

Transition des soins et suivi des adultes

Pr Nicole Philip

Généticienne

Marseille

(CRMR Anomalies du Développement et Syndromes Malformatifs)

En route vers l'autonomie

- Autonomie matérielle

Vivre seul, avoir un logement, un travail

Gérer son budget

- Autonomie affective

- Autonomie médicale: être l'interlocuteur des équipes médicales et acteur de son parcours de soin

Freins à l'autonomisation dans la microdélétion 22q11.2

Difficultés de compréhension dans les démarches administratives

Difficultés à gérer un budget

Fatigue, sensibilité au stress

Génératrices d'anxiété

Freins à l'autonomisation dans la microdélétion 22q11.2

- Mise en place d'une assistance (familiale ou extérieure)
- Conseils dans la gestion du budget
- Structuration de la routine (aides visuelles)
- Supervision des comptes bancaires voire curatelle

Vulnérabilité

Difficultés de socialisation

Difficultés de compréhension (+/- déficience intellectuelle)

Difficultés à juger les personnes et les situations

Mauvaise estime de soi

Risque de relations amicales ou affectives de nature abusive, de harcèlement.....

Vulnérabilité

Dans l'idéal

PEC par un psychologue connaissant la del 22q11 et formé aux techniques de thérapie cognitive et comportementale (TCC)

Groupes de parole

Programmes d'éducation thérapeutique incluant la dimension sexuelle

Suivi médical des adultes

- Grande variabilité d'expression
- Formes de diagnostic précoce:
assurer la continuité des soins
- Formes de diagnostic tardif à l'âge adulte:
Mettre en place une surveillance chez des personnes parfois asymptomatiques

Transition des soins dans les maladies chroniques

- Difficile ++++++
- Très grande variabilité clinique
- Volonté de rupture avec le monde médical
- Passage d'un univers pédiatrique (cocooning) à l'univers des soins adultes

Transition des soins et del

22q11.2

- Difficile ++++++
- Très grande variabilité clinique
- Volonté de rupture avec le monde médical
- Passage d'un univers pédiatrique (cocooning) à l'univers des soins adultes
- Nécessité d'adapter le suivi avec des spécialistes adultes qui
 - connaissent la maladie,
 - savent prendre leur temps,
 - adapter leur discours,
 - acceptent la présence des tiers (parents, conjoint, autre) en consultation et leur participation aux décisions

Les complications médicales de la del 22q11.2 à l'âge adulte

Manifestations neuropsychiatriques

- Age critique
- Être attentif aux changements de comportement

New onset or exacerbation of problems

Thinking

- Impaired memory, concentration, or attention
- Preoccupations
- Increased irrational statements or repetitive ideas
- Misinterpretation of people's motives, situations
- Suspiciousness
- Threatening suicide
- Delusions and hallucinations (changed perception of reality, e.g., believe phone is tapped, hearing voices, new onset of imaginary friends)

Emotions

- Increased anxiety, worry, nervousness, fear
 - Irritability, anger, hostility, resentment
 - Increased sadness, crying
 - Increased apathy, not as interested in or enjoying life
 - Smiling or laughing for no apparent reason
 - Rapidly changing mood—from happy to sad to angry for no apparent reason
 - Hypersensitivity to perceived criticisms/insults (hurt feelings)
-

Behavior

- Avoidance of people, social withdrawal (even from family)
- Increased impulsive behaviors and/or emotional outbursts
- Agitation (e.g., screaming, pacing, aggression)

Physical/somatic

- Changes in amount of sleep (much less or much more)
- Disruption of sleep patterns
- Changes in energy level (e.g., increased fatigue)
- Changes in appetite and/or weight

Fung et al: Genet Med. 2015 August ; 17(8): 599–609.

Les complications médicales de la del 22q11.2 à l'âge adulte pathologie endocrinienne

Hypocalcémie

A tout âge

Peut révéler la maladie à l'âge adulte

Signes: fatigue, irritabilité, crampes, crises de tétanie, convulsions, risque d'arythmie cardiaque

Prise en charge pas un endocrinologue en cas d'hypocalcémie confirmée

Surveillance:

Tous les deux ans, calcium, calcium ionisé, PTH, vitamine D

Prévention: Vitamine D pour tous les adultes

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte, pathologie endocrinienne

Hypothyroïdie

Fréquente (>25%)

Requiert un traitement

Hyperthyroïdie (5%)

Surveillance: bilan thyroïdien tous les deux ans

Obésité (25%): surveillance du BMI

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte, problèmes immunitaires

Déficit immunitaire rare

Mais possibilité de mauvaise réponse aux vaccination

Contrôler l'immunité vaccinale

Risque accru d'affections autoimmunes

Arthrite chronique juvénile, cytopénies autoimmunes, purpura thrombopénique idiopathique

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte, problèmes immunitaires

Déficit immunitaire rare

Mais possibilité de mauvais

Contrôler l'immunité vaccinal

Attention, le taux de plaquettes est souvent bas dans la del 22q11.2
Nécessité d'un avis spécialisé par un spécialiste connaissant la microdélétion.

Risque accru d'affection

Arthrite chronique juvénile, cytopénies autoimmunes, purpura thrombopénique idiopathique

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte, problèmes cardiaques

Toutes les personnes ayant subi une intervention chirurgicale pour cardiopathie congénitale doivent bénéficier d'un suivi par **un cardiologue spécialisé dans la prise en charge des cardiopathies congénitales**

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte, problèmes cardiaques

Toutes les personnes ayant subi une intervention chirurgicale pour cardiopathie congénitale doivent bénéficier d'un suivi par **un cardiologue spécialisé dans la prise en charge des cardiopathies congénitales**

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte,

Complications neurologiques

Syndrome de Parkinson

Suivi adapté à chaque individu

Les complications médicales de la del22q11.2 à l'âge adulte, vie sexuelle et reproduction

Education , information sexuelle

MST, contraception

Consultation chez le gynécologue pour la fille

Pour le garçon?

Conseil génétique

Surveillance des grossesses

Surveillance médicale à l'âge adulte

- Très grande variabilité clinique
- Nécessité d'une surveillance médicale régulière, standardisée ET adaptée aux besoins de chacun
- Rôle du médecin traitant ET du CRMR

Surveillance médicale à l'âge adulte

Pourquoi un CRMR?

- Maintien de la même équipe
- Assure le suivi de routine
- Possède un réseau de correspondants spécialistes adultes connaissant la microdélétion 22q11.2 et habitués à suivre des adultes présentant des difficultés cognitives

Transition des soins et suivi des adultes

Questions
Commentaires