

MISE AU POINT

Perspectives actuelles dans la microdélétion 22q11.2 : prise en charge du phénotype neurocomportemental

Neurocognitive and psychiatric management of the 22q11.2 deletion syndrome

C. Demily^{a,*}, M. Rossi^{c,d}, M. Schneider^e, P. Edery^{c,d},
A. Leleu^f, T. d'Amato^{a,i}, N. Franck^{b,g}, S. Eliez^{e,h}

^a Centre de dépistage et de prise en charge des troubles psychiatriques d'origine génétique, pôle Ouest, centre hospitalier Le Vinatier, 95, boulevard Pinel, 69677 Bron cedex, France

^b Centre de neuroscience cognitive, UMR 5229 (CNRS et université Lyon 1), 67, boulevard Pinel, 69675 Bron cedex, France

^c Service de génétique et centre de référence des anomalies du développement, GHE, hospices civils de Lyon, 59, boulevard Pinel, 69500 Bron, France

^d Centre de recherche en neurosciences de Lyon, Inserm U1028, UMR CNRS 5292, université Claude-Bernard – Lyon 1, 95, boulevard Pinel, 69500 Bron, France

^e Unité de recherche de l'Office médico-pédagogique, département de psychiatrie, faculté de médecine, université de Genève, 24, rue du Général-Dufour, 1211 Genève 4, Suisse

^f Université de Bourgogne, esplanade Erasme, 21078 Dijon, France

^g SUR, centre hospitalier Le Vinatier, 95, boulevard Pinel, 69500 Bron, France

^h Département de médecine génétique et développement, faculté de médecine, université de Genève Michel-Servet 1, 24, rue du Général-Dufour, 1211 Genève 4, Suisse

ⁱ Pôle Est, centre hospitalier Le Vinatier, 95, boulevard Pinel, 69677 Bron cedex, France

Reçu le 24 octobre 2013 ; accepté le 12 juin 2014

MOTS CLÉS

22q11.2 ;
Syndrome de
DiGeorge ;
Remédiation
cognitive ;

Résumé La microdélétion 22q11.2 est le syndrome microdélétionnel le plus fréquent de la population générale. Le phénotype associe des anomalies de l'appareil pharyngé embryonnaire à un phénotype neurocomportemental. La présentation clinique du syndrome est extrêmement variable d'un individu à l'autre, quelle que soit la taille de la délétion, et plus de 180 manifestations ont été décrites, aucune n'étant pathognomonique. Les symptômes psychiatriques, particulièrement de nature psychotique, sont fréquents dans la microdélétion 22q11.2

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : caroline.demily@ch-le-vinatier.fr (C. Demily).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.encep.2014.10.005>

0013-7006/© L'Encéphale, Paris, 2014.

ADHD ;
Psychose ;
Anomalies
cytogénétiques ;
Neurocognition ;
Cognition sociale ;
Schizophrénie

KEYWORDS

22q11.2 deletion
syndrome;
DiGeorge's syndrome;
Chromosomal
abnormalities;
Psychosis;
Cognitive
remediation;
ADHD;
Neurocognition;
Social cognition;
Schizophrenia

et de nombreux psychiatres sont amenés à rencontrer ces patients. La prise en charge doit tenir compte des particularités du syndrome. L'évaluation de la neurocognition, de la cognition sociale et la recherche de symptômes psychiatriques dans le contexte médical général sont une étape fondamentale. Concernant le phénotype neurocomportemental, les soins de remédiation cognitive doivent être combinés à une prescription mesurée de psychotropes pour aboutir à une meilleure qualité de vie de ces patients.

© L'Encéphale, Paris, 2014.

Summary

Introduction. — The 22q11.2 deletion syndrome (22q11.2DS) is caused by hemizygous microdeletions on chromosome 22. 22q11.2DS has several presentations including Di George's syndrome, velo-cardio-facial syndrome or Shprintzen's syndrome and it is the most frequent microdeletion syndrome in the general population (prevalence estimated at 1/4000 births, de novo: 90%). The inheritance of the syndrome (10%) is autosomal dominant. Most people with 22q11.2DS are missing a sequence of about 3 million DNA building blocks (base pairs) on one copy of chromosome 22 in each cell. A small percentage of affected individuals have shorter deletions in the same region (contiguous gene deletion syndrome). The general features of 22q11.2DS vary widely (more than 180 phenotypic presentations) and the syndrome is under diagnosed. Characteristic symptoms may include congenital heart disease, defects in the palate, neuromuscular problems, velo-pharyngeal insufficiency, hypoparathyroidism, craniofacial features and problems with the immune system T-cell mediated response (caused by hypoplasia of the thymus).

Cognitive phenotype. — The neurocognitive phenotype of the 22q11.2DS is complex. Cognitive deficits are seen in the majority (80–100%) of individuals with 22q11DS with impairments in sustained attention, executive function, memory and visual-spatial perception. Borderline intellectual function (IQ: 70–75) is most common, mild intellectual disability (IQ: 55–75) is slightly less frequent and a small percentage of children fall into the low average intelligence range. Most children with 22q11.2DS achieve higher scores in verbal tasks than in non-verbal tasks, although this pattern of dysfunction being not universal. Brain MRI studies have shown volumetric changes in multiple cortical and subcortical regions in individuals with 22q11DS that could be related to both cognition and psychoses.

Psychiatric phenotype. — General psychiatric features included anxiety disorders, attention deficit disorder and poor social skills (40–50%). An elevated risk of bipolar disorder and major depression occurs in adolescence and young adulthood. A strong and specific relationship exists between the presence of the 22q11.2 microdeletion and schizophrenia (30–40%). This risk is not associated with any other neurogenetic syndrome. Social cognition is impaired in 22q11.2DS and this observation is correlated with psychotic features. So, long-term medical care is increasingly being directed towards the treatment and recognition of these symptoms.

Treatment. — Required pharmacological treatment strategies have to be adapted to the syndrome. Moreover, cognitive remediation is a promising tool for treating neuro- and social cognitive deficits in 22q11.2DS. However, these new therapeutic strategies have to be developed to improve quality of life.

© L'Encéphale, Paris, 2014.

Introduction : la prise en charge du phénotype neurocomportemental des affections cytogénétiques

La prévalence des affections génétiques en population de sujets adultes souffrant d'un trouble mental est importante. Malheureusement, les patients qui en souffrent ne bénéficient pas tous d'un diagnostic ou d'une prise en charge spécifique en milieu psychiatrique alors que des centres de références spécialement dévolus à ces affections existent en France. Cette lacune peut s'expliquer par l'histoire même de la psychiatrie dont les acteurs de soin ont longtemps revendiqué un modèle non médical, opposant

traditionnellement les soins du psyché à la médecine somatique, voire étant réfractaire à celle-ci.

De ce fait, les généticiens d'un côté et les psychiatres de l'autre n'ont que de très exceptionnels points de rencontre concernant la prise en charge des adultes.

De cette dichotomie, résultent plusieurs observations :

- le diagnostic d'une affection génétique à l'origine des symptômes psychiatriques de l'adulte n'est souvent pas fait si des points d'appel cliniques somatiques ne sont pas au premier plan ;
- l'offre de soins psychiatriques spécifiques (et en particulier de réhabilitation) destinée aux patients adultes souffrant d'une affection génétique est insuffisante ;

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4181669>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4181669>

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