



CRMR Maladies Rares à
Expression Psychiatrique



Troubles du Spectre de l'Autisme vs. Troubles psychotiques & Marqueurs précoces

Symbiosium 22q11.2
Samedi 07 novembre 2020

Pr Caroline DEMILY, PU-PH
M-Noëlle BABINET, Neuropsychologue

GénoPsy - CH Le Vinatier
BP300.39 - 95 bd Pinel
69678 Bron Cedex
tel : 04 37 91 51 63

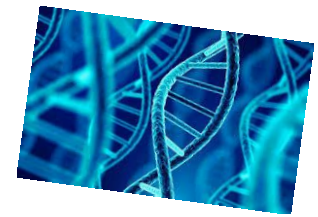
<https://www.facebook.com/GenoPsy>

<http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>



centre de référence
maladies rares

La délétion 22q11.2



La délétion 22q11.2, Kesako ? (Orphanet, PNDS)

Les troubles associés



(McCabe et al., 2014 ;
Niarchou et al., 2015 ;
Peyroux et al., 2020)



(Karayiorgou, Simon &
Gogos, 2010 ; Monks
et al., 2014)

Causes et conséquences des dysfonctionnements sociaux ?

(revue Norkett et al., 2017 ; Jalbrzikowski et al., 2012)

La délétion 22q11.2

Trouble du Spectre de l'Autisme (TSA) ----->

Prévalence plus importante dans la délétion (Vorstman et al., 2013)

Comportements autistiques =

- TSA ?
- Symptômes prodromiques à l'apparition de tbs psychotiques ?

(Karayiorgou et al., 2010; Van et al. ., 2017; Vorstman et al., 2006)



La délétion 22q11.2

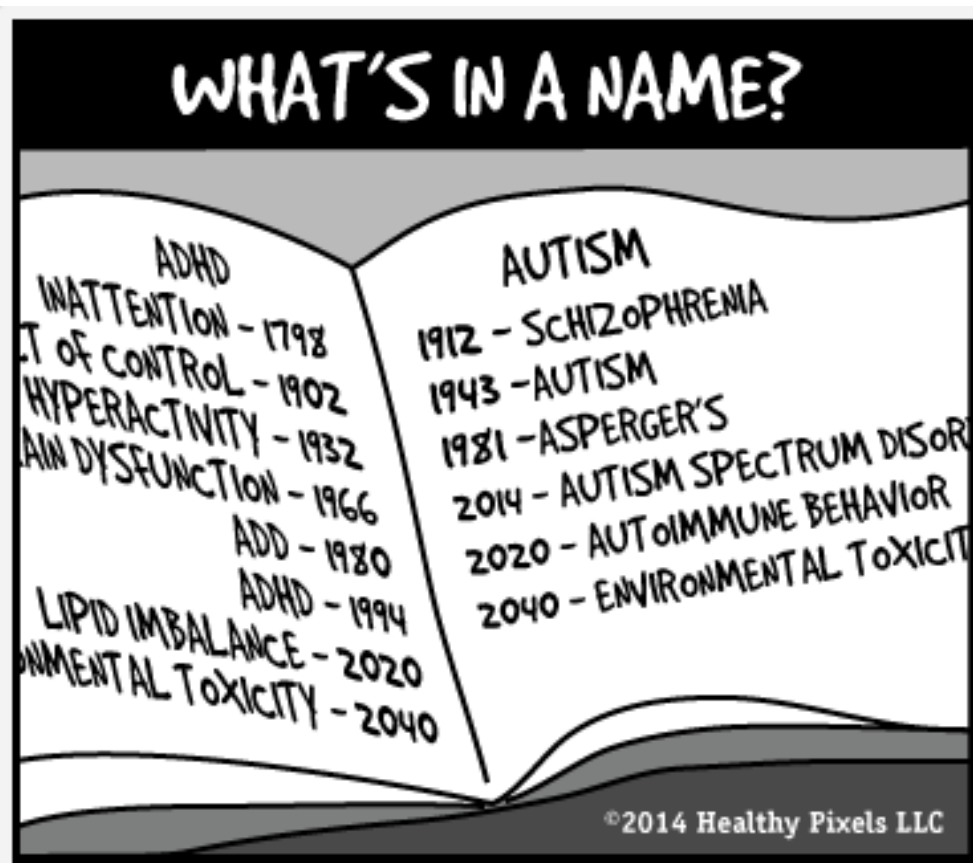
-----> Troubles psychotiques

Délétion 22q11.2 = facteurs de risque génétiques les plus robustes (1 à 2% des cas) (Karayiorgou et al., 2010; Van et al. ., 2017)

30 % des personnes porteurs de la délétion développent des symptômes psychotiques à l'adolescence ou au début de l'âge adulte (Monks et al., 2014)



Les TSA/ SCZ précoce: le champ plus général des TND



Falstein & Sutton, AJN, 1958: « Childhood schizophrenia »

Les TND sont une perturbation du développement cérébral (10% pop. générale)

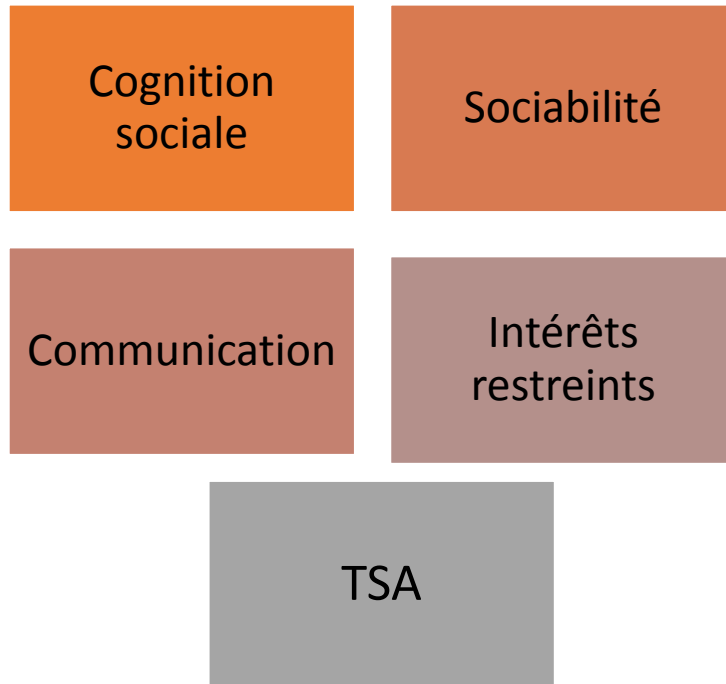
Les causes sont multiples et complexes: **génétiques**, environnementales, sociales

La SCZ précoce « syndromique » est un TND, tout comme les Troubles du Spectre de L'Autisme (TSA)

Il y a un **continuum** physiopathologique, diagnostique et clinique entre les TND: de la variante de la normale aux formes sévères

La question de la distinction/ des comorbidités TSA/SCZ précoce et autres TND est une difficulté clinique quotidienne

Les TSA / schizophrénie: repères cliniques



Altération des interactions sociales, des capacités de communication, intérêts restreints et éléments de persécution.

Âge d'apparition précoce, conversations récurrentes autour de thèmes précis, aspects pragmatiques du langage, ton assez singulier, manque d'imagination et incompréhension des convenances sociales

Les TSA: repères cliniques

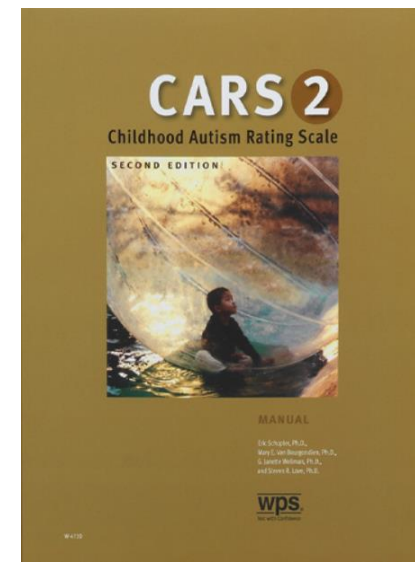
Autisme + qualificatif « infantile »

Peu de personnel formé dans l'accompagnement des adolescents et des adultes

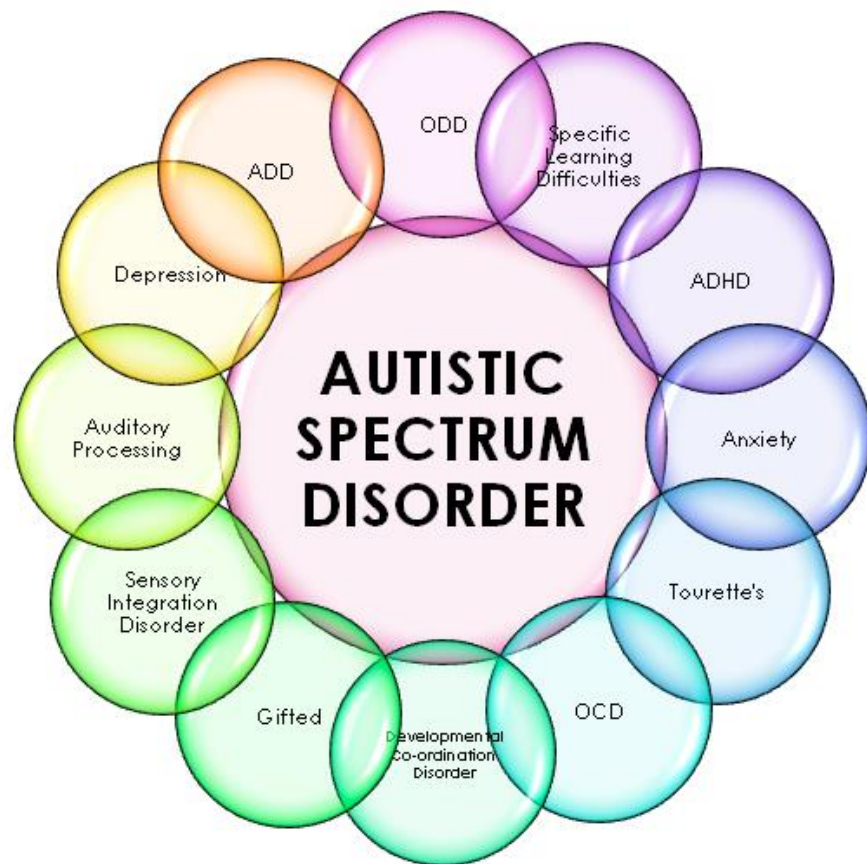
Formalisation du diagnostic: problématique entre 1 et 6 ans

Extrapolation sur l'expression clinique pour l'adulte

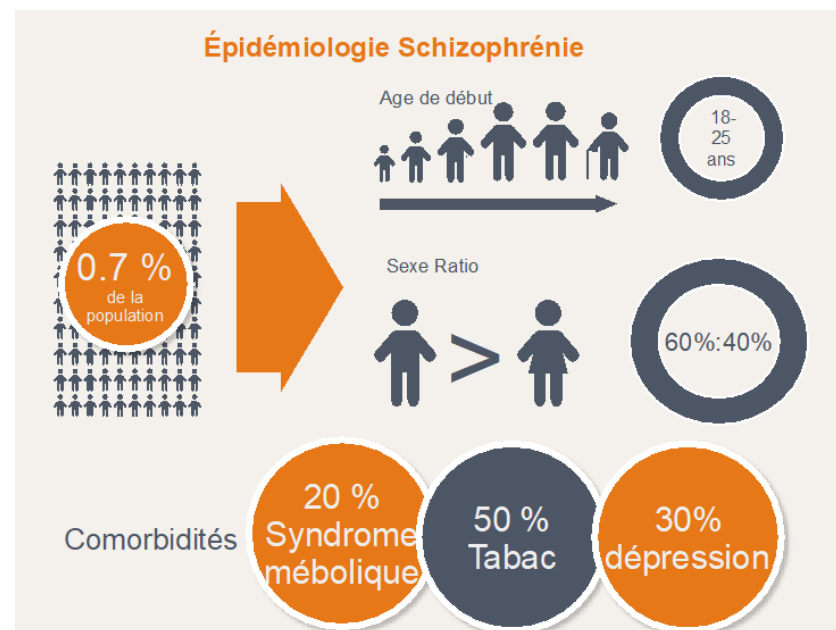
DSM-5: la notion de **handicap** devient centrale
Variations des champs étudiés: **praxies, communication, sociabilité, traitement de l'information, sensorialité**



Les TSA: le champ plus général des TND



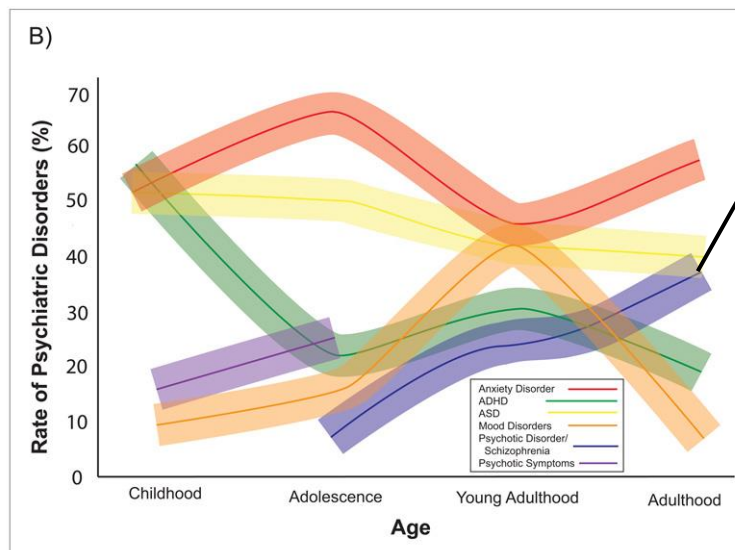
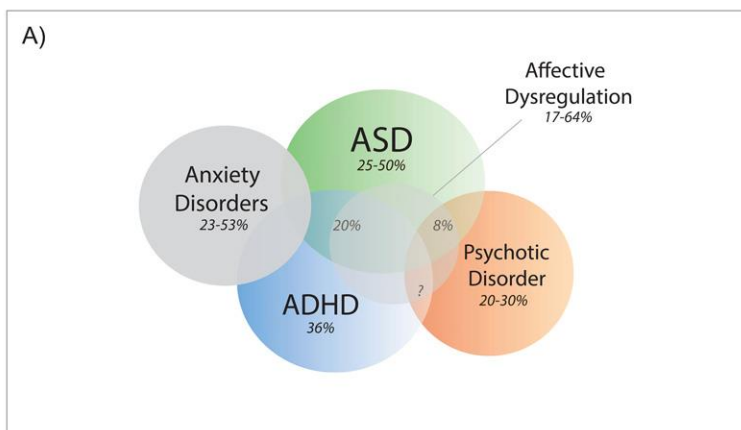
Un overlap diagnostique entre de nombreuses comorbidités: anxiété, trouble de l'intégration sensorielle, dépression etc...



Des symptômes psychiques complexes

Pourquoi une étude sur la micro-délétion 22q11.2 ?

Une affection à expression psychiatrique complexe :

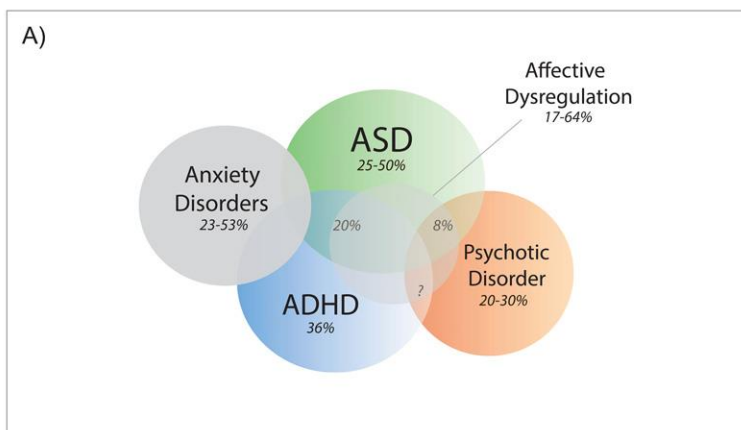


De 25% à 35% de diagnostic de schizophrénie à l'âge adulte

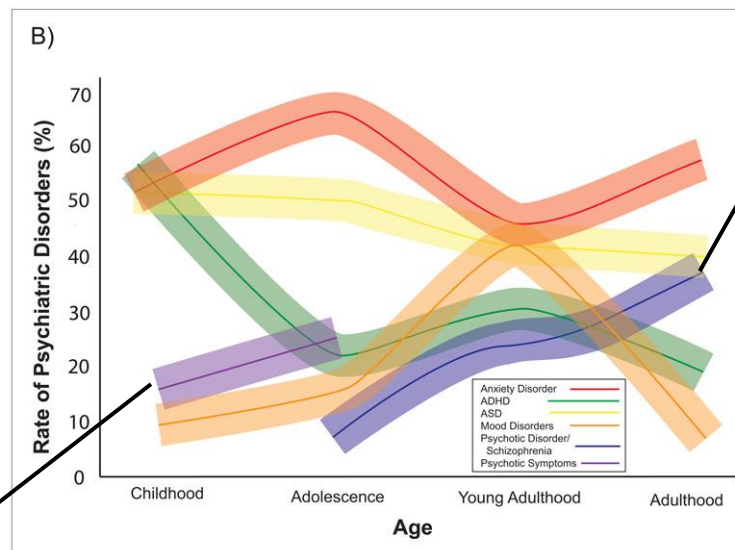
Des symptômes psychiques complexes

Pourquoi une étude sur la micro-délétion 22q11.2 ?

Une affection à expression psychiatrique complexe :



Prodromes psychotiques

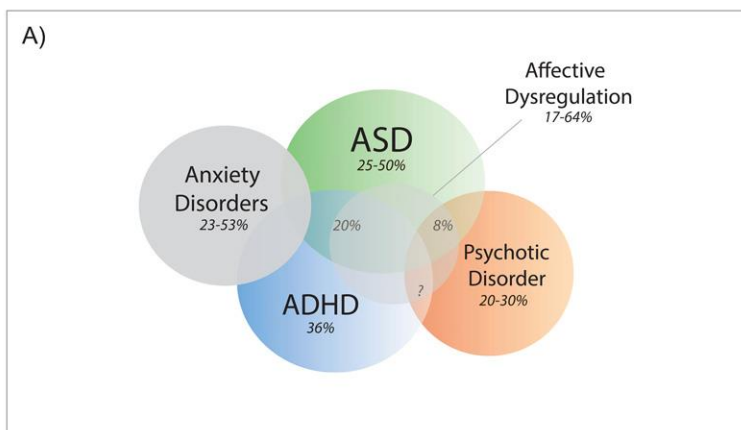


De 25% à 35% de diagnostic de schizophrénie à l'âge adulte

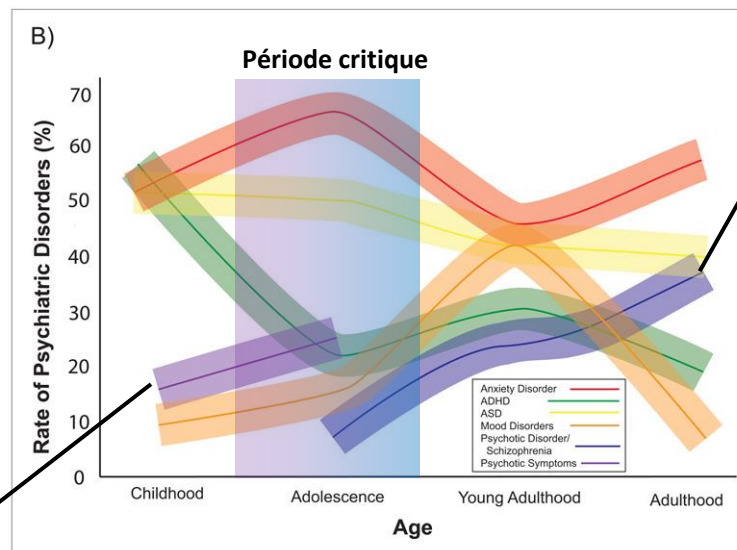
Des symptômes psychiques complexes

Pourquoi une étude sur la micro-délétion 22q11.2 ?

Une affection à expression psychiatrique complexe :



Prodromes psychotiques

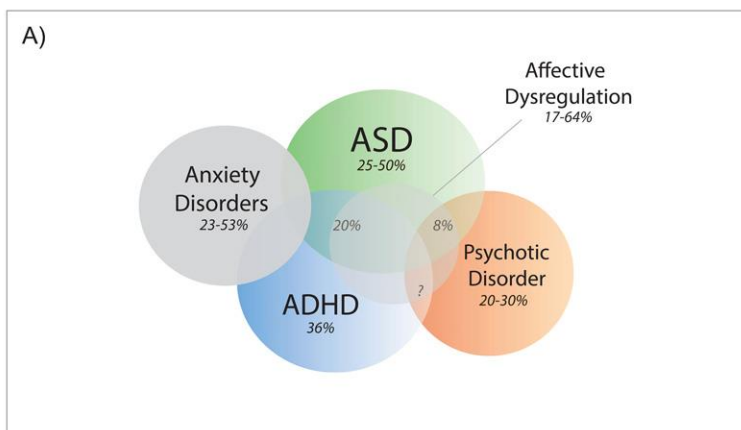


De 25% à 35% de diagnostic de schizophrénie à l'âge adulte

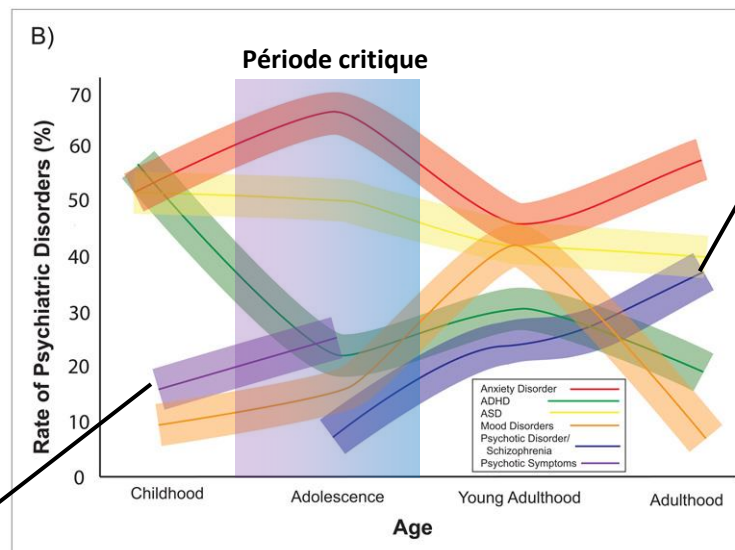
Des symptômes psychiques complexes

Pourquoi une étude sur la micro-délétion 22q11.2 ?

Une affection à expression psychiatrique complexe :



Prodromes psychotiques



De 25% à 35% de diagnostic de schizophrénie à l'âge adulte

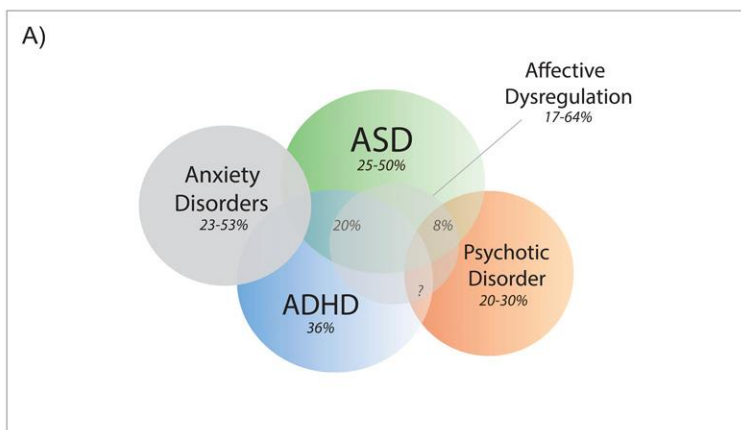


Il s'agit du risque génétique le plus robuste de développer une schizophrénie.

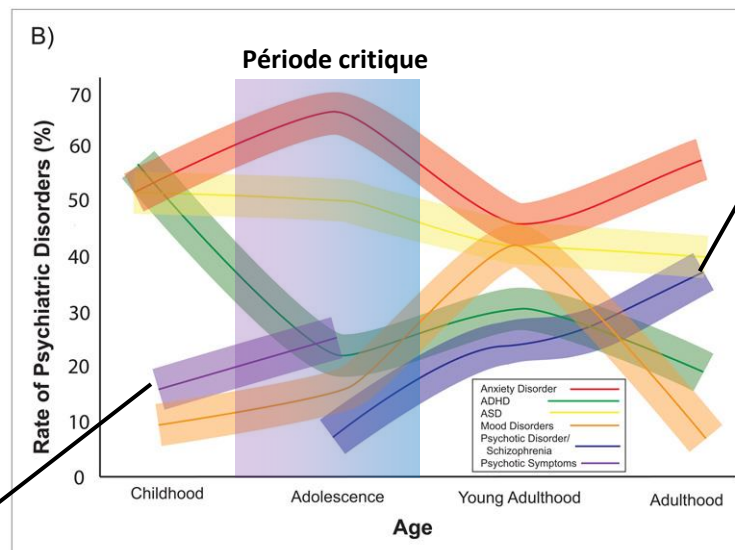
Des symptômes psychiques complexes

Pourquoi une étude sur la micro-délétion 22q11.2 ?

Une affection à expression psychiatrique complexe :



Prodromes psychotiques



De 25% à 35% de diagnostic de schizophrénie à l'âge adulte

Il s'agit du risque génétique le plus robuste de développer une schizophrénie.

Objectif : Détection / Prévention de cette bascule ?

Diagnostics

Déficiência
Intellectuelle
50%

TSA
35%

Schizophrénie
15%

Troubles
bipolaires
5%

Symptômes

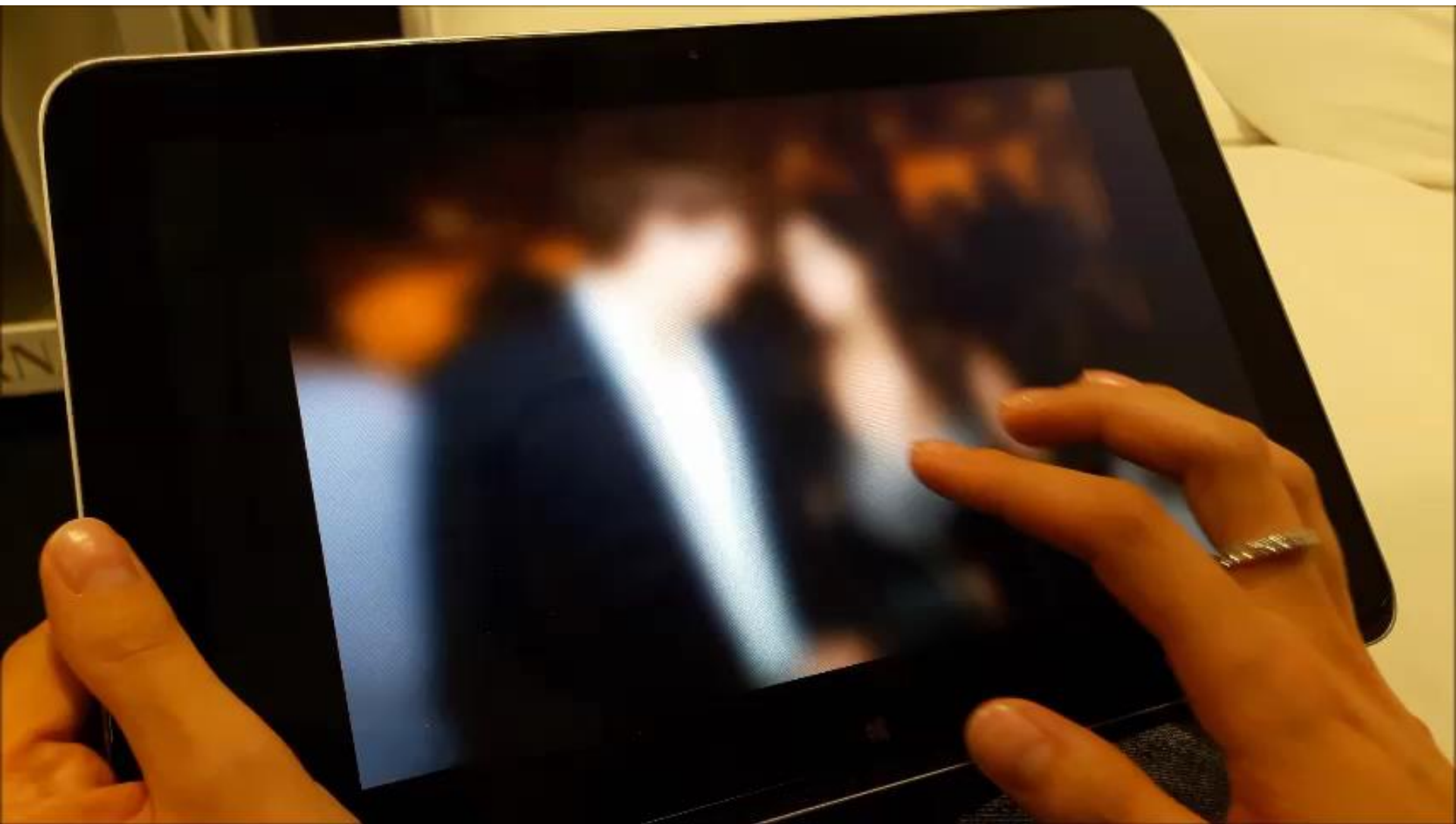
Troubles de l'humeur

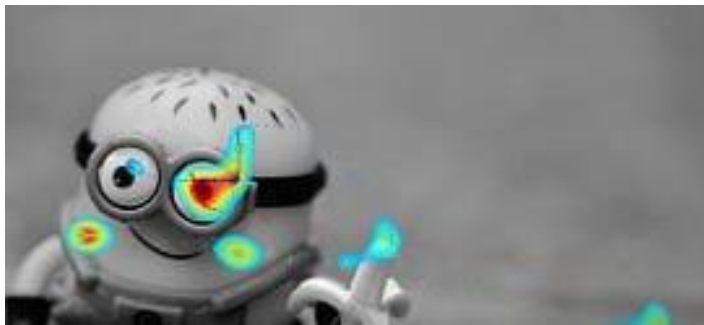
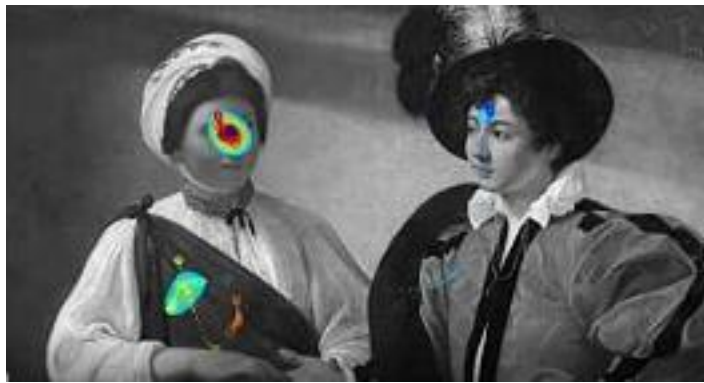
Troubles cognitifs

Bases génétiques

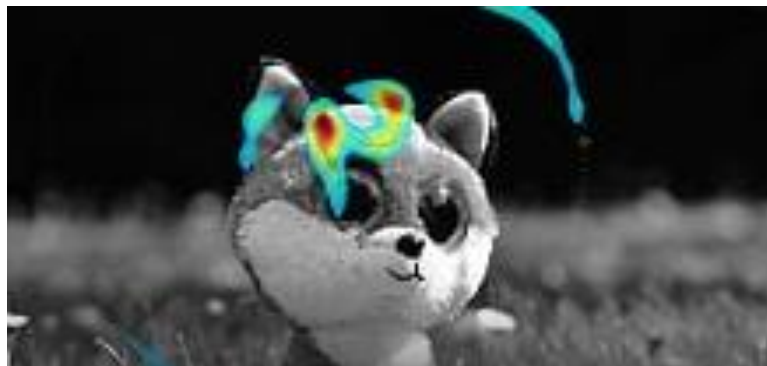
Poids des gènes du neurodéveloppement

Continuum clinique et physiopathologique

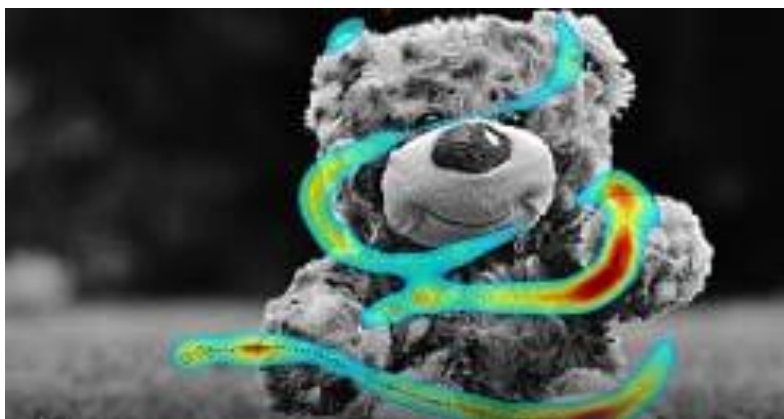
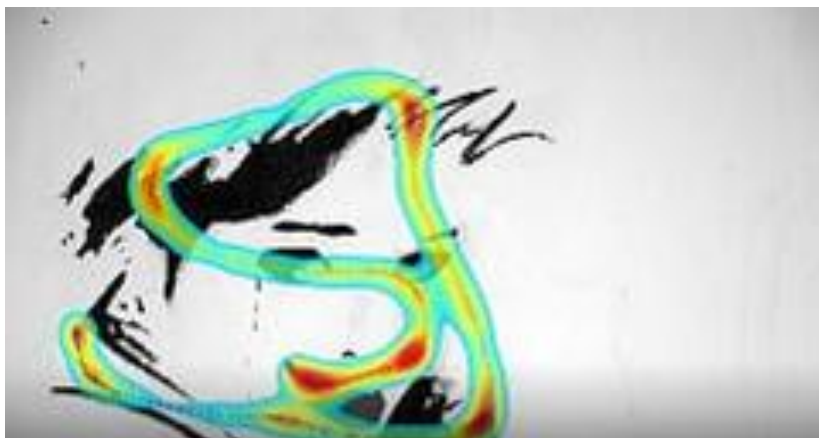




22q11.2DS



22q11.2DS
TSA



22q11.2
TP

Constats liés à l'expérience clinique



1) Signes précurseurs précoces (comportement)

2) Particularités interactions sociales

→ PeC précoce : facteur limitant

1) Signes précoces comportementaux

Paroles d'enfants :

- ❖ « J'ai l'impression que mes copains se moquent de moi »
- ❖ « Je n'arrive pas à me faire des copains/copines »
- ❖ « Je me sens seul(e) »

Paroles de parents :

- ❖ « Mon enfant se retrouve souvent seul dans la cour de récréation »
- ❖ « Mon enfant est assez isolé des autres »
- ❖ « J'ai l'impression que mon enfant ne comprend pas toujours nos émotions et/ou nos pensées »
- ❖ « Mon enfant semble parfois effrayé dans des situations anodines »

1) Signes précoces comportementaux

Nécessité de pouvoir très précocement décoder des signes avant-coureurs, des signes précurseurs

OBJECTIF : *prendre en charge le plus précocement possible*

→ *Mise au point d'un questionnaire spécifique et des liens avec des troubles dans le champ des cognitions sociales (Etude PrémiceS22, CPP du 06.07.2020)*

2) Lien entre direction du regard et interactions sociales

Interprétation du regard (Pinkham et al., 2016)



(Emery, 2000 ; Kendon, 1967)



Interactions sociales



Atypicités dans la détection et la perception du regard

Syndrome de délétion 22q11.2

30% des personnes porteuses d'une délétion 22 développe des symptômes psychotiques à l'adolescence (Monks et al., 2014)

Troubles anxieux fréquents (35% enfants / 27% adultes) (Philip & Bassett, 2011)

Difficultés dans les relations sociales = plaintes fréquentes chez les enfants scolarisés

Erreurs de confusion fréquemment observées (Peyroux et al., 2020) :

Tristesse pour Peur
Surprise pour Joie
Dégout pour Surprise



Symptomatologie paranoïde et/ou psychotique +/- phobie sociale → mauvaise perception ou mauvaise interprétation de la direction du regard ?



Centre d'Excellence Autisme et troubles du Neurodéveloppement

- Une co-construction avec les usagers et les associations de famille
- Une fédération des moyens dédiés aux TSA et TND en région AURA

Patient associations



Training



Technological transfer



Hospitals



Institutional partners



Funding



Merci de votre attention !

GénoPsy - CH Le Vinatier
BP300.39 - 95 bd Pinel
69678 Bron Cedex
tel : 04 37 91 51 63

<https://www.facebook.com/GenoPsy>

<http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>

