

Journée maladies rares

22 mars 2018

CC des maladies rares à expression
psychiatrique

PM Llorca

La filière de soin DéfiScience

LA FILIÈRE

Développer les synergies dans le parcours de santé et de vie des personnes

La filière de santé nationale DéfiScience a été créée en 2014 dans le cadre du 2e plan Maladies Rares. Elle a pour objet de fédérer les ressources et les expertises dans le domaine des **Maladies Rares du Développement Cérébral et de la Déficience Intellectuelle**, et de développer les synergies sur l'ensemble du territoire national, afin d'assurer un continuum entre les différents acteurs pour **faciliter les parcours de santé et de vie individualisés des personnes**.

LES MALADIES RARES DU DÉVELOPPEMENT CÉRÉBRAL

De la déficience intellectuelle légère au polyhandicap, une filière destinée à une grande diversité de publics.

La filière DéfiScience s'adresse aux personnes présentant **une maladie rare du développement cérébral**, pouvant entraîner :

- une déficience intellectuelle, isolée ou syndromique (de la déficience intellectuelle légère au polyhandicap),
- des troubles cognitifs avec troubles des apprentissages complexes,
- des troubles moteurs,
- des pathologies psychiatriques à début précoce,
- des troubles de régulation émotionnelle et du comportement alimentaire.

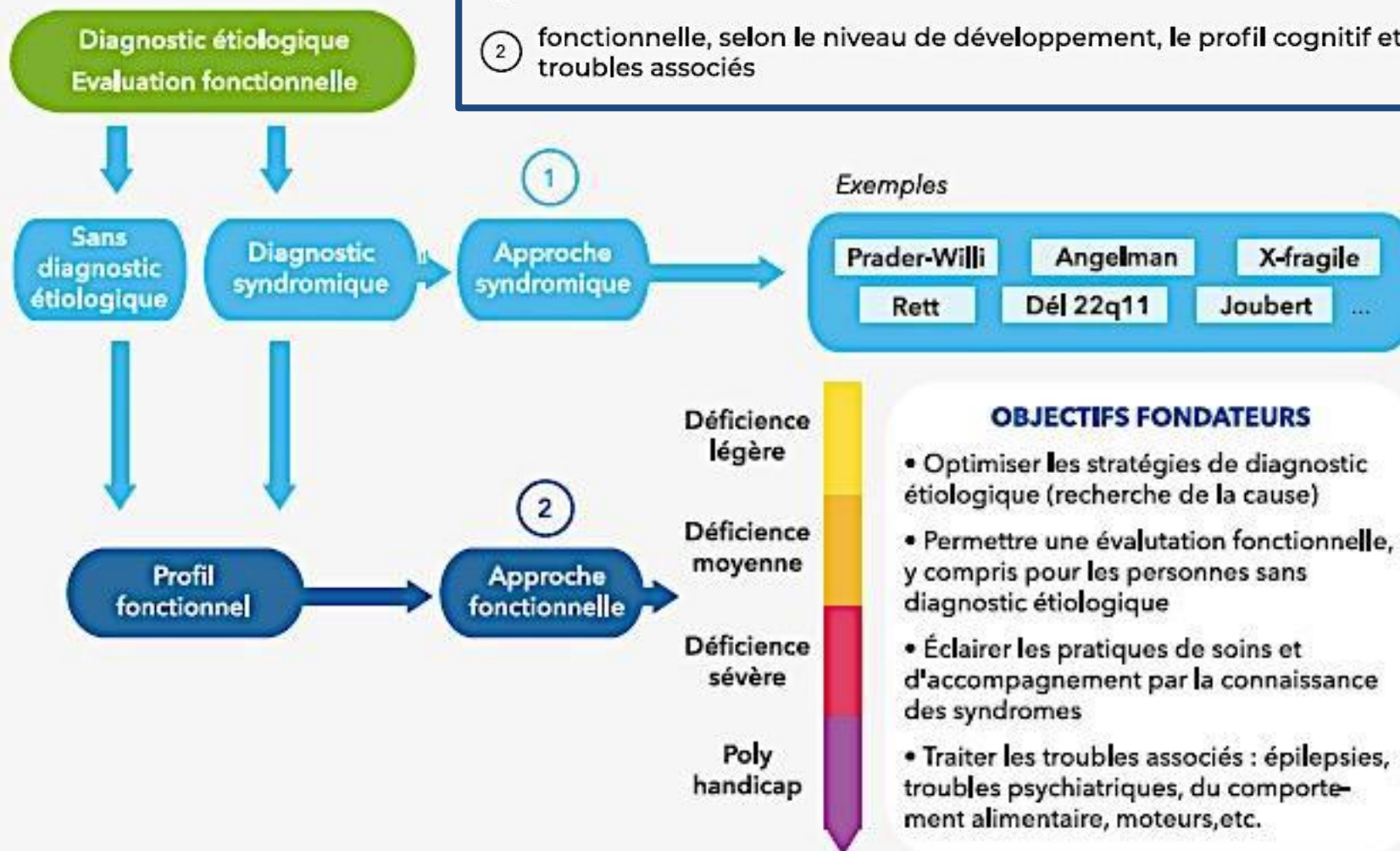
Dans un cas sur deux environ, le diagnostic étiologique est connu.

La filière se préoccupe aussi des patients sans anomalie génétique identifiée.

UNE EXPERTISE PLURIDISCIPLINAIRE

La filière DéfiScience développe conjointement une double approche :

- 1 syndromique, prenant en compte la spécificité de chaque syndrome
- 2 fonctionnelle, selon le niveau de développement, le profil cognitif et les troubles associés





Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIERE NATIONALE DE SANTÉ

**Responsable : Pr Vincent Des
Portes**

**Coordonnateur : Marie-Pierre
Reymond**

- **CR Déficience intellectuelle de cause rare**
(coordonnateur Dr Delphine HERON, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière)
- **CR Malformations et maladies du cervelet**
(coordonnateur : Dr Lydie Bürglen, Hôpital Trousseau)
- **CR Epilepsies Rares**
(coordonnateur : Pr Rima Nabbout, Hôpital Necker)
- **CR Maladies rares à expression psychiatrique**
(coordonnateur : Pr David Cohen, Hôpital de la Pitié-Salpêtrière)
- **CR Prader-Willy et autres syndromes apparentés**
(coordonnateur : Pr Maithé Tauber, CHU Toulouse)

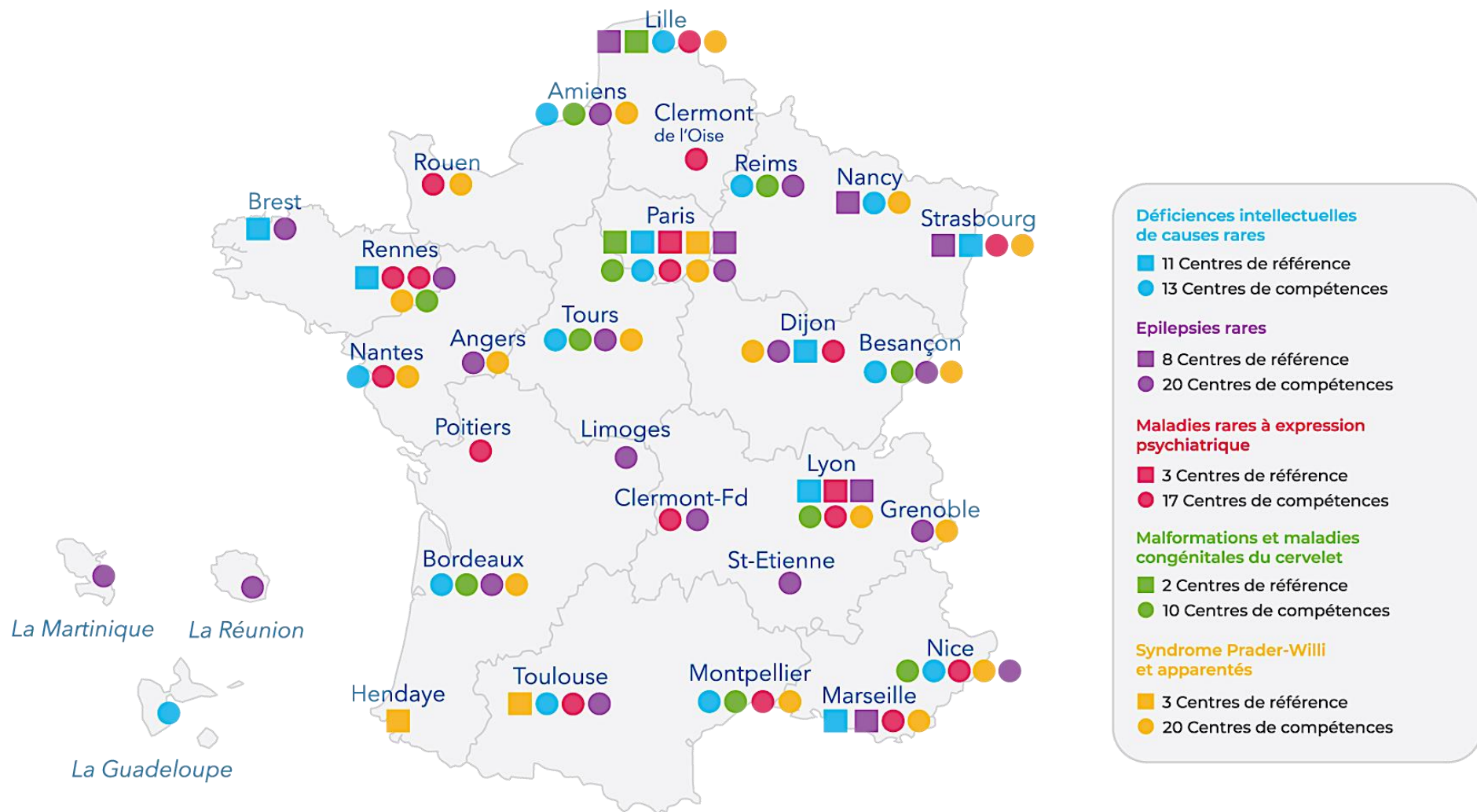
Aussi diverse soit elle, la population concernée par la filière DéfiScience présente des problématiques communes :

- Une démarche diagnostique et d'évaluation commune
- Un handicap cognitif chronique
- Des sur-handicaps associés fréquents : une atteinte motrice, des troubles graves du comportement, des épilepsies réfractaires, des pathologies endocriniennes...

<http://www.defiscience.fr>

La Filière DéfiScience sur le territoire national

Labellisation 2017



Au CHU de Clermont-Ferrand

- CMP-B (Pôle de Psychiatrie, Hôpital G Montpied):
 - Centre de Compétence « Maladie rare à expression psychiatrique »
 - Centre Expert Scz/BP/DR de la Fondation FondaMental
- Evaluation clinique et neurocognitive
- Consultations pluridisciplinaires avec le service de Génétique Médicale (Dr Francannet)
- Articulation avec le Centre de Référence Lyonnais (Dr Demily, CH Le Vinatier)
- Possibilité pour les structures hospitalières du GHT Allier/Puy de Dôme de Cs spécifiques dédiées

Principales pathologies rencontrées

- Microdélétion 22q11
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome de Prader-Willi
- Syndrome de l'X fragile

- Possibilité d'évaluation de patients présentant des troubles psychiatriques complexes sans anomalie génétique identifiée

Micro-délétion 22q11

- Grande hétérogénéité de l'expression clinique intra- et extrafamiliale
- Existence notamment :
 - D'une dysmorphie discrète (oreilles petites avec anomalies de plicature, fentes palpébrales étroites, hypertélorisme, nez tubulaire, petite bouche, visage long, micrognathie, doigts longs et fins)
 - D'une hypoacousie (transmission ou perception)
 - De malformations cardiaques dans 70% des cas
 - D'anomalies du palais dans 69% des cas
 - D'une hypoplasie du thymus (70% des cas), avec déficit immunitaire
 - D'autres atteintes diverses moins fréquentes (neurologiques, rénales...)

- Sur le plan psychiatrique :
 - Risque de trouble psychotique 25 à 30 fois plus élevé que dans la population générale
 - Atteignent 60% des adultes et adolescents concernés
 - Diagnostic de schizophrénie porté chez 5 à 10 % des adolescents et 25 à 40 % des adultes
 - Troubles anxieux :
 - Anxiété généralisée
 - Phobies isolées
 - Angoisse de séparation
 - Anxiété sociale
 - Attaque de panique
 - Troubles dépressifs
 - Troubles déficitaires de l'attention
Hyperactivité
- Altération fonctionnelle variable

Syndrome d'Angelman

- Mutation ou délétion 15 q11-q13
- Prévalence : 1/12000 à 1/20000
- Diagnostic après 1 an
- Association sur le plan clinique :
 - D'un déficit intellectuel et moteur sévère,
 - D'une absence de langage
 - Troubles de l'apprentissage,
 - D'une jovialité et des accès de rire,
 - De troubles de l'équilibre
 - D'un tremblement des membres,
 - D'une épilepsie
 - De troubles du sommeil
- Altération fonctionnelle majeure

Syndrome de Prader-Willi

- Mutation ou délétion 15q11-q13
- Prévalence : 1/50000
- Période naissance – 2 ans:
 - Retard de croissance
 - Hypotonie
 - Anomalies morphologiques
 - Anomalies organes génitaux
- Après 2 ans :
 - Troubles du comportement alimentaire (hyperphagie), obésité
 - Troubles de la croissance
 - Hypotonie
 - Troubles du développement pubertaire
 - Troubles apprentissage
 - Troubles du comportement
 - Troubles psychiatriques : Dépression, Trouble psychotique
 - Troubles du sommeil (cycle du sommeil perturbés, endormissement diurne, voire narcolepsie)
- Altération fonctionnelle marquée

Syndrome de l'X Fragile

- Anomalie X (proximité gène FRM1)
- Prévalence :
 - Garçon : 1/5000
 - Fille : 1/9000
- Sur le plan clinique :
 - Hypotonie, retard des acquisitions, troubles du sommeil
 - Déficit intellectuel, troubles du langage et de la mémoire
 - Troubles du comportement :
 - Repli, trouble du contact
 - Impulsivité, irritabilité
 - TOC
 - Troubles du comportement d'expression sexuelle lors de la période pubertaire
- Altération fonctionnelle variable en fonction intensité du déficit intellectuel et des manifestations comportementales