

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
- 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*

Troubles psychiques

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

Troubles psychiques

1. Les **troubles psychiatriques sont fréquents**, ils constituent l'un des modes d'expression du syndrome. Leur repérage et leur prise en charge rapide constituent un enjeu majeur du pronostic (social, scolaire, professionnel, familial) à tous les âges de la vie lors des entretiens médicaux (pédiatriques, neurologiques, psychiatriques, cardiologiques, génétiques, ORL et en médecine générale) et paramédicaux. Les signes peuvent être frustes ce qui impose un entretien minutieux à la recherche de symptômes atténués.
2. Les **centres de référence** maladies rares à expression psychiatrique (liste au verso) sont des structures d'expertise et de recours. Ils peuvent être sollicités par tout professionnel.
3. Des **symptômes psychotiques** sont présents chez environ 60% des adolescents et adultes. Le diagnostic de schizophrénie est posé chez 5 à 10% des adolescents et 25 à 40% des adultes. Un déclin cognitif et fonctionnel à l'adolescence est prédictif des troubles psychotiques à presque 50%.
4. Les premiers symptômes psychotiques peuvent apparaître **durant l'enfance** et la délétion 22q11.2 est retrouvée chez 5% des enfants avec schizophrénie précoce.
5. Les **recommandations thérapeutiques** préconisées dans la schizophrénie sont applicables. Cependant, en raison de la vulnérabilité aux effets secondaires, la prescription d'antipsychotiques doit se faire à posologie très progressive (« *start low, go slow* ») et doit être fréquemment réévaluée.

6. En cas de **résistance au traitement** ou de mauvaise tolérance sur le plan neurologique, le recours à la clozapine est possible et souhaitable en tenant compte du risque épiléptogène (l'épilepsie n'est pas une contre-indication formelle, mais nécessite une surveillance et au besoin un traitement).
7. Les **troubles anxieux** sont fréquents (ils touchent 35% des enfants et 27% des adultes) et doivent être systématiquement recherchés. Ils s'expriment notamment sous la forme de phobies simples (phobie du noir, des animaux, de l'orage, etc.) ou d'une phobie sociale. Ils précèdent fréquemment le développement de troubles psychotiques.
8. Les **troubles de l'humeur** sont fréquents. La prévalence de la dépression augmente constamment depuis l'enfance (2%), jusqu'à l'adolescence (entre 12 et 15 ans, 9%) puis à l'âge adulte (11-16%). Elle est favorisée par les difficultés à s'adapter, à s'autonomiser et à se socialiser. Une faible estime de soi est également fréquente. Le risque suicidaire doit systématiquement être recherché et prévenu.
9. Les **troubles anxieux et/ou dépressifs** doivent être traités si possible par inhibiteurs de la recapture de la sérotonine et thérapie cognitive et comportementale.
10. Un **trouble du spectre de l'autisme (TSA)** est retrouvé chez au moins 11% des personnes. Dans ce cas, les comorbidités psychiatriques sont plus fréquentes et doivent être dépistées et traitées (TDA/H, phobie simple, anxiété généralisée et attaques de panique, troubles de l'humeur).