficit hypophysaire associé
- Indication à nuancer en cas d'obésité sévère
- Traitement simple et efficace sur
 - L'état général, et la condition psychologique
 - Les performances intellectuelles
 - La force musculaire
 - La minéralisation osseuse

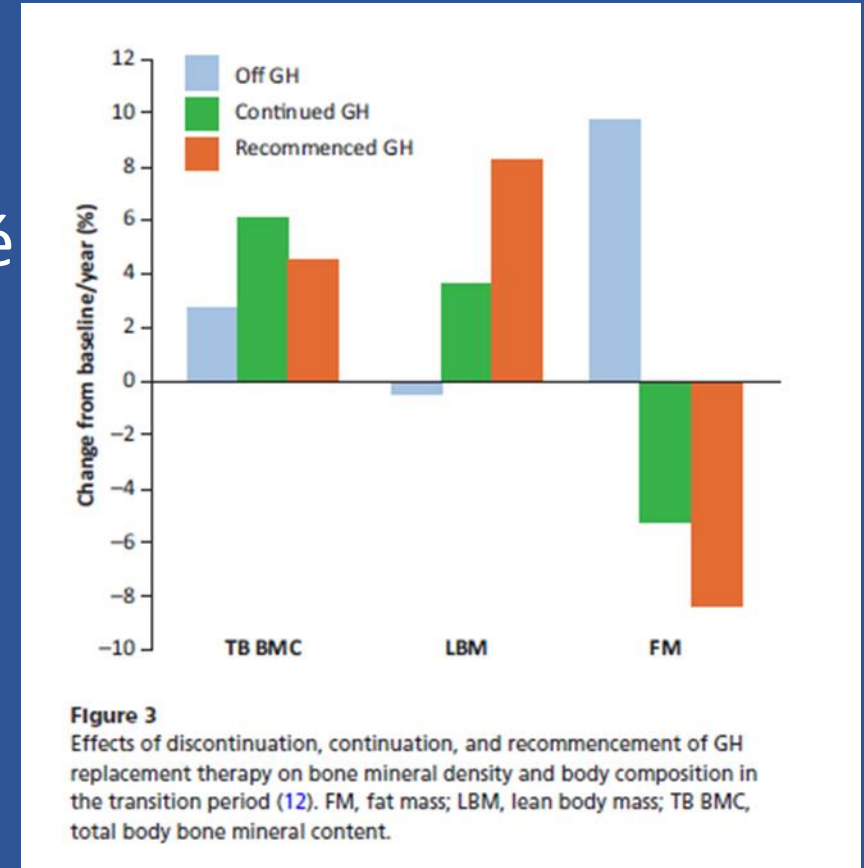


Table 2 Cognitive function, body composition and IGF-I SDS of PWS adolescents at different stages in the study

	Treatment schedule								p-value
	Placebo/GH (n = 12)				GH/Placebo (n = 13)				
	After 1 year placebo		After 1 year GH		After 1 year GH		After 1 year placebo		
Total IQ	61	(55 to 69)	62	(58 to 69)	69	(60 to 73)	70	(57 to 80)	0.832
Verbal IQ	62	(55 to 66)	65	(57 to 70)	66	(57 to 75)	67	(55 to 76)	0.486
- Vocabulary	-2.3	(-2.7 to -2.0)	-2.2	(-2.9 to -2.0)	-2.3	(-3.0 to -1.3)	-2.0	(-2.7 to -1.5)	0.650
- Similarities	-1.8	(-2.2 to -1.7)	-1.7	(-2.3 to -1.1)	-1.3	(-2.3 to -1.0)	-1.3	(-2.3 to -1.0)	0.943
- Arithmetic	-2.0	(-2.2 to -2.0)	-2.0	(-2.0 to -1.7)	-2.0	(-2.0 to -1.7)	-2.0	(-2.0 to -1.8)	0.320
- Digit Span	-2.2	(-2.8 to -1.7)	-2.3	(-2.9 to -1.8)	-2.0	(-2.3 to -1.8)	-2.0	(-2.3 to -1.8)	0.793
- Information	-1.7	(-2.6 to -1.7)	-1.8	(-2.0 to -1.4)	-1.7	(-2.0 to -1.1)	-1.8	(-2.3 to -1.3)	0.154
- Comprehension	-2.3	(-2.7 to -2.3)	-2.2 ^a	(-2.6 to -2.0)	-2.0	(-2.6 to -1.4)	-2.0	(-2.6 to -1.4)	0.123
Performance IQ	59	(53 to 72)	57	(52 to 70)	67	(57 to 75)	69	(55 to 78)	0.322
- Picture Completion	-2.2	(-2.9 to -1.7)	-2.5	(-2.9 to -1.7)	-1.7	(-2.8 to -0.8)	-1.3	(-2.3 to -0.4)	0.130
- Coding	-3.0	(-3.0 to -2.2)	-2.7	(-3.0 to -2.3)	-2.5	(-3.0 to -1.5)	-2.3	(-3.0 to -1.5)	0.903
- Block design	-2.0	(-2.2 to -1.4)	-1.5 ^a	(-2.0 to -1.3)	-1.7	(-1.8 to -1.2)	-1.7	(-2.0 to -1.0)	0.075
- Matrix Reasoning	-1.7	(-2.1 to -1.3)	-2.3 ^a	(-2.3 to -1.7)	-2.2	(-2.3 to -1.2)	-2.2	(-2.3 to -1.3)	0.376
- Picture Arrangement	-2.3	(-2.6 to -1.2)	-2.0	(-2.3 to -1.4)	-1.7	(-1.7 to -1.0)	-1.3	(-2.0 to -1.0)	0.611
FM%	45.3	(38.2 to 48.3)	41.7	(30.6 to 50.6)	39.3 ^a	(33.2 to 49.8)	44.1	(38.4 to 52.3)	0.002
Lean body mass (kg)	32.3	(30.6 to 45.1)	34.6 ^a	(31.6 to 44.0)	35.1	(32.6 to 41.3)	36.7	(31.5 to 39.2)	0.008
IGF-I SDS	-0.4	(-0.9 to -0.3)	2.1 ^a	(0.0 to 2.4)	1.8 ^a	(1.5 to 2.4)	-0.7	(-1.7 to 0.3)	<0.001

Data expressed in SDS; median with IQR. P-value of mean difference between placebo and GH administration, tested by Wilcoxon tests

^awithin Placebo/GH or GH/placebo group; significantly different compared to placebo

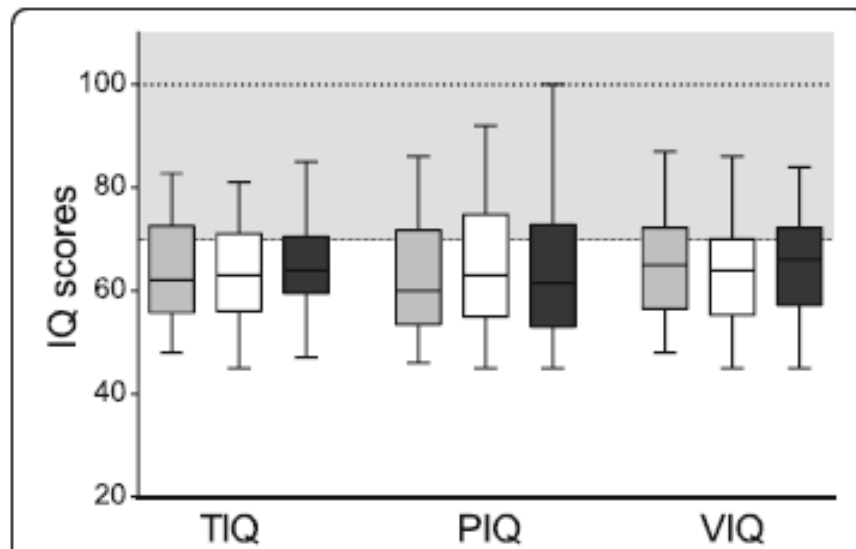


Fig. 1 Cognitive functioning at baseline, after 1 year of GH treatment and after 1 year of placebo. Total, performance and verbal IQ at baseline (in light grey), after 1 year of placebo (in white) and after 1 year of GH treatment (in dark grey). Boxes represent 1st and 3rd quartile, with median in the middle. Whiskers indicate range. There are no significant differences

Résultats d'une étude GH contre placebo dans la cohorte adulte hollandaise

Le traitement par GH n'influence pas le SAOS chez 27 sujets adultes de la cohorte hollandaise

Donze and al. J Clin Endocrinol Metab. 2019 Apr 18. Sleep-related breathing disorders in young adults with Prader-Willi syndrome: a placebo-controlled, cross-over GH trial.

La masse grasse augmente de 21,5% pendant la phase placebo, et diminue de 17,5% sous GH. La masse maigre augmente de 3,5% sous GH

Donze and al. J Clin Endocrinol Metab. 2016 Nov;101(11):4110-4116 Beneficial Effects of GH in Young Adults With Prader-Willi Syndrome: A 2-Year Crossover Trial

Après atteinte de la taille adulte, pas d'action de la GH sur la minéralisation osseuse. Celle-ci est déterminée par la présence ou non d'un traitement hormonal substitutif gonadique

Donze and al. Clin Endocrinol (Oxf). 2018 Jun;88(6):806-812 Bone mineral density in young adults with Prader-Willi syndrome: A randomized, placebo-controlled, crossover GH trial.

La masse du VG rapportée à la masse grasse augmente significativement après 1 et 4 ans de GH ($p < 0,05$), sans anomalie évidente de la fonction diastolique, alors que l'on retrouve une tendance vers une réduction de la fraction d'éjection sur l'échographie ($p = 0,054$).

Les données scintigraphiques révèlent une stabilité des valeurs pour les fonctions ventriculaires droite et gauche, même si on constate une réduction non significative de la pression de remplissage du VG. Il existe une relation positive entre la masse maigre et la fraction d'éjection dans cette étude ($p < 0,05$)

J Clin Endocrinol Metab. 2015 May;100(5):2106-14. doi: 10.1210/jc.2015-1063. Epub 2015 Feb 24.

Long-term echocardiographic and cardioscintigraphic effects of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi syndrome

GH en pratique

- Doses adultes: démarrer à 0,2mg/jour, et augmenter pour parvenir à une IGF1 au 50ePercentile
- La dose totale est souvent autour de 0,4 à 0,6mg/jour
- Si vu en consultation avec doses « pédiatriques », proposer arrêt 6 mois et retester avec une hypoglycémie insulinique.
- Surveillance cardiologique: échographie avec Fej de base et à un an, puis tous les deux ans
- Surveillance SAOS et ORL

Table 1 Endocrine status according to transition status from pediatric to adult care.

	All (n=95)	Transition (n=31)	Without transition (n=64)	P
Age at diagnosis (year)	7.5±8.0 (0.0; 40.0)	5.7±6.1	14.9±12.2	<0.001
Age at multidisciplinary assessments in adult nutrition department (year)	24.7±8.2 (16.1; 58.7)	19.9±3.1	27.1±8.9	<0.001
Female gender (%)	51 (53.7)	17 (54.8)	34 (53.1)	0.88
Genotype				
Deletion (%)	50 (52.6)	17 (54.8)	33 (51.6)	0.58
Uniparental disomy (%)	39 (41.1)	14 (45.2)	25 (39.1)	
Imprinting defects (%)	2 (2.1)	0 (0)	2 (3.1)	
Somatotropic axis				
During childhood				
GH stimulation test (%)	44 (46.3)	23 (74.2)	21 (32.8)	0.001
GH deficiency (%)	41/44 (93.2)	20/23 (87.0)	21/21 (100)	0.99
GH treatment (%)	34 (35.8)	19 (61.3)	15 (23.4)	<0.0001
After completing growth				
GH stimulation test (%)	16 (16.8)	7 (22.6)	9 (14.1)	0.43
GH deficiency (%)	8/16 (50.0)	2/7 (28.6)	6/9 (66.7)	0.17
GH treatment (%)	14 (14.7)	8 (25.8)	6 (9.4)	0.08
Gonadotropic axis				
Before transition				
Sex-hormone therapy (%)	20 (21.1)	16 (51.6)	4 (6.3)	<0.0001
After transition				
Screening (%) [§]	90 (94.7)	30 (96.8)	60 (93.8)	1
Hypogonadism (%)	82/90 (91.1)	27/30 (90.0)	55/60 (91.7)	1
Sex-hormone therapy (%)	54 (56.8)	19 (61.3)	35 (54.7)	0.89
Corticotropic axis in adulthood				
Screening (%) [*]	36 (37.9)	12 (38.7)	24 (37.5)	1
Central adrenal insufficiency (%)	3/36 (8.3)	1/12 (8.3)	2/24 (8.3)	1
Thyrotropic axis in adulthood				
Screening (%)	91 (95.8)	31 (100.0)	60 (93.8)	0.59
Hypothyroidism (%)	29/91 (31.2)	10/31 (32.3)	19/60 (31.7)	0.99
L-Thyroxine treatment (%)	22 (23.2)	8 (25.8)	14 (21.9)	0.99

Table 2 Anthropometric, metabolic and psychiatric parameters according to transition status from pediatric to adult care.

	All (n=95)	Transition (n=31)	Without transition (n=64)	P
Weight (kg)	96.1±30.2 (39.9; 177.0)	80.0±19.0	104.1±31.6	<0.01
Height (cm)	155±11 (120; 188)	157±11	154±11	0.23
BMI (kg/m ²)	39.8±12.1 (20.4; 77.6)	32.5±7.8	43.4±12.3	<0.001
BMI in normal range (%)	8 (8.4)	5 (16.1)	3 (4.7)	0.15
Overweight (%)	16 (16.8)	8 (25.8)	8 (12.5)	0.21
Obesity (grade I, II, or III) (%)*	69 (72.6)	18 (58.1)	51 (79.7)	0.02
Grade III obesity (%)	46 (48.4)	7 (22.6)	39 (60.9)	<0.001
Body composition				
Fat mass (%)	49.7±6.5 (31.2; 60.0)	47.3±6.8	51.0±6.0	0.01
Fat mass (kg)	46.9±17.6 (17.0; 90.3)	36.4±10.5	52.4±18.2	<0.0001
Lean body mass (kg)	44.3±12.1 (20.4; 73.8)	38.7±8.6	47.3±12.6	0.001
Fat mass index (kg/m ²)	19.7±7.4 (6.6; 36.3)	15.0±4.6	22.1±7.5	<0.0001
Trunk fat mass/appendicular fat mass	1.0±0.3 (0.1; 1.7)	0.8±0.3	1.0±0.2	<0.01
Metabolic parameters				
Diabetes (%)	27 (28.4)	6 (19.4)	21 (32.8)	0.22
Fasting blood glucose (mmol/L)	5.4±2.7 (3.0; 20.9)	5.1±2.7	5.5±2.7	0.55
HbA1C in subjects with diabetes (%)	7.6±2.0 (5.7; 14.6)	8.3±1.9	7.5±2.0	0.40
Fasting insulin (µIU/mL)	17.6±25.7 (2.0; 185.0)	19.3±35.6	16.7±18.6	0.69
HOMA-IR	3.2±3.2 (0.6; 17.7)	2.1±1.6	3.7±3.7	0.12
Total cholesterol (mmol/L)	4.5±1.0 (0.8; 7.1)	4.4±1.3	4.5±0.9	0.47
HDL cholesterol (mmol/L)	1.1±0.1 (0.1; 2.2)	1.2±0.5	1.1±0.3	0.08
LDL cholesterol (mmol/L)	2.8±0.8 (0.4; 4.9)	2.6±1.0	2.9±0.7	0.20
Triglycerides (mmol/L)	1.5±2.3 (0.3; 21.3)	1.0±0.7	1.7±2.8	0.22
AST (IU/L)	27±10 (12; 66)	27±12	27±10	0.91
ALT (IU/L)	33±25 (12; 127)	33±30	33±26	0.98
High blood pressure**	17 (17.9)	1 (3.2)	16 (25.0)	0.02
Systolic blood pressure (mmHg)	122±14 (98; 171)	118±12	124±15	0.05
Diastolic blood pressure (mmHg)	70±14 (32; 111)	68±12	70±14	0.45
Behaviour				
Skin picking	59 (62.1)	21 (67.7)	38 (59.4)	0.94
Neuroleptic treatment	45 (47.4)	10 (32.3)	35 (54.7)	0.05
Antidepressant treatment	29 (30.5)	4 (12.9)	25 (39.1)	0.02

Table 3 Anthropometric, metabolic, and psychiatric parameters of patients with Prader-Willi syndrome according to GH treatment in childhood and transition status.

	Group not treated by GH (n=61)			Group treated by GH (n=34)		
	Transition (n=12)	No transition (n=49)	P	Transition (n=19)	No transition (n=15)	P
Age (year)	25.7±5.8	32.8±9.8	0.02	23.2±3.8	28.7±6.3	<0.01
Female gender	7 (58.3)	30 (61.2)	1	10 (52.6)	4 (26.7)	0.24
Weight (kg)	83.3±18.6	104.8±32.9	0.03	78.0±19.4	102.0±27.8	<0.01
Height (cm)	152±8	152±12	0.96	160±11	160±9	0.88
BMI (kg/m ²)	35.9±7.9	44.7±12.7	0.03	30.4±7.1	39.2±10.2	<0.01
Obesity	9 (75.0)	39 (79.6)	0.82	9 (47.4)	11 (73.3)	0.14
Grade III obesity (%)	5 (41.7)	31 (63.3)	0.22	2 (10.5)	8 (53.3)	<0.01
Body composition						
Fat mass (%)	51.0±4.0	51.5±5.6	0.80	44.9±7.2	49.2±6.9	0.11
Fat mass (kg)	39.5±9.4	53.8±19.0	0.01	34.5±10.9	47.6±14.7	<0.01
Lean body mass (kg)	37.9±7.7	47.2±13.0	0.02	39.2±9.3	47.7±11.9	0.03
Fat mass index (kg/m ²)	17.0±3.6	23.1±7.5	<0.01	13.7±4.8	18.7±6.4	0.02
Trunk fat mass/ appendicular fat mass	0.9±0.2	1.0±0.2	0.30	0.8±0.3	1.0±0.3	0.02
Metabolic parameters						
Type 2 diabetes	4 (33.3)	18 (36.7)	1	2 (10.5)	3 (15.8)	0.70
High blood pressure*	1 (8.3)	13 (26.5)	0.30	0	2 (13.3)	0.32
Behavior						
Neuroleptic treatment	7 (58.3)	27 (55.1)	1	3 (15.8)	8 (53.3)	0.03
Antidepressant treatment	3 (25.0)	16 (32.7)	0.80	1 (5.3)	9 (60.0)	<0.001
Hospitalization in psychiatry	2 (16.7)	16 (32.7)	0.41	4 (21.1)	6 (31.6)	0.26

*Systolic blood pressure >140mmHg or diastolic blood pressure >90mmHg. The fat mass index was calculated as fat mass in kg divided by height squared (kg/m²).

Fonction gonadique chez les femmes PWS

les études

origine	Population	puberté	FSH/LH	AMH	INHIBINE B/A	COMPTE FOLLICULES/OGE
pays bas ¹	n=61 6M/22y	Début nl Stade 3 et 4 retardés	FSH 5p LH 5p	ND	5-10p B 50% 5p A 50% 0 1	ND
Israel ²	n=10 23y 10 C	ND	3>10 1<1	1,18 vs 3,53 C	17,6 B Vs 110 C	6,4 vs 14
Italie ³	n=42 2,1/35y	44% Menarche 15 ans Oligoménorrhée				76% anomalies OGE levres, clitoris

1 J Clin Endocrinol Metab. 2009 Jul;94(7):2262-81 Siemensma and al.

2 J Clin Endocrinol Metab. 2009 Jul;94(7):2262-82 Hirsch and al.

3 Eur J Pediatr. 2003 May;162(5) Crino and al.

Fonction gonadique des hommes PWS

les études

origine	population	OGE	AMH/inhB	testostérone	FSH/LH
israel ¹	n=37	100% cryptorchidie	NI bas/ très bas	1,8ng/ml	2 hypo hypo Autres: FSH 20/LH nle
Italie ²	n=42	100% crypto 76% hypoplasie scrotum testis	ND	ND	ND

L'hypogonadisme est donc
souvent périphérique,
parfois mixte

1 J Clin Endocrinol Metab. 2009 Jul;94(7):2262-8

2 J Pediatr Endocrinol Metab. 2011;24(7-8):469-75.

Traitement hormonal substitutif et contraception

- Doit être instauré, dans les 2 sexes, si le déficit est confirmé à la puberté, ou plus tard
- Utilisation de traitements per os, chez la fille, en l'absence de contre indication (HTA, diabète)
- Utilisation de traitements percutanés possibles en adaptant les posologies
- Chez le garçon, formes injectables ou per os
- Contraception à discuter+++ chez la jeune femme
 - Puberté spontanée
 - Ovaires visibles

La coordination du suivi

- Mise en place progressive d'un maillage de suivi :
 - Hospitalisation en Diabétologie-nutrition ou en Endocrinologie pour bilans (hospitalisation de jour, ou de plusieurs jours)
 - Recours aux centres de nutrition avec aide spécifique
 - Évaluation des besoins et des capacités individuelles
 - Travail en amont avec les structures d'accueil pour un programme spécifique aux adultes PWS
- Importance de l'équipe pluridisciplinaire
 - Aspects somatiques et psychiatriques
 - Insertion socio-professionnelle

Diagnostic chez un adulte

- Anamnèse très importante
 - Carnet de santé: hospitalisation néonatale, hypotonie
 - Courbe de croissance: rebond précoce ou courbe « verticale »
 - Début précoce de l'hyperphagie et de l'obsession pour la nourriture
 - Troubles du comportement
 - Retard psychomoteur souvent modéré
 - Retard pubertaire ou impubérisme
- Examen
 - Faciès parfois peu évocateur chez l'adulte
 - Micromélie (si jamais traité par GH)
 - Obésité souvent sévère

Vade mecum première consultation PWS

- Recueillir le dossier pédiatrique
 - Diagnostic génétique précis: délétion? Disomie uniparentale?SNoR?
 - Dernier bilan pédiatrique
 - Bilan endocrinien: GH, gonades, Bilan hypophysaire
 - Bilan sommeil et pneumo
 - Bilan psychiatrique
 - Croissance staturale et pondérale
- Ordonnance en cours
- Lieu de vie et mode de vie
- Protection juridique?

Conclusion

- L'activité de transition est la première étape d'un suivi « adulte » organisé
- C'est une activité du centre de référence en cas de problème, et pour la reprise d'un suivi
- En travaillant ensemble, médecins pédiatres et non pédiatres apprendront à mieux accompagner les personnes affectées par des obésités syndromiques
- Prader Willi= maladie complexe nécessitant un suivi complexe



Guide de pratiques partagées

pour l'accompagnement au quotidien des personnes avec le syndrome de Prader-Willi (SPW).

Partageons nos pratiques et nos savoirs.



Recherchez

Pour vous aider à parcourir le guide :

Enfants Ados Adultes

Petite enfance

<p>Alimentation</p>	<p>Aspect médicaux</p>	<p>Habitudes et rituels</p>	<p>Transitions - orientations</p>
<p>Vie affective</p>	<p>Une autre façon de voir le monde</p>	<p>Ecole & Formation</p>	<p>Parents-famille</p>
<p>Communication</p>	<p>Emotions</p>	<p>Bouger</p>	

Outils utiles

- Association Prader Willi France
 - Brochures grand public et médicales
 - Informations sur recherche clinique
 - Soutien aux familles
- PNDS 2012 site HAS
- Réseaux sport santé
- Hopital Marin d'Hendaye
 - Expérience depuis 19 ans d'une prise en charge multidisciplinaire des sujets adultes, dans le cadre du Centre de Référence

Jonathan, 19 ans 6 mois
Mutation 16p11.2
Transition à 18 ans 6 mois
+ 100 kg en 1 an

