CARTE D'URGENCE - SYNDROME PHELAN-McDERMID

INFORMATIONS À L'USAGE DES PROFESSIONNELS DE SANTÉ

Informations générales

Le syndrome Phelan McDermid (PMS) est un trouble cliniquement variable, principalement caractérisé par une déficience intellectuelle (souvent modérée à sévère), une absence ou un retard sévère de langage, des troubles du comportement pouvant inclure des caractéristiques de l'autisme, ainsi qu'une variété d'autres signes et symptômes. Le PMS est généralement causé par une délétion du chromosome 22, incluant la bande 22q13.33, ou une variante pathogène du gène *SHANK3*.

Les caractéristiques importantes en situation d'urgence sont listées ci-dessous. Pour un aperçu complet des caractéristiques, voir Schön et al., EJMG 2023.

Problèmes fréquents (>30%)

- Retard du développement/Déficience intellectuelle
- Troubles importants du langage
- Hypotonie
- Réduction de la sensibilité à la douleur
- Hypohidrose* (diminution de la transpiration)
- Troubles du spectre autistique
- Hyperactivité#
- Troubles du sommeil#
- Régressions
- Troubles de l'humeur cycliques
- Problèmes gastro-intestinaux (constipation, diarrhée)
- Dysmorphies (ex. long cils, ptose, nez large, menton pointu, anomalies des oreilles, malocclusion dentaire, rétrogénie, grandes mains charnues)

Problèmes moins fréquents (<30%)

- Crises d'épilepsie
- Troubles de la vision, dont strabisme
- Perte auditive
- Agressivité contre autrui ou soi-même
- Reflux gastro-œsophagien
- Anomalies cardiaques
- Infections respiratoires récurrents
- Anomalies rénales / problèmes urogénitaux*
- Articulations hyperlaxes
- Lymphœdème*
- Eczéma

*observés uniquement ou principalement dans les délétions 22q13.3

#plus fréquents dans les variantes SHANK3

Complications aiguës engageant le pronostic vital

- Crises d'épilepsie
- Brûlures liées à une réponse diminuée à la douleur
- Complications liées au reflux gastro-œsophagien
- Surchauffe corporelle due à l'hypohidrose
- Infections respiratoires

Pour toute information complémentaire veuillez consulter les lignes directives consensuelles sur le syndrome Phelan-McDermid : https://ern-ithaca.eu/documentation/phelan-mcdermid-guideline/ ainsi que le site de la Fondation du syndrome Phelan-McDermid : https://pmsf.org

CARTE D'URGENCE SYNDRÔME PHELAN-McDERMID (mise à jour le ___/___/20___)

INFORMATIONS PERSONNELLES

Nom _____

Date de naissance _____Sexe_____

Adresse_____

Téléphone_____

MÉDECIN COORDINATEUR

Nom_____

Téléphone_____

Email_____

CONTACTS D'URGENCE

Nom_____

Lien de parenté_____

Téléphone_____

Email_____

Nom _____

Lien de parenté_____

Téléphone _____

Email _____

Paramètres vitaux typiques du patient

Saturation en oxygène (%) _____

Fréquence respiratoire (respi/min) _____

Fréquence cardiaque (bpm) _____

Pression artérielle (mmHg) _____

Régulation de la température_____

Taille (cm) _____(___/___/20___)

Poids (Kg)_____(___/___/20___)

Périmètre cranien (cm) _____(___/___/20___)

( ) Sonde naso-gastrique ( ) Gastrostomie type et taille

( ) Trachéotomie ( ) Ventilation mécanique

( ) Dispositif d'accès vasculaire _____

Allergies: _____

Malformations majeures

( ) Anomalie cardiaque: type_____

Dernière évaluation:___/___/20___Chirurgie:( ) date___/___/20

( ) Anomalie structurale du cerveau: type_____

Last MRI ___/___/20___

Développement psychomoteur

( ) Normal ( ) Limite ( ) Retardé

( ) Hypotonie, degré _____

Développement cognitif

Niveau de retard: ( ) léger ( ) modéré

( ) sévère ( ) profond

Communication verbale

( ) Absente ( ) Très limitée ( ) Limitée

( ) Presque normale ( ) Normale

Problèmes de comportement

( ) Problèmes de sommeil, type_____

( ) Anxiété ( ) Agressivité ( ) Automutilation

( ) Hyperactivité ( ) Trouble du spectre autistique

Aime:_____ _____

N'aime pas:_____ _____

Complications médicales

( ) Intolérances alimentaires: ( ) Lactose ( ) Gluten

Autre_____ Régime spécial_____

( ) Reflux gastro-œsophagien ( )Vomissements cycliques

( ) Constipation ( ) Diarrhée

( ) Perte auditive: ( ) neurosensorielle ( ) transmissive

( ) légère ( ) modérée ( ) sévère ( ) aides auditives

( ) Troubles visuels: type_____( ) lunettes

( ) Sensibilité accrue à la douleur

( ) Pneumonies (récurrentes), dates_____

( ) Otites (fréquentes). ( ) Sinusites

( ) Problèmes rénaux/génitaux: type_____

( ) Problèmes de hanche: type_____

( ) Lymphœdème: type_____

( ) Anomalies dentaires: ( ) caries ( ) dents encombrées

( ) inspection possible

( ) Autres problèmes médicaux: type_____

_____

Traitements médicaux

Médicament Dosage Fréquence Raison

_____

_____

_____

_____

_____

_____