NEWSLETTER

Centre de Référence du Syndrome de Prader-Willi
Obésités rares avec troubles du comportement alimentaire
PRADORT

RCP PRADORT

- 13 RCP nationales réalisées en 2021 avec le soutien de la Filière DéfiScience
- 38 dossiers patients discutés

PNDS

- Le PNDS du Syndrome de Prader-Willi publié en 2012 a été actualisé et publié en octobre 2021 (coordination : Pr M. Tauber)

DéfiScience
Maladies Rares du Neurodéveloppement
FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

- Le PNDS Obésités de causes rares a été publié en juillet 2021 (coordination : Pr C. Poitou Bernert)
  - L'outil ObsGen lancé en 2019 est à la disposition des cliniciens pour orienter le diagnostic génétique en fonction des critères cliniques.

Fiche nouveau-né & Base de données

Pour chaque nouveau-né diagnostiqué avec un Syndrome de Prader-Willi, il est important de renseigner la fiche nouveau-né après avoir recueilli l'accord des parents (consentement Base de données signé).
Merci de transmettre ces deux documents remplis au CR PRADORT.
Vous pouvez demander ces documents (fiche nouveau-né & consentement) à l'adresse suivante : centreref.spw@chu-toulouse.fr

Relabellisation

En vue de la prochaine relabellisation des CR et CC (les prérequis ne sont pas encore connus), n'hésitez pas à nous faire part de vos éventuelles suggestions/questions à l'adresse suivante : centreref.spw@chu-toulouse.fr

Essais thérapeutiques

OTBB3

« Traitement par ocytocine chez les nouveau-nés et les nourrissons âgés de 0 à 3 mois présentant un syndrome de Prader-Willi».

Il s'agit d'un essai clinique multicentrique européen dans le cadre d'un PHRCN en partenariat avec la start-up OT4B : 5 centres en France (Lille, Lyon, Marseille, Necker et Toulouse) et 2 autres centres en Europe.
L'étude a commencé en mars 2020 et 52 bébés dont 45 en France ont été inclus jusqu'à mi-septembre 2021 , L'étude sera terminée début mars 2022.

OTBB3 Follow-up

« Etude interventionnelle de suivi à long terme jusqu'à l'âge de 4 ans des enfants avec un SPW inclus dans l'étude OTBB3, et comparaison avec une cohorte non traitée d'enfants avec un SPW»

Le suivi post OTBB3 a démarré en septembre 2021. À ce jour, 10 centres sont ouverts sur 13, et 21 patients ont été inclus parmi les 82 patients pré-identifiés.
Merci à tous les centres !

ATU

- Les inclusions dans l'étude OTBB3 étant terminées, il est possible de demander une ATU compassionnelle pour les nourrissons âgés de moins de 6 mois via la plateforme e-Saturne après discussion des dossiers en RCP du Centre de Référence. La fiche de suivi Protocole d'Utilisation Transitoire devra être remplie.

PHRIP APHYNET

L'objectif de cette étude est d'évaluer, chez des adultes porteurs du Syndrome de Prader-Willi, l'efficacité à 6 mois d'un programme intensifié et individualisé de soin combinant des ateliers théoriques et pratiques d'éducation thérapeutique portant sur l'Activité Physique Adaptée, la nutrition et le comportement alimentaire.

Essais industriels terminés

- NovoNordisk (Liraglutide) chez l'enfant. L'article est en cours de soumission.
- Rhythm (Setmelanotide) : l'agoniste du récepteur MC4R a été étudié dans différents groupes de patients porteurs d'une mutation dans la voie des mélanocortines. Clément et al, 2020
Le laboratoire a déposé une demande d'ATU pour 2022.

Les publications de l'année du CRMR

(Cliquez sur les liens actifs ci-dessous pour accéder à la publication sur Pubmed)

Endocrinologie

Endocrine disorders in Prader-Willi syndrome: a model to understand and treat hypothalamic dysfunction.
Tauber M et Hoybye C. Lancet Diabetes Endocrinol 2021

Transition of young adults with endocrine and metabolic diseases: the 'TRANSEND' cohort.
Le Roux E et al. Endocr Connect 2021

Prader-Willi syndrome: Hormone therapies.
Tauber M et Diene G. Handb Clin Neurol 2021

Is ghrelin a biomarker of early-onset scoliosis in children with Prader-Willi syndrome?
Pacoricona Alfaro DL et al. Orphanet J Rare Dis 2021

Hyponatremia in Children and Adults with Prader-Willi Syndrome: A Survey Involving Seven Countries.
Coupaye M et al. J Clin Med 2021

Hypogonadism in Adult Males with Prader-Willi Syndrome-Clinical Recommendations Based on a Dutch Cohort Study, Review of the Literature and an International Expert Panel Discussion.
Pellikaan K et al. J Clin Med 2021

Diabetes Mellitus in Prader-Willi Syndrome: Natural History during the Transition from Childhood to Adulthood in a Cohort of 39 Patients
Clerc A et al. J Clin Med 2021

Génétique

SNORD116 and growth hormone therapy impact IGFBP7 in Prader-Willi syndrome.
Eddiry S et al. Genet Med 2021

Growth Restriction and Genomic Imprinting-Overlapping Phenotypes Support the Concept of an Imprinting Network.
Eggermann T et al. Genes (Basel) 2021

Implication of heterozygous variants in genes of the leptin-melanocortin pathway in severe obesity.
Courbage S et al. J Clin Endocrinol Metab 2021

Patients with PWS and related syndromes display differentially methylated regions involved in neurodevelopmental and nutritional trajectory.
Salles J et al. Clin Epigenetics 2021

MYT1L-associated neurodevelopmental disorder: description of 40 new cases and literature review of clinical and molecular aspects.
Coursimault J et al. Hum Genet 2021

Psychologie

The influence of emotional contexts on mental flexibility in Prader-Willi syndrome.
Chevalère J et al. J Intellect Disabil Res 2021

Study of the deficit in planning abilities of adults with Prader-Willi Syndrome.
Estival S et al. Res Dev Disabil 2021

Improvement of Planning Abilities in Adults with Prader-Willi Syndrome: A Randomized Controlled Trial.
Estival S et al. Dev Neurorehabil 2021

Covid-19

Effects of the COVID-19 pandemic and lockdown on the mental and physical health of adults with Prader-Willi syndrome.
Mosbah H et al. Orphanet J Rare Dis 2021

Clinical management of patients with genetic obesity during COVID-19 pandemic: position paper of the ESE Growth & Genetic Obesity COVID-19 Study Group and Rare Endo-ERN main thematic group on Growth and Obesity.
De Groot CJ et al. Endocrine 2021

Paradoxical low severity of COVID-19 in Prader-Willi syndrome: data from a French survey on 647 patients.
Coupaye M et al. Orphanet J Rare Dis 2021

Activité physique

Physical Activity in Patients with Prader-Willi Syndrome- A Systematic Review of Observational and Interventional Studies.
Bellicha A et al. J Clin Med 2021

Dates à retenir

- RCP PRADORT
  - mercredi 19 janvier 2022 - RCP adultes 17h00-18h30
  - mardi 08 février 2022 - RCP enfants 17h00-18h30
  - mercredi 09 mars 2022 - RCP adultes 17h00-18h30
  - mardi 05 avril 2022 - RCP enfants 17h00-18h30
  - mercredi 18 mai 2022 - RCP adultes 17h00-18h30
  - mardi 14 juin 2022 - RCP enfants 17h00-18h30

- Congrès IPWSO : 11ème conférence de l'International Prader-Willi Syndrome Organisation (IPWSO) 06-10 juillet 2022 à l'Université de Limerick, Irlande,

⚠ *Date limite soumission abstract : 05 Février 2022*

- 5 Webinaires Filière DéfiScience organisés sous la responsabilité d'un réseau : lien pour inscription

  Jeudi 27 Janvier 2022 – 17h30-19h
  CRMR Maladies Rares à Expression Psychiatrique
  Thématique : Les comportements défis

  Jeudi 24 Mars 2022 – 17h30-19h
  CRMR Déficiences Intellectuelles de Causes Rares

  Jeudi 19 Mai 2022 – 17h30-19h
  CRMR Epilepsies Rares

  Jeudi 29 Septembre 2022 – 17h30-19h
  CRMR Syndrome de Prader-Willi et autres obésités rares avec troubles du comportement alimentaire

  Jeudi 24 Novembre 2022 – 17h30-19h
  CRMR Malformations et Maladies Congénitales du Cervelet

- Journée de la Filière DéfiScience
  Vendredi 20 Mai 2022 avec une matinée spécifique au CRMR PRADORT

Nhésitez pas à visiter le site internet du Centre de Référence PRADORT en cliquant sur le logo ci-dessous

Centre de Référence du Syndrome de Prader-Willi
Obésités rares avec troubles du comportement alimentaire
PRADORT