

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Syndrome de duplication/délétion inversée du bras court du chromosome 8

Synthèse au Médecin Traitant
Juillet 2022

Centre de Référence « Déficiences Intellectuelles de Causes Rares »
Coordonnateur : Dr Solveig HEIDE
Filière DéfiScience

Sommaire

LISTE DES ABRÉVIATIONS	3
SYNTHÈSE À DESTINATION DU MÉDECIN TRAITANT	5
1. Définition	5
2. Prise en charge multidisciplinaire	5
3. Rôle du médecin généraliste	6
4. Informations et "contacts utiles"	8

Liste des abréviations

AAH : Allocation Adulte Handicapé

ACC : Anomalie du Corps Calleux

ACPA : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN

ADN : Acide DésoxyriboNucléique

AEEH : Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé

AESH : Accompagnant des Élèves en Situation de Handicap

ALD : Affection de Longue Durée

AMM : Autorisation de Mise sur le Marché

AJPP : Allocation Journalière de Présence Parentale

CAA : Communication Alternative Augmentée ou Améliorée

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

CAV : Canal Atrio-Ventriculaire

CIA : Communication Inter-Auriculaire

CIV : Communication Inter-Ventriculaire

CMI : Carte Mobilité Inclusion

CMP : Centre Médico-Psychologique

CMPP : Centre Médico-Psycho-Pédagogique

DI : Déficience Intellectuelle

EA : Entreprise Adaptée

EEAP : Etablissement pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés

ESAT : Etablissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT)

FAM : Foyer d'Accueil Médicalisé

IEM : Institut d'Education Motrice

IME : Institut Médico-Éducatif

invdupdel(8p) : duplication inversée interstitielle 8p associée à une délétion distale du bras court du chromosome 8

FISH : Hybridation par Fluorescence In Situ

MAS : Maison d'Accueil Spécialisée

MDPH : Maison Départementale des Personnes Handicapées

MEOPA : Mélange Equimolaire d'Oxygène et de Protoxyde d'Azote

MLPA : Multiplex Ligation-dependant Probe Amplification

MPR : Médecine Physique et Réadaptation
OMA : Otite Moyenne Aiguë
OMS : Otite Moyenne Sévère
ORL : Oto-Rhino-Laryngologiste
PAI : Projet d'accueil individualisé
PCA : Persistance du Canal Artériel
PEA : Potentiels Évoqués Auditifs
PECS : Picture Exchange Communication System
PFO : Persistance du Foramen Ovale
PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPS : Projet personnalisé de scolarisation
RCIU : Retard de Croissance Intra-Utérin
RGO : Reflux Gastro-Œsophagien
SAMSAH : Service d'Accompagnement Médico-Social pour Adultes Handicapés
SAVS : Service d'Accompagnement à la Vie Sociale
SESSAD : Service d'Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile
TND : Trouble du Neuro-Développement
TSA : Troubles du spectre autiste
UEE : Unité d'Enseignement Externalisé
ULIS : Unité Localisée pour l'Inclusion Scolaire

Synthèse à destination du médecin traitant

Ce PNDS a pour objectif de permettre à l'ensemble des professionnels impliqués dans la prise en charge et le suivi d'un patient porteur d'une duplication inversée interstitielle 8p associée à une délétion distale du bras court du chromosome 8 [invdupdel(8p)] de mieux connaître les besoins spécifiques liés à sa pathologie.

1. Définition

La duplication inversée interstitielle 8p associée à une délétion distale du bras court du chromosome 8 [invdupdel(8p)] est une affection chromosomique rare. Elle correspond à un réarrangement chromosomique complexe, associant un gain d'un fragment inversé du bras court chromosome 8 et une perte de l'extrémité du bras court du même chromosome.

Cette anomalie chromosomique est responsable d'anomalies du développement variables (syndrome malformatif ou polymalformatif) associées à un trouble du neurodéveloppement. Ce syndrome se caractérise par :

- Un retard de développement prédominant sur le langage avec déficience intellectuelle (DI) de sévérité variable, voire un polyhandicap ;
- Une épilepsie fréquente ;
- Des malformations cardiaques fréquentes ;
- Des anomalies de développement cérébral, avec une fréquente anomalie du corps calleux (ACC) ;
- Des anomalies orthopédiques ;
- Des difficultés alimentaires dans les premiers mois de vie.

Le diagnostic d'invdupdel(8p) est posé par les examens cytogénétiques : analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA), associés à un caryotype et une analyse en FISH (Hybridation par Fluorescence In Situ). Cette anomalie survient le plus souvent de façon accidentelle (*de novo*) et le conseil génétique familial est rassurant.

2. Prise en charge multidisciplinaire

À ce jour, aucun traitement curatif ne peut être proposé.

La prise en charge médicale et éducative des individus avec une invdupdel(8p) doit se faire dans un cadre multidisciplinaire, à tous les âges de la vie (enfance, adolescence et âge adulte). Elle associe les Centres de Référence et de Compétence Maladies Rares orientés sur la déficience intellectuelle et/ou les anomalies du développement, en lien avec les pédiatres, médecins généralistes et médecins spécialistes en fonction des besoins du patient.

La multidisciplinarité de la prise en charge implique :

- Le pédiatre ou médecin généraliste, en lien avec des médecins spécialistes (neuropédiatre, neurologue, orthopédiste, cardiologue, gastro-entérologue, urologue/néphrologue, ORL, ophtalmologiste, psychiatre, spécialiste en médecine physique et réadaptation) en fonction des besoins du patient ;
- Des professionnels paramédicaux assurant la prise en charge rééducative (kinésithérapeute, psychomotricien, orthophoniste, ergothérapeute, orthoptiste, éducateur spécialisé, psychologue...) ;
- La prise en charge dans des structures de soins multidisciplinaires pédiatriques, adolescentes et adultes, telles des Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP), Service d'Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile (SESSAD), Centre Médico-Psycho-Pédagogique (CMPP), Institut d'éducation motrice (IEM), Institut Médico-Éducatif (IME), Institut Médicoprofessionnel (IMPro), service d'accompagnement à la vie sociale (SAVS), service d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (SAMSAH), Maison d'Accueil Spécialisée (MAS), Foyer d'Accueil Médicalisé (FAM) facilitent l'interaction des professionnels.

3. Rôle du médecin généraliste

Le médecin généraliste joue un rôle essentiel dans :

- L'adressage initial du patient :

La symptomatologie du syndrome invdupdel(8p) étant peu spécifique, le diagnostic est rarement évoqué avant l'analyse cytogénétique. Le médecin généraliste adresse le patient présentant un retard de développement, une déficience intellectuelle et/ou un syndrome (poly)malformatif (cardiopathie, anomalies orthopédiques...) vers un Centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares de la filière Défiscience ou AnDDI-Rares, afin d'orienter les investigations génétiques à visée diagnostique. Le premier rôle du médecin généraliste est donc de sensibiliser et orienter la famille aux consultations spécialisées. Lorsque le diagnostic est établi, le médecin généraliste veille à l'orientation de l'enfant à la mise en place d'un suivi multidisciplinaire régulier, quel que soit l'âge du patient, en lien avec les services spécialisés.

- La mise en place des mesures médico-administratives :

Il est nécessaire de demander la prise en charge à 100 %, avec exonération du ticket modérateur pour les dépenses de santé, auprès de la Caisse de Primaire d'Assurance Maladie dont dépend la personne.

Il est également important de remplir les certificats médicaux nécessaires à la constitution et au renouvellement du dossier de la Maison Départementale des Personnes Handicapées (MDPH) pour les demandes d'Allocation Journalière de Présence Parentale (AJPP), d'Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (AEEH),

d'Allocation Adulte Handicapé (AAH), ou de prestation de compensation du handicap (PCH) selon chaque contexte.

- La mise en place des premiers soins de rééducation et de réadaptation :

La mise en place précoce de la rééducation (kinésithérapie, psychomotricité, orthophonie, ergothérapie...) est cruciale et il sera utile d'adresser le patient vers une structure de prise en charge de proximité (CAMSP, CMP, CMPP...) ;

- La coordination conjointe avec le Centre de Référence ou de Compétence Maladies Rares et dans le dépistage :

Le médecin doit veiller à ce que le suivi du patient soit réalisé par une équipe multidisciplinaire adaptée à l'âge du patient, selon les recommandations du PNDS. Il assurera la surveillance des éventuelles complications (épilepsie, spasticité, anomalies orthopédiques, constipation, difficultés alimentaires...) en coordination avec les équipes référentes.

- Le suivi médical habituel du patient :

Le médecin traite les événements intercurrents et assure le suivi des recommandations de prévention de santé publique (vaccinations, dépistages...). Il veillera à la prévention des anomalies de l'appareil dentaire, essentiels pour la qualité de la nutrition, et au dépistage des troubles du sommeil, de la douleur et des troubles sensoriels (auditifs et visuels).

En cas de modification aiguë du comportement, une cause somatique pouvant s'accompagner de douleurs est à rechercher en premier lieu (reflux gastro-oesophagien [RGO], douleur dentaire, otite moyenne aiguë [OMA], fécalome...). En l'absence de langage, les grilles d'évaluation de la douleur de Pédiadol ou San Salvador seront utiles pour évaluer la douleur (cf. Annexe 4).

Le rythme du suivi est à adapter en fonction des atteintes présentées par le patient. Il pourra être variable dans chaque spécialité et sera à l'appréciation du médecin spécialiste (cf. 4.12. Rythme et contenu des consultations).

La prise en charge globale du patient permettant de coordonner les soins devra comporter une consultation en lien avec un centre de référence ou de compétence à un rythme biannuel dans les 2 à 3 premières années de vie, puis annuel dans l'enfance, l'adolescence et à l'âge adulte. Ce suivi a pour objectif d'évaluer et d'adapter les soins aux besoins du patient.

4. Informations et "contacts utiles"

Pour se procurer des informations complémentaires, il est possible de consulter :

- Site internet Orphanet : <http://www.orpha.net>
- Site internet de la filière de santé DéfiScience : <https://defiscience.fr/filiere/>
- Site internet de la filière AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/>
- Site internet de la Fédération Française d'Associations de Représentation et de Défense des Intérêts des Personnes Handicapées Mentales et de leurs Familles UNAPEI <http://www.unapei.org/>
- Fondation Maladies Rares : 96, rue Didot 75014 Paris, Tél : 01.58.14.22.81, Site internet : <http://www.fondation-maladiesrares.org>
- Alliance Maladies Rares : 96, rue Didot 75014, Tél : 01.56.53.53.40, site internet : <https://www.alliance-maladies-rares.org>
- Association Valentin APAC : site internet : <https://www.valentin-apac.org/>
- Rare Chromosome Disorder Support Group (Groupe d'entraide pour les anomalies chromosomiques rares, en anglais) : www.rarechromo.org
- Association La Maison 8p : <http://www.lamaison8p.com>
- Association pour la nutrition entérale : www.lavieparunfil.com/
- Association Internationale pour la Communication Alternative et Améliorée (ISAAC) : www.isaac-fr.org
- Douleur pédiatrique : www.pediadol.org
- Les cahiers d'Orphanet – Vivre avec une maladie rare en France – Aides et prestations pour les personnes atteintes de maladies rares et leurs proches- décembre 2021 – mise à jour annuelle : www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Vivre_avec_une_maladie_rare_en_France.pdf
- Les 19 plateformes d'expertises maladies rares et les 4 en milieu ultramarins : www.remarares.re/wp-content/uploads/2022/01/Annuaire-PEMR-PCOM-.pdf ;
- Les 2 réseaux d'aide :
 - PRIOR région Pays de la Loire : prior-maladiesrares.fr ;
 - Maladies Rares en Occitanie : www.maladies-rares-occitanie.fr ;
- Les pôles de compétences et de prestations externalisées (PCPE) : https://handicap.gouv.fr/IMG/pdf/livret_pcpe-2.pdf

