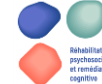


## Ressources :

- PNDS délétion 22q11 (Protocole National de Diagnostic et de Soins) : [https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2016-02/pnds\\_-\\_deletion\\_22q11\\_2.pdf](https://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2016-02/pnds_-_deletion_22q11_2.pdf)
- Réseau des Centres de Référence et de Compétence (CRMR et CCMR) « maladies rares à expression psychiatrique » (filière DefiScience) : <http://www.defiscience.fr/filiere/organisation/>
- Centre de Référence GéoPsy : <http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>
- Réseau des Centres de Référence et de Compétence (CRMR et CCMR) « anomalies du développement » (filière AnDDI-Rares) : <http://anddi- rares.org/>
- Réunions de concertation pluridisciplinaires (RCP) « troubles psychiatriques d'étiologie génétique rare » <http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy/reunion-de-concertation-pluridisciplinaire-rpc-2340.html>
- Centre Ressource Réhabilitation Psychosociale : <https://centre-ressource-rehabilitation.org/>
- Génération 22 (association des personnes atteintes de délétion 22q11.2 et leur famille) : <http://www.generation22.fr/>
- UNAFAM (Union Nationale de familles et amis de personnes malades et/ou handicapées psychiques) : <http://www.unafam.org/>

**Auteurs (par ordre alphabétique) :** Isabelle AMADO (psychiatre, Paris), Marie-Noëlle BABINET (neuropsychologue, Lyon), Grégoire BENVENU (pédopsychiatre, Toulouse), Lysiane BOISNAULT (déléguée de l'association Génération 22), Costanza CANNARSA (neuropsychologue, Lyon), Boris CHAUMETTE (psychiatre, Paris), Charlotte DANSET-ALEXANDRE (neuropsychologue, Paris), Sandrine DAUGY (vice présidente de l'association Génération22), Caroline DEMILY (psychiatre, Lyon), Charlyne DUWIME (neuropsychologue, Paris), Emilie FAVRE (neuropsychologue, Lyon), Nicolas FRANCK (psychiatre, Lyon), Marie-Odile KREBS (psychiatre, Paris), Françoise NEUHAUS (présidente de l'association Génération 22), Alain NICOLAS (psychiatre, Lyon), Elodie PEYROUX (neuropsychologue, Lyon), Nicole PHILIP (généticienne, Marseille), Alice POISSON (neurogénéticienne, Lyon), Florence RICCARDI (généticienne, Marseille) Cécile ROCHET (psychologue Lyon), Massimiliano ROSSI (généticien, Lyon), Christine TISSET (déléguée de l'association Génération 22), Alexandre YAILIAN (pédopsychiatre, Montpellier), Dominique WILLARD (psychologue, Paris).

**Mise à jour : aout 2019**



*L'association Génération 22 et le centre de référence GéoPsy en lien avec le réseau des CRMR et CCMR « maladies rares à expression psychiatrique » & les services de génétique médicale des CHU de Lyon et de Marseille présentent*

**Les points clés de la prise en charge psychiatrique dans le syndrome de délétion 22q11.2\***

# Accompagnement des familles

\* Appelé également : syndrome de Di George, syndrome vélo-cardio-facial, monosomie 22q11, microdélétion 22q11.2, 22q11.DS

## *Accompagnement des familles*

1. Il est important d'être à l'écoute du **ressenti** des familles, notamment de leurs inquiétudes souvent légitimes et pertinentes concernant le développement ou le comportement de leurs proches.
2. Il est nécessaire d'accompagner les familles dans le **parcours de soin** complexe qui sollicite l'intervention de plusieurs spécialités médicales (cardiologue, psychiatre, généticien, ORL, endocrinologue, immunologue, néphrologue, orthopédiste, etc). Il est souhaitable de désigner un médecin référent pour coordonner ce parcours.
3. Etant donné son impact psychologique (pour la personne concernée et sa famille), l'HAS préconise une **annonce diagnostique** en trois temps : la préparation de l'annonce, le temps de l'annonce orale et un temps d'échanges avec le médecin au sujet du diagnostic.
4. Pour une famille concernée par la délétion 22q11.2, lorsqu'une **grossesse** est envisagée, une orientation vers une consultation de génétique doit être proposée pour **un conseil singulier** portant sur le risque de récurrence dans la famille. L'annonce des possibilités d'un diagnostic prénatal ou préimplantatoire doit être encadrée par un suivi psychologique.
5. En cas de troubles du comportement, en complément d'un suivi individuel pour la personne concernée, il est nécessaire de proposer à la famille une orientation vers un **suivi** en guidance parentale (psychologue), des groupes de parole dans le milieu associatif (Association Génération 22) ou vers une approche psycho-éducative.

6. Lorsque la délétion 22q11.2 s'accompagne de troubles psychiatriques, les familles doivent être informées et formées à la gestion des symptômes grâce à **des groupes d'approche psycho-éducative** dispensés dans certains services de psychiatrie.
7. Les familles peuvent trouver du soutien auprès du **milieu associatif** : association Génération22 (délétion 22q11.2), UNAFAM (santé mentale).
8. Une vigilance particulière doit être portée sur le **risque d'épuisement** des aidants naturels pouvant se traduire par des manifestations somatiques et/ou psychiques. L'orientation des aidants vers un suivi individuel, familial psychothérapeutique ou un espace de parole est utile. Des structures de répit accueillant la personne porteuse d'une délétion 22q11.2 et/ou sa famille peuvent également être bénéfiques.
9. Une vigilance toute particulière doit être portée aux difficultés de **communication intrafamiliale** qui sont fréquentes dans les familles concernées (incompréhension, relations conflictuelles). Il est alors possible d'orienter vers un suivi en thérapie familiale, ou en groupe d'approche psycho-éducative.
10. La souffrance de la **fratrie** est régulièrement présente dans le champ du handicap. Il est souhaitable de l'aborder avec le médecin traitant, d'évaluer la situation avec un professionnel formé à l'approche des fratries et du handicap. Parfois, une nouvelle rencontre avec le médecin généticien permet de désamorcer de fausses représentations autour du risque de transmission et de soulager l'anxiété des fratries dans leur projet de couple et de famille.