



Groupe de travail Prader-Willi Auvergne Rhône-Alpes

Sous-groupe « Sport, Santé, Nutrition »

Santé

Travaux issus du Groupe de Travail SPW 2020-2023

Groupe de Travail Prader-Willi Auvergne Rhône Alpes
Sous-groupe « Sport, Santé, Nutrition »

Fiche synthétique : Santé

Particularités à connaître lorsque se posent des problèmes de santé chez une personne avec un syndrome de Prader-Willi (SPW)

1. A l'infirmerie ou en famille

Le SPW présente une « physiologie propre », d'où des difficultés à faire un diagnostic et un retard de prise en charge, qui peuvent s'expliquer par les particularités suivantes :

- **Une élévation du seuil de tolérance à la douleur**
L'absence de douleur peut faire égarer ou retarder un diagnostic. Ainsi, souvent décrits : la découverte tardive d'une fracture après quelques jours, une brûlure passée inaperçue, une complication digestive grave sans douleurs abdominales ...
Il peut être intéressant d'utiliser une échelle de douleur à répéter au cours de la journée.
- **La dysrégulation des centres thermorégulateurs**
La fièvre ne s'exprimera pas en cas d'infection ou tardivement par rapport aux symptômes. C'est donc un signe clinique qui peut manquer.
- **De grandes difficultés dans la reconnaissance de leur inconfort et dans l'expression de la symptomatologie**
L'imprécision de l'interrogatoire peut aussi rendre le diagnostic plus difficile et surtout le retarder.
Il faut donc être attentif à un changement d'attitude (désintérêt pour la nourriture, renfermement, pâleur, alitement prolongé ...)
- **L'absence de perception de la soif**
Être attentif à un risque de déshydratation en cas de grosse chaleur ou d'efforts physiques intenses
- **Une parésie gastrique (paresse de l'estomac qui se vide plus lentement) et ralentissement du transit intestinal avec retard à l'élimination des selles :**

- En cas de grosses ingestions alimentaires répétées et à courts intervalles, il peut y avoir un risque de dilatation puis de rupture gastrique (très rare). Cette situation peut être favorisée par la difficulté à vomir, signe bien connu chez ces personnes.
Il faut donc attacher beaucoup d'importance aux vomissements qui, s'ils surviennent, traduisent une complication.
 - Risque d'occlusion à « bas bruit » (pouvant être fréquent) favorisé en cas de traitement psychotrope qui ralentit le transit.
Il peut être utile de noter la fréquence quotidienne de selles.
 - À l'examen, un ballonnement abdominal (dilatation de l'intestin) se verra assez facilement du fait d'une faible musculature de la paroi de l'abdomen.
- **Une déglutition parfois difficile et des fausses routes fréquentes chez certaines personnes**
Des épisodes de suffocation parfois dramatiques ont été rapportés si la personne mange trop vite et avale de trop grandes quantités mal mastiquées.
 - **Une tendance aux plaies de grattage**
Risque de surinfection de type érysipèle.
Analyser les causes anxiogènes (la personne ne peut les expliquer)
Veiller à réduire et contrôler les moments où la personne est seule « à ruminer » : aux toilettes par exemple, et la nuit couvrir les zones de grattage ...
 - **Une tendance aux thrombophlébites.**
Surtout en cas d'obésité et de lymphœdème (augmentation du volume des jambes)

2. En consultation

Le « c'est bien pour ta (votre) santé » est une phrase clé !

Savoir que pour une personne avec un SPW, la consultation peut être source d'une angoisse ponctuelle très marquée, sur un terrain déjà constitutionnellement anxieux.

- *Expliquer mais sans trop de phrases, prévenir mais pas trop longtemps à l'avance*
- *Prendre le RV tôt dans la journée* afin d'éviter un temps d'attente trop long
- *Durant la consultation, essayer de conserver quelques rituels*, sans oublier de préciser que la collation sera prise comme prévu



3. En cas d'hospitalisation

Le « c'est bien pour ta (votre) santé » est une phrase clé !

- *Toujours informer avec des phrases très simples* en conservant une expression bienveillante et une posture rassurante.
- *Bien informer toute l'équipe soignante de l'attitude addictive à la nourriture* (table de nuit du voisin, chambres attenantes, salle à manger du personnel, distributeur de l'étage, etc...)

4. En cas de chirurgie

- *Faire programmer l'intervention tôt le matin et éviter l'ambulatoire* sauf pour des gestes courts.
- Une *surveillance post opératoire* soutenue est souvent recommandée.
- En cas d'hospitalisation la veille de la chirurgie, *bien veiller au respect du jeûne* (tendance à visiter les placards des offices alimentaires la nuit)
- -Se référer au PNDS du SPW (Protocole National de Diagnostic et de Soins) ; lien ci-dessous

5. Documents à avoir sous la main

- Carte d'urgence à demander par votre médecin au Centre de Référence (démarches expliquées sur le site de PWF- onglets professionnel puis Médical)
<https://www.chu-toulouse.fr/-documents-disponibles-#art9017>



- Données médicales du SPW (site Prader-Willi France, onglet professionnel puis Médical)
https://www.prader-willi.fr/wp-content/uploads/Données_médicales_SPW_PWFCR.pdf
- Protocole National de Diagnostic et de Soins, PNDS 2021 (recommandations pour la pratique clinique),
https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-10/1_texte_pnds_spw.pdf
- Echelles d'évaluation de la douleur :

Grille GED-DI *ci-jointe*

EVA utilisée au CERMES (Centre de Ressources Médico-Sociale) à Dombasles-sur-

Meurthe



Grille d'évaluation de la douleur GED-DI Modifiée pour les TSA

Guide d'utilisation

Toute personne (famille, professionnel) en contact régulier avec le jeune ou l'adulte TSA est habilité à remplir la grille, sous réserve d'avoir été sensibilisé.

La cotation ne doit pas prendre plus de 10 minutes.

Réaliser un État de base :

- ✓ *Absence de douleur* si possible : Un état de base présuppose une absence de douleur mais ce n'est pas toujours le cas.
- ✓ Toute évaluation future avec un score plus bas remplacera l'état de base et fera office de « nouvel état de base »
- ✓ Un état de base doit être fait chaque année.

Pour les questions avec * (Interagit moins avec les autres, se retire / sommeil / alimentation) il faut préciser les habitudes de vie, comment est-il habituellement.

Évaluation de la douleur en cas de changement de comportement :

- ✓ Tous les comportements doivent être cotés sans préjuger de l'existence ou non d'une douleur.

Remplissage de la grille

- ✓ Remplir en binôme (ex deux professionnels, un professionnel + un parent, médecin + parents ou référent ...)
- ✓ Répondre le plus spontanément possible,
- ✓ Préciser le contexte (Si il a eu un antalgique, si retour famille, si groupe tendu ... TOUT ce qui peut être intéressant)
- ✓ Noter le jour de la semaine (lundi, mardi ...)
- ✓ Individualiser : il est possible de rajouter quelques précisions sur la ligne des items pour faire apparaître les particularités de la personne
Ne pas confondre NA et 0 (non observé) :
- ✓ NA (ne s'applique pas, il ne pourra jamais le faire) concerne les items que la personne n'est pas en mesure de réaliser, par exemple : marcher si elle est en fauteuil. NA se retrouve d'une grille à une autre.
- ✓ 0 non observé = on le l'a pas vu faire

Interprétation du Score :

- ✓ Le score s'obtient en additionnant la cotation de chaque item.
- ✓ Le score est significatif de douleur lorsque l'écart entre l'état de base et l'évaluation est supérieur à 6.

Ne pas oublier de Réévaluer

- ✓ Après prise en charge de la douleur repérée, il est important de réévaluer.

Grille d'évaluation de la Douleur GED– DI (NCCPC) « modifiée » pour les TSA

Nom : _____ Date : _____

Rempli par : _____ Age : _____

Avec : _____ ÉTAT de BASE ou TROUBLE DU COMPORTEMENT

Période d'observation à définir pour chaque situation (demi-journée, journée, semaine...) préciser : _____

Instruction pour la cotation 0 = non observé 1 = observé à l'occasion	2 = observé souvent mais pas de façon continue 3 = observé très souvent, presque continuellement NA = non applicable
---	--

Gémit, se plaint, pleurniche faiblement	0	1	2	3	NA
Pleure (modérément)	0	1	2	3	NA
Crie / hurle (fortement)	0	1	2	3	NA
Ne collabore pas, grincheux, irritable,	0	1	2	3	NA
Interagit moins avec les autres, se retire *	0	1	2	3	NA
Recherche le confort ou la proximité physique	0	1	2	3	NA
Est difficile à distraire ou apaiser	0	1	2	3	NA
Fronce les sourcils	0	1	2	3	NA
Changement dans les yeux : écarquillés, plissés, air renfrogné	0	1	2	3	NA
Auto agressivité	0	1	2	3	NA
Hétéro agressivité	0	1	2	3	NA
Fait la moue, lèvres fermées, frémissantes, maintenues proéminentes	0	1	2	3	NA
Serre les dents, grince des dents, se mord la langue ou tire la langue	0	1	2	3	NA
Ne bouge pas, est inactif ou silencieux	0	1	2	3	NA
Saute partout, est agité, ne tient pas en place	0	1	2	3	NA
Présente un faible tonus, est affalé	0	1	2	3	NA
Présente une rigidité motrice, est raide, tendu, spastique	0	1	2	3	NA
Montre par des gestes ou des touchers une partie du corps	0	1	2	3	NA
Tente de se soustraire au toucher (tout ou partie du corps)	0	1	2	3	NA
Frissonne	0	1	2	3	NA
La couleur de peau change et devient pale	0	1	2	3	NA
La couleur de peau change et il existe une hyper sudation	0	1	2	3	NA
Larmes visibles	0	1	2	3	NA
A le souffle court ou hyper ventile	0	1	2	3	NA
Retient sa respiration	0	1	2	3	NA
Mange moins, moins intéressé par la nourriture – Mange plus *	0	1	2	3	NA
Dort plus ou dort moins *	0	1	2	3	NA

Contexte : _____ Score : _____



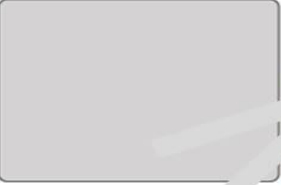
Ministère de la Santé



maladies rares

CARTE D'URGENCE

EMERGENCY CARD




ORPHA : 739

Syndrôme de Prader Willi

Maladie rare du neurodéveloppement

Nom :

Prénom :

Date de naissance : / /

Mise à jour :

Association de patients :

Ville :

Tél :

Personnes à prévenir en priorité

Mme/M. : Tél :

Mme/M. : Tél :

Médecin traitant : Tél :

Spécialiste traitant : Tél :

Centre de Référence : Tél :



Maladies Rares du Neurodéveloppement

FILIERE NATIONALE DE SANTÉ

LE SYNDROME DE PRADER-WILLI EST UNE MALADIE GÉNÉTIQUE RARE DUE À UN TROUBLE DE LA MÉTHYLATION. IL SE DÉVELOPPE GÉNÉRALEMENT AVEC L'ÂGE.

ENDOCRINIENS ET HYPERTENSION.

Obsession alimentaire, risque d'obésité, troubles cognitifs modérés, troubles comportementaux et psychologiques.

Troubles associés : ☐ Thermorégulation perturbée ☐ Troubles de la sensation de soif ☐ Incontinence ☐ Invasivité ☐ Scoliose opérée

Risques importants : Occlusion intestinale - Ingestion de produits toxiques non déclarée - Épilepsie chronique - Surinfections récurrentes - Décompensation cardiaque - Maladie thromboembolique - Surveillance post-opératoire que les patients soient bien à jeun quand nécessaire

Traitement en cours (posologie) et autres informations médicales utiles :

.....

.....

.....

ATTENTION : Difficultés à exprimer, ressentir et à décrire la douleur

JE COMMUNIQUE, J'INTERAGIS

Contrôle STRICT de l'accès à la nourriture, éviter au maximum le jeûne - Grande vigilance en cas de jeûne préopératoire.

Je m'exprime oralement : ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non

Je comprends des consignes simples : ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non

Je lis : ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non

J'écris : ☐ Oui ☐ Difficilement ☐ Non

J'utilise des outils de communication : ☐ Pictos/Photos ☐ Français signé ☐ Pointage

Merci de donner des explications avec des phrases courtes et des mots simples. Merci d'écouter la personne qui me connaît bien. Ce qui m'angoisse/ce qui me rassure :

.....

.....