

Le vieillissement des personnes avec une déficience intellectuelle : symptomatologie, observation et repérage des troubles associés

Exemple des personnes avec une trisomie 21

Dr Bénédicte de Fréminville(1), Gérald Bussy(2), Dr Renaud Touraine(3)

(1) Praticien hospitalier - Service de Génétique CHU de St Etienne – Consultation spécifique Trisomie 21 dans le cadre du Centre de Référence des Anomalies du Développement Centre-Est Vice-présidente Fédération Trisomie 21 France

(2) Neuropsychologue, Docteur en neuropsychologie - Service de Génétique CHU de St Etienne

(3) Chef du service de Génétique CHU de St Etienne - Centre de Référence des Anomalies du Développement Centre-Est

Membre qualifié Fédération Trisomie 21 France

Résumé

Parmi les personnes avec une déficience intellectuelle c'est dans le groupe des personnes avec une trisomie 21 que l'on trouve la plus grande augmentation de l'espérance de vie durant ces dernières décades.

Les personnes avec une trisomie 21 ont des difficultés d'accès aux soins dont les causes sont individuelles, mais aussi liées à la collectivité alors que certaines complications médicales sont plus fréquentes et devraient imposer une surveillance systématique.

Le vieillissement est souvent plus précoce dans la trisomie 21 avec une incidence particulière de la maladie d'Alzheimer. Nous verrons que le diagnostic n'en est pas facile rendant la prise en charge tardive.

La prévention du vieillissement passe par des accompagnements éducatifs, un dépistage des complications médicales, une prise en charge médicale correcte, un accompagnement paramédical précoce et tout au long de la vie, l'accès à des outils de communication, l'inclusion dans la vie ordinaire, la prise en main d'un projet de vie de façon autodéterminée...

Une fois le vieillissement présent, les accompagnements doivent se mettre en place de façon adaptée pour cette population, comme pour toute personne, mais en tenant compte des particularités liées au syndrome.

1. Introduction

L'espérance de vie des personnes avec une déficience intellectuelle a augmenté durant ces dernières décades comme dans la population générale. Mais parmi elles les personnes avec une trisomie 21 représentent un groupe singulier puisque pour elles l'augmentation de la moyenne de l'espérance de vie à la naissance entre 1960 et 1995 a été de 35 ans contre 7 à 8 ans pour la population européenne dans le même temps ¹. Il s'agit de la plus importante augmentation d'espérance de vie, toutes populations confondues.

Le fait pour les personnes avec trisomie 21 d'avoir un diagnostic connu devrait être un atout pour elles et un gage de meilleure qualité de vie. Malheureusement de nombreuses difficultés d'accès aux soins individuelles et collectives rendent les choses plus

1 Commission Européenne

complexes et très insatisfaisantes. Pourtant les complications médicales qui sont plus fréquentes dans ce syndrome et dont beaucoup peuvent bénéficier d'un traitement sont connues et bien décrites maintenant ². Ce n'est malheureusement pas le cas pour beaucoup d'autres personnes avec une déficience intellectuelle : en effet pour grande partie d'entre elles la recherche d'un diagnostic n'a jamais été faite ou elle n'a pas abouti ou encore il s'agit d'un diagnostic très rare dont l'histoire naturelle est mal connue. En pratique cela prive ces personnes d'un suivi et d'actions de prévention de complications spécifiques à leur problème, voire de traitements, comme on peut le proposer aussi par exemple dans les syndromes de Di-George, de Willi-Prader, de l'X fragile, de Williams, etc... Dans tous les cas cela leur permettrait d'avoir une prise en charge éducative plus spécifique. On soulignera le fait que le vieillissement des personnes est peu étudié dans ces différents syndromes de déficience intellectuelle, contrairement à la Trisomie 21. Le vieillissement est souvent plus précoce dans la trisomie 21 avec une incidence particulière de la maladie d'Alzheimer. Nous verrons que le diagnostic n'en est pas facile rendant la prise en charge tardive.

La prévention du vieillissement passe par des accompagnements éducatifs, un dépistage des complications médicales, une prise en charge médicale correcte, un accompagnement paramédical précoce et tout au long de la vie, l'accès à des outils de communication, l'inclusion dans la vie ordinaire, la prise en main d'un projet de vie de façon autodéterminée...

Une fois le vieillissement présent, les accompagnements doivent se mettre en place de façon adaptée pour cette population, comme pour toute personne, mais en tenant compte des particularités liées au syndrome.

2. La trisomie 21 et ses spécificités

2.1. Historique et statistiques

La trisomie 21 reste la cause identifiable la plus fréquente de déficience intellectuelle dans les pays développés. Elle est nommée syndrome de Down dans la plupart des pays, du nom de Langdon Down, médecin anglais qui en a décrit les caractéristiques en 1866. C'est en 1959 que la Française Marthe Gautier, sous la direction du Professeur Turpin et avec l'aide du Dr J Lejeune ³ découvre que les personnes atteintes de ce que l'on appelait alors le « mongolisme » possèdent un chromosome supplémentaire, identifié ultérieurement comme un chromosome 21.

En pratique, la trisomie 21 se définit par la présence, en totalité ou en partie, de trois exemplaires du chromosome 21 au lieu de deux.

Actuellement, en France, la prévalence à la naissance de la trisomie 21 est d'environ 1/2000 nouveau-nés. Elle était de 1/770 il y a quelques années, mais l'augmentation de l'âge moyen des mères au moment des naissances et le dépistage prénatal ont modifié ce chiffre. Il y a donc autour de 400 naissances d'enfants avec trisomie 21 par an en

2 de Fréminville B, Touraine R, Nivelon A : (2007) *Livret de Suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21*. Fédération Trisomie 21 France www.trisomie21-france.org/

3 Lejeune J, Gautier M, Turpin R. *Study of somatic chromosomes from 9 mongoloid children* : C R Hebd Seances Acad Sci. 1959 Mar 16;248(11):1721-2.

France⁴. On estime à 40000 le nombre de personnes ayant une trisomie 21 en France aujourd'hui, dont 30000 adultes.

L'espérance de vie moyenne des personnes porteuses de trisomie 21 a augmenté ces trente dernières années, dépassant l'âge de 55 ans. Ceci a des conséquences sur l'accompagnement dans le domaine de la santé pour cette population qui est dorénavant confrontée au vieillissement et chez laquelle il est important de mettre en place dès le plus jeune âge et tout au long de la vie un suivi médical et paramédical pour une bonne qualité de vie et éviter un vieillissement précoce.

2.2. Signes cliniques

Les personnes avec une trisomie 21 ont des caractéristiques physiques communes avec une incidence plus importante que dans la population ordinaire ou que chez les personnes avec une déficience intellectuelle d'une autre origine, de certaines complications médicales et de certaines malformations internes. Cependant il existe, comme pour les personnes ordinaires, une grande variabilité inter individuelle qui est importante à rappeler.

L'hypotonie est présente dès la naissance et toute la vie. Avec l'hyperlaxité ligamentaire elle va peser sur l'évolution des personnes et l'incidence de certaines complications.

A la naissance 50% environ des enfants avec trisomie 21 ont une malformation cardiaque qui peut être prise en charge par chirurgie si nécessaire dans la majorité des cas.

Le développement psychomoteur est retardé et on trouve chez ces personnes une déficience intellectuelle légère ou modérée.

La parole et le langage se mettent en place avec retard. Certains garderont de grosses difficultés d'expression, mais d'autres auront un bon niveau de parole et de langage.

La plupart du temps la compréhension est bien meilleure que le niveau d'expression : c'est pourquoi il est impératif de proposer très tôt des outils de communication alternative tels que le français signé ou les pictogrammes. Ces outils seront des ressources toute la vie et peuvent être proposés et utilisés à tout âge.

2.3. Complications médicales fréquentes

Certaines complications sont plus fréquentes chez les personnes avec une trisomie 21: pathologies auto-immunes et endocriniennes (hypothyroïdie, diabète, intolérance au gluten...), infectieuses et parasitaires, apnées du sommeil, reflux gastro-oesophagien et pathologies digestives, problèmes articulaires (cervical, rotules, hanches...), neurologiques (syndrome de West, autre épilepsie), sensorielles auditives (malformations, otites, surdités) et visuelles (troubles de la réfraction, kératocône, cataracte), dentaires (malpositions, agénésies, parodontite, chute prématurée des dents), obésité, leucémie...¹

Le vieillissement peut être plus précoce avec une incidence plus précoce des pathologies liées au vieillissement et en particulier de la maladie d'Alzheimer.

2.4. Difficultés d'accès aux soins

Ces difficultés sont retrouvées chez toutes les personnes en situation de handicap. Dans la trisomie 21 elles sont importantes et ont des spécificités. On peut se référer à l'Audition Publique organisée en 2008 par la HAS (Haute Autorité de Santé)⁵

4 Touraine R, de Fréminville B, Sanlaville D. La Trisomie 21, Collège d'enseignement de génétique 2011. <http://umvf.univ-nantes.fr/genetique-medicale/enseignement/genetique29/site/html/cours.pdf>

5 Rapport de l'audition publique « Accès aux soins des personnes en situation de handicap », HAS, 2008 :

2.4.1. Causes individuelles

L'expression de la douleur et du mal-être est difficile chez beaucoup de personnes avec une trisomie 21 pour différentes raisons :

- le retard à la mise en place de la parole et du langage
- les difficultés d'expression et des troubles de la parole que gardent certaines personnes toute leur vie.
- Des études ont montré que les personnes avec une trisomie 21 avaient des difficultés pour localiser le lieu de la douleur et dire qu'elles avaient mal ⁶.
- Les personnes n'expriment parfois la douleur que par un changement ou un trouble du comportement

Monsieur A, 56 ans, porteur d'une trisomie 21, très autonome, vivant seul, depuis le décès de sa mère, dans une résidence pour personnes âgées avec services, refuse depuis quelques temps de se lever le matin et lorsqu'une aide à domicile lui est envoyée, devient violent avec elle. Un traitement neuroleptique et le changement d'établissement sont demandés pour évolution sur un mode démentiel. Devant l'aggravation de la situation et l'impossibilité de faire des examens complémentaires une hospitalisation est réalisée. Des radiographies montrent une fracture du bassin....Avec la prise en charge les troubles du comportement ont disparu.

- Souvent, chez les personnes avec une trisomie 21, l'expression d'une réponse à un stimulus est retardée et se produit après un temps de latence. Ceci rend l'interprétation par le receveur difficile (car la réponse peut ne plus être adaptée au contexte) et nécessite une attention dans le temps plus importante.

L'entourage de Mademoiselle B⁷ dit qu'elle ne craint pas les prélèvements sanguins. Celui-ci est donc effectué sans anesthésie locale préalable et ce n'est qu'une fois revenue dans la salle de consultation que la patiente fond en larme. Nous comprendrons en l'interrogeant qu'elle a eu mal et la consigne sera donnée de prévoir des patchs anti-douleur lors d'un prochain prélèvement et ceci lui sera expliqué.

- De plus l'hypotonie faciale rend les signes de douleur ou les expressions du visage moins expressives et moins reconnaissables par l'entourage.

Ces particularités concernant l'expression ont des conséquences sur la santé car elles rendent plus difficile l'établissement d'un diagnostic.

2.4.2. Causes collectives

Il existe également des difficultés d'accès aux soins collectives⁸ :

- L'insuffisance de formation des professionnels de santé par rapport aux handicaps et leurs spécificités et les croyances concernant la trisomie 21 ont la vie dure : elle est vite rendue responsable du problème rencontré et de ce fait considérée sans solution thérapeutique. Il est primordial de ne pas considérer la Trisomie 21 (ainsi que l'immense majorité des causes de déficience intellectuelle) comme une maladie, mais comme une situation de handicap où les personnes atteintes sont à risque augmenté de développer diverses complications médicales. Ces complications sont à dépister, reconnaître, diagnostiquer, explorer et traiter spécifiquement

6 Hennequin M1, Morin C, Feine. Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome. JS. Lancet. 2000 Dec 2;356(9245):1882-7.

7Tous les exemples concernent des personnes avec une trisomie 21

8 Rapport Audition Publique HAS 2008 http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-01/audition_publicque_acces_soins_personnes_handicap_22_23102008.pdf

Madame C, 39 ans, est venue en consultation avec la question posée d'un vieillissement précoce dans le cadre de la trisomie 21: elle marche moins, semble avoir des vertiges (se tient au mur), refuse les activités, s'isole... Un examen ophtalmologique montrera la présence d'une cataracte bilatérale non diagnostiquée qui sera opérée dans les mois qui suivront.

Monsieur D est dans une maison pour personnes handicapées avançant en âge depuis plusieurs années. Il a peu de moyens d'expression. Son occupation favorite est de jouer avec des Kaplas (plaquettes de bois que l'on empile). Depuis quelques mois il ne joue plus, refuse les autres activités (il y en a peu), peut se coucher à même le sol devant sa chambre, se tape la tête contre sa porte refuse de se rendre aux repas....Le diagnostic de démence est fortement suspecté. Il a une lésion au doigt étiquetée panaris. La radiographie du doigt montrera en fait la présence d'une tumeur glomique avec lyse d'une partie de la phalange : ces tumeurs sont à l'origine de douleurs fulgurantes expliquant les symptômes faussement attribués à une démence

- L'insuffisance de formation également des professionnels éducatifs aux spécificités des handicaps et aux vigilances à avoir plus particulièrement selon le type de handicap

Monsieur E vient en consultation pour des problèmes de violence importants dans son établissement où il est le plus jeune résident, pouvant mettre en danger d'autres résidents et des éducateurs. Lors de la consultation nous constatons la bonne compréhension du contexte par le patient par ses réponses adaptées, avec ses moyens car il a de très grandes difficultés d'expression (parole et langage). Les évaluations neuro-psychologiques montrent un niveau cognitif bien meilleur que son niveau de parole et de langage. Nous demandons une étude de l'audition qui révèle une surdité bilatérale. Le jeune homme est appareillé, des explications et conseils sont proposés à l'équipe éducative pour prendre en compte les problèmes de ce patient (surdité, déficit de parole et langage mais bonne compréhension) et son désir « violent » de se faire comprendre. L'équipe a mis en place des outils de communication alternative (français signé, pictogramme...) et a été attentive à co-construire le projet de ce jeune homme avec lui. Ceci a beaucoup amélioré le comportement de Monsieur E et a évité les prescriptions de neuroleptiques.

- Le manque de temps et rémunération insuffisante des professionnels de santé par rapport au temps passé : problématique entre autre de l'accès aux soins dentaires
- Les organisations de soins et consultations non adaptées à la population concernée
- L'insuffisance de l'offre de soins des établissements médico-sociaux
- Peu ou pas de documents en facile à lire pour préparer et expliquer les soins et les lieux du soin ⁹
- L'absence de signalétique accessible aux personnes avec déficience intellectuelle dans les lieux de soins qui est un frein à l'autonomie
- Les programmes de prévention et dépistages dont peut bénéficier la population ordinaire ne sont pas proposés et traduits en facile à lire et à comprendre

2.4.3. Conséquences

- L'une des conséquences est la croyance totalement erronée que, puisque les personnes avec trisomie 21 ne se plaignent pas, c'est qu'elles ne souffrent pas. Ceci conduit à des refus de coopération de la personne lors des soins du fait d'expériences antérieures négatives. En effet elles ressentent la douleur et le mal-être mais ne l'expriment pas ou l'expriment moins ou à retardement. Il est donc primordial, pour

⁹ Voir exemple sur le site de l'Association Sparadrah : *La première consultation gynécologique* : <http://www.sparadrap.org/gyneco/>

toute situation de soin de proposer et de mettre en place la même prévention de la douleur que pour toute autre personne et d'expliquer en amont le geste thérapeutique qui doit être fait ainsi que les lieux et les types de professionnels qui vont intervenir.

- Parfois la seule manifestation d'une douleur, d'un mal-être, d'une déficience sensorielle ou d'une souffrance va être une modification du comportement de la personne : repli, refus, trouble du caractère, violence, tristesse, dépression.... Devant de telles manifestations il est important de rechercher une pathologie intercurrente, un trouble sensoriel, une dépression et de vérifier aussi les prescriptions médicamenteuses qui peuvent donner des effets secondaires source de mal-être ou plus..
- Une autre conséquence est la prescription induite ou à posologie inappropriée par rapport à la trisomie 21 de thérapeutiques psychotropes, entraînant une dégradation physique, psychique et cognitive de la personne, avec souvent une surenchère thérapeutique.
- Il est important de surveiller la santé des personnes de façon assez systématique et notamment par rapport aux pathologies qui sont plus fréquentes (cf tableau dans le Livret de suivi médical ¹⁰). Trop souvent le diagnostic n'est pas fait en raison des problèmes déjà cités.

3. Trisomie 21 et vieillissement

Les personnes avec une trisomie 21 ont souvent, mais ce n'est pas obligatoire, un vieillissement plus précoce que les personnes ordinaires et les autres populations avec une déficience intellectuelle. Comme nous l'avons dit leur espérance de vie est une de celle qui a le plus progressé puisque plus de la moitié dépasseront l'âge de 55 ans ¹¹. Cependant leur longévité n'est pas devenue aussi importante que celle des personnes avec une autre déficience intellectuelle : l'espérance de vie des personnes handicapées est de plus de 70 ans avec des différences : espérance de vie de plus de 50 ans pour les personnes atteintes de déficiences intellectuelles lourdes, de 54 ans pour les personnes porteuses de trisomie 21 et de plus de 40 ans pour les personnes polyhandicapées ¹².

Les causes de décès dans la trisomie 21¹³ sont surtout liées aux problèmes infectieux, notamment de la sphère respiratoire (pneumonies, fausses routes), les malformations cardiaques congénitales, les problèmes épileptiques, endocriniens (hypothyroïdies). C'est ce que l'on retrouve fréquemment noté sur les certificats de décès. Par contre on trouve peu d'incidence des cancers et notamment peu de tumeurs solides ^{14 15}.

La démence est également une des causes de décès fréquemment retrouvée chez la

10 de Fréminville B, Touraine R, Nivelon A : (2007) *Livret de Suivi médical des personnes porteuses de trisomie 21*. Fédération Trisomie 21 France www.trisomie21-france.org/

11 Azéma B., Martinez M., (2005). *Les personnes handicapées vieillissantes : espérance de vie et santé ; qualité de vie. Une revue de la littérature. Revue française des affaires sociales*, 2005(2) n°2,295-333.

12 CLEIRPPA : Recherche action : *Vieillesse et cessation d'activité des travailleurs en ESAT*

13 Yang, Q., S. A. Rasmussen, et al. (2002). *Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study*. *Lancet*. 23(359(9311)): 1019-25

14 Satgé D, Vekemans M. *Down syndrome patients are less likely to develop some (but not all) malignant solid tumours*. *Clin Genet*. 2011 Mar;79(3):289-90;

15 Hill DA, Gridley G, Cnattingius S, Mellekjaer L, Linet M, Adami HO, Olsen JH, Nyren O, Fraumeni JF Jr. *Mortality and cancer incidence among individuals with Down syndrome*. *Arch Intern Med*. 2003 Mar 24;163(6):705-11.

personne avec une trisomie 21¹⁶

3.1. Trisomie 21 et vieillissement précoce

Un vieillissement parfois plus précoce chez les personnes avec une trisomie 21 a pour corollaire :

- l'apparition plus précoce des pathologies liées à l'âge: cataracte, hypothyroïdie, arthrose et pathologies articulaires, ostéoporose, sensibilité aux infections, démence, etc...

- l'évolution ou l'aggravation plus précoce des pathologies existantes citées plus haut.

Les problèmes de diagnostic sont bien sur au premier plan, quel que soit l'âge et il est important de poursuivre toute la vie le suivi médical et bucco-dentaire régulier avec une attention particulière pour les pathologies plus fréquentes dans la trisomie 21 afin de ne pas passer à côté d'une pathologie qui aggraverait ou précipiterait le vieillissement.

Actuellement il semble que certaines personnes avec une trisomie 21 ne présentent pas

ce vieillissement précoce : hérédité ou environnement ? Dans notre consultation du

CHU de St Etienne le plus âgé de nos patients avec trisomie 21 est décédé à 74 ans.

On peut s'interroger sur le fait que cette population cumule des risques de vieillissement précoce : manque de stimulation, sédentarité, fatigue au travail, peu de pouvoir de décision pour les domaines qui les concernent personnellement...

3.2. Trisomie 21 et maladie d'Alzheimer

La maladie d'Alzheimer est une maladie neurodégénérative dans laquelle le facteur génétique a un rôle. Quatre gènes ont été impliqués dans quelques pourcentages de cas, en population générale, avec des mutations à transmission dominante. L'un de ces

gènes, codant pour la protéine beta amyloïde, est situé sur le chromosome 21. Les personnes avec une trisomie 21 ont donc trois copies de ce gène et toutes ont, à 40 ans, les plaques cérébrales de dépôts amyloïdes typiques de la maladie d'Alzheimer.

Cependant toutes ne développeront pas les symptômes de cette démence. La prévalence de cette pathologie semble montrer qu'elle survienne 40 ans plus tôt dans cette population que dans la population ordinaire¹⁷.

On peut retrouver dans la Trisomie 21 d'autres formes de démence (démence à corps de Lewy, démence vasculaire...). Mais leur fréquence est mal évaluée.

Un des problèmes majeurs est de faire le diagnostic de démence¹⁸, surtout aux stades initiaux. Diagnostiquer une détérioration cognitive chez les personnes qui présentent une déficience intellectuelle est particulièrement difficile si on ne les a pas évaluées lorsqu'elles allaient bien. Ensuite il faut distinguer le simple déclin cognitif lié au vieillissement, de la véritable démence débutante.

Enfin et surtout, trop souvent ce diagnostic est posé un peu rapidement sans chercher une cause de régression secondaire : dépression, fatigue liée au travail, pathologie inter-courante, douleurs (arthrose, ostéo-articulaire), traitements inappropriés ou mal dosés, apnées du sommeil, hypothyroïdie, intolérance au gluten (maladie coeliaque)...

Parfois la simple révision d'un traitement neuroleptique ou antidépresseur fait disparaître les signes de régression. Il faut insister sur la grande sensibilité de cette

16 Yang, Q., S. A. Rasmussen, et al. (2002). *Mortality associated with Down's syndrome in the USA from 1983 to 1997: a population-based study*. *Lancet*. 23(359(9311)): 1019-25

17 Coppus A, Evenhuis H, Verberne GJ, Visser F, van Gool P, Eikelenboom P, van Duijn CJ. *Dementia and mortality in persons with Down's syndrome*. *Intellect Disabil Res*. 2006 Oct;50(Pt 10):768-77.

18 Ruth E. Nieuwenhuis-Mark *Diagnosing Alzheimer's dementia in Down syndrome: Problems and possible solutions*. *Research in Developmental Disabilities* 30 (2009) 827-838

*

population aux traitements psychotropes: la règle est de donner des posologies à doses pédiatriques et progressives.

Lorsqu'une pathologie est diagnostiquée il faut que la personne puisse bénéficier du même traitement que la population ordinaire. Il ne faut pas non plus sous-estimer les facultés d'adaptation de ces personnes à des traitements aussi contraignants soient-ils, lorsqu'ils amènent un bénéfice certain. Ainsi sur 10 adultes avec trisomie 21 chez qui a été diagnostiquée une apnée du sommeil dans une étude que nous avons faite au CHU de St Etienne ¹⁹, huit ont bien toléré le traitement par ventilation nocturne en pression positive avec une nette amélioration de la qualité de leur sommeil et de leur qualité de vie.

Parfois la décision thérapeutique est lourde à prendre. L'exemple qui suit montre bien l'importance d'appliquer les mêmes traitements que dans la population ordinaire.

Une résidente de 46 ans se dégrade doucement depuis son entrée en foyer d'accueil médicalisé (FAM). Elle s'enferme de plus en plus dans des activités répétitives, ne plaisante plus. Son niveau cognitif diminue beaucoup alors qu'elle a été assez autonome et scolarisée jusqu'au CM2. L'équipe l'amène à la consultation car elle refuse maintenant aussi la marche, activité qu'elle affectionnait particulièrement. Ce n'est qu'à la fin de la consultation qu'elle exprime sa douleur cervicale. L'IRM cervicale montre une sténose serrée du trou occipital et une dislocation cervico-cervicale qui ont sûrement un retentissement médullaire. Un avis neurochirurgical est demandé, une intervention serait nécessaire mais la famille hésite, pensant qu'il s'agit plutôt d'un déclin cognitif dans le cadre de la trisomie 21. C'est une intervention lourde qui effraie aussi les neuro-chirurgiens et une partie de l'équipe du foyer. La patiente continue à se dégrader sur le plan moteur et cognitif. L'intervention est finalement réalisée. Le FAM ayant un kinésithérapeute dans son secteur qui connaissait déjà la patiente, celle-ci est repartie assez vite dans son foyer après l'opération et le fait de retrouver son cadre de vie a sûrement été important : cinq semaines après l'équipe est étonnée de sa récupération motrice et cognitive. Elle a encore un peu de crainte à marcher mais peut le faire. Son comportement redevient ce qu'il était à son entrée au foyer.

3.3. Prévenir le vieillissement précoce

3.3.1. Conseils identiques à la population générale en matière de santé :

Accès aux programmes de prévention, accès aux soins (éducation précoce, rééducations, soins médicaux et bucco-dentaires...), hygiène de vie (bien manger, bouger, bien dormir), accès à l'éducation, à l'instruction, à la vie sociale, à la vie affective et sexuelle, inclusion ...)

3.3.2. Accompagnement à l'autodétermination : un partenariat

personne/famille/professionnel, une attitude d'accompagnement différente

Pouvoir choisir sa vie : cela commence dès le plus jeune âge avec dans cette population la nécessité d'accompagner les personnes en les impliquant très tôt dans les décisions qui les concernent et la construction de leur projet de vie.

Le but est de les amener à être le plus autonome possible et à vivre en milieu ordinaire quand elles le décident. Pouvoir faire des choix, avoir l'impression que l'on pèse sur sa vie, savoir se servir de ses expériences positives et négatives pour progresser, pouvoir

¹⁹ Projet Hospitalier de Recherche Clinique 2008 : « Evaluation d'une méthode simplifiée de diagnostic des apnées du sommeil chez les enfants et adultes porteurs de Trisomie 21 »

anticiper les conséquences de ses actes : cela s'apprend et permet de se construire de façon autodéterminée.

Cette formation à l'autodétermination et à l'autoreprésentation des personnes se fait actuellement dans des associations trisomie 21 et est proposée aux personnes avec une déficience intellectuelle et leurs accompagnants par le Centre de Formation de Trisomie 21 France ²⁰.

Si l'on donne les moyens d'une vraie auto-représentation aux personnes cela modifiera profondément l'organisation des associations qui auront à mettre en oeuvre les souhaits et des décisions des personnes comme le Mouvement « Nous aussi » par exemple ²¹.

On constate dans l'environnement proche des personnes beaucoup de freins à l'autodétermination, notamment la difficulté à laisser les personnes expérimenter et prendre des risques. Un accompagnement des acteurs de l'environnement de la personne sur les inquiétudes et les questions que pose l'accompagnement à l'autodétermination des personnes est souvent nécessaire. Il est important que parents, professionnels et personnes avec une déficience soient, ensemble, partenaires pour construire avec la personne son devenir en fonction de ce qu'elle veut pour sa propre vie.

On peut penser, et on le voit déjà, que dans les années qui viennent, de plus en plus de personnes avec une déficience intellectuelle devenues adultes sauront mieux exprimer ce qu'elles ressentent et ce qu'elles veulent pour leur santé et leur vie : cela favorisera l'accès aux soins et diminuera aussi, nous l'espérons, la précocité du vieillissement chez certains.

Les personnes qui vieillissent actuellement n'ont pas eu ces accompagnements mais l'attitude éducative peut malgré tout leur donner toute leur place pour les décisions qui les concernent : cela peut commencer avec la possibilité d'avoir un choix entre plusieurs desserts ou plats dans son lieu de vie et aller jusqu'à participer aux décisions concernant la gestion et les orientations qui impactent directement sur sa vie...

3.3.3. Rendre accessible

Tout ceci nécessite de travailler sur l'accessibilité : c'est un chantier énorme dans le domaine de la déficience intellectuelle.

Il faut traduire les documents, compte-rendus etc... en facile à lire et à comprendre. Il faut trouver des moyens de rendre plus accessible les lieux de vie, de soins, de loisir, de transport pour les personnes avec une déficience intellectuelle, il faut trouver de nouvelles formes de communication permettant la réflexion, l'expression et la participation active des personnes. C'est le pari qui avait été engagé lors des Universités d'été de la Fédération des Associations Trisomie 21 à St Etienne en 2013 : l'accessibilité pour tous y compris dans les ateliers de réflexion où grâce à de nouvelles formes de participation les personnes ont pu réellement s'exprimer. Les actes et compte-rendu de ces journées ont été conçus, pour être accessibles sous forme d'un web-documentaire qui devrait bientôt paraître sur internet.²²

²⁰ <http://www.trisomie21-france.org/Formation/>

²¹ <http://nousaussi.over-blog.com/2013/12/demandes-de-nous-aussi-sur-le-vieillissement.html>

²² Actes des Universités d'été de Trisomie 21 France organisées à St Etienne (42) par Trisomie 21 Loire et Trisomie 21 France sous forme de web-documentaire facile à lire et à comprendre (à paraître prochainement sur internet)

Un financement de l'AGIRC-ARRCO ²³ permet à Trisomie 21 France de travailler à la réalisation par un groupe de travail et d'évaluateurs composé de parents, de professionnels et de personnes avec trisomie 21 d'un livret de suivi médical et un carnet de santé accessible aux adultes avec une trisomie 21. Un financement de la Fondation CNP Assurances va servir à développer cet outil sur tablette numérique.

Les professionnels des services et établissements médico-sociaux devraient être formés aux techniques de communication alternative (français signé, pictogrammes)

3.3.4. Eviter les ruptures dans le parcours de vie

Ces ruptures font perdre les repères et sont des accélérateurs de vieillissement. Comme pour tout un chacun, le maintien dans son lieu de vie habituel le plus longtemps possible est salutaire. Des services accompagnent aujourd'hui leurs résidents jusqu'à la fin de vie en s'appuyant sur des réseaux de soins palliatifs et des dispositifs de droit commun. Pour permettre à une personne d'avoir une continuité d'accompagnement avec des modes de vie différents selon les périodes de sa vie (habitat en milieu ordinaire, foyer de vie, FAM, résidence avec services...) il faut repenser les organisations et mettre des passerelles entre ces différentes formes d'habitat de façon à ce que la personne puisse, au cours de sa vie changer de lieu d'habitation en fonction de son autonomie et de sa santé, comme une personne ordinaire.

3.4. Accompagner la personne avec trisomie 21 vieillissante

Comment détecter les signes du vieillissement pour mieux accompagner les changements ?

L'observation dans les différents lieux de vie, l'écoute de la personne et de son entourage, y compris la famille, sont les points qui vont permettre de suspecter, après élimination d'un problème médical ou psychique (dépression), que le vieillissement, sans qu'il soit obligatoirement pathologique, apparaît.

Le diagnostic de la maladie d'Alzheimer est complexe dans cette population, comme nous l'avons vu. Plus le diagnostic sera fait tôt, plus l'accompagnement sera facilité. Les premiers signes de la démence de type Alzheimer dans la Trisomie 21 ne sont pas toujours, comme dans la population générale, des troubles de mémoire et de langage, mais peuvent être une empathie faible, un repli sur soi, une instabilité émotionnelle, une apathie et une lenteur ²⁴. L'apparition de crises d'épilepsie chez une personne n'en présentant pas auparavant peut également être un signe de démence débutante.

Lorsque la démence de type Alzheimer est confirmée, les signes cliniques fréquents sont : changement d'humeur, hypoactivité, hallucinations auditives, troubles du sommeil. Les répercussions de cette maladie se retrouveront dans le quotidien du patient dont notamment un déclin des aptitudes de la personne.

On distingue habituellement trois stades d'évolution de la maladie :

- Un stade précoce où les signes les plus courants de la démence sont la confusion et la désorientation temporo-spatiale. Sur le plan comportemental, on notera des changements comme des difficultés pour faire un choix, dans les habitudes de sommeil ou d'alimentation, une perte d'entrain pour faire des activités appréciées auparavant, des difficultés sociales... On notera parfois de l'agressivité ou des colères inexplicables.

²³ http://www.agirc-arrco.fr/fileadmin/agircarrco/documents/presse/presse_2013/CP_20130605.pdf
<http://www.youtube.com/watch?v=ndJRFV1MF88>

²⁴ Ball SL, Holland AJ, Hon J, Huppert FA, Treppner P, Watson PC. *Personality and behaviour changes mark the early stages of Alzheimer's disease in adults with Down's syndrome: findings from a prospective population-based study.* Int J Geriatr Psychiatry. 2006 Jul;21(7):661-73.

- Au stade médian de la maladie, les personnes sont dépendantes de leur entourage pour les activités du quotidien comme la toilette, l'alimentation, les déplacements.... Les troubles psychiatriques sont prégnants et les activités sociales sont réduites. La communication est également fortement réduite. Des troubles moteurs peuvent apparaître. La lenteur est encore plus marquée.
- Au stade avancé, les personnes sont totalement dépendantes de l'entourage et les interactions sociales sont minimales. Les personnes ont tendance à rester prostrées au fond de leur lit ou dans un coin isolé. A ce stade de la maladie, les personnes ont 90 % de risque de faire des crises d'épilepsie.

Face à des changements comportementaux de ce type chez une personne porteuse de Trisomie 21, une consultation spécialisée s'avère nécessaire. Cette consultation pluridisciplinaire aura pour objectif de faire un bilan médical dans le but d'établir un diagnostic différentiel entre toutes les causes possibles pouvant générer des changements comportementaux (dépression, hypothyroïdie, troubles sensoriels visuels ou auditifs, autres problèmes cérébraux, traitements...). Le même bilan diagnostique que dans la population générale doit être fait, incluant imagerie cérébrale et biomarqueurs du liquide céphalo rachidien. Ces consultations nécessitent du temps.

Une consultation neuropsychologique qui évaluera principalement les capacités cognitives et psycho-émotionnelles de la personne est nécessaire aussi pour établir le diagnostic. Des questionnaires sont aussi proposés à l'accompagnant (qui doit bien connaître la personne) afin de savoir si des compétences et habiletés ont été perdues. Ces questionnaires sont véritablement une aide au diagnostic ²⁵.

Il serait opportun que ces bilans d'évaluation de la perte cognitive et motrice soient proposés tous les deux ans dans la trisomie 21, dès l'âge de 30 ans et pas seulement lorsque les premiers signes sont apparus. Il n'existe pas à ce jour de recommandations spécifiques. Cette évaluation pré-symptomatique est nécessaire pour le diagnostic différentiel entre un vieillissement normal et un vieillissement pathologique.

Cela pourrait permettre de mettre en place des soins et de l'accompagnement adaptés à l'évolution du patient.

Face à la démence, il existe encore peu de traitements médicamenteux. Toutefois, deviennent envisageable des essais thérapeutiques pour ralentir le vieillissement pathologique, en présymptomatique, comme pour les apparentés porteurs de mutation responsable de maladie d'Alzheimer (essai thérapeutique DIAN).

D'ores et déjà des aménagements du quotidien peuvent être mis en place afin de faciliter la vie des personnes atteintes mais également de leur entourage. Les principes d'Edinburg ont été élaborés par The Edinburg Working Group on dementia Care Practices lors d'un congrès en 2001. Ces principes (voir à la fin du texte) sont une aide aux familles et aux professionnels qui accompagnent les personnes avec une trisomie 21 atteintes de démence.

4. Conclusion

Le vieillissement pathologique nous concerne tous que nous soyons au départ valides ou en situation de handicap.

²⁵ Down Syndrome Dementia Scale (traduction en français) : <http://www.gedye.ca/index.html>
Camdex : Modified Cambridge Examination for Mental Disorders of the Elderly

L'accompagnement de la population des personnes avec déficience intellectuelle passe par des travaux visant à mieux connaître les spécificités médicales des différentes causes de déficience, et par un suivi médical approprié, à la fois systématique et préventif, mais aussi attentif.

Les personnes porteuses de Trisomie 21 nécessitent un tel suivi, du fait de l'augmentation des complications médicales liées à l'âge dès la trentaine.

Dans cette population et à un degré moindre semble-t-il que dans d'autres causes de déficience intellectuelle, la démence de type Alzheimer survient précocement, avant 60 ans, pour 60 à 70% des personnes. Cette complication doit être prise en compte dans notre organisation du suivi médical de ces personnes.

Les principes d'Édimbourg

Principes élaborés par des organisations et des chercheurs internationaux impliqués auprès des personnes avec une trisomie 21 et atteints de la maladie d'Alzheimer.

1. Adopter une philosophie opérationnelle qui favorise la plus grande qualité de vie possible des personnes ayant une déficience intellectuelle qui sont atteintes de démence, ainsi que, dans la mesure du possible, des services de base et des pratiques de soutien selon une approche centrée sur la personne.
2. Affirmer que les forces, les capacités, les compétences et les désirs individuels devraient prévaloir sur toute autre considération dans les décisions prises par et pour les personnes ayant une déficience intellectuelle qui sont atteintes de démence.
3. Impliquer la personne, sa famille et tout autre proche aidant dans toutes les étapes d'évaluation et de planification des services, et de leur prestation auprès de la personne ayant une déficience intellectuelle qui est atteinte de démence.
4. Veiller à ce que des ressources et des services de diagnostic, d'évaluation et d'intervention pertinents soient disponibles pour répondre aux besoins individuels et favoriser le sain vieillissement des personnes ayant une déficience intellectuelle et atteintes de démence.
5. Planifier et fournir des soutiens et des services qui incitent les adultes ayant une déficience intellectuelle qui sont atteintes de démence à vouloir demeurer au foyer ou dans la communauté qu'ils habitent.
6. Voir à ce que les personnes ayant une déficience intellectuelle qui sont atteintes de démence aient le même accès aux services et soutiens que la population générale atteinte de démence.
7. S'assurer que la planification stratégique générique, coopérative et proactive de toutes les politiques pertinentes, des fournisseurs et des groupes de défense se fasse en tenant compte des besoins actuels et futurs des adultes ayant une déficience intellectuelle qui sont atteints de démence.

--