

Alexandre Novo, pédopsychiatre, praticien hospitalier-universitaire

CHU de Reims, Rue du Général Koenig, 51100 REIMS

Travail de recherche post-doctoral sous la direction du Pr AC. Rolland

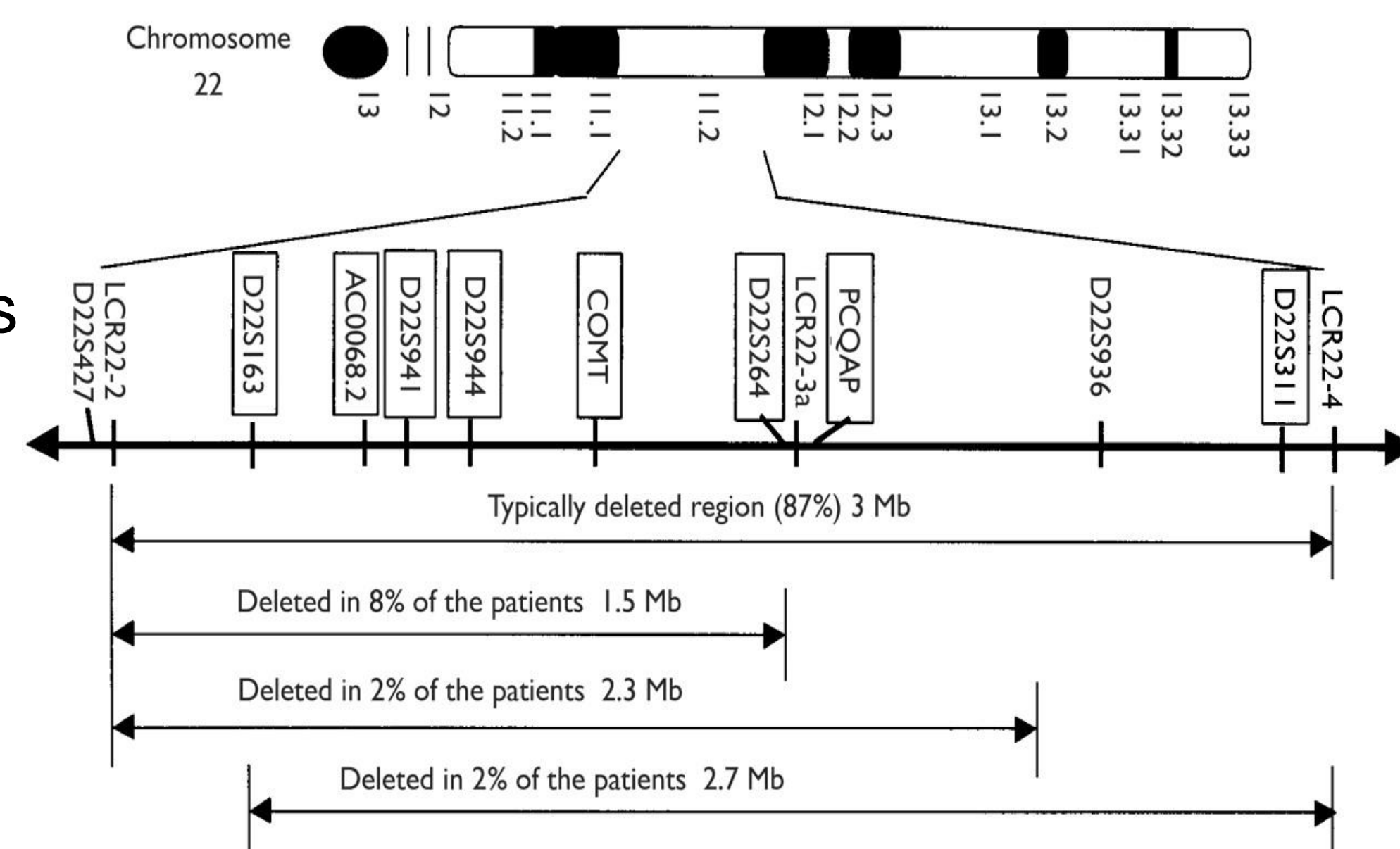
Trouver le bon nom ?!?

Avant de parler aujourd'hui de syndrome de délétion 22q11.2 (sd22q11), cette anomalie génétique, et le syndrome malformatif qui en découle, a été, et est toujours connue sous plusieurs autres noms, notamment en lien avec une description clinique : syndrome vélo-cardio-facial, de Di George, de Takao, cardio-facial de Cayler, anomalies conotruncales et de la face...

Le(s) Génotype(s)

Alors que la prévalence estimée à **1/3000 naissances vivantes**, est comparable à celle de la trisomie 21, des phénotypes peu bruyants et découverts après 3 ans ou à l'âge adulte, laissent à penser à une plus grande prévalence.

Bien qu'il existe un spectre large des phénotypes du sd22q11, 80% partagent le même type de délétion. Les délétions plus petites incorporent néanmoins les deux gènes importants du sd22q11 : **TBX1** – impliqué dans la formation du cœur, de la parathyroïde, du thymus et de la face – et **COMT** – impliqué dans le processus de la dopamine et la formation du cortex préfrontal.



Le(s) phénotype(s)

Les **malformations cardiaques et palatines** (70%), **l'immunodéficience** (50%) et la **dysmorphie** de la face, des mains et des pieds (90%) sont les particularités cliniques les plus connues du sd22q11 visibles et impactant la vie de l'enfant dès la période périnatale.

D'autres troubles souvent plus tardifs – psychiatriques ou du neurodéveloppement – sont tout aussi fréquents, mais isolés des signes cliniques habituels, ils ne sont que très rarement mis en lien avec un sd22q11 – **troubles des apprentissages** (90%), **trouble du déficit de l'attention +/- hyperactivité** (60%), **autisme atypique** (20%), **trouble envahissant du développement non spécifié** (40%), **troubles anxieux** (35%).

Une population à risque !!

X25 plus de schizophrènes chez les patients sd22q11 qu'en population générale

X15 plus de sd22q11 chez les patients schizophrènes qu'en population générale

8 à 10% des SZP à début précoce sont porteurs du sd22q11

Seul facteur de risque à « haute pénétrance » pour la schizophrène

Connaitre les signes de dysmorphie faciale pour ne pas passer à coter de ce syndrome fréquent en population clinique.

Visage allongé (60%)
Hypertélorisme (40%)
Lèvres fines (40%)
Epicanthus (40%)

Nez allongé (50%)
Oreilles dysplasiques (48%)
Hypoplasie malaire (30%)



Objectifs de l'étude

PRINCIPAL

Décrire la présence et l'évolution de symptômes neuro-psychologiques chez des enfants porteurs d'un sd22q11.

SECONDAIRES

Evaluer les possibles liens entre des symptômes neuropsychologiques et :

- un type de délétion
- un profil psychométrique
- l'âge du diagnostic
- début/présence soins psys

Matériels & Methodes

70 enfants diagnostiqués avec un sd22q11 au CHU de Necker, Paris et au CHU Robert Debré, Reims. (inclusions toujours en cours).

1^{ère} visite (V1) :

- Entretien clinique : anamnèse, éléments sociodémographiques, soins/accompagnements actuels, adaptations scolaires
- Passation de questionnaires et échelles

2^{ème} visite à 1 an (V2) :

- Entretien clinique : anamnèse, éléments sociodémographiques, soins/accompagnements actuels, adaptations scolaires

Puis une visite par an qui alterne entretien clinique (V3, V5...) une année puis entretien clinique et passation des mêmes questionnaires et échelles (V4, V6...).

Questionnaires et échelles utilisés :

- RCMAS-II (anxiété) - Tests psychométriques
- CAARMS (symptômes psychotiques)
- Questionnaire école - Conners (TDAH)
- CBCL (troubles externalisés/internalisés)
- Tests de théorie de l'esprit (ToM)

Resultas préliminaires

Lors de l'inclusion :

- Âge : 10,7 ans [4,4-15]
- Type de délétion : 85% grande délétion classique
- RCMAS-II : 35% niveau 2 ou + sur 4
- CAARMS : 20% des + de 12 ans
- TDAH : 50% des + de 6 ans
- CBCL : 65% avec des troubles significatifs
- Psychométriques : 15% déficience légère
- ToM : 20% est impacté
- Troubles des apprentissages : 70%

Lors de la V3 : (10% de perdus de vue) :

- Augmentation/apparition de symptômes neuropsych (40%)
- 25% enfants avec soins psy ou adaptation scolaire ou rééducation en orthophonie / psychomotricité
- 55% enfants sans soins ou adaptation accompagnement