

UMR 1027

Epidémiologie et analyses en santé publique : risques, maladies chroniques et handicaps

Equipe SPHERE

**DIVERSITÉ, COMPLEXITÉ ET SÉVÉRITÉ DU HANDICAP DANS LE
SYNDROME DE PRADER-WILLI :
COMPRENDRE LES PARTICULARITÉS POUR PRÉVENIR LE SURHANDICAP**

*Études réalisées à partir de la base de données
de patients pédiatriques du Centre de Référence*

Dibia Liz PACORICONA ALFARO

Co-directrices de thèse:

Dr Catherine ARNAUD

Pr Maithé TAUBER



MA THÈSE EN
300 SECONDES

15 Octobre 2020

1^{er} année d'inscription en thèse : 2017-2018

Contexte

Syndrome de Prader-Willi : maladie génétique rare associant de multiples anomalies cognitives, comportementales et endocriniennes (\cong 1/20000 naissances)

- Principale cause d'obésité syndromique
- Morbi-mortalité de cause cardiovasculaire



Modifications de l'histoire naturelle de la maladie :

- Diagnostic dès la période néonatale
- PEC précoce et structurée
- Traitement par Hormone de Croissance



Peu de données récentes sont disponibles sur la mortalité



Question de recherche

Objectif:

- Décrire les principales causes de mortalité chez les patients atteints de SPW en France au cours des 11 premières années d'existence du CR-SPW (2004-2014)

Sources de données :

Deux sources d'information sur la mortalité au niveau national

- Centre d'épidémiologie sur les causes médicales décès (CépiDC)

Cas de décès mentionnant le code CIM-10: « *Q87.1: Syndromes congénitaux malformatifs associés principalement à une petite taille* »

- Base de données du Centre de Référence (BDD-CR)

Patients suivis par des médecins des 3 sites du Centre de Référence du SPW et des 20 Centres de Compétence

L'information a été corroborée et complétée par l'association Prader-Willi France

Résultats

- Entre 2004 et 2014 :

Nombre total de cas: **n=104**  17 enfants (70% < 2 ans)
87 adultes

- Âge médian lors du décès : 30 ans (entre <1 an et 58 ans)

Causes de Décès

- Les causes d'origine respiratoire représentaient >50% des décès chez ces patients (n=55) :
 - Adultes → Insuffisance respiratoire
 - Enfants → Infections respiratoires
- Mort subite ou inexpliquée : n=18
- Causes d'origine cardiovasculaire : n= 15

RESEARCH

Open Access



Causes of death in Prader-Willi syndrome: lessons from 11 years' experience of a national reference center

Dibia Liz Pacoricona Alfaro¹, Perrine Lemoine², Virginie Ehlinger¹, Catherine Molinas^{2,3,4}, Gwénaëlle Diene^{1,2,3},
Marion Valette^{2,3}, Graziella Pinto⁵, Muriel Coupaye⁶, Christine Poitou-Bernert^{6,7}, Denise Thuilleaux⁸,
Catherine Arnaud^{1,9} and Maïthé Tauber^{2,3,4*} 

MERCI

dibia.pacoricona@inserm.fr

Hôpital Paule de Viguier – CHU Toulouse

Source/s de financement:

- Prix de recherche Société Française d'Endocrinologie et Diabétologie Pédiatrique – IPSEN
- Laboratoire Pfizer
- Association Prader-Willi France



Annexe

Nombre de cas de décès par an

