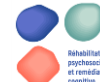


## Ressources :

- 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\***

## **Suivi médical général**

**Principaux repères dans le cadre de troubles psychiatriques  
Se référer au PNDS pour connaître les recommandations exhaustives**

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

## Suivi médical général

1. Les signes cliniques de la délétion 22q11.2 étant multiples et variables, un **suivi médical multidisciplinaire coordonné** est indispensable à tout âge de la vie, *a fortiori* en cas de diagnostic à l'âge adulte sur point d'appel psychiatrique. La coordination des soins doit être assurée au sein d'un Centre de Référence Maladies Rares. Le PNDS est un document de référence pour le suivi médical général dans la délétion 22q11.2 ([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)).

2. Pour toute **prise en charge en urgence**, il est possible de se référer à la carte d'urgence personnalisée mise au point par la filière AnDDi-Rares (<https://www.maladiesraresinfo.org/parcours-d-infos/201810/cest-quoi.html>).

3. **Au niveau génétique**, une consultation dédiée au conseil génétique est indispensable dès le diagnostic posé. L'information doit être reprise à l'adolescence et/ou en cas de projet parental.

4. **Au niveau cardiologique**, en cas d'antécédent de cardiopathie (et notamment avant introduction d'un traitement antipsychotique ou psychostimulant), un suivi spécialisé doit être organisé. En l'absence d'antécédent spécifique, un nouveau bilan cardiologique pourra être réalisé en cas de points d'appel (essoufflement, douleurs thoraciques, ...).

5. **Un suivi ORL** est préconisé en cas d'insuffisance vélopharyngée non corrigée, d'infections ORL à répétition et pour le dépistage d'un syndrome d'apnée obstructive du sommeil (SAOS) ou d'un déficit auditif. Un suivi dentaire régulier est également à prévoir.

6. **Au niveau immunologique**, la fréquence du défaut de production des anticorps vaccinaux impose un contrôle régulier de l'immunité vaccinale. Le déficit immunitaire patent est rare et justifie l'orientation vers un centre spécialisé (<https://www.ceredih.fr/>). Les adultes porteurs de délétion 22q11.2 sont prédisposés à développer des maladies auto-immunes. Une numération formule sanguine pourra être répétée annuellement (ne pas s'inquiéter d'un taux de plaquettes limite autour de 100 000/mm<sup>3</sup>).

7. **Au niveau endocrinologique**, une surveillance régulière du bilan calcique ainsi qu'un bilan thyroïdien annuel sont préconisés. La délétion 22q11.2 expose à un risque accru d'obésité et de diabète de type 2, rendant indispensable le suivi pondéral et métabolique ainsi que la mise en place de règles hygiéno-diététiques, d'autant plus s'il existe une prescription de psychotrope.

8. **Au niveau orthopédique**, les douleurs rachidiennes peuvent être le signe d'une scoliose qui nécessite une orientation en chirurgie orthopédique et/ou en médecine physique et réadaptation.

9. **Au niveau ophtalmologique**, les dépistages systématiques des anomalies malformatives oculaires et de l'altération de l'acuité visuelle doivent être réalisés. Un suivi ophtalmologique spécifique est à évaluer en fonction du tableau clinique.

10. **Au niveau neurologique**, l'apparition de manifestations épileptiques doit conduire à la réalisation d'une calcémie et d'une consultation neurologique avec EEG. L'apparition d'un syndrome extrapyramidal doit être recherchée régulièrement, notamment chez les patients recevant des psychotropes. La prise en charge des maladies de Parkinson juvéniles survenant dans le cadre de la délétion 22q11.2 ne diffère pas de celles survenant en population générale.

**Attention : cette fiche contient les points clés du suivi médical général dans le cadre de troubles psychiatriques. Se référer au PNDS pour connaître les recommandations exhaustives.**