



Disponible en ligne sur
ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
EM|consulte
www.em-consulte.com



Article de recherche

Troubles psychiatriques dans la maladie de Niemann-Pick de type C chez l'adulte

Psychiatric disorders in adult form of Niemann-Pick disease type C

A. Maubert^{a,*}, C. Hanon^a, F. Sedel^b

^a EPS Érasme, 92160 Antony, France

^b CHU de la Pitié-Salpêtrière, 75013 Paris, France

INFO ARTICLE

Historique de l'article :

Reçu le 5 mars 2014

Accepté le 6 août 2014

Disponible sur Internet le xxx

Mots clés :

Maladie de Niemann-Pick de type C

Troubles psychiatriques

R É S U M É

Cet article présente une étude rétrospective dont l'objectif est de rechercher, au sein d'une cohorte de patients atteints de la forme adulte de la maladie Niemann-Pick de type C (NPC) et par le moyen de questionnaires, l'existence de troubles psychiatriques et de qualifier ces troubles. Sur les 22 patients de notre cohorte, nous avons retrouvé la présence de symptômes psychiatriques dans 86 % des cas. Soixante-treize pour cent des patients ont présenté des troubles du comportement, 55 % des symptômes psychotiques et 77 % des symptômes thymiques. Un diagnostic psychiatrique a été posé dans 50 % des cas. Les diagnostics les plus fréquemment posés étaient la schizophrénie (27 %) et la dépression (23 %). L'âge moyen d'apparition des troubles psychiatriques était de 20,9 ans. Dans 27 % des cas, les symptômes psychiatriques étaient apparus avant les symptômes neurologiques. Dans 50 % des cas, ils étaient présents avant le début du diagnostic de maladie de NPC. Nous avons retrouvé l'existence d'un ou de plusieurs psychiatres traitants chez 55 % des patients, une ou plusieurs hospitalisations en psychiatrie chez 50 % et la prise de traitements psychotropes chez 64 %. Notre étude va dans le sens de la littérature actuelle qui tend à montrer une sous-estimation des troubles psychiatriques dans la maladie de NPC mais aussi un probable sous-diagnostic de la maladie de NPC dans les services de psychiatrie. Toutes ces données nous encouragent à poursuivre la sensibilisation des psychiatres au repérage de cette maladie afin d'en permettre une prise en charge précoce et optimale.

© L'Encéphale, Paris, 2015.

A B S T R A C T

Keywords:

Niemann-Pick disease type C

Psychiatric disorders

Introduction. – Niemann-Pick type C disease (NPC) is a rare genetic disease with an extremely heterogeneous clinical presentation. The adult form of this disease is usually expressed with neurological symptoms; however, non-specific psychiatric disorders are often associated. This article presents a retrospective study on a cohort of NPC patients diagnosed in France with the objectives of researching the presence of psychiatric disorders and qualifying these disorders.

Methods. – After carrying out a research within hospital records, a questionnaire was sent to patients or their relatives and their doctors.

Results. – The cohort was made up of 22 patients. Fifty-two questionnaires were sent to 47 different doctors. We received 67% of answers from the doctors, with 42% of positive answers. The answer rate of the families was 27%. Among the 22 patients, we found the presence of psychiatric disorders in 86% of cases. Seventy-three percent of the patients presented behavior disorders. Among them, 27% exhibited psychomotor excitation or agitation, 23% aggressiveness, 18% intolerance to frustration, 27% sleep disorders and 23% apathy, listlessness and/or clinophilia. Fifty-five percent of patients presented psychotic symptoms, with 45% with delusions and 36% with hallucinations. Seventy-seven percent of patients presented with mood disorders: 36% suffered from depression and 27% from emotional lability or mood swings. Of the 22 patients, a diagnosis of psychiatric disease was made in 50% of cases. The main diagnoses

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : alice.maubert@gmail.com (A. Maubert).

were schizophrenia (27%) and depression (23%). The other diagnoses identified were acute delirium, dysthymia, infantile psychosis, intellectual disharmonic disability and personality disorder. The average age of emergence of the troubles was 17.1 years old for neurological symptoms and 20.9 years old for psychiatric symptoms. The median age was 18 years old for neurological symptoms and 20 years old for psychiatric ones. In 45% of cases, psychiatric occurred after neurological symptoms; in 27%, they occurred before and they were concomitant in 9%. In 50% of cases, psychiatric symptoms existed before the early diagnosis of NPC; in 9%, they occurred after and in 5%, they occurred during the diagnostic process. Fifty-five percent of the patients were followed by a psychiatrist, 50% of patients had been hospitalized at least once in a psychiatric department. Fifty-five percent of the patients received neuroleptics or antipsychotics, 41% received antidepressants, 41% received mood stabilizers or anticonvulsants, 45% received anxiolytics and 23% hypnotics.

Discussion. – Whilst a small cohort, the low incidence of NPC (1/120,000 to 1/150,000) and the scale of a single-center study make the findings important. In our cohort, we found psychiatric disorders in most of the patients. The symptoms were varied and non-specific, and mainly found in late-onset forms of the disease. This incidence of disorder is much higher than the literature suggests, generally describing psychiatric disorders in approximately one third of NPC adult form. On the other hand, our results on schizophrenia are consistent with the updated recommendations for the diagnosis and management of NPC. According to our results, a retrospective study to develop a suspicion index to aid diagnosis of NPC suggests that psychotic symptoms are underestimated in this disease. In our cohort, we also found a significant rate of psychiatric hospitalizations and psychotropic drugs prescription that had not been previously described in the international literature. We did not have sufficient data on the effectiveness of symptomatic treatment in NPC; the literature was contradictory. It should be noted that despite the high rate of psychiatric patients in our cohort, only half of patients consulted a psychiatrist and a few of them have regular follow-up. To conclude, our study is in line with the current literature that suggests an under-estimation of psychiatric disorders in NPC, but also a likely under-diagnosis of NPC in psychiatric departments. All this data encourage us to keep alerting psychiatrists to identifying this disease in order to promote early and optimal care.

© L'Encéphale, Paris, 2015.

1. Objectifs

La maladie de Niemann-Pick de type C (NPC) est une maladie neuro-viscérale rare, de transmission autosomique récessive, ayant une présentation clinique extrêmement hétérogène. Elle est causée par des mutations dans l'un ou l'autre des deux gènes *NPC1* (95% des cas) ou *NPC2*, entraînant une accumulation de lipides dans les tissus, dont le cerveau. Le test diagnostique clé de la maladie de NPC est le test à la filipine sur culture de fibroblastes cutanés après biopsie de peau. La forme adulte de la maladie est habituellement d'expression neurologique (syndrome cérébelleux, mouvements anormaux, cataplexie, crises d'épilepsie, dysphagie, paralysie verticale du regard, détérioration cognitive) [1–3]. Des symptômes psychiatriques non spécifiques y sont souvent associés (manifestations psychotiques de type schizophrénique, hallucinations visuelles transitoires isolées, syndromes dépressifs, troubles bipolaires, troubles obsessionnels compulsifs, troubles du comportement). Cependant, la maladie de NPC peut également se manifester sous la forme de troubles psychiatriques isolés [3–19]. Elle est alors sous-diagnostiquée et le délai au diagnostic est souvent retardé [19]. Jusqu'à récemment, la prise en charge était uniquement symptomatique. La mise sur le marché du miglustat a permis d'en améliorer l'évolution [20,21].

On retrouve dans la littérature de nombreux cas cliniques de patients atteints par la maladie de NPC et ayant présenté des troubles psychiatriques initialement ou au cours de l'évolution de la maladie [4,5,7–10,14,19,22]. Ces cas cliniques rapportent divers symptômes psychiatriques, diagnostics et traitements mais il n'existe pas de revue de littérature qui synthétiserait toutes ces données [13,23].

Peu d'articles décrivent spécifiquement les troubles psychiatriques présents dans la forme adulte de la maladie de NPC et la plupart de ceux-ci ne sont pas rédigés par des psychiatres. Pourtant, les données indiquent une augmentation de la détection de maladies de NPC chez les patients psychiatriques (Bauer, communication personnelle, 2008).

L'objectif de notre étude était de rechercher l'existence de troubles psychiatriques au sein d'une cohorte de patients adultes atteints de maladie de NPC et de les qualifier. Il s'agit d'une étude rétrospective portant sur les patients suivis pour une maladie de NPC dans le service de neurologie de la Pitié-Salpêtrière à Paris (France).

2. Matériel et méthode

À partir de la cohorte exhaustive des patients atteints de maladie de NPC et suivis dans le service de neurologie et des maladies rares du CHU de la Pitié-Salpêtrière à Paris, nous avons essayé de mettre en évidence l'existence de troubles psychiatriques et de les qualifier.

Nous avons d'abord effectué une recherche au sein des dossiers papiers et informatisés des patients afin de relever tout élément en rapport avec des troubles et un suivi psychiatriques et de noter les coordonnées des différents médecins intervenant dans la prise en charge (généralistes, neurologues et psychiatres).

L'étape suivante a été d'envoyer à ces médecins un questionnaire qui recherchait : la présence de troubles psychiatriques, leur description, un éventuel diagnostic, l'âge de début de ces troubles et leur chronologie par rapport à l'apparition des autres symptômes de la maladie de NPC, l'existence d'un psychiatre traitant, ses coordonnées et la régularité du suivi, l'existence d'hospitalisations en psychiatrie, leurs dates et leurs motifs, la prescription de médicaments psychotropes, leurs noms, efficacité, tolérance et leurs arrêts, une consommation de toxiques associée, la réaction à l'annonce du diagnostic de maladie neurologique (soulagement ou « double peine » ?), l'évolution des troubles psychiatriques sous Miglustat, des antécédents psychiatriques familiaux, l'existence d'enfants, un éventuel conseil génétique, des comorbidités somatiques.

Ils disposaient d'environ un mois et demi pour répondre et il leur était demandé de joindre à leurs réponses les copies de documents concernant les troubles psychiatriques. Tous les médecins n'ayant

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4181507>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4181507>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)