

# Prise en charge des adultes porteurs du syndrome de Prader Willi



[Adhérents](#)[L'association](#) ▾[Vivre avec le syndrome](#) ▾[Familles](#) ▾[Professionnels](#) ▾[JE FAIS UN DON](#)[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

Troubles du sommeil

Surveillance cardiaque et respiratoire

# 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
  - ” 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 4 ans
- ” Cure de cryptorchidie bilatérale à 8 ans

# Bilan à 18 ans

- ” Endormissement diurne, sans apnées du sommeil
- ” 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 100µg

” Testostéronemantate ampoule 250mg/mois

” Modafinil 3/j

” Passage en suivi «adulte» proposé par l'endoc première consultation en commun, puis Edouard vient seul (une sur deux avec sa mère)

## Evolution entre 18 et 19 ans 1/2

- ” Bonne insertion professionnelle
- ” Séjour à Hôpital de 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 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 bonne pour le sujet sous traitement  
Modafinil

# Problèmes actuels

## ébauches de solutions

- ” Edouard exprime ses difficultés par rapport à la gestion de son
  - ” Dialogue avec lui et l’IDE de 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
  - ” grignotages nocturnes
  - ” Consultation de psychiatrie post-accident
  - ” Nouvel enregistrement du sommeil

# Structure plutôt que consultation de transition

“ Il s'agit

“ De mettre en place autour du jeune un maillage de professionnels, celui qui existe en pédiatrie

“ D'impulser un rythme de suivi régulier

“ D'aider à l'orientation du projet de

“ 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 l'obésité et le diabète ils aggravent le pronostic respiratoire
- ” L'état cutané et veineux doit être

# 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 TGA avec l'acide orlistat
- “ 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

” Le traitement améliore l'état général

” Vérifier le bon usage de la CPAP

” Effet de l'exemple d'autres patients

” L'hyper-somnie diurne isolée doit être traitée

# Aspects psychiatriques

- ” Apparition en fin d’adolescence 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- être psychiquement et morale g e soigné
- ” Essais thérapeutiques encourageants: Oxytocine, Topiramate

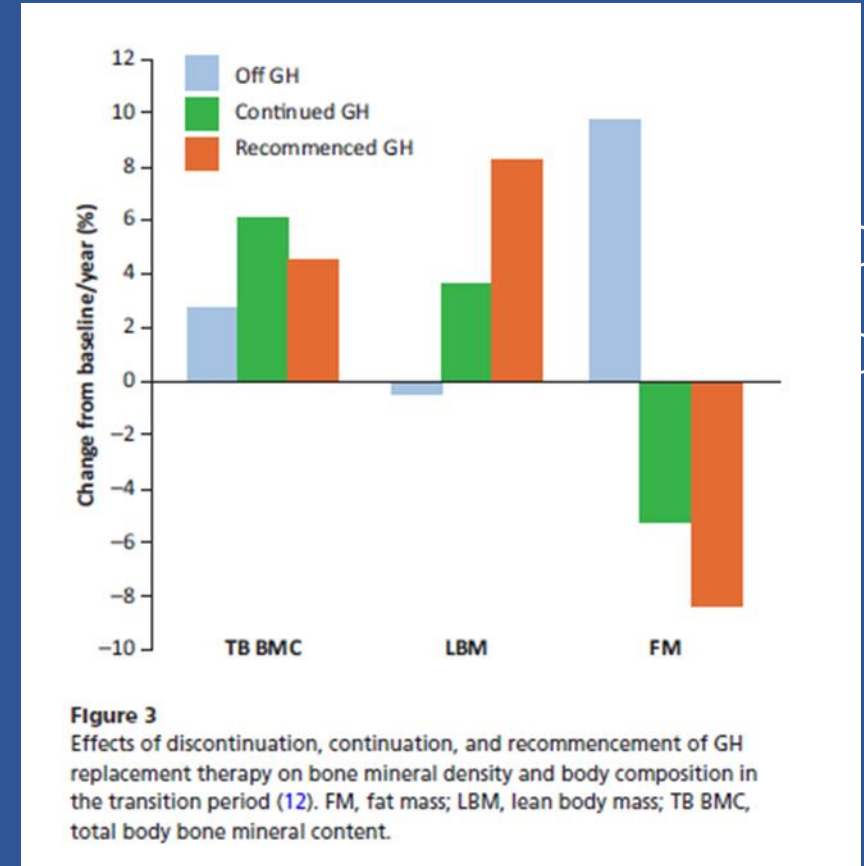
# Insertion sociale et professionnelle

- ” 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 (AV)
  - ” Orientation en Maison d'accueil (MA)
- ” Vérifier la présence de mesures de protection juridique



# Traitement par hormone de croissance

- “Lorsqu’il existe un
- “Test de stimulation,
- “Lorsqu’il existe un
- “Indication à nuance
- “Traitement simple et efficace sur
  - “L’état général, et la
  - “Les performances intellectuelles
  - “La force musculaire
  - “La minéralisation osseuse

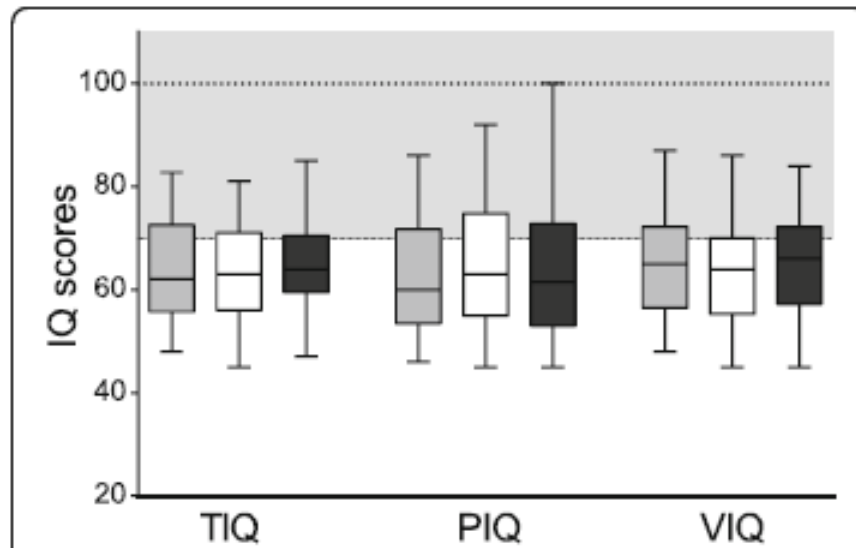


**Table 2** Cognitive function, body composition and IGF-I SDS of PWS adolescents at different stages in the study

	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 <sup>a</sup>	(-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 <sup>a</sup>	(-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 <sup>a</sup>	(-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 <sup>a</sup>	(33.2 to 49.8)	44.1	(38.4 to 52.3)	<b>0.002</b>
Lean body mass (kg)	32.3	(30.6 to 45.1)	34.6 <sup>a</sup>	(31.6 to 44.0)	35.1	(32.6 to 41.3)	36.7	(31.5 to 39.2)	<b>0.008</b>
IGF-I SDS	-0.4	(-0.9 to -0.3)	2.1 <sup>a</sup>	(0.0 to 2.4)	1.8 <sup>a</sup>	(1.5 to 2.4)	-0.7	(-1.7 to 0.3)	<b>&lt;0.001</b>

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

<sup>a</sup>within 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 1<sup>st</sup> and 3<sup>rd</sup> quartile, with median in the middle. Whiskers indicate range. There are no significant differences

# R é s u l t a t s d e l ' é t u d e d e G H c o m p a r e p l a c e b o d a n s l a c o h o r t e a d u l t e h o l l a n d a i s e

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

*Donzeand al. J Clin Endocrinol Metab 2019 Apr 18. Sleep-related breathing disorders in young adult Prader-Willi syndrome: a placebo-controlled, crossover GH trial*

La masse grasse augmentée de 21,5% pendant la phase placebo, et diminuée de 17,5% sous GH. La masse grasse augmentée de 3,5% sous GH

*Donzeand al. J Clin Endocrinol Metab 2016 Nov;101(11):4410-6 Beneficial Effects of GH in Young Adult Prader-Willi Syndrome: A 2Year Crossover Trial*

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

*Donzeand al. Clin Endocrinol (Oxf). 2018 Jun;88(6):802-8 Bone mineral density in young adult 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

une tendance vers une réduction de la fraction

*J Clin Endocrinol Metab 2015 May;100(5):2110. doi: 10.1210/jc.2015-063Epub 2015 Feb 24. Longterm echocardiographic and scintigraphic effects of growth hormone treatment in adults with Prader-Willi syndrome*

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

# 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 des diabétiques, proposer arrêt 6 mois et retester avec une hypoglycémie insulinique.
- ” Surveillance cardiologique: échographie cardiaque 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 (%) <sup>§</sup>	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 (%) <sup>*</sup>	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 <sup>2</sup> )	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
<b>Body composition</b>				
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 <sup>2</sup> )	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
<b>Metabolic parameters</b>				
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
<b>Behaviour</b>				
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 <sup>2</sup> )	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 <sup>2</sup> )	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/m<sup>2</sup>).

# Fonction gonadique chez les femmes PWS

## les études

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

1 J Clin Endocrinol Metab 2009 Jul;94(7):2819 Siemensma and al.

2 J Clin Endocrinol Metab 2009 Jul;94(7):2802 Hirsch and al.

3 Eur J Pediatr 2003 May;162(5):410 and al.

# Fonction gonadique des hommes PWS

## les études

origine	population	OGE	AMH/InhB	testostérone	FSH/LH
israël <sup>1</sup>	n=37	100% cryptorchidie	NI bas/ très bas	1,8ng/ml	2 hypohypogonadisme Autres: FSH 20/LH 10
Italie <sup>2</sup>	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):2862

2 *J Pediatr Endocrinol Metab* 2011;24(8):4695

# Traitement hormonal substitutif et contraception

- ” Doit être instauré, dans les 2 sexes, si le déficit est confirmé à puberté, ou plus tard
- ” Utilisation de traitements percutanés en fonction de l'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
  - “ Hospitalisation en Diabétologie 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 de nutrition et de diabétologie dans le programme spécifique aux adultes PWS
- “ Importance de l'équipe pluridisciplinaire
  - “ Aspects somatiques et psychiatriques
  - “ Insertion socioprofessionnelle

# Diagnostic chez un adulte

## ” Anamnèse très importante

” Carnet de santé: hospitalisation néonatale, hypotonie

” Courbe de croissance: rebond précoce ou court

” Début précoce de l'hyperphagie et d

” Troubles du comportement

” Retard psychomoteur souvent modéré

” Retard pubertaire ou pubérisme

## ” Examen

” Faciès parfois peu évocateur chez l

” Micromélie (si jamais traité par GH)

” Obésité souvent sévère

# Vade mecum première consultation PWS

- ” Recueillir le dossier pédiatrique
  - ” Diagnostic génétique précis: délétion? Disomie parentale? 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 <sup>adultes</sup> est la organisée
- “C'est une activité du centre de la reprise d'un suivi
- “En travaillant ensemble, médecins pédiatres et non pédiatres apprendront à mieux accompagner les personnes affectées par obésités syndromiques
- “PraderWilli= 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 &amp; 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 d'adultes, dans le cadre du Centre de Référence

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

