



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
de la Jeunesse
et des Sports

Direction Générale de la Santé

Carte de soins et d'urgence

Emergency Healthcare Card

Syndrome de Prader-Willi

(Prader-Willi syndrome)



Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique rare caractérisée par une hypotonie, durant les deux premières années de la vie et par un dysfonctionnement hypothalamo-hypophysaire, responsable de troubles endocriniens et d'un risque d'obésité majeure.



- **Risque de complications respiratoires et cardiovasculaires liées à l'obésité**
- **Contre-indication formelle aux benzodiazépines et à tout autre médicament déprimeur respiratoire**

Cette carte est remplie et mise à jour par le médecin, en présence et avec l'accord du malade qui en est le propriétaire.

Ce document est confidentiel et soumis au secret médical.

Nul ne peut en exiger la communication sans autorisation du titulaire ou de son représentant légal.

Il est recommandé de conserver cette carte sur vous avec la carte de groupe sanguin, elle est très utile **voire indispensable en cas d'urgence.**

Recommandations en cas d'urgence



1- Des réactions prolongées et/ou exacerbées peuvent être observées lors de la prise de certains médicaments :

- Ne pas utiliser de benzodiazépines ou tout autre médicament déprimeur respiratoire

2 - Des complications respiratoires et cardiovasculaires liées à l'obésité peuvent se manifester, devant :

- une insuffisance respiratoire aiguë, évoquer la possibilité d'une pneumopathie de déglutition, d'un épisode d'hypoventilation, d'une apnée du sommeil ou d'une embolie pulmonaire,
- une douleur thoracique brutale avec polypnée, envisager le diagnostic d'embolie pulmonaire,

→ **organiser une hospitalisation d'urgence** (appel du 15 ou du 112), prévenir le médecin régulateur de la pathologie en cause, mettre le malade en position semi-assise et débiter la prise en charge selon les recommandations professionnelles habituelles.

3 - Des complications digestives étant possibles, devant :

- un vomissement, envisager le diagnostic d'occlusion intestinale,
- des nausées avec malaise et douleurs abdominales avec impossibilité de vomir, évoquer la possibilité d'un ulcère aigu hémorragique,
- un épisode d'hyperphagie suivi de douleurs abdominales, l'éventualité d'une rupture stomacale,

→ **hospitaliser le malade en urgence** et contacter le médecin assurant la prise en charge habituelle.

4 - Des précautions particulières sont nécessaires en cas d'anesthésie :

- Réaliser l'intubation avec précaution (risque de spasme laryngé),
- Maintenir une surveillance respiratoire post-opératoire monitorée au moins 24 heures (risque d'apnée ou d'hypoventilation),
- Prévenir les risques thromboemboliques liés à l'obésité.

5 - Le dysfonctionnement hypothalamique peut perturber la thermorégulation et la sensation de soif :

- Savoir qu'une température normale est possible en cas d'infection,
- Prévenir le risque de déshydratation, notamment en cas de gastroentérite, de fièvre, ou de forte chaleur, en proposant des apports hydro-électrolytiques contrôlés (sensation de soif faible et inadaptée).

6 - Les malades peuvent éprouver des difficultés à exprimer ou à ressentir leur douleur (seuil de douleur plus élevé). En cas de douleur :

- Prendre en compte une plainte modérée qui peut être un signe d'alerte d'une complication débutante.
- Utiliser les protocoles habituels de traitement antalgique.

7 - Des situations d'urgence psychiatrique sont possibles qui nécessitent une prise en charge spécifique :

- Ne pas hésiter à contacter le médecin assurant la prise en charge habituelle
- Devant un épisode comportemental aigu en lien avec la réalité (exemple : réaction de colère face à une situation de frustration) :
 - > Installer la personne au calme jusqu'à l'apaisement, en maintenant, toutefois, une surveillance pour éviter les blessures,
 - > Puis, avec l'aide de l'accompagnant, instaurer une écoute et un dialogue avec des mots simples, sans chercher à « raisonner » le malade,
 - > Après l'épisode, tenter d'identifier avec le malade et son aidant la cause du conflit et rechercher une solution concertée ayant valeur de contrat,
 - > en cas de nécessité absolue, recourir à un traitement médicamenteux : chez l'adulte : Hydroxyzine 100 mg en IM ou Meprobamate 400 mg en IM ; chez l'enfant : Hydroxyzine 25mg per os ou Meprobamate 250 per os (ne pas majorer en fonction du poids) ;
- Devant une crise comportementale sans lien avec le contexte et la réalité (manifestations de type psychotique : perte de contact, passage à l'acte) :
 - > adopter la même stratégie comportementale,
 - > et instaurer immédiatement un traitement médicamenteux :
- si un traitement psychotrope est en cours, augmenter les doses du produit sédatif utilisé ;
- si un nouveau psychotrope est introduit, le débiter à faible dose ; utiliser pour l'adulte : Loxapine : 15 gouttes (=15 mg) per os ou Cyamemazine 50 : 1/2 amp (=25 mg) en IM ; pour l'enfant : Cyamemazine 5 gouttes per os (=5mg).

8 - En cas d'hospitalisation :

- Veillez à apporter une alimentation hypocalorique, adaptée aux habitudes du malade,
- Supprimez l'accès à toute source de nourriture (réfectoire, office, distributeurs automatiques),
- Favoriser l'accueil d'une personne proche du malade (aidant) dans le service.

Pour tout problème de prise en charge, contacter le médecin suivant au :

N° de téléphone :



■ For recommendations in case of emergency :

Go on the website Orphanet (free access website providing informations about rare diseases and orphan drugs) : www.orphanet.net

Titulaire de la carte

(Cardholder)

Photo d'identité

Nom

Prénoms

Né(e) le

Adresse

Téléphone Date:

Signature du titulaire ou
de son représentant légal



**En cas d'urgence contacter le(s) personne(s)
de l'entourage** *(People to contact in case)*

1. Nom

Prénom Téléphone :

Adresse

2. Nom

Prénom Téléphone :

Adresse

3. Nom

Prénom Téléphone :

Adresse

Informations médicales personnelles

(Personalized medical information)

Cochez les cases correspondantes en cas de réponse positive (Please tick the boxes as appropriate)

1- Sur la maladie :

> **Date du diagnostic :** ... / ... / ...

Fonction endocrinienne :

- Obésité : date du diagnostic : ... / ... / ...; prise en charge diététique : oui non
- Déficit en GH : date du diagnostic : ... / ... / ...; traitement :
- Diabète : date du diagnostic : ... / ... / ...; type.....traitement:
- Autres, précisez :
.....date du diagnostic : ... / ... / ...; traitement :
-date du diagnostic : ... / ... / ...; traitement :

Fonction respiratoire :

- Apnées du sommeil : date du diagnostic : ... / ... / ...;
traitement.....
- Hypoventilation : date du diagnostic : ... / ... / ...;
traitement.....
- Autres, précisez :
date de survenue : ... / ... / ...
traitement.....

Fonction cardiovasculaire :

- Antécédents d'embolie pulmonaire :
date du diagnostic : ... / ... / ...; traitement :
- date du diagnostic : ... / ... / ...; traitement :
- Hypertension artérielle : date du diagnostic : ... / ... / ...; traitement :
- Autres (phlébite...),
précisez :



Informations médicales personnelles

(Personalized medical information)

Autres fonctions, précisez le type, la date de survenue et le traitement :

-
-

2 - Récapitulatif de la prise en charge (médicaments, soins...):

Médicaments :

.....

.....

.....

Autres modalités de prise en charge (orthophonie...) :

.....

.....

.....

3 - Autres informations utiles à la prise en charge (Antécédents, pathologies associées, autre traitement habituel) :

.....

.....

.....

Nom, fonctions, cachet, date et signature du médecin remplissant la carte :
(Name, affiliation, stamp, date and signature of the physician who filled in this card)

.....

.....

.....

En cas d'urgence contacter les médecins responsables de la prise en charge du malade

(Physicians in charge of treatment of the cardholder)



Médecin du centre spécialisé de traitement de la maladie :

Nom :

Nom du service :

Adresse :

Téléphone :

Service d'urgence de proximité :

Nom du service :

Adresse :

Téléphone :

Centre hospitalier assurant le suivi :

Nom du service :

Nom du médecin :

Adresse :

Téléphone :

Médecin traitant :

Nom :

Adresse :

Téléphone :

Autre professionnel de santé (pneumologue, cardiologue...):

Nom :

Fonction :

Adresse :

Téléphone :

Pour toute information concernant la maladie, consulter :

(For further information on this disease)

- > le site du centre de référence du syndrome de Prader-Willi :
www.chu-toulouse.fr/spip.php?rubrique892
- > le site « Orphanet » : **www.orpha.net**
Rubrique « Syndrome de Prader-Willi »
Rubrique : « Orphanet-Urgences »
- > le site de l'association Prader-Willi France :
www.prader-willi.fr



Liberté • Égalité • Fraternité

RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la Santé
de la Jeunesse
et des Sports

Direction Générale de la Santé
www.sante.gouv.fr

**Maladies Rares
Info Services**

0 810 63 19 20

N° Azur, prix appel local



Association Prader-Willi France

Président : Christian Foucaux

41 rue du Champs du Paradis - 03100 MONTLUCON

Tél : 04 70 05 80 45



**Service d'Endocrinologie, Maladies Osseuses,
Génétique et Gynécologie Médicale**

Hôpital des Enfants - 330 avenue de Grande Bretagne

TSA 70034 - 31059 Toulouse Cedex 09.

Tél : 05 34 55 85 55

En cas de perte de la carte, prière de retourner ce document à son titulaire.

(If this card is lost, please return it to the cardholder).

Il est recommandé de conserver cette carte sur vous, elle est très utile, voire indispensable en cas d'urgence.

Ce document a été établi par le Ministère de la Santé et de la Jeunesse et des Sports, en concertation avec du centre de référence du syndrome de Prader-Willi et l'Association Prader-Willi France.

Déc.2007