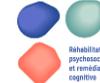


## Ressources :

- 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\***

## Neurodéveloppement et Cognition

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

## Neurodéveloppement et Cognition

1. Le **repérage** des troubles cognitifs doit se faire à tous les âges de la vie lors des entretiens médicaux (pédiatriques, neurologiques, psychiatriques, cardiologiques, génétiques, ORL et en médecine générale) et paramédicaux.
2. Les **signes d'appel** auxquels il faut être vigilant sont : les difficultés au niveau des interactions sociales (notamment précoces), le retard de développement psychomoteur et de langage, les difficultés scolaires et/ou professionnelles et les troubles du comportement.
3. Une attention particulière doit être portée au **dépistage du TDA/H** (notamment le versant inattentif sans hyperactivité), aux **troubles visuo-spatiaux et spatio-temporels, et aux troubles dans les interactions sociales** ainsi qu'à leur prise en charge spécifique (traitement par méthylphénidate, remédiation cognitive, entraînement des habiletés sociales et orthoptie).
4. La présence d'une **fatigabilité** diurne et/ou d'une agitation doit donner lieu à une exploration exhaustive, en particulier du sommeil auprès d'un spécialiste.
5. Une **évaluation** cognitive et sensori-motrice complète (motricité globale et fine, praxies, langage oral et écrit, logico-mathématique, efficacité intellectuelle, fonctions attentionnelles, fonctions mnésiques, fonctions exécutives, fonctions visuo-spatiales, champ des cognitions sociales) doit être proposée avec des outils validés et adaptés à chaque individu et à son niveau de développement.

6. L'évaluation doit pointer **les compétences et les fragilités** de la personne et doit faire le lien avec le fonctionnement dans les différentes sphères de la vie quotidienne. Le quotient intellectuel doit être interprété avec prudence ; seul il n'a pas de valeur indicative absolue.
7. **L'interprétation des résultats** doit être pondérée à la lumière d'autres facteurs pouvant influencer les capacités cognitives : difficultés perceptives (visuelles et auditives), malformations du voile du palais, traitements médicamenteux, symptômes psychiatriques, environnement social et familial.
8. **L'évaluation des capacités sensori-motrices, du langage et des interactions précoces** doit être réalisée le plus précocement possible. Par la suite, une évaluation systématique complète est recommandée tous les 2-3 ans à partir de 4 ans, puis tous les 5-7 ans à l'âge adulte, et plus régulièrement en cas de plaintes spécifiques.
9. L'évaluation neuropsychologique doit déboucher sur des **recommandations** en lien avec le quotidien de la personne : orientation scolaire et/ou professionnelle, aides humaines (AVS, etc.), aides techniques (ordinateur, *Timer* etc.), adaptation de l'environnement. Ces recommandations doivent être personnalisées.
10. Les différentes **prises en charge** proposées (psychomotricité, orthophonie, ergothérapie, remédiation cognitive, orthoptie, thérapies cognitivo-comportementales, kinésithérapie, etc.) doivent être coordonnées par un médecin ou un organisme (type SESSAD, CMPP, CMP) afin de les prioriser en fonction des besoins actuels de la personne.