

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 » : <http://www.defiscience.fr/filiere/organisation/>
- Centre de Référence GénoPsy : <http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>
- 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-rcp-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 BENVIGNO (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), 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 : juin 2019



L'association Génération 22 et le centre de référence GénoPsy en lien avec le réseau des CRMR et CCMR « maladies rares à expression psychiatrique » & le service de génétique médicale du CHU de Lyon présentent

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

Enjeux psycho-sociaux de la transition enfant / adulte

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

Enjeux psycho-sociaux de la transition

1. La **transition des soins** du secteur pédiatrique vers le secteur adulte doit être préparée au moins un an à l'avance, et organisée en concertation avec les services concernés, le jeune, ses parents et si possible le médecin traitant.

2. La désignation d'une **personne de confiance** est un moyen reconnu d'être aidé dans la gestion du suivi médical (selon les dispositions prévues par [l'article L1111-6 du code de la santé publique](#)). La personne de confiance peut assister aux entretiens médicaux et être informée des **directives anticipées incitatives** en psychiatrie.

3. Les personnes porteuses d'une délétion 22q11.2 sont **vulnérables** au plan affectif, quel que soit leur niveau de développement général. Leurs relations sociales sont difficiles à établir et pérenniser et peuvent entraîner des situations d'abus auxquelles il faut être particulièrement vigilant.

4. La nécessité de la mise en place d'une **mesure de protection juridique** temporaire (habilitation familiale, curatelle simple ou renforcée ou tutelle) doit être évoquée à partir de la majorité et tout au long de la vie.

5. Les personnes atteintes de la délétion 22q11.2 sont souvent volontaires, sérieuses et persévérantes mais leur **capacité d'autodétermination** doit être analysée finement car elle est souvent rattrapée par des limites physiologiques (fatigabilité, mauvaise dextérité...), comportementales (liens sociaux limités,...), un manque de lucidité concernant la faisabilité de leurs projets professionnels, sociaux ou affectifs.

6. La prise **d'autonomie** des adultes doit être encouragée et soutenue. Lorsqu'elle a besoin d'être encadrée, l'entourage familial et/ou les structures d'accompagnement spécifique (SAVS, SAMSAH, etc.) constituent des ressources.

7. L'**insertion sociale** doit être systématiquement encouragée quelles que soient les capacités de la personne. A cet effet, différentes ressources peuvent être mobilisées : mission locale, assistants sociaux, psychologues, éducateurs, dispositifs de réhabilitation, etc.

8. L'**insertion professionnelle** est une préoccupation majeure pour les adultes. Le poste de travail doit être adapté aux compétences et aux fragilités de la personne sur le plan médical général, cognitif et comportemental. Une attention particulière doit être portée à la fatigabilité et au ralentissement psychomoteur. Il convient de solliciter la MDPH et/ou les dispositifs d'accompagnement à l'insertion professionnelle. Les personnes peuvent être confrontées à des situations d'échec répétées qu'il convient d'accompagner et de dédramatiser.

9. Les consommations d'alcool et de cannabis peuvent avoir un effet particulièrement délétère en raison de la vulnérabilité psychique des personnes porteuses d'une délétion 22q11.2. Il est important de sensibiliser les personnes et leur entourage sur ce point. Les addictions comportementales doivent aussi être dépistées. Les services d'addictologie peuvent constituer une ressource.

10. Les personnes doivent être sensibilisées aux notions d'intimité, de respect et de consentement. Elles doivent également être informées sur les moyens de protection vis à vis des MST et des moyens de contraception. Cette approche de **la vie affective et sexuelle** doit être mise en regard de la vulnérabilité des personnes atteintes de la délétion 22q11.2 par les professionnels de l'accompagnement.