



Syndrome de Loeys-Dietz
Préparation aux urgences en
cas d'urgence



© 2024 FONDATION DU SYNDROME LOEYS-DIETZ CANADA

TOUS DROITS RÉSERVÉS.

POUR PLUS DE RENSEIGNEMENTS SUR LE SLD, VISITEZ LE SITE
WWW.LOEYSDIETZCANADA.ORG/FR

À quoi sert ce livret ?

Lorsque vous vivez avec un membre de votre famille atteint du syndrome de Loeys-Dietz, ou si vous êtes vous-même atteint de ce syndrome, une situation d'urgence peut survenir à tout moment. Ce livret a pour but de vous offrir, ainsi qu'à vos proches, des outils pratiques pour vous préparer efficacement à d'éventuelles situations d'urgence.

Avis de non-responsabilité médicale

Les renseignements fournis aux présentes ont pour but de permettre aux personnes de prendre des décisions éclairées. Elles ne remplacent toutefois pas la relation du lecteur avec son médecin.

Les renseignements présentés dans ce livret sont destinés à un usage général uniquement. Veuillez consulter un professionnel des soins de la santé qualifié avant de prendre des décisions médicales.

Cette ressource a fait l'objet de recherches, d'un examen et d'un contrôle par des experts qui ont travaillé avec rigueur pour s'assurer que les renseignements fournis sont exacts et fiables ; toutefois, nous ne pouvons garantir qu'ils sont exempts d'erreurs ou qu'ils sont complets.

La recherche sur le syndrome de Loeys-Dietz se poursuit.

La Fondation du syndrome de Loeys-Dietz du Canada n'est pas responsable de la qualité des renseignements ou des services fournis par les organismes mentionnés sur le site loeysdietzcanada.org/fr, et n'approuve aucun service, produit, traitement ou thérapie.

Table des matières

1. Signes et symptômes d'une urgence -----	4
a. Rupture d'un organe creux -----	4
b. Décollement oculaire -----	5
c. Pneumothorax -----	5
d. Dissection -----	6
e. Différences basées fondées sur le sexe -----	7
f. Anévrismes récurrents -----	7
2. Autres situations urgentes -----	7
a. Fractures -----	7
3. Autres informations importantes pour les professionnels de la santé -----	8
a. Médicaments à ne pas prescrire -----	9
b. Diagnostic -----	9
c. Instabilité de la colonne cervicale -----	10
d. Signalement de patients -----	10
4. Préparation en cas d'urgence -----	11
a. Appeler une ambulance -----	11
b. Étapes pour la préparation en cas d'urgence -----	12
5. Préparation en cas d'urgence pour les parents d'enfants scolarisés -----	15
6. Préparation en cas d'urgence pour les parents d'enfants adultes fréquentant des établissements d'enseignement postsecondaire -----	16
7. Dispositifs médicaux d'alerte portables -----	18
a. Informations à inclure sur votre identifiant médical -----	18
b. Identification universelle -----	19
c. Codes QR -----	20
d. Systèmes d'alerte électroniques -----	20
8. Directives anticipées -----	21
9. Sensibilisation -----	21
a. Lanière zèbre -----	21
b. Carte d'urgence -----	22
10. Conseils des médecins, infirmiers.ières, patient.e.s et secouristes -----	23
11. Ressources -----	24

Signes et symptômes d'une urgence

Les quatre situations suivantes représentent les raisons les plus fréquentes pour lesquelles les personnes atteintes du syndrome de Loeys-Dietz (SLD) pourraient nécessiter des soins d'urgence. Elles peuvent être mémorisées à l'aide de l'acronyme RDPD.

R : Rupture d'un organe creux
D : Décollement oculaire
P : Pneumothorax
D : Dissection

Si l'un des symptômes décrits ici se manifeste, il est important de demander de l'aide médicale immédiatement.

RUPTURE D'UN ORGANE CREUX

Les personnes atteintes du SLD présentent un risque accru de ruptures dans des organes tels que les intestins, l'utérus et la rate. Voici les signes à surveiller :

Rupture intestinale

Signes à observer en cas de rupture des intestins :

- crampes abdominales sévères
- ballonnements ou abdomen gonflé
- fièvre ou frissons
- nausées ou vomissements
- douleur ou sensibilité au toucher de l'abdomen

Rupture utérine

La rupture utérine survient généralement pendant la grossesse. Si vous êtes enceinte, ou si vous envisagez de le devenir, consultez votre médecin pour discuter des moyens de réduire les risques. Pour plus d'informations, se reporter au guide [Planification familiale avec le SLD](#).

Rupture de la rate

Les signes de rupture de la rate peuvent inclure :

- une douleur dans la partie supérieure gauche de l'abdomen
- une sensibilité au toucher de la partie supérieure gauche de l'abdomen
- une douleur à l'épaule gauche
- de la confusion
- une sensation d'étourdissement léger ou de vertige

DÉCOLLEMENT OCULAIRE

Chez les personnes atteintes du SLD, le tissu conjonctif qui soutient la rétine peut être plus fragile, ce qui peut entraîner un décollement. Cela peut provoquer des changements soudains de la vue, tels que :

- des points ou des lignes flottant dans votre champ de vision
- des éclairs de lumière
- un rideau sombre ou une ombre se déplaçant dans votre champ de vision
- une vision floue

PNEUMOTHORAX (POUMON AFFAÎSSÉ)

Un affaissement spontané du poumon, ou pneumothorax, peut entraîner :

- une douleur aiguë à la poitrine ou à l'épaule
 - la douleur peut s'aggraver lors d'une inspiration profonde ou d'une toux
- un essoufflement, pouvant entraîner une ouverture des narines (dilatation des narines)
- une teinte bleutée de la peau (en raison du manque d'oxygène)
- une sensation d'étourdissement léger
- un choc ou un effondrement soudain

DISSECTION

Il s'agit de la complication la plus dangereuse pour les personnes atteintes du SLD. Elle survient lorsque la couche la plus interne de l'aorte (l'artère principale du corps) se déchire, entraînant un amoncellement de sang et formant une zone fragile qui pourrait éventuellement se rompre.

Les symptômes de la dissection peuvent ressembler à ceux d'une crise cardiaque, mais il existe des signes particuliers à surveiller :

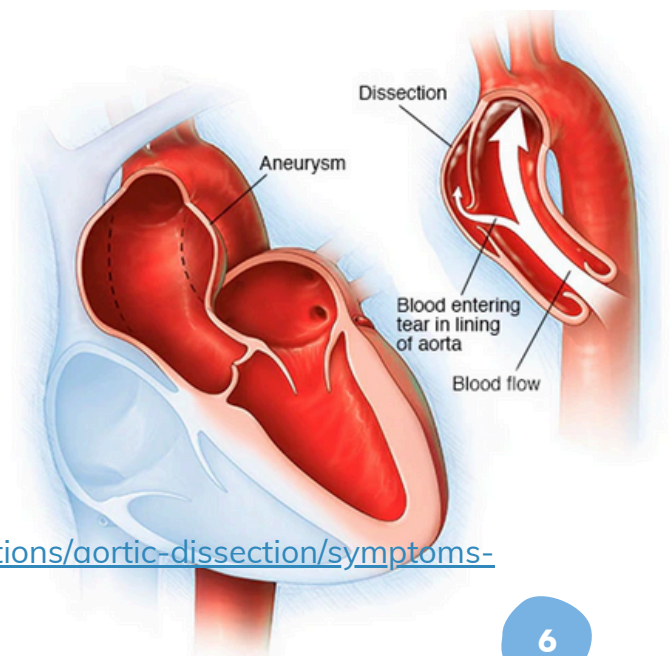
- une pression artérielle incohérente : un bras peut avoir une pression artérielle beaucoup plus élevée ou plus basse que l'autre (une différence de plus de 20 mm Hg)
- un déficit du pouls (pouls périphérique) : vous pouvez remarquer un pouls plus faible dans certaines zones, comme les poignets ou les chevilles.
- une douleur thoracique avec une sensation de «déchirure » irradiant vers le dos, entre les omoplates
- une paresthésie : une sensation de picotements ou de fourmillements dans les membres.
- une douleur irradiante : la douleur se propagera vers le site de la dissection.

D'autres symptômes pouvant ressembler à ceux d'une crise cardiaque incluent :

- une douleur thoracique, abdominale et dorsale
- une faiblesse des membres
- un évanouissement (syncope)
- un essoufflement

Si ces symptômes se manifestent, il s'agit d'une urgence médicale qui nécessite une attention immédiate.

Source: <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/aortic-dissection/symptoms-causes/syc-20369496>



DIFFÉRENCES FONDÉES SUR LE SEXE

Chez les individus de sexe féminin biologique, les symptômes de la dissection aortique ont tendance à se développer plus lentement. Cela peut rendre le diagnostic plus difficile, car les symptômes peuvent être légers, de courte durée ou insuffisamment évidents pour permettre un diagnostic clair. En conséquence, le risque de manquer un diagnostic de dissection peut être accru, même lors de tests de laboratoire ou de bilans de routine.

DISSECTIONS RÉCURRENTES

Une dissection peut se reproduire, soit au même endroit, soit dans une autre zone du corps. Il est important de tenir des dossiers détaillés des dissections précédentes. Ces informations doivent être facilement accessibles, à la fois chez vous (sur une signalisation intérieure à domicile) et dans un classeur médical, afin d'aider les professionnels de la santé à comprendre rapidement votre historique et à vous fournir des soins appropriés.

Plus d'informations sur la [signalisation intérieure](#) à domicile se retrouvent à la page [23](#), et [le classeur médical est disponible](#) à ce lien : https://ontariocaregiver.ca/wp-content/uploads/2024/02/Healthcare-Journey-Binder-ENGLISH_FINAL-es.pdf

Autres situations urgentes

FRACTURES

Les fractures peuvent nécessiter une prise en charge médicale immédiate ou peuvent être traitées dans un cadre non urgent, en fonction de leur gravité. Les personnes atteintes du SLD présentent souvent une densité osseuse plus faible, rendant leurs os plus fragiles et davantage susceptibles de se fracturer, comme les personnes atteintes d'ostéoporose. En moyenne, le risque de fracture chez les personnes atteintes du SLD est supérieur de 20 % avant l'âge de 14 ans. Par conséquent, en cas de chute ou d'accident, il est essentiel de faire preuve de prudence. Consulter rapidement un professionnel de la santé permet de prévenir l'aggravation de la blessure et de garantir des soins appropriés.

Informations importantes pour vos professionnels de la santé

La Fondation John Ritter propose un bon aperçu des informations importantes, appelées les règles de Ritter : <https://johnritterfoundation.org/your-aortic-health/ritter-rules/>. Ces règles décrivent les étapes essentielles pour prévenir, diagnostiquer et traiter la dissection aortique thoracique.

Ritter Rules

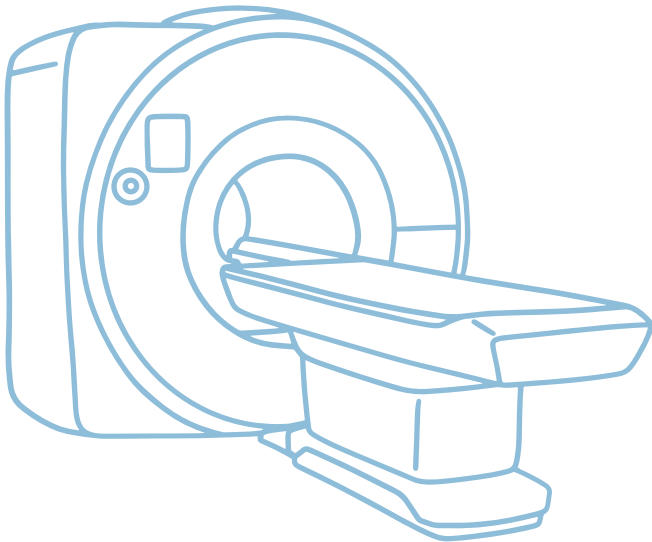
Urgency	+
Pain	+
Misdiagnosis	+
Imaging	+
Risk Factors	+
Triggers	+
Prevention	+

MÉDICAMENTS À NE PAS PRESCRIRE

Les personnes atteintes du syndrome de Loeys-Dietz (SLD) doivent éviter les médicaments suivants en raison de leur potentiel à augmenter le risque de dissection aortique ou de complications :

- décongestionnants (pour un usage régulier)
- triptans (utilisés pour la gestion des maux de tête ou des migraines)
- antibiotiques fluoroquinolones (associés à un risque accru de dissection), y compris :
 - la ciprofloxacine
 - la moxifloxacine
 - la lévofloxacine
 - la norfloxacine
 - l'ofloxacine

DIAGNOSTIC DE LA DISSECTION AORTIQUE



La dissection aortique PEUT être exclue en utilisant :

- la tomodensitométrie (CT)
- l'imagerie par résonance magnétique (IRM)
- l'échocardiogramme transœsophagien

La dissection aortique NE PEUT PAS être exclue par :

- la radiographie thoracique
- un électrocardiogramme (ECG)

*Note importante pour les individus de sexe féminin biologique: les symptômes de la dissection peuvent se manifester plus lentement chez les femmes. Cela signifie qu'une période d'observation plus longue peut être nécessaire avant d'écarter la possibilité de dissection. Consultez la section sur les [Différences fondées sur le sexe](#) pour plus de détails. Bien que les symptômes d'une crise cardiaque et d'une dissection aortique puissent être similaires, il existe des différences importantes permettant de les distinguer. Pour plus de détails, consultez la section sur la [Dissection](#).

INSTABILITÉ DE LA COLONNE CERVICALE

- Environ 76 % des personnes atteintes du syndrome de Loeys-Dietz présentent une instabilité de la colonne cervicale, en particulier entre les vertèbres C1 et C3.
- Lors de l'intubation des patients atteints du SLD, des précautions supplémentaires doivent être prises pour éviter la luxation ou toute blessure additionnelle à la colonne vertébrale.

Systèmes de signalement des patients

Étant donné la diversité des systèmes de dossiers médicaux électroniques (DME) utilisés dans différents établissements de santé, cette section fournit des recommandations générales sur la création de signaux pour les patients, avec des ressources spécifiques pour le système DME EPIC. Ces signaux personnalisés permettent de garantir que des informations de santé essentielles soient bien visibles pour l'équipe soignante. Il est recommandé que le personnel se familiarise avec la procédure de création de ces alertes dans les systèmes DME de leurs établissements respectifs. De plus, les patients peuvent se rendre dans les établissements de santé locaux pour ajouter des signaux à leur DME, en prévision d'une urgence éventuelle.

1. Signalement du plan de soins aigus

- Ce signal est conçu pour alerter l'équipe de soins sur des informations cruciales concernant la santé du patient dans des situations d'urgence, où chaque seconde compte et où des détails essentiels pourraient être négligés. Il peut inclure des étapes pour la gestion de l'état du patient, comme l'indication d'un scanner CT pour exclure une dissection aortique avant d'effectuer d'autres diagnostics. Compte tenu du risque élevé de décès en cas de dissection non traitée à temps, ce signal permet de prioriser les procédures appropriées.

Note : Les procédures de signalement d'un patient et d'évaluation de la nécessité d'un signal varient d'un établissement médical à un autre. Il est essentiel de toujours suivre les protocoles établis par votre établissement médical pour identifier les patients à haut risque et transmettre ces informations à l'équipe de soins.

2. Signalement PVI

- Dans le système DME EPIC, un signal PVI (pour votre information) peut être ajouté au dossier d'un patient pour transmettre des informations de santé essentielles à l'équipe de soins. Ce signal est particulièrement utile pour les équipes multidisciplinaires, afin de garantir que des informations essentielles ne soient pas négligées. Ce guide est conçu pour aider les professionnels de la santé à configurer des signaux personnalisés afin de partager des informations cruciales concernant les patients : [lien vers le guide PDF](#)

Préparation en cas d'urgence

Les situations d'urgence peuvent être une source de stress, mais une préparation adéquate avec un plan d'action peut vous permettre, ainsi qu'à votre famille, de réagir de manière efficace. Voici un guide pour vous aider à vous préparer au mieux :

QUAND APPELER UNE AMBULANCE

Envisagez d'appeler une ambulance lors des situations suivantes :

- perte de conscience
- confusion soudaine, difficulté à parler ou vertiges
- douleur thoracique sévère et persistante
- essoufflement soudain
- fractures ou os cassés
- saignement incontrôlable
- problèmes de vision soudains
- faiblesse ou engourdissement soudains
- douleur intense
- brûlures graves ou réactions allergiques

*** Il ne s'agit pas d'une liste exhaustive ; faites preuve de discernement en fonction de la situation. ***

ÉTAPES POUR LA PRÉPARATION EN CAS D'URGENCE

1. Discuter des scénarios d'urgence

- a. Discutez avec votre famille des différents types d'urgences, comme une dissection aortique par rapport à une fracture, afin de déterminer les priorités
- b. Déterminez les situations dans lesquelles vous appelleriez une ambulance, ainsi que celles où il serait plus sûr de conduire vous-même à l'hôpital.

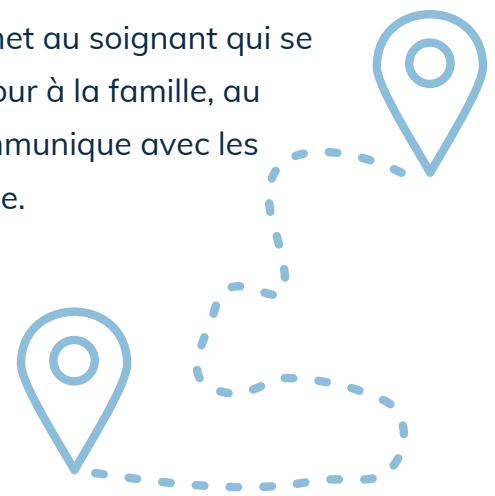
2. Assigner des rôles aux membres de la famille

En fonction de vos circonstances personnelles, les membres de votre famille ou d'autres proches peuvent assumer des rôles prédéfinis en cas d'urgence, tels que :

- a. **Chef** : Prend le contrôle, appelle le 911 ou décide s'il faut aller à l'hôpital ; Délègue des tâches aux autres membres de la famille.
- b. **Soignant** : Fournit les soins de base, y compris la gestion des médicaments et le suivi des changements de santé ; Partage l'historique médical du patient avec les services médicaux d'urgence (EMS) à leur arrivée ; Accompagne le patient à l'hôpital.
- c. **Conducteur** : Conduit le patient à la salle d'urgence la plus proche en choisissant l'itinéraire le plus rapide ; Peut s'occuper de déposer les enfants ou les animaux de compagnie si nécessaire.
- d. **Liaison** : S'assure que le sac d'urgence est prêt et le remet au soignant qui se rend à l'hôpital ou aux EMS ; Communique les mises à jour à la famille, au médecin traitant et aux autres parties concernées ; Communique avec les responsables des enfants ou des animaux de compagnie.

3. Planifier les itinéraires d'urgence

- a. Planifiez plusieurs itinéraires pour vous rendre à l'hôpital en cas de blocages routiers ou d'accidents.
- b. Ayez plusieurs options de salles d'urgence disponibles.
Vous pouvez choisir un hôpital ayant une expertise plus grande dans la gestion des cas de dissection aortique.



4. Planifier les soins pour les personnes à charge

- a. Trouvez une personne pour s'occuper des enfants ou des animaux de compagnie en cas d'urgence. Assurez-vous d'avoir les informations de contact disponibles.
- b. Assignez le rôle de Liaison pour communiquer avec les responsables des personnes à charge.

5. Créer une trousse d'urgence. Préparez une trousse avec ces éléments essentiels :

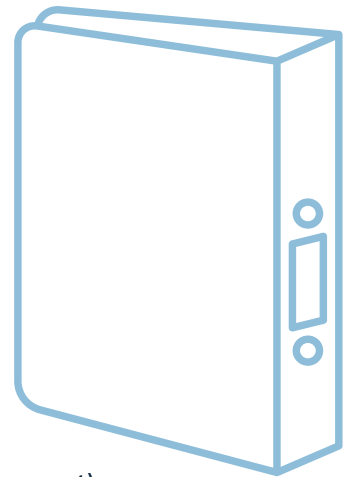
- a. Classeur ou dossier médical. Assurez-vous que ce classeur ou dossier soit mis à jour après tout changement d'imagerie, de médicament ou de traitement. Rangez-le dans un endroit visible, comme au-dessus du réfrigérateur ou dans l'armoire à pharmacie, dans les endroits où les premiers intervenants sont formés à le vérifier. Vous pouvez également envisager de conserver une copie dans votre sac d'hôpital. Incluez des informations et des documents clés comme les suivants :

- i. informations de base : nom, date de naissance, sexe, etc.
- ii. copies d'identification (carte de santé, permis de conduire)
- iii. médicaments et liste d'allergies
- iv. noms des médecins
- v. antécédents médicaux, mettant en évidence les événements majeurs
- vi. copies des procédures et/ou tests récents
- vii. planification préalable de soins

[Voici un exemple de classeur ici.](#)

b. Effets personnels

- i. vêtements confortables et amples (pas de risque de trébuchement)
- ii. lunettes, prothèses dentaires, leurs étuis et leurs solutions de nettoyage
- iii. articles de toilette (savon, shampooing, brosse à dents, dentifrice, désodorisant, brosse à cheveux, rasoir)
- iv. chargeur de téléphone portable
- v. objets qui peuvent apporter du confort
- vi. couverture (il peut faire assez froid aux urgences)
- vii. chaussures confortables (faciles à enlever et à remettre, tout en prévenant les glissades)
- viii. médicaments



c. Nourriture

- i. Eau et collations non périssables (barres granola, fruits secs, céréales, croustilles, biscuits, etc.)

*** Selon l'urgence, ces éléments peuvent être partagés avec le patient. Cependant, dans certains cas, il est essentiel de rester à jeun. Veuillez consulter les EMS, un infirmier ou un médecin de la salle d'urgence pour des instructions supplémentaires.***

6. Discutez avec les premiers intervenants locaux

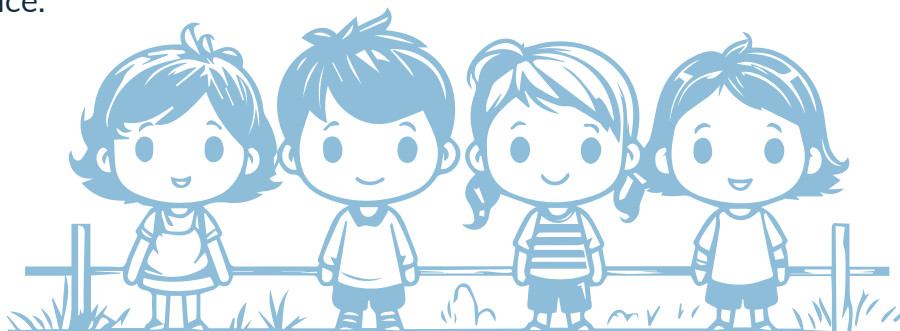
- a. Informez les pompiers locaux et les ambulanciers paramédicaux de votre condition rare (par exemple, risque de dissection aortique), afin qu'ils soient mieux préparés en cas de besoin d'intervention. Expliquez votre situation de vie (par exemple, si vous vivez seul ou en famille) pour les aider à savoir comment vous assister. Demandez-leur où ils chercheront vos informations médicales, comme un dossier médical ou un classeur avec vos antécédents médicaux, lorsqu'ils entreront chez vous, afin de vous assurer que vos informations sont bien organisées et accessibles à l'endroit approprié.
- b. Communiquez avec votre hôpital local pour vous assurer qu'ils sont informés de votre condition médicale et demandez-leur d'enregistrer cette information dans leur système, notamment le risque de dissection aortique. Consultez les [systèmes de signalement des patients](#) pour plus d'informations.

Préparation en cas d'urgence pour les parents d'enfants scolarisés

Au fur et à mesure que les enfants grandissent et commencent l'école ou participent à des activités extrascolaires, il est essentiel de veiller à ce que le personnel scolaire soit informé des besoins spécifiques d'un enfant atteint du syndrome de Loeys-Dietz (SLD). Pour faciliter cette démarche, la Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada propose un [Dossier scolaire](#) détaillé qui comprend :

1. Lettre-type à la direction et au personnel scolaire. Utilisez cette lettre pour expliquer le SLD et son impact sur votre enfant, en précisant les aménagements ou les plans d'urgence nécessaires.
2. Informations médicales et contacts d'urgence. Assurez-vous que l'école dispose d'informations médicales à jour ainsi que des numéros de contact en cas d'urgence.
3. Faits généraux sur le SLD. Partagez des informations essentielles sur le syndrome afin que les enseignants et le personnel comprennent les défis uniques auxquels votre enfant est confronté.
4. Signes et symptômes nécessitant des soins d'urgence immédiats. Fournissez une liste de symptômes à surveiller qui pourraient indiquer une urgence médicale.
5. Aménagements scolaires. Détaillez les aménagements nécessaires pour permettre à votre enfant de réussir à l'école, tels que des restrictions concernant l'activité physique ou des ajustements spécifiques dans la salle de classe.

Bien que le [Dossier scolaire](#) constitue une base solide, il est essentiel de l'adapter aux besoins spécifiques de votre enfant. Envisagez de planifier une réunion avec les membres clés du personnel, tels que le titulaire de classe, l'infirmière scolaire et la direction, afin de discuter des préoccupations liées à la santé de votre enfant et des plans d'urgence.



Lors de cette réunion :

- Éduquez le personnel sur le SLD et offrez-leur l'occasion de poser des questions.
- Expliquez le plan d'intervention d'urgence, en suivant une approche similaire à celle décrite dans la section [Préparation en cas d'urgence](#).

Cette communication proactive permet de s'assurer que l'équipe scolaire soit bien préparée et confiante pour gérer toute urgence que votre enfant pourrait rencontrer, lui offrant ainsi l'occasion de s'épanouir dans un environnement sécurisé et soutenant.

Préparation en cas d'urgence pour les parents d'enfants adultes fréquentant un établissement d'enseignement supérieur



Lorsque votre enfant fait la transition vers l'enseignement supérieur, cela peut être à la fois excitant et complexe, surtout s'il ou elle est atteint(e) du syndrome de Loeys-Dietz. Pour garantir que leur sécurité et leur santé soient prioritaires, voici quelques conseils pour vous aider à vous sentir plus serein(e) quant à leur bien-être lorsqu'ils sont éloignés de chez vous.

1. Discutez avec le conseiller de résidence de votre enfant

- Rôle du conseiller de résidence : Les conseillers de résidence sont responsables du bien-être des étudiants vivant dans les dortoirs et peuvent être des partenaires clés dans la gestion des crises.
- Ce dont il faut discuter : Lors de votre conversation avec le conseiller de résidence, expliquez les besoins médicaux spécifiques de votre enfant, notamment la manière d'identifier les signes d'urgence (comme les symptômes de dissection aortique ou la détresse respiratoire) et l'importance d'une réponse immédiate. Partagez également toute information relative aux médicaments essentiels dont votre enfant pourrait avoir besoin.

- Contact d'urgence : Demandez comment vous pouvez joindre le conseiller de résidence si vous ne parvenez pas à rejoindre votre enfant en cas d'urgence.

2. Centre de santé du campus

- Services offerts : Visitez le centre de santé du campus pour vous familiariser avec les services médicaux disponibles, y compris le soutien en matière de bien-être et de santé mentale, ou pour obtenir un nouveau médecin généraliste si nécessaire.
- Médecin local : Si votre enfant étudie loin de chez vous, il est important de trouver un médecin local familiarisé avec le SLD, afin de faciliter l'accès à des soins médicaux en cas de besoin. Il est possible qu'un médecin soit disponible au centre de santé du campus pour prendre en charge les soins de votre enfant. Vous pouvez également envisager de contacter un spécialiste expérimenté dans le traitement du SLD.
- Polices d'assurance : Renseignez-vous sur les plans d'assurance étudiants qui peuvent couvrir les besoins médicaux, y compris les soins alternatifs, en offrant un soutien financier en cas d'urgence ou pour des traitements à long terme.

3. Téléchargez l'application de sécurité du campus

- Application de sécurité : De nombreuses universités proposent des applications permettant aux étudiants de contacter rapidement la sécurité du campus ou les services d'urgence. Assurez-vous que votre enfant a téléchargé l'application, l'a installée sur son téléphone et sait comment l'utiliser en cas d'urgence.
- Surveillance proactive : Informez le personnel de sécurité de l'état de santé de votre enfant et discutez de la possibilité de suivre ses appels d'urgence. Cela peut contribuer à garantir une intervention rapide en cas de besoin.

4. Visitez les hôpitaux locaux et les premiers intervenants

- Visite de l'hôpital local : Rendez-vous à l'hôpital le plus proche de l'établissement fréquenté par votre enfant et échangez avec le personnel. Informez-vous sur leurs capacités à gérer des urgences liées au SLD, comme la dissection aortique. Assurez-vous qu'ils disposent de l'équipement adéquat et de l'expertise nécessaire pour traiter la condition spécifique de votre enfant.
- Établissement des dossiers de santé : Collaborez avec le médecin généraliste de votre enfant pour organiser une consultation préalable avec un spécialiste à l'hôpital local. Cela permettra d'assurer que les dossiers médicaux de votre enfant soient bien établis et accessibles avant qu'une situation d'urgence ne survienne.

- Premiers intervenants : Communiquez avec les services paramédicaux et les pompiers locaux pour les informer de l'état de santé de votre enfant et des risques associés. Cette préparation peut aider à garantir des réponses plus rapides et plus informées en cas de situation d'urgence.
- Signaux de santé : Consultez la section [Systèmes de signalement des patients](#) pour comprendre comment intégrer des protocoles de santé personnalisés dans les dossiers médicaux de votre enfant afin de garantir les meilleurs soins possibles lors d'une situation d'urgence.

En prenant ces mesures, vous vous assurez que votre enfant adulte dispose des ressources et du soutien nécessaires tout au long de ses études postsecondaires. Cela vous fournira une tranquillité d'esprit, sachant qu'il ou elle recevra les soins appropriés, même loin de chez vous.

Systèmes d'alerte médicale portables

Porter un système d'alerte médicale peut sauver des vies pour les personnes atteintes du syndrome de Loeys-Dietz, particulièrement en cas d'urgence, lorsque le personnel médical a besoin d'accéder rapidement à des informations cruciales. Ces dispositifs fournissent des informations essentielles, telles que votre nom, vos conditions médicales, vos allergies et des instructions spécifiques pour vos traitements. Polyvalents, les systèmes d'alerte médicale peuvent être portés sur des bracelets, des montres ou d'autres accessoires, offrant ainsi une solution adaptée à votre mode de vie.

INFORMATIONS À INCLURE SUR VOTRE IDENTIFIANT MÉDICAL

Lorsque vous personnalisez votre identifiant médical portable, il est essentiel de tenir compte des informations qui aideront les premiers intervenants ou le personnel médical à comprendre vos besoins médicaux et à agir efficacement. Voici quelques suggestions :

1. Condition : syndrome de Loeys-Dietz
2. Risque de dissection aortique à exclure par une tomодensitométrie (CT)
3. Instabilité de la colonne cervicale
4. Allergies aux médicaments, etc.

Personnalisez davantage en fonction de toute autre condition de santé ou de tout risque important. En portant un identifiant avec ces informations, vous garantisiez aux intervenants médicaux un accès immédiat à des données cruciales. Cela permet une réponse plus rapide et précise, améliorant ainsi votre sécurité en situation d'urgence.

IDENTIFIANT MÉDICAL UNIVERSEL

<https://canada.universalmedicalid.com/>

Types d'identifiants : Ce site offre une variété d'options de bijoux médicaux, tels que des colliers, des bracelets et même des étiquettes pouvant être fixées aux coques de téléphone. Tous ces accessoires peuvent être gravés avec des informations médicales essentielles.

Dossier de santé interactif (IHR) : Pour un supplément, vous avez la possibilité d'opter pour un dossier de santé interactif. Cette fonctionnalité comprend une carte médicale munie d'un code QR offrant un accès rapide à vos dossiers médicaux détaillés. Cela facilite la consultation des informations essentielles par les professionnels de la santé.

CODES QR POUR L'IDENTIFIANT MÉDICAL

Si vous souhaitez fournir un profil médical plus détaillé aux premiers intervenants en cas d'urgence, envisagez de créer un document numérique partageable qui est accessible via un code QR. Voici comment procéder :

1. Créez un document Google avec vos informations médicales.
2. Donnez l'accès à toute personne disposant du lien.
3. Utilisez le lien pour générer un code QR.
4. Imprimez et placez votre code QR sur votre réfrigérateur, dans votre portefeuille et dans votre armoire à pharmacie.



[MyID](https://shop.getmyid.com) est une entreprise qui offre une solution pour ceux qui préfèrent ne pas créer leur propre profil et code QR. Vous pouvez visiter leur site pour découvrir des produits, y compris des bracelets et des autocollants avec un code QR, ici : <https://shop.getmyid.com>

Source: <https://shop.getmyid.com/collections/myid-products/products/myid-sleeve-medical-id>

DISPOSITIFS D'ALERTE MÉDICALE ÉLECTRONIQUES

Les dispositifs d'alerte médicale électroniques sont des outils précieux pour connecter les individus à des professionnels formés qui peuvent rapidement évaluer les situations d'urgence et informer à la fois les services d'urgence et les contacts personnels. Voici quelques options à considérer :

1. [Life Assure](#)
2. [LivingWell Companion](#)
3. [Caretrak](#)

Une autre option consiste à utiliser des appareils technologiques comme le iPhone, laApple Watch ou les nouveaux dispositifs Google, qui permettent d'ajouter vos informations médicales essentielles dans une section d'urgence, accessible aux premiers intervenants et aux équipes médicales. Certains de ces dispositifs incluent également la détection de chutes et un appel automatique aux services d'urgence si vous ne pouvez pas répondre après une chute.

Directives anticipées

Planifier l'avenir, notamment en ce qui concerne les décisions liées aux soins de santé, peut être difficile, mais les directives anticipées jouent un rôle essentiel pour s'assurer que vos souhaits sont respectés, même si vous êtes incapable de les exprimer. Ces directives sont essentielles pour préserver votre autonomie et garantir que vos soins en fin de vie reflètent vos valeurs, croyances et préférences.

Les directives anticipées peuvent inclure :

- Un testament de vie (living will) : un document précisant les traitements médicaux spécifiques que vous souhaitez ou ne souhaitez pas recevoir si vous devenez incapable de prendre des décisions.
- Un mandataire en soins de santé (healthcare proxy) : une personne que vous désignez pour prendre des décisions médicales en votre nom.
- Une directive de non-réanimation (DNR) : des instructions précisant qu'aucune réanimation cardio-pulmonaire (RCP) ne doit être effectuée si votre cœur cesse de battre.
- Une procuration (power of attorney) : un document juridique accordant à une personne le pouvoir de prendre des décisions concernant vos soins de santé et vos finances.

Pour plus d'informations sur les options de directives anticipées, les lignes directrices juridiques et les ressources spécifiques à votre province ou territoire, consultez la section [Droit et politique de la fin de vie au Canada](#). Cette ressource fournit un guide complet pour vous aider à naviguer dans vos choix de soins de santé au Canada.

Sensibilisation

CORDONS OU REBANS À MOTIF ZÈBRE

« Quand vous entendez des sabots, pensez aux chevaux, pas aux zèbres. »

Le cordon à motif zèbre est un symbole des maladies rares, souvent porté pour sensibiliser les professionnels de la santé à l'importance d'envisager des diagnostics moins fréquents lorsque des patients présentent des symptômes communs. L'expression « Quand vous entendez des sabots, pensez aux chevaux, pas aux zèbres » souligne l'importance de rechercher en priorité la cause la plus évidente, mais le motif zèbre rappelle aux prestataires de soins que parfois la cause de la maladie est une condition rare, comme une dissection aortique.

Porter ce cordon est une manière simple de sensibiliser les gens aux maladies rares. Bien qu'il ne soit pas directement utile en situation d'urgence, il aide à rendre les conditions rares, comme le syndrome de Loeys-Dietz (SLD), plus visibles et mieux comprises. C'est un rappel que les individus atteints de maladies rares peuvent mener une vie épanouie et digne, au-delà de leur diagnostic.

CARTE D'IDENTIFICATION MÉDICALE

La Fondation du syndrome de Loeys-Dietz Canada a mis au point une [carte d'urgence médicale](#) spécialement conçue pour les personnes atteintes du syndrome de Loeys-Dietz. Cette carte inclut des informations rapides sur [les 4 urgences les plus graves](#) mentionnées dans la première section de ce livret. Elle comporte également un espace pour indiquer les médicaments actuels, les chirurgies effectuées et d'autres informations médicales importantes. Il s'agit d'un outil de référence rapide qui peut être inestimable en situation d'urgence, offrant aux premiers intervenants un aperçu clair de l'historique médical du patient et des préoccupations essentielles à prendre en compte.

EMERGENCY ALERT CARD			MORE MEDICAL INFORMATION	
LOEYS-DIETZ SYNDROME (Heritable Connective Tissue Disorder) This person is AT RISK for: • AORTIC & ARTERIAL DISSECTION (head to pelvis) • PNEUMOTHORAX • HOLLOW ORGAN RUPTURE • RETINAL DETACHMENT			• This person may have FRAGILE TISSUES: extreme care should be taken in transport to and at the hospital. However, tissues are not too fragile for surgery. • OTHER EMERGENCY complications: cardiac tamponade, hemorrhagic shock, ectopia lentis, hemoptysis, and during pregnancy: high risk of vascular events, uterine rupture. • Information for MEDICAL PROFESSIONALS on Loeys-Dietz syndrome:	
UNFOLD FOR MORE INFORMATION				
CONTACT US 1-888-LDS-FCAN www.loeysdietzcanada.org				
CURRENT MEDICATIONS			PATIENT INFORMATION	
	DOSE	FREQUENCY	☐ MECHANICAL VALVE ☐ PACEMAKER ☐ CONTACT LENSES ☐ BLOOD THINNER(S) CURRENT ANEURYSMS:	
			☐ DIFFICULT AIRWAY ☐ PRIOR AORTIC REPAIR ☐ CERVICAL SPINE INSTABILITY If C-spine is unstable, use caution during intubation to avoid dislocation.	
EMERGENCY CONTACT NAME (RELATIONSHIP):			PHONE NUMBER 1:	
PHONE NUMBER 2:			PHONE NUMBER 2:	
SURGERIES: (PREVIOUS & UPCOMING)			FULL NAME:	
NAME OF SURGERY	DATE		DATE OF BIRTH:	
			BLOOD TYPE:	
			HEALTH CARD NUMBER:	
			ALLERGIES (REACTIONS):	
			To treat allergic reactions: Use antihistamine first. Because of its effect on the circulatory system, only use epinephrine injector in life-threatening cases.	
UNFOLD FOR MORE INFORMATION			UNFOLD FOR MORE INFORMATION	

Conseils des médecins, infirmiers.ières, patient.e.s et premiers intervenants

1. Toujours savoir où se trouve votre **téléphone**

- a. Si vous vivez seul.e ou êtes seul.e pendant une crise, votre téléphone sera votre principal moyen d'alerter les services d'urgence. Assurez-vous qu'il est toujours à portée de main et chargé.

2. Portez votre **système d'alerte médicale**

- a. Prenez l'habitude de porter votre système d'alerte médicale, car c'est un moyen simple de mobiliser les premiers intervenants en cas de situation d'urgence. Cela peut faire toute la différence lorsqu'une intervention rapide est nécessaire.

3. Rendez-vous chez vos **premiers intervenants locaux** (caserne de pompiers, service d'urgence)

- a. Établissez une relation avec vos premiers intervenants locaux. Présentez-vous, informez-les de votre état de santé et partagez vos préoccupations médicales majeures. Cela leur permettra de mieux comprendre vos besoins afin qu'ils puissent agir rapidement et de manière appropriée en cas de situation d'urgence. Si le personnel hospitalier ne connaît pas bien votre état de santé, cette relation préétablie offre un temps précieux pour se préparer.

4. Utilisez un **panneau de porte** pour indiquer qu'il y a un patient atteint du syndrome de Loeys-Dietz (SLD)

- a. Un panneau de porte indiquant que vous avez le syndrome de Loeys-Dietz peut être crucial, surtout si vous êtes inconscient. Cela permet aux intervenants d'agir rapidement en connaissant votre état de santé.
- b. À proximité de la porte, accrochez un panneau indiquant l'emplacement de votre [dossier d'urgence](#). Ce dossier doit contenir un aperçu de votre historique médical, y compris les allergies, les dissections antérieures et les médicaments actuels. Cela est particulièrement utile pour les premiers intervenants ou même pour un ami qui pourrait ne pas être familier avec votre état de santé.
- c. Envisagez d'inclure des informations rapides telles que les allergies, les dissections antérieures et les médicaments sur le panneau pour éviter que les premiers intervenants n'aient à chercher des informations médicales pertinentes.

5. Dossier médical et médicaments

- a. Placez un [dossier d'urgence médicale](#) en haut du réfrigérateur, car les professionnels de la santé sont formés pour chercher les articles médicaux dans cette zone commune en priorité.
- b. Gardez vos médicaments regroupés, idéalement dans l'armoire à pharmacie, afin qu'ils soient facilement accessibles en cas de besoin urgent.

Ces mesures proactives peuvent contribuer à garantir qu'en cas d'urgence, vous et vos proches puissiez agir rapidement et efficacement.

Ressources

[La planification familiale avec SLD](https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2023/12/FINAL-FR-COPY-LDS-Family-Planning.pdf) : <https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2023/12/FINAL-FR-COPY-LDS-Family-Planning.pdf>

[Règles de Ritter](https://johnritterfoundation.org/your-aortic-health/ritter-rules/) : <https://johnritterfoundation.org/your-aortic-health/ritter-rules/>

[FYI Patient Flag](https://hit.healthsystem.virginia.edu/index.cfm/_api/render/file/?fileID=E2F57A31-17A4-77A0-3EC55AE780DAB3CC&fileEXT=.pdf) : https://hit.healthsystem.virginia.edu/index.cfm/_api/render/file/?fileID=E2F57A31-17A4-77A0-3EC55AE780DAB3CC&fileEXT=.pdf

[Classeur « My Health Care Journey » \(Mon parcours de soins de santé\)](https://ontariocaregiver.ca/my-health-care-journey-binder/) : <https://ontariocaregiver.ca/my-health-care-journey-binder/>

[Trousse sur le syndrome de Loeys-Dietz pour l'école](https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2022/10/FSLDC_Trousse-sur-le-syndrome-de-Loeys-Dietz-pour-lecole.pdf) : https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2022/10/FSLDC_Trousse-sur-le-syndrome-de-Loeys-Dietz-pour-lecole.pdf

[Identification médicale universelle](https://canada.universalmedicalid.com/) : <https://canada.universalmedicalid.com/>

[MyID QR Code Products](https://shop.getmyid.com) : <https://shop.getmyid.com>

[Life Assure](https://www.lifeassure.com/) : <https://www.lifeassure.com/>

LivingWell Companion : https://www.telus.com/en/personal-health/livingwell-companion/livingwelldial?&cmp=KNC_HS_Google_&SEM_CID=11908595029&SEM_AG=112379211541&SEM_KW=telus%20medical%20alert&SEM_MT=b&gclid=Cj0KCQiAg_KbBhDLARIsANx7wAy7TRMIJlg_DBaJISBfV__QJhtPQ7hjr16pJO0ulGUu_JM1_PZdBFAaAttgEALw_wcB&gclsrc=a
w.ds

Caretrak : https://www.caretrak.ca/?gclid=Cj0KCQiAg_KbBhDLARIsANx7wAxQvXE7NOwJAKMOoFhS_F0ACTmpcGOYGnn84wssykpD8A8KA2MaLUaAvtVEALw_wcB

Droit et politique de la fin de vie au Canada : http://eol.law.dal.ca/?page_id=231

Carte d'urgence médicale : https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2024/09/FINAL_Fillable_LDSFC-Emergency-Alert-Card_May-16-2023.pdf

Références

Bevans, M., & Sternberg, E. M. (2012). Caregiving Burden, Stress, and Health Effects Among Family Caregivers of Adult Cancer Patients. *JAMA*, 307(4), 398–403. <https://doi.org/10.1001/JAMA.2012.29>

Bhattacharyya, R., Swergold, N., & Bethel, C. (2018). Congenital pericardioperitoneal hernia in a patient with Loeys-Dietz syndrome. *Journal of Pediatric Surgery Case Reports*, 32, 41–42. <https://doi.org/10.1016/J.EPSC.2018.01.013>

Boone, P. M., Scott, R. M., Marciniak, S. J., Henske, E. P., & Raby, B. A. (2019). The genetics of pneumothorax. *American Journal of Respiratory and Critical Care Medicine*, 199(11), 1344–1357. https://doi.org/10.1164/RCCM.201807-1212CI/SUPPL_FILE/DISCLOSURES.PDF

Borke, J. (2021, January 12). Collapsed Lung (Pneumothorax) . PennMedicine. <https://www.pennmedicine.org/for-patients-and-visitors/patient-information/conditions-treated-a-to-z/collapsed-lung-pneumothorax>

Références

Caza, T. N., Mercedes, A., Stoppacher, R., & Catanese, C. A. (2016). A Complex Case of Loeys-Dietz Syndrome: A Case Report and Review of the Literature. *Academic Forensic Pathology*, 6(4), 731. <https://doi.org/10.23907/2016.069>

Christian, H. (2019). Stress Fractures in Loeys-Dietz Syndrome. *International Archives of Orthopaedic Surgery*, 2(1). <https://doi.org/10.23937/2643-4016/1710008>

Detached retina (retinal detachment) - NHS. (2020, December 16). National Health System. <https://www.nhs.uk/conditions/detached-retina-retinal-detachment/>

Erlinger, C. (2017, March 29). Heart Attack: Men vs. Women. The Heart Foundation. <https://theheartfoundation.org/2017/03/29/heart-attack-men-vs-women/>

Fuhrhop, S. K., McElroy, M. J., Dietz, H. C., MacCarrick, G. L., & Sponseller, P. D. (2015). High Prevalence of Cervical Deformity and Instability Requires Surveillance in Loeys-Dietz Syndrome. *The Journal of Bone and Joint Surgery. American Volume*, 97(5), 411. <https://doi.org/10.2106/JBJS.N.00680>

Gastrointestinal Perforation. (2022, November 7). Cleveland Clinic. <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/23478-gastrointestinal-perforation>

Guerrerio, A. L., Mateja, A., Rasooly, M., Levin, S., Magnani, A., Dempsey, C., MacCarrick, G., Dietz, H. C., Brittain, E., Boyce, A. M., & Frischmeyer-Guerrerio, P. A. (2022). Predictors of low bone density and fracture risk in Loeys-Dietz syndrome. *Genetics in Medicine*, 24(2), 419–429. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2021.10.002>

Heart Attack Symptoms in Women. (2015, July 31). American Heart Association. <https://www.heart.org/en/health-topics/heart-attack/warning-signs-of-a-heart-attack/heart-attack-symptoms-in-women>

How to prepare for an emergency room visit. (2022, May 17). HCA Florida Healthcare. <https://www.hcafloridahealthcare.com/healthy-living/blog/how-to-prepare-for-an-emergency-room-visit>

How to use FYI flags. (n.d.). Retrieved 18 December 2023, from https://hit.healthsystem.virginia.edu/index.cfm/_api/render/file/?fileID=E2F57A31-17A4-77A0-3EC55AE780DAB3CC&fileEXT=.pdf

Références

Isselbacher, E. M., Bonaca, M. P., Di Eusanio, M., Froehlich, J., Bassone, E., Sechtem, U., Pyeritz, R., Patel, H., Khoynezhad, A., Eckstein, H. H., Jondeau, G., Ramponi, F., Abbasi, M., Montgomery, D., Nienaber, C. A., Eagle, K., & Lindsay, M. E. (2016). Recurrent Aortic Dissection: Observations from the International Registry of Aortic Dissection. *Circulation*, 134(14), 1013–1024. <https://doi.org/10.1161/CIRCULATIONAHA.115.019359>

Levy, D., Goyal, A., Grigороva, Y., Farci, F., & Le, J. K. (2022). Aortic Dissection. StatPearls. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK441963/>

Lobaton, G. O., Chen, Y. J., Jelin, E., & Garcia, A. V. (2021). Unusual case of delayed congenital diaphragmatic hernia in Loeys-Dietz syndrome: a case report. *Journal of Surgical Case Reports*, 2021(1), 1–3. <https://doi.org/10.1093/JSCR/RJAA604>

Loeys, B. L., & Dietz, H. C. (2018). Loeys-Dietz Syndrome. GeneReviews®. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1133/>

Loeys-Dietz Syndrome - Symptoms and Causes | Penn Medicine. (n.d.). PennMedicine. Retrieved 26 October 2022, from <https://www.pennmedicine.org/for-patients-and-visitors/patient-information/conditions-treated-a-to-z/loeys-dietz-syndrome>

Loeys-Dietz Syndrome Foundation Canada School Packet. (2022, October). Retrieved 31 October 2023, from https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2022/10/LDSFC_Loeys-Dietz-Syndrome-School-Packet.pdf

Loeys-Dietz Syndrome Foundation Canada Family Planning with LDS. (2023, December). Retrieved 30 December 2024, from https://loeysdietzcanada.org/wp-content/uploads/2023/12/FINAL-EN-COPY-LDS-Family-Planning_12-2023.pdf

Lu, L., Liu, M., Sun, R. R., Zheng, Y., & Zhang, P. (2015). Myocardial Infarction: Symptoms and Treatments. *Cell Biochemistry and Biophysics* 2015 72:3, 72(3), 865–867. <https://doi.org/10.1007/S12013-015-0553-4>

Mayo Foundation for Medical Education and Research. (2021, August 6). Aortic dissection. Mayo Clinic. <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/aortic-dissection/symptoms-causes/syc-20369496>

Références

MacCarrick, G., Black, J. H., Bowdin, S., El-Hamamsy, I., Frischmeyer-Guerrero, P. A., Guerrero, A. L., Sponseller, P. D., Loeys, B., & Dietz, H. C. (2014). Loeys–Dietz syndrome: a primer for diagnosis and management. *Genetics in Medicine*, 16(8), 576.
<https://doi.org/10.1038/GIM.2014.11>

Nienaber, C. A., Fattori, R., Mehta, R. H., Richartz, B. M., Evangelista, A., Petzsch, M., Cooper, J. V., Januzzi, J. L., Ince, H., Sechtem, U., Bossone, E., Fang, J., Smith, D. E., Isselbacher, E. M., Pape, L. A., & Eagle, K. A. (2004). Gender-Related Differences in Acute Aortic Dissection. *Circulation*, 109(24), 3014–3021.
<https://doi.org/10.1161/01.CIR.0000130644.78677.2C>

Peicius, E., Blazeviciene, A., & Kaminskas, R. (2017). Are advance directives helpful for good end of life decision making: a cross sectional survey of health professionals. *BMC Medical Ethics*, 18(1), 1–7. <https://doi.org/10.1186/S12910-017-0197-6/TABLES/4>

Preparing for an Emergency Room Visit. (n.d.). Memorial Care. Retrieved 2 November 2022, from <https://www.memorialcare.org/services/emergency-care/preparing-emergency-room-visit>

Research, C. for D. E. and. (2019). FDA warns about the increased risk of ruptures or tears in the aorta blood vessel with fluoroquinolone antibiotics in certain patients. FDA. <https://www.fda.gov/drugs/drug-safety-and-availability/fda-warns-about-increased-risk-ruptures-or-tears-aorta-blood-vessel-fluoroquinolone-antibiotics>

Ritter Rules. (n.d.). The John Ritter Foundation for Aortic Health. Retrieved 22 November 2022, from <https://johnritterfoundation.org/your-aortic-health/ritter-rules/>

Ruptured spleen. (n.d.). Mayo Clinic. Retrieved 23 November 2022, from <https://www.mayoclinic.org/diseases-conditions/ruptured-spleen/symptoms-causes/syc-20352317>

Zebra Stripes Awareness Ribbon Meaning for Rare Disease and Gifts. (2017, October 4). Awareness Gallery Art. <https://awarenessgallery.com/blog/2017/10/04/zebra-stripes-awareness-ribbon-meaning-for-rare-disease-and-gifts/>