SYNDROME DE PRADER-WILLI (SPW)

PROGRAMME CANADIEN DE SURVEILLANCE PÉDIATRIQUE
2204, ch. Walkley, bureau 100
Ottawa ON K1G 4G8
Tél. : (613) 526-9397, poste 239
Téléc. : (613) 526-3332
Courriel : cpsp@cps.ca
Site Web : www.cps.ca/francais/pcsp

RENSEIGNEMENTS SUR LA DÉCLARATION
(Partie remplie par la coordonnatrice du PCSP)

Numéro du rapport	
Mois de déclaration	
Province	
Date du jour	

Veuillez remplir les sections suivantes relativement au cas susmentionné.
La confidentialité des renseignements est garantie.

Déclarer tout enfant de 18 ans et moins recevant un nouveau diagnostic de SPW confirmé cliniquement ou par des épreuves génétiques (méthylation ou épreuve FISH [hybridation *in situ* fluorescente]).

Un diagnostic de SPW devrait être fortement présumé chez les enfants de moins de trois ans dont l'indice est de cinq (dont quatre critères majeurs) ou chez ceux de plus de trois ans dont l'indice est de huit (dont cinq critères majeurs).

Indice clinique de SPW :

- moins de trois ans : 5 (dont quatre critères majeurs)
- plus de trois ans : 8 (dont cinq critères majeurs)

Un diagnostic clinique de SPW dépend d'un indice dérivé des critères majeurs et mineurs suivants :

Critères majeurs (1 point chacun)

- Hypotonie centrale infantile
- Troubles infantiles de l'alimentation ou retard staturopondéral
- Gain de poids rapide entre l'âge de un et six ans
- Traits faciaux caractéristiques
- Hypogonadisme : hypoplasie génitale, développement sexuel anormal
- Retard de développement
- Hyperphagie et obsession des aliments
- Anomalie cytogénétique et moléculaire de la région chromosomique de Prader-Willi

Critères mineurs (½ point chacun)

- Mouvement fœtaux limités et léthargie infantile
- Troubles de comportement classiques (crises de colère, entêtement, vol ou quémande de nourriture, anxiété relative à la nourriture, recherche de nourriture, persévérance face à la nourriture)
- Troubles du sommeil ou apnée du sommeil
- Petite taille par rapport au reste de la famille à l'âge de 15 ans
- Hypopigmentation par rapport au reste de la famille
- Mains et pieds petits pour la taille relative à l'âge
- Mains étroites avec bordure cubitale droite
- Strabisme convergent, myopie
- Salive épaisse et visqueuse
- Anomalies d'articulation du langage
- Arrachage de la peau

Critères auxiliaires (aucun point)

- Seuil de douleur élevé
- Vomissements peu fréquents
- Troubles de contrôle de la température
- Scoliose ou cyphose
- Ostéoporose
- Habileté inhabituelle à faire des casse-tête
- Études neuromusculaires normales

SECTION 1 – RENSEIGNEMENTS DÉMOGRAPHIQUES

1.1 Date de naissance : ____ /_____ /_____ (JJ MM AAAA) 1.2 Sexe : Masculin ___ Féminin ___

1.3 Date du diagnostic de syndrome de Prader-Willi : ____ /_____ /_____ (JJ MM AAAA)

SECTION 2 – RÉSULTATS DES EXPLORATIONS DIAGNOSTIQUES

2.1 Caryotype : Normal ___ Anormal ___ Inconnu ___

En cas d'anomalie, précisez : _____

n-méthylation : Oui ___ Date ____ /_____ /_____ (JJ MM AAAA) Non ___ Inconnu ___

Épreuve FISH (hybridation *in situ* fluorescente) : Oui ___ Date ____ /_____ /_____ (JJ MM AAAA) Non ___ Inconnu ___

SECTION 3 – ANAMNÈSE

3.1 Ethnie (mère) : Afro-canadienne ___ Asiatique ___ Caucasienne ___ Autre _____

3.2 Ethnie (père) : Afro-canadienne ___ Asiatique ___ Caucasienne ___ Autre _____

3.3 Données anthropométriques :

	Taille (cm)	Poids (kg)
Père		
Mère		
Patient (courant)		

SECTION 4 – OBSERVATIONS HISTORIQUES ET PHYSIQUES (critères majeurs – 1 point chacun)

4.1 Hypotonie centrale infantile : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.2 Troubles infantiles de l'alimentation ou retard staturopondéral : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.3 Gain de poids rapide entre l'âge de un et six ans : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.4 Traits faciaux caractéristiques : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.5 Hypogonadisme – hypoplasie génitale, développement sexuel anormal : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.6 Retard de développement : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.7 Hyperphagie et obsession des aliments : Oui ___ Non ___ n.d. ___

4.8 Anomalie cytogénétique et moléculaire de la région chromosomique de Prader-Willi : Oui ___ Non ___ n.d. ___

SECTION 5 – OBSERVATIONS HISTORIQUES ET PHYSIQUES (critères mineurs – ½ point chacun)

5.1 Mouvements foetaux limités et léthargie infantile : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.2 Troubles de comportement classiques (crises de colère, entêtement, vol ou quémande de nourriture, anxiété relative à la nourriture, recherche de nourriture, persévérance face à la nourriture) : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.3 Troubles du sommeil ou apnée du sommeil : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.4 Petite taille par rapport au reste de la famille à l'âge de 15 ans : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.5 Hypopigmentation par rapport au reste de la famille : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.6 Mains et pieds petits pour la taille relative à l'âge : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.7 Mains étroites avec bordure cubitale droite : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.8 Strabisme convergent, myopie : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.9 Salive épaisse et visqueuse : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.10 Anomalies d'articulation du langage : Oui ___ Non ___ n.d. ___

5.11 Arrachage de la peau : Oui ___ Non ___ n.d. ___

SECTION 6 – OBSERVATIONS HISTORIQUES ET PHYSIQUES (critères auxiliaires – aucun point)

6.1 Seuil de douleur élevé : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.2 Vomissements peu fréquents : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.3 Troubles de contrôle de la température : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.4 Scoliose ou cyphose : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.5 Ostéoporose : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.6 Habileté inhabituelle à faire des casse-tête : Oui ___ Non ___ n.d. ___

6.7 Études neuromusculaires normales : Oui ___ Non ___ n.d. ___

SECTION 7 – PRISE EN CHARGE

7.1 L'enfant est-il suivi par un ou plusieurs surspécialistes? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, précisez :

Ergothérapeute : Oui ___ Non ___

Physiothérapeute : Oui ___ Non ___

Orthophoniste : Oui ___ Non ___

Éducateur spécialisé : Oui ___ Non ___

Nutritionniste : Oui ___ Non ___

Gastro-entérologue : Oui ___ Non ___

Psychologue : Oui ___ Non ___

Psychiatre : Oui ___ Non ___

Ophtalmologiste : Oui ___ Non ___

Endocrinologue : Oui ___ Non ___

Autre (précisez) : _____

SECTION 8 – MÉDICAMENTS (y compris l'hormone de croissance)

8.1 L'enfant suit-il un traitement médicamenteux? Oui ___ Non ___ Inconnu ___

Dans l'affirmative, précisez :_____

SECTION 9 – MÉDECIN DÉCLARANT

Prénom_____ Nom_____

Adresse_____

Ville_____ Province ou territoire_____ Code postal_____

Téléphone_____ Télécopieur_____

Courriel_____ Date de complétion_____

Merci d'avoir rempli ce formulaire.

(SPW 2003-01)