

# Prise en charge globale des patients présentant un syndrome de Prader-Willi – consensus, questions et perspectives

2<sup>ème</sup> congrès d'experts  
26–27 Octobre 2006, Toulouse

*Le résumé suivant synthétise les messages clés dégagés du 2<sup>ème</sup> congrès d'experts du Syndrome de Prader-Willi (SPW), qui s'est tenu à Toulouse, les 26–27 Octobre 2006. De plus, une revue clinique complète du congrès sera publiée début 2007.*

## Session 1: Epidémiologie Modérateur: S Blichfeldt

### Que pouvons-nous apprendre des associations et des parents?

J Heinemann

- Objectif: souligner les points-clés d'une étude de suivi (1471 patients) et d'un rapport sur les cas de décès (178 patients) de l'Association Américaine de familles de patients Prader-Willi (PWSA).
- Des différences intéressantes dans la fréquence de certains aspects médicaux existent entre les groupes d'âge et type génétique différents et entre les patients traités ou non par hormone de croissance (GH).
- Les décès sont le plus souvent liés à l'obésité mais des cas de rupture gastrique, de nécrose, de fausse route ont été rapportés, permettant d'identifier des facteurs de prévention.
- Depuis 10 ans, l'âge du diagnostic a diminué permettant une intervention précoce afin de prévenir l'obésité, d'améliorer la prise en charge et de pouvoir commencer le traitement par GH plus tôt.
- Des études supplémentaires seront nécessaires pour déterminer la signification biologique et statistique de ces données de l'Association PWSA (USA).
- Des informations utiles sur les maladies rares peuvent être trouvées dans les grandes organisations de parents et de patients. Les professionnels médicaux et les chercheurs peuvent les utiliser pour aider et guider la prise en charge et la recherche.

### Revue des cas de décès au Japon

T Nagai

- 17 cas de décès de patients PWS japonais ont été rapportés dans les 15 dernières années, seulement un était traité par GH.
- 10 cas de mort subite ont été rapportés chez de jeunes enfants et associés à des fausses routes ou des infections virales (rotavirus en particulier).
- 4 cas de décès de patients adultes ont été associés à des complications secondaires à l'obésité morbide et au diabète.
- 2 patients sont décédés dans leur baignoire.
- 2 patients présentaient une cardiomyopathie.

### Que pouvons-nous apprendre de la base de données KIGS?

P Wilton

- Cette base de données pharmacoépidémiologiques, coordonnée par Pfizer, a été construite pour aider les études d'efficacité à long terme et de sécurité du traitement par GH.
- En Aout 2006, 1242 patients étaient inclus dans la base KIGS, dont 53% de garçons. La durée médiane du traitement par GH était de 1,9 ans avec un nombre total d'années de traitement de 2538 ans.
- Résultats du traitement par GH:
  - Augmentation de la taille de  $-1.6$  SDS à  $-0.6$  SDS

- Diminution de l'Indice de Masse Corporelle (IMC) de +2.0 SDS à +1.8 SDS
- La vitesse de croissance lors de la 1<sup>ère</sup> année est positivement corrélée à la dose de GH et au poids, et négativement corrélée avec l'âge et le déficit par rapport à la taille cible.
- Evènements indésirables:
  - total 184/1000 années de traitement
  - graves 32/1000 années de traitement, dont 6 décès
  - réactions indésirables au produit 4/1000 années de traitement
- Le taux d'évènements et de réactions indésirables est similaire à celui retrouvé dans le syndrome de Turner, mais le taux d'évènements indésirables graves est plus élevé dans le SPW (la plupart sont dus à la scoliose).

### **Comment conduire une étude épidémiologique?**

**J Whittington**

- Points importants d'une étude épidémiologique:
  - Taille de la population
  - Quelle maladie/condition?
  - Rareté?
  - Taille de l'échantillon nécessaire?
- Habituellement on peut utiliser un échantillon de population, par ex. « the Health and Lifestyle Survey ».
- Les maladies rares nécessitent une méthodologie différente. Pour le SPW, une étude de population de cas déclarés peut être utilisée pour calculer l'incidence.
- Considérations générales à propos des patients sources:
  - Être sur-inclusif
  - Vérifier les conditions par un (des) test(s) diagnostic(s) approprié(s).
  - Ethique
  - Peut-on et comment inclure des non-répondeurs
- L'étude épidémiologique de Cambridge a estimé la limite inférieure de l'incidence du SPW à 1/29000 et de la prévalence à 1/52000.

### **Les études multicentriques peuvent-elles aider?**

#### **Projet Européen de recherche SPW**

**A Holland**

- Base de données Européenne de Recherche: permet un recueil de données sûr et légal dans différents pays, financé par l'Union Européenne.
- La rareté du SPW et la nécessité de subdiviser la population (par âge ou par type génétique) font que les pays devraient collaborer pour recueillir des données sur un nombre suffisant de patients.
- Une base de données facilement accessible est actuellement en cours de développement.
- [www.pwseu.eu](http://www.pwseu.eu)

#### **NIH Rare Disorder Project**

**DJ Driscoll**

- Le SPW et l'Obésité morbide d'apparition précoce (EMO) sont des composants du "NIH funded Rare Diseases Clinical Research Network (RDCRN)", qui cherche à:
  - Établir de façon précise l'histoire naturelle de ces maladies chez les enfants et les adultes
  - Établir des corrélations génotype-phénotype dans le SPW
  - Collecter des données sur l'histoire clinique, les observations cliniques, l'intelligence, le comportement, la composition corporelle, la nutrition, l'ADN/ARN.
  - Évaluer les effets du traitement par GH démarré à différents âges
  - Rechercher les anomalies de nouveaux gènes dans le groupe EMO
  - Comparer les individus présentant un SPW avec les individus présentant une EMO

## Session 2: Troubles du comportement et psychiatriques

Modérateur: LMG Curfs

### Revue d'ensemble et mécanismes

A Holland

- Les patients SPW patients présentent différents « phénotypes comportementaux »:
  - Hyperphagie
  - Rituels et comportements répétitifs
  - Grattage
  - Troubles de l'humeur
  - Maladie psychotique
- Les modèles conceptuels pour expliquer ces phénotypes incluent:
  - Une prédisposition génétique
  - Un arrêt du développement
  - Des mécanismes psychologiques
- L'hyperphagie est un point capital du comportement phénotypique.
- Pour le traitement cela implique différentes approches envers des comportements différents.

### Y a-t-il des relations entre l'autisme et le SPW?

B Rogé

- Il y a des traits comportementaux communs entre le SPW et le syndrome autistique
- Les données préliminaires suggèrent qu'il y a plus de signe d'autisme chez les patients avec une disomie uniparentale (UPD) que chez les patients avec une délétion.
- Les points communs entre le SPW et l'autisme sont d'ordre:
  - comportemental
  - social et cognitif, sous-jacent de fonctionnement
  - génétique

### Maladie psychotique

S Soni

- 119 adultes avec un diagnostic de SPW génétiquement confirmé (34 UPD, 85 délétions) ont été inclus dans une étude de suivi sur 3 ans au Royaume Uni.
- 46 patients (22 UPD et 24 délétions) présentaient une psychopathologie avec des phénoménologies et des traits cliniques communs entre les 2 types génétiques.
- La maladie psychotique est plus fréquente chez les patients avec une UPD, tandis que les dépressions non-psychotiques sont plus apparentes (non-masquées) chez les patients avec une délétion.
- Implications cliniques: il faut réaliser un diagnostic rapide et des interventions appropriées.
- L'étude suggère que la psychose, dans les 2 groupes génétiques, est due à une expression anormale de gènes soumis à l'empreinte sur le chromosome 15.

### La GH améliore-t-elle le développement cognitif et social ?

A Hokken-Koelega

- 43 enfants SPW âgés de 6 mois à 3 ans ont été inclus dans une étude contrôlée randomisée en Hollande.
- Le développement psychomoteur a été étudié avant et pendant le traitement par GH et a été comparé à des contrôles.
  - Le développement moteur est amélioré, et le développement mental tend à être amélioré avec le traitement GH.
  - Un âge de développement mental inférieur au début du traitement a été associé à un plus grand bénéfice du traitement par GH.
- Association entre le développement mental et les troubles respiratoires du sommeil: Quelques enfants SPW présentant des apnées du sommeil obstructives ont des scores inférieurs de développement mental. Le traitement de ces apnées pourrait améliorer le développement mental.

## Session 3: Anomalies de la respiration et du sommeil

Modérateur: M Ritzén

### Prévalence des troubles respiratoires du sommeil (TRS) chez les enfants SPW

DAM Festen

- La polysomnographie est utilisée pour étudier la prévalence des TRS et les effets du traitement par GH chez 53 enfants.
- Avant le traitement par GH:
  - Apnées/hypopnées fréquentes (médiane 5/heure)
  - Principalement apnées centrales
  - Apnées obstructives rares chez les enfants non-obèses, mais chez 50% des enfants obèses.
- Pendant le traitement par GH:
  - Les TRS ne sont pas aggravés par le traitement GH. Les apnées centrales sont même diminuées.
- Les apnées obstructives sont augmentées lors d'infections respiratoires hautes.
- Une polysomnographie normale n'exclue pas une détérioration lors d'infections respiratoires hautes.

### Troubles du sommeil: diagnostic et traitement, une approche pratique

B Schlüter

- Les patients SPW ont un risque augmenté de:
  - TRS
  - Perturbations du cycle circadien
  - Architecture anormale du sommeil.
- La polysomnographie est recommandée en particulier avant et après le démarrage d'un traitement par GH.

### Anomalies de la respiration: relation avec les taux d'IGF-I?

JL Miller

- Tous les individus SPW ont, à degré variable, des TRS avant traitement par GH.
- Le traitement GH conduisant à des taux normaux d'insulin-like growth factor I (IGF-I)/IGF-binding protein-3 améliore les TRS, principalement les apnées centrales.
- Les infections respiratoires hautes aggravent les apnées obstructives.
- Les taux très élevés d'IGF-I sont associés à une aggravation des apnées du sommeil, peut-être due à une augmentation du volume des amygdales et des végétations
- Implications cliniques:
  - Ajustement de la dose de GH en fonction du taux d'IGF-I
  - Si les symptômes d'apnées du sommeil apparaissent lors du traitement par GH, il faut réaliser une polysomnographie et des mesures du taux d'IGF-I.

## Session 4: Nouveaux aspects de la génétique du SPW et implications cliniques

Modérateur: F Muscatelli

### Nouveaux gènes du SPW

RD Nicholls

- Duplications de segments dans la région PWS du génome de la souris et de l'homme conduisant à une instabilité génétique et expliquant que la séquence génomique reste incomplètement connue.
- La déficience hypothalamique n'est pas la seule cause du SPW. Un défaut fœtal dans le développement des îlots pancréatiques a été retrouvé chez un modèle de souris SPW (présentant une délétion de la région SPW). Les gènes de la souris SPW sont aussi exprimés par les cellules d'insulinome pancréatique. Ces souris ont une insuffisance pancréatique

fœtale et néonatale. Elles présentent une hypoglycémie sévère qui est probablement la cause de leur décès précoce.

- Chez la souris, une nouvelle séquence non-codante a été caractérisée dans la région PW-like, entre le gène *Necdin* et le centre de l’empreinte. Il s’agit d’un transcrit hôte pour de nouveaux miARNs, *Mirh1* (présent en 39 exemplaires) qui n’est pas conservé chez l’homme. *Mirh1* est homologue à *mir 344*. Le promoteur (exon1) de ce grand transcrit non-codant est hautement conservé chez les mammifères.
- La régulation de tous les gènes candidats de la région PW serait sous le contrôle du facteur de transcription *NRF1*.

### **Le génotype influence-t-il la prise en charge?**

**M Butler**

- Il y a 2 types de délétions dans le SPW, une délétion de grande taille (Type I) et une délétion de plus petite taille (Type II).
- Dans les délétions de type I, quatre gènes (*GCP5*, *CYFIP1*, *NIPA1*, *NIPA2*) sont absents.
- Les sujets avec une délétion de type I ont plus de problèmes psychologiques et comportementaux que les individus avec une délétion de type II.
- Nous avons recherché la présence des 4 gènes cités ci-dessus chez des patients et des contrôles en utilisant la RT-PCR quantitative. Une corrélation positive existe entre l’expression de *NIPA2* et la conduite adaptative et la cognition et une corrélation négative existe avec les scores de non-aptitude.
- Le coefficient de détermination suggère que l’expression de ces 4 gènes individuels expliquent jusqu’à 75% de la variation de ces scores.
- De plus, l’impact conjugué des 4 gènes explique 24 à 99% des scores estimés obtenus chez les sujets ce qui conforte leur rôle dans la cognition et le comportement dans le SPW.

### **Défauts d’empreinte**

**B Horsthemke**

- Les anomalies d’empreinte (défauts d’empreinte) sont retrouvées chez 1% des patients SPW. Les délétions du centre d’empreinte (IC) représentent seulement 15% de ces anomalies. Ces délétions du centre de l’empreinte proviennent d’une transmission familiale ou d’une mosaïque germinale. Dans ce dernier cas, le risque de récurrence peut atteindre 50%.
- Pour la majorité des patients (85%) on ne retrouve pas de délétion du centre d’empreinte mais seulement une hyperméthylation. Ce profil de méthylation anormal résulte très probablement d’une erreur dans l’effacement de l’empreinte au niveau de la cellule germinale paternelle.
- Apparemment, il n’y a pas d’association entre un haplotype particulier et un défaut dans l’effacement de l’empreinte.

### **Les petits ARNs nucléolaires et le syndrome de Prader-Willi**

**J Cavallé**

- Les petits ARNs non-codants (~ 80-300 nt) possèdent 2 séquences courtes, interagissent avec un ensemble de protéines spécifiques et s’accumulent en particules ribonucléolaires dans le noyau, soit dans le nucléole (snoARNs) soit dans les corps de Cajal (scaARNs). Plusieurs d’entre eux contiennent des éléments antisens (10-20 nt) contre des ARNs ribosomiques, petits ARNs nucléolaires de type U, ARNs de transfert, ARNs messagers.
- Les fonctions biologiques de ces petits ARNs nucléolaires C/D soumis à l’empreinte (en particulier dans la région SPW) sont très difficiles à étudier car d’expression uniquement cérébrale.
- La région minimale critique SPW, identifiée à partir d’études de patients, inclut l’ensemble des gènes snoARN *HBII-85* ainsi que les gènes *HBII-438a* suggérant que les snoARN *HBII-85* jouent un rôle majeur dans le SPW.

- L'absence d'expression des snoARNs HBII-52 ne suffit pas pour entraîner un SPW, cependant son rôle potentiel (qui n'est pas encore prouvé) dans la régulation de l'édition et de l'épissage du récepteur 5HT-2C (sérotoninergique) ouvre de nouvelles perspectives sur le rôle du métabolisme de la sérotonine dans le SPW.

## **Session 5: Problèmes endocrinologiques non résolus dans le SPW**

**Modérateur: G Chiumello**

### **La ghreline est-elle impliquée dans le phénotype SPW?**

**BP Hauffa**

- La ghreline est certainement un des acteurs neuroendocriniens majeurs qui contribuent à l'hyperphagie et à l'obésité dans le SPW.
- La ghreline est la seule hormone orexigénique connue.
- Les taux plasmatiques de ghreline:
  - Augmentent avant les repas, stimulent l'appétit, et diminuent après les repas
  - Sont inversement corrélés à l'IMC, à la masse grasse et à l'insuline
  - Décroissent avec l'âge
- Les taux plasmatiques de ghreline chez les patients SPW ont la même dynamique que chez les contrôles et les patients obèses, mais les taux sont plus élevés.
- La somatostatine diminue fortement les taux de ghreline plasmatique mais ne diminue pas l'appétit.
- Des résultats contradictoires ont été obtenus sous traitement par GH dans le SPW. Dans certaines études, aucun effet n'a été retrouvé tandis que dans l'étude réalisée par l'orateur, la ghreline plasmatique totale (mais pas la forme active acylée) diminue significativement sous traitement GH.
- Dans l'avenir, le blocage potentiel de l'action de la ghreline, par l'utilisation d'oligonucléotides (par exemple « Spiegelmers »), pourrait aider à clarifier le rôle physiologique de la ghreline.

### **Le SPW et les signaux périphériques de la satiété**

**AP Goldstone**

- De nombreux signaux périphériques (dont la ghreline) agissent sur le contrôle de l'appétit.
- L'interaction des signaux périphériques, le système nerveux autonome et les centres supérieurs du cerveau agissent sur l'état homéostatique, la réponse au stimulus de la nourriture et l'absorption de nourriture.
- Chez les patients SPW, malgré une vidange gastrique retardée, on retrouve une fin de repas retardée et une satiété perturbée, ainsi qu'un début précoce du repas et un retour rapide de la faim.
- Il n'y a pas de défaut de leptine, gastrine, obestatine, somatostatine, glucagon, cholecystokinine, gastric inhibitory peptide, peptide YY ou glucagon-like peptide-1 qui pourrait contribuer à l'hyperphagie. Par contre, une ghrelinémie élevée, une déficience en polypeptide pancréatique, et peut-être une relative hypo insulinémie, peuvent contribuer à l'hyperphagie.
- L'IRM fonctionnelle et la tomographie par émission de positron ont montré une activité corticolimbique anormale après ingestion de glucose ou de repas, suggérant une réponse anormalement élevée à la récompense, à l'émotion et à la motivation chez les patients SPW.
- Une résistance relative, plutôt qu'absolue, aux signaux périphériques de la satiété suggère la possibilité d'intervention thérapeutique.

### **Qu'est ce qui ne va pas dans l'hypothalamus?**

**DF Swaab**

- La dysfonction hypothalamique peut expliquer plusieurs symptômes du SPW.

- Le noyau paraventriculaire (NPV) est un centre de régulation hormonale autonome et de l'appétit.
- Chez les patients SPW:
  - Le volume des NPV et le nombre total de cellules NPV sont diminués.
  - Le nombre des neurones à oxytocyne dans le NPV est diminué.
- Il n'a pas été retrouvé d'anomalies dans le neuropeptide Y, l'agouti-related protein, la pro-opiomelanocortine, la gonadotrophin-releasing hormone, la melanin-concentrating hormone receptor 1, le récepteur de la ghreline, l'orexine qui pourraient expliquer le phénotype du SPW.
- Des études préliminaires ont mis en évidence des enchevêtrements neurofibrillaires de type Alzheimer dans l'hypothalamus de patients SPW âgés.

## **Table Ronde A: Prise en charge du SPW chez le nourrisson et l'enfant**

### **Modérateur: BY Whitman**

#### **Diagnostic précoce et prise en charge multidisciplinaire**

**M Tauber**

- 19 enfants avec un diagnostic de SPW réalisé avant 2 mois de vie ont été suivis par une équipe multidisciplinaire.
- Comparaison avec une cohorte historique:
  - Durée d'hospitalisation significativement réduite
  - Durée de gavage gastrique significativement réduite
- 70 % des enfants présentent une déficience en GH; l'IGF-I est abaissée chez tous les enfants.
- Le traitement par GH a été commencé à un âge médian de 1,9 ans chez 10 enfants.
- Parmi tous les enfants, un seul est devenu obèse à 3 ans (taux d'obésité plus bas que dans la cohorte historique mais pas de façon significative).
- Le suivi à long terme continue.
- Il y a besoin d'établir un consensus pour les recommandations de prise en charge de ces jeunes patients, ainsi qu'une guidance parentale.

#### **Phases nutritionnelles**

**DJ Driscoll**

- Les phases nutritionnelles dans le SPW sont plus complexes que les 2 phases traditionnellement décrites, avec un poids augmentant de façon excessive avant l'apparition de l'hyperphagie.
- On propose les phases suivantes:
  - 1 a) Hypotonie avec difficultés à se nourrir (0–6 mois)
  - b) Pas de difficulté à se nourrir, croissance normale suivant la courbe (3–24 mois)
  - 2 a) Poids augmente sans augmentation des calories (1,5–3 ans)
  - b) Poids augmente avec augmentation des calories (2–12 ans)
  - 3 Hyperphagie, jamais rassasié (3–21+ ans)
  - 4 Comme la phase 3, mais avec moins de sensation de faim
- Les données préliminaires semblent suggérer que la GH retarde la phase 2, mais les enfants atteignent toujours la phase 3.
- Une meilleure compréhension des diverses phases nutritionnelles pourrait aider à la prise en charge et au traitement de cette maladie.

#### **Entraînement physique chez les enfants SPW**

**MWG Nijhuis-van der Sanden**

- Les enfants SPW ont une musculature anormale et un retard psychomoteur.

- Les jeunes enfants SPW ne sont pas capables de lutter contre la pesanteur au cours du mouvement. Les premières années constituent une période sensible pouvant être critique pour les effets à long terme sur le développement moteur et les acquisitions d'aptitudes.
- La diminution de la masse et de la force musculaires gêne le développement des acquisitions fondamentales, la coordination main-œil, la locomotion et le langage.
- Développement d'un programme fonctionnel d'entraînement, centré sur l'enfant, âge-spécifique qui permet à l'enfant d'acquérir des compétences. Le nombre de répétitions est très important.
- La récompense de la réussite est importante.
- Effets bénéfiques attendus de ce programme intensif : sur la masse musculaire et sa composition, le développement moteur, les capacités d'apprentissage moteur, l'interaction avec les parents, l'estime de soi, le plaisir et la motivation.
- En augmentant la masse musculaire le traitement par GH pourrait potentialiser les effets de ce programme.

### **La GH améliore-t-elle les morbidités associées au SPW?**

**AL Carrel**

- Le traitement par GH améliore la croissance, le profil métabolique, la composition corporelle, la performance physique, l'agilité et le développement neurologique.
- La réponse à GH sur la croissance est meilleure dans les 12 premiers mois de traitement
- L'effet sur la composition corporelle semble être dose-dépendant.
- Le traitement par GH est rassurant.
- Les études à long-terme amélioreront notre compréhension des effets du traitement par GH chez les patients SPW.

### **Scoliose: épidémiologie et prise en charge**

**F Accadbled/T Odent**

- Le taux de prévalence de la scoliose est de 40 – 50 % dans les deux sexes.
- La sévérité de la scoliose est corrélée à l'IMC et au genre féminin.
- L'obésité aggrave la scoliose et augmente le risque d'une kyphose additionnelle.
- Pas de conclusion claire sur les effets de GH – besoin d'études prospectives.
- Le corset et la chirurgie sont les traitements les plus employés.
- Taux de complications majeures de 30% associé à la chirurgie dans le SPW.
- Les équipes chirurgicales devraient avoir une expérience des patients présentant des maladies neuromusculaires, à défaut de patients présentant un SPW.

## **Table Ronde B: Transition et prise en charge de l'adulte**

**Modérateur: L Gourash**

### **Substitution par les stéroïdes sexuels et masse osseuse**

**G Grugni**

- Les stéroïdes sexuels ne sont pas utilisés de façon universelle et ne sont pas toujours abaissés dans le SPW.
- Les arguments principaux pour l'utilisation des stéroïdes sexuels sont un bénéfice réel en ce qui concerne la masse osseuse, la masse musculaire, les effets métaboliques, et un bénéfice potentiel sur le développement mental, le bien-être physique et psychologique.
- Les doses doivent être minimales et ajustées de façon individuelle. Il n'y a pas de recommandations spécifiques.
- La prise en charge du SPW inclut une prise en charge appropriée et individuelle des questions concernant la sexualité.

### **GH pendant la transition et après...**

**AC Lindgren**

- Il y a 2 circonstances différentes d'utilisation de GH chez l'adulte:

- 1) Chez les adultes n'ayant jamais eu de GH, les données sur le bénéfice/risque du traitement par GH sont limitées; les résultats d'études en cours sont attendues prochainement. Les études contrôlées contre placebo seront très importantes pour ce groupe de patients SPW.
- La confirmation du déficit en GH par les taux d'IGF-I et des tests de stimulation de GH semble indiquée.
- 2) La transition inclut l'acceptation de l'arrêt du traitement GH par les patients et les familles, la nécessité de répéter les tests de stimulation, et de préciser le moment de la réduction de la dose de GH. Consensus général sur la nécessité de surveiller l'IGF-I..
- Les bénéfices potentiels du traitement par GH chez l'adulte sont les améliorations du pic de la masse osseuse, du profil métabolique, de la composition corporelle, du bien-être physique et mental tout au long de la vie.

### **Prévention de l'obésité chez les adultes (aspects éthiques et légaux)**

**C Hoybye**

- La prévention de l'obésité reste principalement sous le contrôle de facteurs environnementaux.
- Des données anecdotiques et des études contrôlées contre placebo sur le topiramate et d'autres supprimeurs de l'appétit n'ont montré aucun bénéfice.
- Quelques rapports et publications sur la morbidité et la mortalité élevées de la chirurgie bariatrique chez les patients SPW sont disponibles.

### **Présentation et traitement des troubles psychiatriques**

**A Vogels/D Thuilleaux**

- On distingue 3 groupes de présentations psychiatriques: 1) conduite perturbatrice, 2) augmentation de comportements répétitifs et persévératifs, et 3) développement d'épisodes psychotiques.
- L'approche diagnostique est multidisciplinaire et inclut des évaluations précises physiques, psychiatriques, et du développement à la recherche de facteurs sous-jacents..
- Les symptômes physiques comme les vomissements, les maux de tête, la fièvre, le début d'une incontinence peuvent précéder des changements de comportement (épisodes psychotiques).
- Les buts d'une prise en charge adaptée dépendent de la reconnaissance des facteurs à la fois intrinsèques et extrinsèques plutôt que du simple traitement des symptômes.
- Les épisodes psychotiques sont traités par des médicaments.
  - Les précautions suivantes sont nécessaires: commencer avec des faibles doses et éviter la sédation par les benzodiazépines (risque respiratoire).
  - Manque de données sur l'histoire naturelle de la maladie psychiatrique dans le SPW et besoin de médicaments au long cours.
- En cas de détérioration psychiatrique aiguë avec risque de nuire à sa santé et à celle des autres, une hospitalisation psychiatrique à court terme dans un environnement adapté avec un contrôle de la nourriture peut être nécessaire. Une consultation ou une discussion avec des professionnels connaissant ce syndrome est essentielle.