

Synthèse à destination du médecin traitant

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome d'Ondine

Février 2018

SYNTHESE A DESTINATION DU MEDECIN TRAITANT

CARACTERISTIQUES DE LA MALADIE

Le syndrome d'Ondine est une maladie génétique rare due à une atteinte du système nerveux autonome. Il est caractérisé principalement par une hypoventilation alvéolaire sévère (hypercapnie associée éventuellement à une hypoxémie) due à une anomalie du contrôle autonome de la respiration. La dysautonomie touche également d'autres organes/fonctions, responsable de troubles digestifs (constipation, reflux gastro-oesphagien), de troubles cardiovasculaires (troubles de conduction cardiaque, hypotension artérielle), de troubles oculaires, endocriniens, métaboliques, neurosensoriels ou neurocognitifs, etc... Une maladie de Hirschsprung est associée dans 20% des cas ; une tumeur des crêtes neurales est associée dans 5% des cas ; un déficit en hormone de croissance associé a été rapporté.

La maladie est à révélation le plus souvent néonatale, plus rarement dans la petite enfance ou à l'âge adulte. Des formes familiales existent.

DIAGNOSTIC

Le diagnostic du syndrome d'Ondine est confirmé par l'association d'une hypoventilation alvéolaire ou d'apnées par anomalies du contrôle central de la respiration, avec la présence d'une mutation du gène PHOX-2B.

PRISE EN CHARGE

Le syndrome d'Ondine est une maladie sévère, handicapante et à haut risque vital pour le patient. Il bouleverse la vie de toute la famille.

La prise en charge globale pluridisciplinaire inclut :

- la prise en charge ventilatoire VITALE et systématique chez tous les patients. L'assistance ventilatoire est menée à vie. Elle est obligatoire pendant le sommeil et parfois nécessaire à l'éveil, en cas d'infection, de fatigue, etc. Elle est réalisée le plus souvent par un ventilateur mécanique via une trachéotomie ou un masque, et dans de rares indications, par un stimulateur respiratoire implanté.
- la prévention, le dépistage et le traitement des conséquences non ventilatoires de la dysautonomie, et des troubles neuro-sensoriels et neurocognitifs,
- la facilitation de l'intégration sociale, scolaire, professionnelle et psychologique du patient.

Plusieurs caractéristiques de la maladie sont importantes à savoir :

- La désaturation constatée par oxymètre (< 90%), même en l'absence de symptôme clinique, est un signe majeur révélant un événement médical dont il faut déterminer et traiter la cause en toute urgence.
- La fièvre, les symptômes respiratoires (dyspnée, toux, efforts respiratoires, etc...) peuvent manquer lors des épisodes infectieux.
- la prescription d'une antibiothérapie doit être précoce et quasi-systématique en cas d'infections
- en cas de désaturation, il faut placer le patient sous ventilation mécanique.
Attention : Il ne faut jamais délivrer une oxygénothérapie seule sans ventilation mécanique ! (risque de coma hypercapnique !)

- la délivrance de certificats médicaux pour la pratique d'activités physiques ou sportives relève du médecin hospitalier référent et peut nécessiter un bilan auprès d'un médecin du sport.

ROLES DU GENERALISTE

- Assurer le suivi habituel de tout enfant (croissance, vaccinations, etc..) ou patient
- Veiller à ce que le suivi du syndrome d'Ondine soit réalisé par une équipe habilitée en lien avec le centre de référence ou de compétence
- Détecter les complications de la maladie et en assurer la surveillance en coordination avec les équipes référentes
- Assurer le diagnostic et le traitement d'évènements aigus type infections
- Mettre en lien les acteurs favorisant l'intégration sociale, scolaire, professionnelle et psychologique du patient

CONTACTS UTILES

- Centre de référence des Maladies Respiratoires Rares,
Hôpital Universitaire Robert Debré, 48 boulevard Serurier 75019 Paris
Urgence vitale **01.40.03.22.87** (Service de Réanimation pédiatrique)
Secrétariat 01.86.46.82.70
Site web du Centre de référence du syndrome d'Ondine
<http://www.ondinefrance.org/>
Site web du Groupe européen du syndrome d'Ondine (EUCHS)
<http://www.ichsnetwork.eu/>
- Centre de référence des Maladies pulmonaires rares
Hôpital Universitaire Pitié-Salpêtrière, 47-83 boulevard de l'Hôpital 75013 Paris
Urgence vitale **01.42.17.85.79** (Service de Réanimation adulte)
Secrétariat 01.42.17.78.59 / 01.42.17.85.74
- Orphanet <http://www.orpha.net/>
- Associations de patients :
Association Française du Syndrome d'Ondine
Site web: <http://www.afsondine.org>
Contact : contact@afsondine.org

Association internationale du syndrome d'Ondine (CCHS Network)
Site web : <http://cchsnetwork.org/>