

Le Patient Trisomique Vieillissant

Dr.Thus Bruno
regards croisés sur les mondes de la gériatrie et du handicap
CHAL le 24-11-15

L'amélioration des connaissances médicales et des techniques chirurgicales s'est soldée par une augmentation considérable de l'espérance de vie de cette population.

l'espérance de vie est de 60 ans pour 50 % des patients.

Le sex ratio est de l'ordre de 1,5.

Les garçons sont plus fréquemment concernés que les filles.

59 % des trisomiques sont des hommes,
41 % des femmes

Les patients vivent souvent dans leur famille jusqu'à ce que les complications liées au vieillissement surviennent.

Les trisomiques vieillissent mal,
avec une incidence notable de
pathologies du vieillissement comme la
démence, l'épilepsie, le diabète...

La famille des patients est souvent victime d'épuisement.

Les aidants naturels ne sont pas éternels.

Un tiers des naissances trisomiques en France, est le fait de grossesses tardives, au delà de 38 ans pour la mère. A l'âge de 40 ans, le trisomique a des parents vieillissants (proches de 80 ans) qui ne sont plus en mesure d'assumer la lourdeur du handicap et des complications.

Le diabète:

Les troubles de la sécrétion d'insuline semblent plus **fréquents** dans la population trisomique que dans la population générale.

Le traitement est le même que pour la population non trisomique, avec des particularités liées aux capacités intellectuelles des patients et à l'éducation de l'entourage.

La découverte d'un diabète chez une personne porteuse de trisomie 21 doit conduire le praticien à rechercher d'autres pathologies en relation avec la production d'auto-anticorps, comme la maladie coeliaque ou encore les pathologies thyroïdiennes ou cutanées.

Les complications du diabète

faible prévalence de la rétinopathie diabétique.

Les neuropathies périphériques du diabète ne sont pas décrites dans la littérature.

la survenue d'une néphropathie diabétique semble moins fréquente chez le trisomique
Le contrôle de la tension artérielle permet de limiter le risque de survenue d'une rétinopathie diabétique.

chez les porteurs du syndrome de Down, la tension artérielle est physiologiquement située dans cette zone de moindre risque.

La pathologie neurologique et neuro- psychiatrique

Les adultes âgés, à partir de 45 ans, voient ressurgir une symptomatologie convulsive.
L'épilepsie de cette tranche d'âge est fortement liée à l'évolution neuro-psychiatrique vers la pathologie démentielle dont la maladie d'Alzheimer est le chef de file.

Les études de neuro-imagerie des patients trisomiques montrent que **50 % d'entre eux présentent une anomalie morphologique du cerveau** avec une fréquence accrue d'images d'infarctus cérébraux, de microcéphalies, d'atrophie cérébrale diffuse, d'hypoplasie du cervelet ou encore des retards dans les processus de myélinisation

D'autres hypothèses basées sur la perte d'inhibition neuronale , ou l'excès de stimulation, ou encore les anomalies de structure des neurotransmetteurs sont évoquées mais dans l'état actuel des connaissances, **l'épilepsie reste encore non expliquée** dans le syndrome de Down

La réserve neuronale des personnes porteuses de trisomie 21 **est inférieure à la population normale**, bien que cette anomalie n'ait été validée que chez les patients autistes. Elle permettrait d'expliquer les raisons du vieillissement prématuré des fonctions cognitives.

la démence

La démence existe à tout âge adulte, avec une **prévalence variable**.

En dessous de 30 ans, le risque de démence est faible puisque la prévalence est de 0 à 4 %.

Entre 35 et 49 ans, la prévalence atteint environ 8 %, elle augmente considérablement par la suite puisqu'elle **atteint 55 % entre 50 et 59 ans, puis presque 75 % au delà de 60 ans**

Ces chiffres ont été estimés à partir d'une population trisomique vivant en institution, lieu de vie classique des individus au delà de 40 ans

Le cerveau des patients porteurs de trisomie 21 vieillit mal.
L'évolution est rapide une fois que la pathologie a exprimé ses premiers symptômes .

maintenir à un niveau optimal, les différentes acquisitions scolaires, cognitives, intellectuelles, motrices tout au long de la vie (poursuite des rééducations), **permet de diminuer la pente du déclin des fonctions supérieures.**

Tous les types de démence ont pu être décrits.

les études neurophysiopathologiques ont montré des caractéristiques communes entre le cerveau des patients atteints d'Alzheimer et celui des patients trisomiques.

tous les trisomiques vieillissants, déments ou non, présentent des caractéristiques physiopathologiques de la maladie d'Alzheimer.
modèles pour la connaissance de cette démence.

Le diagnostic de démence est particulièrement difficile.

Les phases de pré-démence sont souvent précoces.

Une fois que les premiers symptômes apparaissent , l'évolution est souvent rapide vers le déclin des fonctions supérieures.

une évolution clinique **stéréotypée**...

En général, la démence commence par atteindre la **mémoire visuelle**, puis les **capacités d'apprentissage**, puis **diminution de la communication et des conduites sociales**.

puis **le langage est altéré et les troubles du comportement apparaissent.**

Les troubles de la marche sont classiques au bout d'un certain temps d'évolution mais rarement à la phase de pré-démence.

Les troubles sphinctériens, surtout l'incontinence urinaire, peuvent se voir à toutes les phases de la maladie.

Ces symptômes ne sont en rien spécifiques à la démence,

Les outils classiquement utilisés pour dépister la démence chez les individus âgés de la population générale ne sont pas applicables à tous les trisomiques.

Le Mini-Mental Status (MMS) n'est utilisable que chez les individus dotés de capacités intellectuelles suffisantes.

La nécessité d'utiliser des échelles spécifiques aux populations déficientes intellectuelles est primordiale pour accéder plus rapidement au diagnostic de démence.

Ces outils doivent être reproductibles.

- Dementia Questionnaire for Persons with Mental Retardation (USA)
- l'échelle de Gedye (psychologue)

Les traitements à base de **molécules anti-cholinestérasiques**, utilisés, pour freiner l'évolution des symptômes de la maladie d'Alzheimer, n'ont pas fait l'objet d'études dans la population trisomique.

Leur efficacité semble tout à fait modeste.

La base du traitement repose sur le maintien de la stimulation des patients (kinésithérapie , psychomotricité , etc...)

l'épilepsie

La pathologie démentielle, particulièrement la maladie d'Alzheimer, **provoque un nouveau pic de fréquence de crises convulsives.**

Chez le patient atteint de syndrome de Down, la maladie d'Alzheimer est fortement associée à l'épilepsie (l'incidence de l'épilepsie dans la maladie d'Alzheimer des trisomiques est 10 fois plus importante que dans la maladie d'Alzheimer de la population générale)

L'épilepsie des trisomiques déments est un facteur de mauvais pronostic.

Le pronostic vital est directement (par les traumatismes crâniens, les infections pulmonaires par inhalation, l'anoxie cérébrale) **ou indirectement** (par le déclin intellectuel, le syndrome de glissement) **engagé** par l'épilepsie après l'âge de 45 ans.

Les crises épileptiques partielles
fréquentes chez les trisomiques. Elles occupent la première place des manifestations de l'épilepsie dans le syndrome de Down avec 47 % des cas

Les crises généralisées

21 % de la population trisomique concernée par l'épilepsie .

Les formes qui apparaissent au delà de 40 ans, sans qu'aucun antécédent ne soit préalablement noté, sont fréquemment des signes d'une démence débutante

La vie en institution, par l'entourage de professionnels dont elle bénéficie, **est le lieu de vie idéal pour la stimulation intellectuelle du patient.**

La prise en charge précoce des troubles du comportement est de meilleure qualité que celle obtenue chez un patient vivant à domicile, dans un entourage souvent dépassé par la brutalité d'installation et l'intensité de la symptomatologie démentielle.

Les dermatoses chroniques

La peau des personnes porteuses de trisomie 21 est souvent sèche

- **chéilites**
- **l'hypersialorrhée**
- **folliculite**

L'immaturation du système immunitaire a probablement un grand rôle dans la fréquence

accrue des infections cutanées

L'alopecie

L'alopecia areata est le terme pour désigner une chute de cheveux, par plaques irrégulières qui ne soit ni iatrogène, ni infectieuse. On parle également de pelade. Sa **fréquence serait de 5 à 9 %** alors qu'elle n'est que de 1 à 2 % dans le reste de la population.

affections rhumatologiques

-l'association d'une hyperlaxité ligamentaire et de la faiblesse du tonus musculaire contribue à l'émergence d'une quantité de **problèmes orthopédiques** , **prédominant sur les articulations des membres inférieurs** (articulations portantes) et du rachis

La trisomie 21 augmente considérablement le risque d'**ostéoporose**, favorisée par le surpoids, la faible activité physique, l'hypotonie musculaire et des facteurs nutritionnels.

L'association entre le syndrome de Down et l'**hyperuricémie** est bien connue .

Les crises de goutte devraient être plus fréquentes que dans le reste de la population

l'arbre respiratoire

L'obésité relative des individus porteurs de trisomie 21 contribue, sur le même principe que l'hypotonie musculaire à renforcer le **risque d'inhalations et de surinfections bronchiques et pulmonaires.**

En résumé:

vieillessement **précoce**

vieillessement **spécifique neuropsychologique**

diagnostic essentiellement **clinique**

prise en charge institutionnelle

merci de votre attention !!