

# X-Fragile: Vie d'Adulte

## Particularités du diagnostic, de la prise en charge et du suivi chez les adultes



P. Charles, MD, PhD

Département de Génétique

Centre de référence

Déficiences intellectuelles de causes rares

Hôpital de La Salpêtrière, Paris

# Consultation déficience intellectuelle de l'adulte

Département de Génétique, Hôpital de La Salpêtrière, Paris

- ✓ Ouverte depuis novembre 2005
- ✓ Centre de référence « Déficiences intellectuelles de causes rares » labellisé en 2006
- ✓ Hebdomadaire, 1,5 / semaine > Janvier 2012
- ✓ Bi-disciplinaire: généticien + neurologue
- ✓ Possibilité intervention le jour même:

- Neuropédiatre
- Psychologue
- Neuropsychologue
- Assistante sociale
- Diététicienne

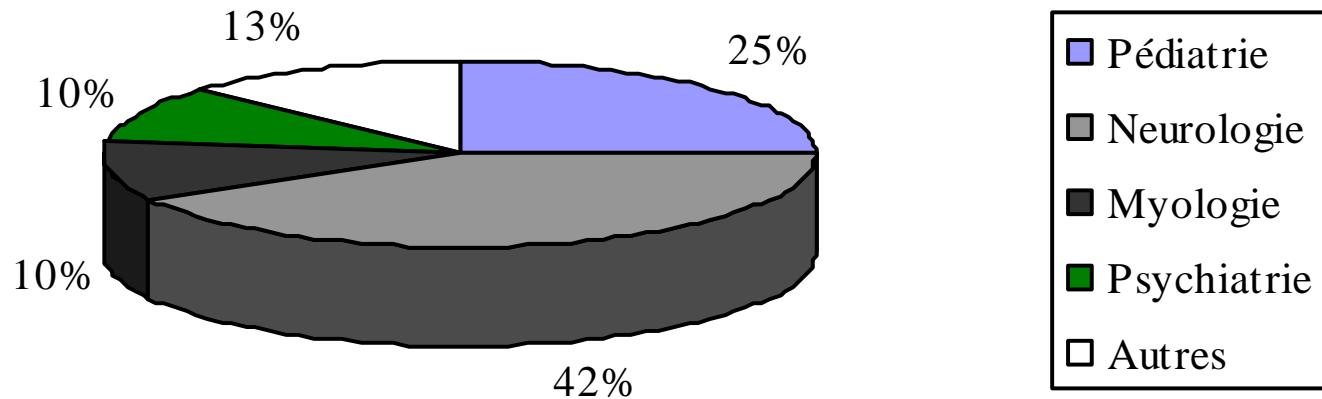
- ✓ Objectifs:
  - Diagnostic
  - Prise en charge

- ✓ Correspondants:
  - Epileptologue
  - Médecin rééducateur...

- ✓ Unité de recherche clinique
  - CIC



# Origine des patients



13% Autres: gynécologie, génétique, endocrinologie, néphrologie, médecine interne, médecin traitant, associations.


Patients X-Fragile adultes:

Transferts de pédiatrie +++, Associations ++, Neurologie +

# Dg et Prise en charge de l'adulte X-Fragile

- ✓ Dg généralement fait dans l'enfance
- ✓ Dg à l'âge adulte !
  - Cohorte de patients adultes
    - Age au dg très variable: 3 à 46 ans !
    - (Cas de dg à 17, 21, 28, 31, 46 ans ...)
- ✓ Evaluation du phénotype clinique à l'âge adulte
  - Troubles du comportement et du caractère moindre
  - Amélioration des troubles attentionnels
  - Batterie de tests cognitifs
  - Evaluation fréquence épilepsie..., spasticité...pathologies liées au vieillissement
- ✓ Poursuite prise en charge
  - Réévaluation du tt
  - Kiné, orthophonie, psychologique...

# Exemple 1: 1<sup>ère</sup> consultation à l'âge adulte, patient jamais exploré

-  29 ans, adressé par son MT pour difficultés d'apprentissages et troubles de la relation
- Parcours scolaires:
  - Maternelle: enfant instable.
  - Orientation dès le CP difficultés d'apprentissage +++ lecture et écriture non acquises
  - Ecole spécialisée puis IME jusqu'à l'âge de 18 ans.
- Travaille dans l'entreprise paternelle (maçonnerie)
- Examen neurologique subnormal
- Particularités morphologiques faciales
- caryotype avec FISH et une recherche d'X fragile
- Tests neuropsych

# Bilan

# Diagnostic et prise en charge

✓ CHR + Fish, X-Fragile

✓ Bilan malformatif  
(Echographie cardiaque et abdominale)

✓ Tests neuropsychy  

- Retard des apprentissages, troubles de la mémoire de travail, langage pauvre, éléments frontaux...

✓ RV Assistante Sociale

✓ Syndrome X-Fragile, mutation complète

- Conseil génétique
- Mère prémutée
- Une sœur...

✓ Neuropsychy:

- Rééducation orthophonique
- Orientation en ESAT

✓ Sociale

- Prise en charge à 100%
- Reprise du dossier MDPH (AAH refusée)
- Mesure de protection juridique

# Difficultés lors du Passage de l'enfant à l'adulte

- ✓ Poursuite de la prise en charge difficile
  - Adultes X-Fragile capables de faire des progrès (Souvent amélioration des troubles attentionnels)
  - Absence de temps scolaire dans les structures adultes
  - Diminution des prises en charges paramédicales
    - Moins d'orthophoniste de kinésithérapeutes
    - Quasi absence de psychomotriciens
  
- ✓ Prise en charge médicale spécifique de l'adulte
  - Epilepsie, spasticité...
  - Pathologies liées au vieillissement...
    - (Ostéoporose)

Intervention assistante sociale,  
neuropsychologue,  
médecin de rééducation...

# Difficultés lors du Passage de l'enfant à l'adulte

## ✓ Obtention d'une structure d'accueil adaptée difficile (plusieurs années)

- Amélioration depuis l'amendement Creuton
- Internat proposé au lieu d'externat

Intervention assistante sociale,  
neuropsychologue

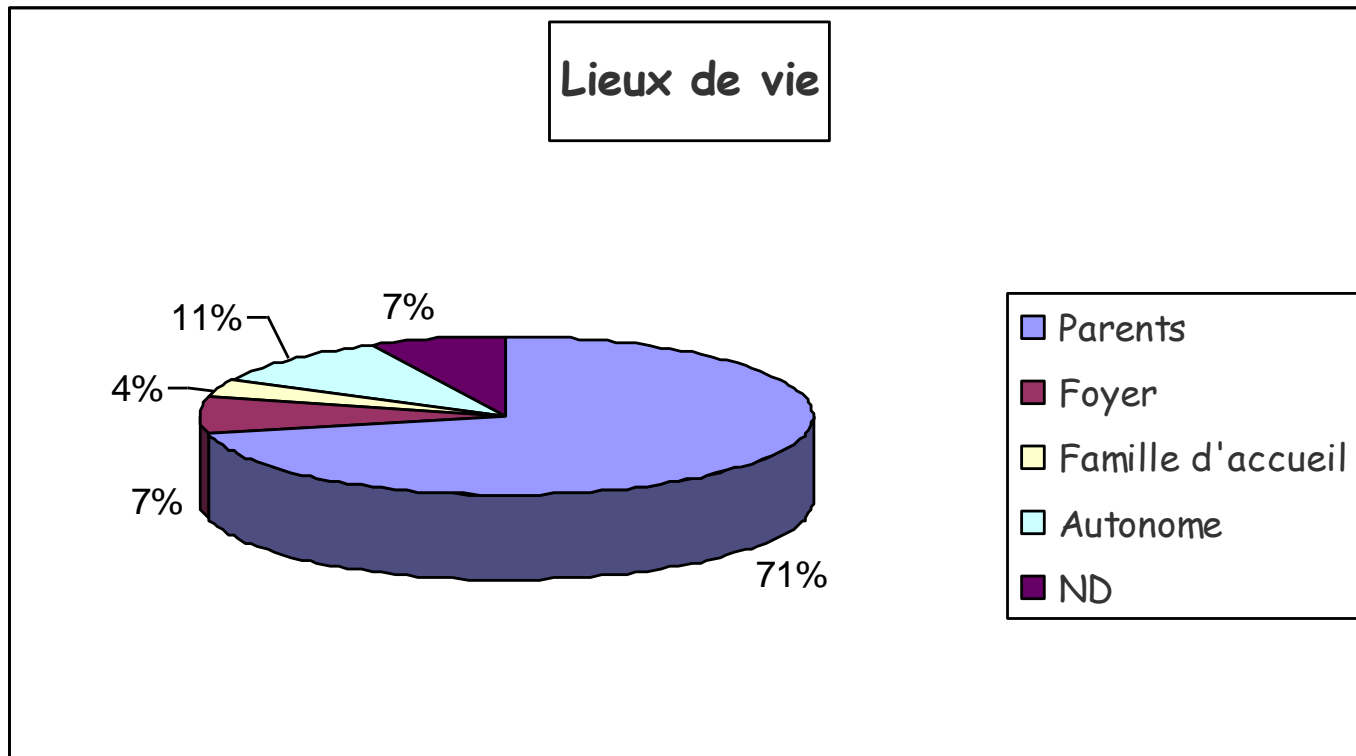
## ✓ Problème social:

- Evaluation du handicap, des besoins spécifiques
- Reconnaissance du Handicap
  - Ouverture de différents droits
  - AAH, pensions, cartes...
- Choix de l'orientation future: Orientation professionnelle et sociale en fonction de leurs aptitudes et de leur environnement (ESAT, CAT, CAJ, foyer...)
- Mise en place d'une mesure de protection juridique
- Liste des MAS, CAJ: Accueils de jour , Foyers



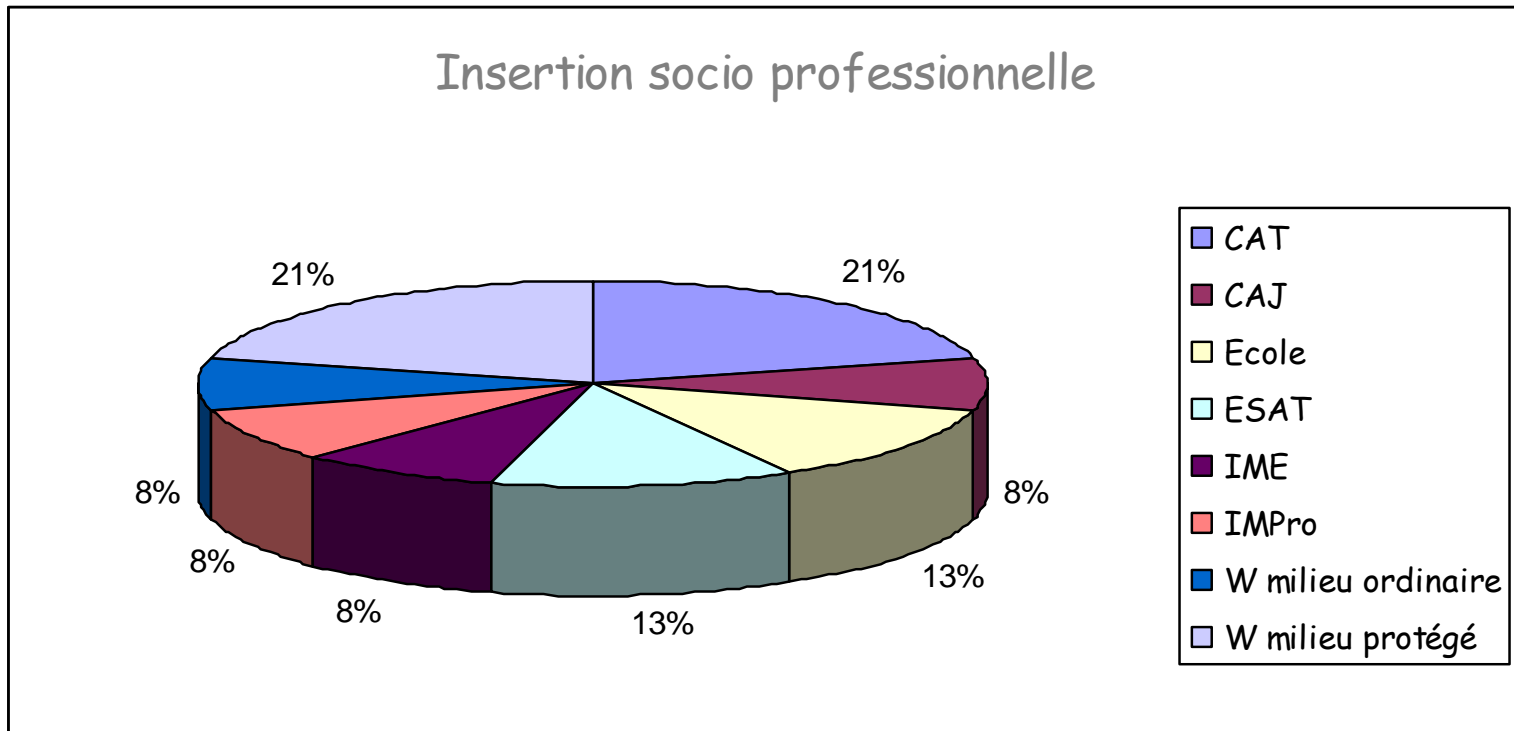
# Cohorte de patients adultes X-Fragile suivis dans le service

- Age Moyen 27,5 ans (16-51)
- Sex Ratio: 6 ♀ / 22 ♂
- Lieu de vie: Foyer parental > 70%



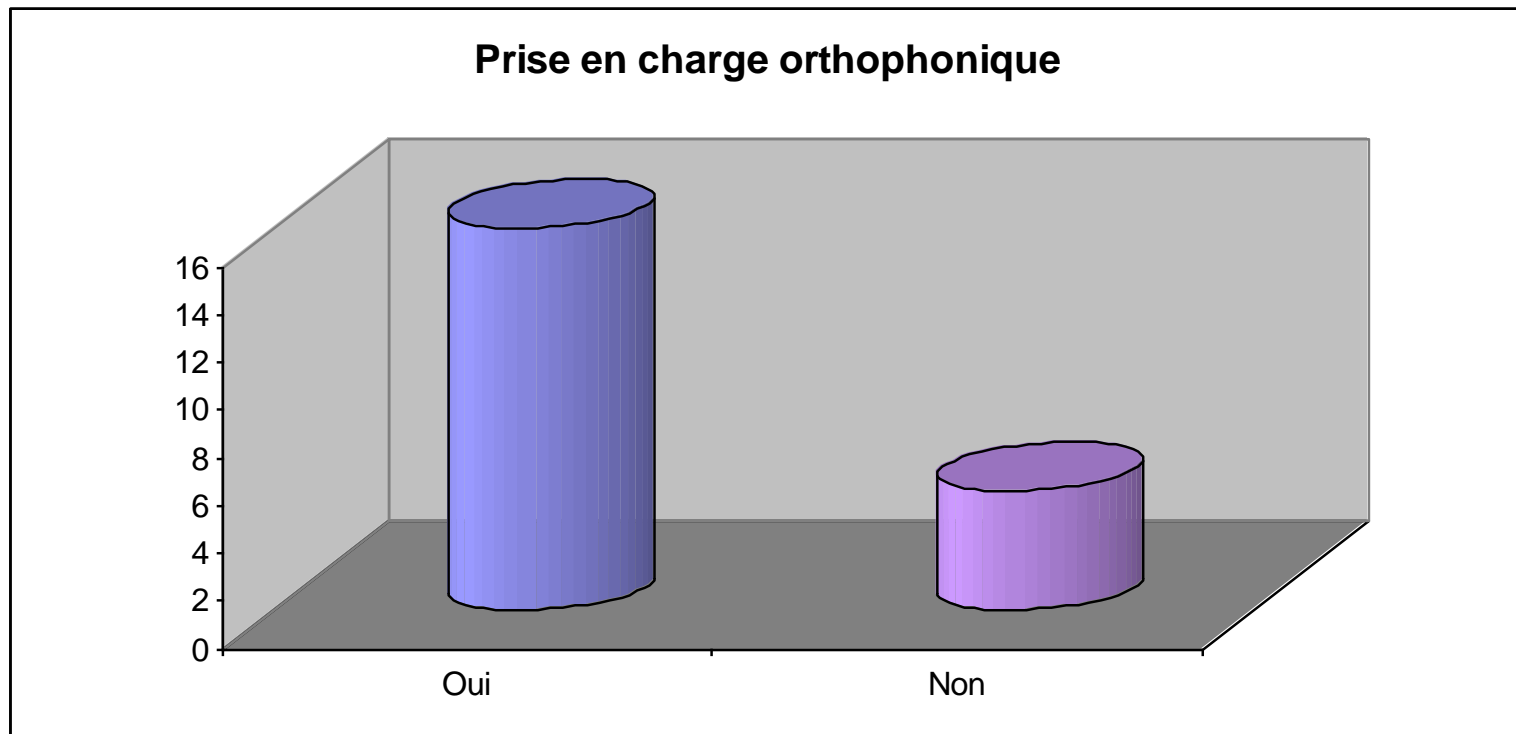
# Insertion socio-professionnelle

- ✓ CAT = CAJ
- ✓ ESAT = Ecoles
- ✓ IME = IMPro = W milieu protégé = W milieu ordinaire



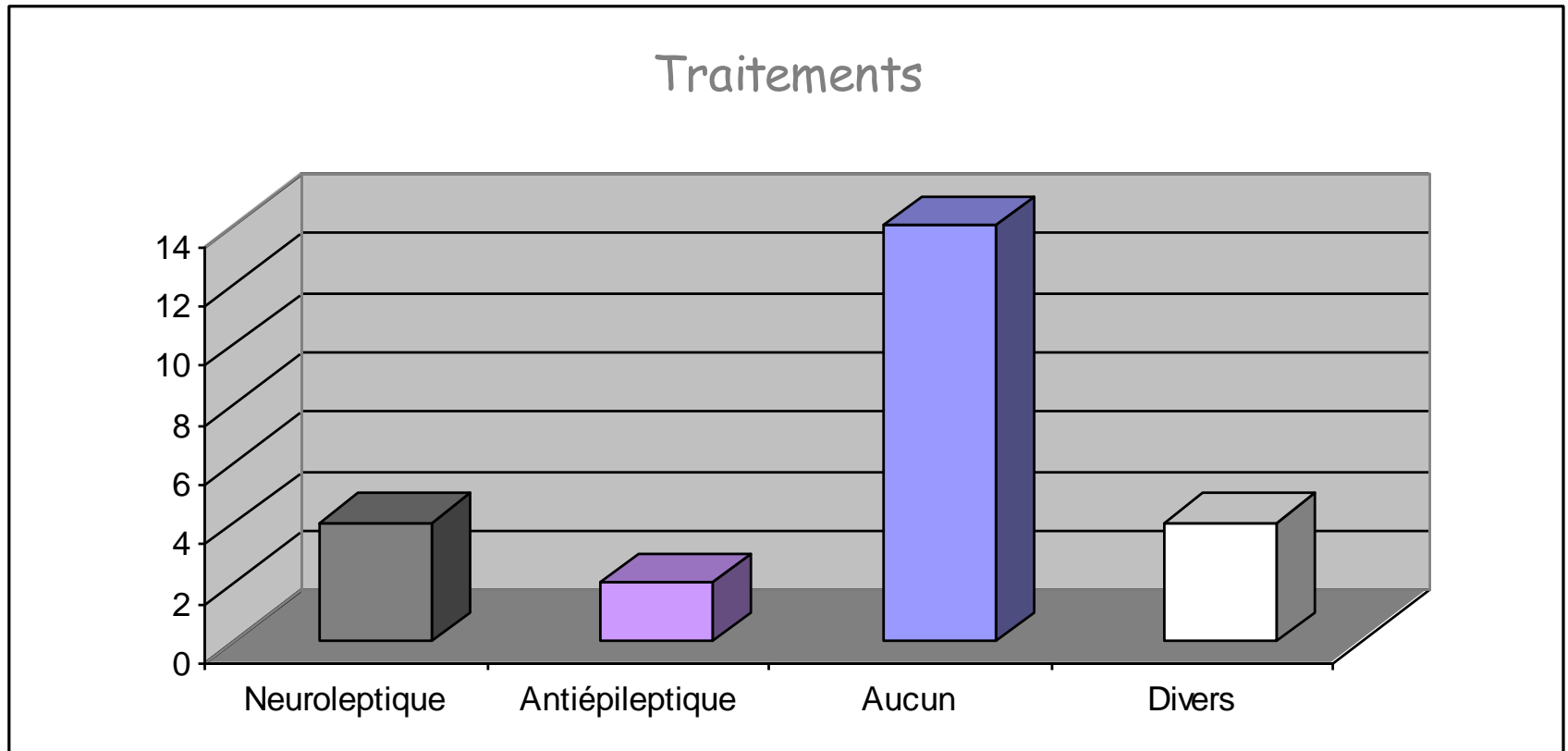
# Prise en charge orthophonique chez l'adulte

- ✓  $\frac{1}{4}$  des patients: prise en charge orthophonique



# Traitements

- ✓ > 50% pas de tt
- ✓ Neuroleptique < 15%
- ✓ Antiépileptique < 10%
- ✓ Divers < 15% (anti-ulcéreux, antidépresseurs)



# Evaluation de la prise en charge des patients X-Fragile

- Etude nationale coordonnée par le Pr A. Verloes
- Patients avec anomalies chromosomiques < 21 ans
- Extension aux patients X-Fragile > 21 ans



**CENTRE DE REFERENCE**  
Anomalies du développement  
et syndromes malformatifs

Evaluation de la qualité de la prise en charge médicale et socio-éducative de patients, déficients intellectuels, porteurs d'anomalies chromosomiques récurrentes

Nom et prénom de l'enfant : .....

Date de naissance : .....

Etablissement (Nom du Centre de Référence) : .....

Nom de la personne effectuant l'évaluation : .....

Date de l'évaluation : .....

## SOMMAIRE

### Partie à remplir par les parents

1. *Etat civil et parents biologiques de l'enfant* \_\_\_\_\_ p.3 à 7
  2. *Aides sociales* \_\_\_\_\_ p.8 à 10
  3. *Interventions de l'entourage et informations médicales* \_\_\_\_\_ p.10 à 12
  4. *Développement global* \_\_\_\_\_ p.13
  5. *Prise en charge médicale* \_\_\_\_\_ p.13 à 17
  6. *Suivi rééducatif* \_\_\_\_\_ p.17 à 20
  7. *Scolarisation* \_\_\_\_\_ p.20 à 24
  8. *Satisfaction globale* \_\_\_\_\_ p.25
- Emploi du temps type d'une semaine* \_\_\_\_\_ p.26 à 27

### Partie à remplir par le médecin ou l'ARC/psychologue

9. *Informations médicales* \_\_\_\_\_ p.29
10. *Suivi médical* \_\_\_\_\_ p.30 à 31
11. *Déficiences et capacités* \_\_\_\_\_ p.32 à 34
12. *Prise en charge et autonomie* \_\_\_\_\_ p.34 à 42
13. *Résultats des tests psychologiques* \_\_\_\_\_ p.43 à 48

#### 12.4. Soins personnels (GEVA p.21)

<p>Réalisation effective</p> <p>A : Activité réalisée seule, sans aide humaine et sans difficulté</p> <p>B : Activité réalisée partiellement avec l'aide d'un tiers et/ou sur sollicitation et/ou avec une difficulté partielle</p> <p>C : Activité réalisée avec l'aide répétée d'un tiers et/ou avec une surveillance continue et/ou avec une difficulté régulière</p> <p>D : Activité non réalisée</p> <p>X : Sans objet (trop jeune)</p>	
Se laver	A / B / C / D / X
Se brosser les dents	A / B / C / D / X
Prendre soin de son corps et de ses cheveux	A / B / C / D / X
Assurer l'élimination et utiliser les toilettes	A / B / C / D / X
S'habiller / se déshabiller	A / B / C / D / X
Boutonner une chemise et lacer ses lacets	A / B / C / D / X
Prendre ses repas (Manger, Boire)	A / B / C / D / X
Prendre soin de sa santé	A / B / C / D / X
Exprimer une demande de soins	A / B / C / D / X
Surveiller son régime alimentaire	A / B / C / D / X
Gérer son repos quotidien	A / B / C / D / X

### 7.6. Parcours scolaire

Nombres d'années redoublées en primaire ?

Nombres d'années redoublées en collège ?

Nombres d'années redoublées en lycée ?

### 7.7. Emploi ou stage (pour les enfants ayant atteint l'âge adulte) (GEVA p.9-10)

Adulte effectuant un stage ou un travail rémunéré, ou à la recherche :

Oui /  non

SI OUI :

En stage	<input type="checkbox"/> Oui / <input type="checkbox"/> à la recherche
Si stage : Type et temps de stage	
Emploi rémunéré	<input type="checkbox"/> Oui / <input type="checkbox"/> à la recherche
Contact avec conseiller spécialisé pour les travailleurs handicapés de Pôle emploi – ANPE	<input type="checkbox"/> Oui / <input type="checkbox"/> non
Autre aide : Par exemple, dans le cadre des programmes départementaux pour l'insertion professionnelle des travailleurs handicapés (PDTIH), ou de services d'accompagnement à l'emploi créés au sein d'associations ou d'établissements privés spécialisés	<input type="checkbox"/> Oui / <input type="checkbox"/> non
Si emploi, précisez le type d'emploi :	<input type="checkbox"/> Emploi milieu ordinaire <input type="checkbox"/> Emploi milieu protégé <input type="checkbox"/> Emploi via entreprise adaptée <input type="checkbox"/> Emploi via un centre de distribution de travail à domicile
Type de contrat :	<input type="checkbox"/> CDI standard <input type="checkbox"/> CDD standard <input type="checkbox"/> contrat d'insertion - revenu minimum d'activité (CI-RMA) <input type="checkbox"/> contrat d'avenir <input type="checkbox"/> le contrat initiative emploi (CIE) <input type="checkbox"/> le contrat d'accompagnement dans l'emploi (CAE) <input type="checkbox"/> le contrat d'insertion dans la vie sociale (CIVIS) <input type="checkbox"/> le contrat jeune en entreprise.
Durée hebdomadaire (en heures)	
Description de l'emploi :	



6.2. Prises en charge en cours

<i>Spécialité</i>	<i>Orthophonie</i>	<i>Psychomotricité</i>	<i>Kinésithérapie</i>
<i>Suivi réalisé actuellement</i>	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Souhaitée mais non disponible <input type="checkbox"/> Ne sait pas (soins en institution)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Souhaitée mais non disponible <input type="checkbox"/> Ne sait pas (soins en institution)	<input type="checkbox"/> Oui <input type="checkbox"/> Non <input type="checkbox"/> Souhaitée mais non disponible <input type="checkbox"/> Ne sait pas (soins en institution)
<i>Lieu</i>	<input type="checkbox"/> Libéral, <input type="checkbox"/> CMP, <input type="checkbox"/> CMPP, <input type="checkbox"/> CAMSP, <input type="checkbox"/> SESSAD, <input type="checkbox"/> CMP, <input type="checkbox"/> CMPP, <input type="checkbox"/> Hôpital de jour, <input type="checkbox"/> IME / IMP / IMPro, <input type="checkbox"/> Autre	<input type="checkbox"/> Libéral, <input type="checkbox"/> CMP, <input type="checkbox"/> CMPP, <input type="checkbox"/> CAMSP, <input type="checkbox"/> SESSAD, <input type="checkbox"/> CMP, <input type="checkbox"/> CMPP, <input type="checkbox"/> Hôpital de jour, <input type="checkbox"/> IME / IMP / IMPro, <input type="checkbox"/> Autre	<input type="checkbox"/> Libéral, <input type="checkbox"/> CMP, <input type="checkbox"/> CMPP, <input type="checkbox"/> CAMSP, <input type="checkbox"/> SESSAD, <input type="checkbox"/> CMP, <input type="checkbox"/> CMPP, <input type="checkbox"/> Hôpital de jour, <input type="checkbox"/> IME / IMP / IMPro, <input type="checkbox"/> Autre
<i>Par qui a-t-elle été proposée ?</i>	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> structure rééducative (CAMSP, CMP...)	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> structure rééducative (CAMSP, CMP...)	<input type="checkbox"/> Médecin généraliste <input type="checkbox"/> spécialiste <input type="checkbox"/> structure rééducative (CAMSP, CMP...)
<i>Age auquel la rééducation a été proposée ? (année)</i>			
<i>Age du début de la rééducation effective ? (année)</i>			
<i>Age auquel l'enfant à eu sa première visite (pour CAMSP, SESSAD...)? (année)</i>			
<i>Nombre de séances hebdomadaire</i>			
<i>durée des séances</i>	<input type="checkbox"/> inférieure à 20 min <input type="checkbox"/> entre 20 et 40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> supérieure à 60 min	<input type="checkbox"/> inférieure à 20 min <input type="checkbox"/> entre 20 et 40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> supérieure à 60 min	<input type="checkbox"/> inférieure à 20 min <input type="checkbox"/> entre 20 et 40 min <input type="checkbox"/> 40-60 min <input type="checkbox"/> supérieure à 60 min
<i>Temps de déplacement</i>	<input type="checkbox"/> inférieur à 15 min <input type="checkbox"/> entre 15 et 30 min <input type="checkbox"/> entre 30 et 45 min <input type="checkbox"/> entre 45 et 60 min <input type="checkbox"/> entre 1h et 1h30 <input type="checkbox"/> supérieur 1h30	<input type="checkbox"/> inférieur à 15 min <input type="checkbox"/> entre 15 et 30 min <input type="checkbox"/> entre 30 et 45 min <input type="checkbox"/> entre 45 et 60 min <input type="checkbox"/> entre 1h et 1h30 <input type="checkbox"/> supérieur 1h30	<input type="checkbox"/> inférieur à 15 min <input type="checkbox"/> entre 15 et 30 min <input type="checkbox"/> entre 30 et 45 min <input type="checkbox"/> entre 45 et 60 min <input type="checkbox"/> entre 1h et 1h30 <input type="checkbox"/> supérieur 1h30
<i>Mode de déplacement spécifiquement nécessaire pour rejoindre le site</i>	<input type="checkbox"/> A pied <input type="checkbox"/> Véhicule personnel <input type="checkbox"/> Transports en commun <input type="checkbox"/> Bus scolaire ou apparenté (transport collectif spécifique) <input type="checkbox"/> VSL <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulance	<input type="checkbox"/> A pied <input type="checkbox"/> Véhicule personnel <input type="checkbox"/> Transports en commun <input type="checkbox"/> Bus scolaire ou apparenté (transport collectif spécifique) <input type="checkbox"/> VSL <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulance	<input type="checkbox"/> A pied <input type="checkbox"/> Véhicule personnel <input type="checkbox"/> Transports en commun <input type="checkbox"/> Bus scolaire ou apparenté (transport collectif spécifique) <input type="checkbox"/> VSL <input type="checkbox"/> Taxi <input type="checkbox"/> Ambulance

# Conclusion et Perspectives

## ✓ Diagnostic et suivi à l'âge adulte

- Ajuster la prise en charge
- Conseil génétique clair
- Réponse pour les parents
- Reconnaissance du handicap
- Orientation socio professionnelle: ESAT, Foyer de vie...

## ✓ Homogénéisation des pratiques

## ✓ Etablir des règles de bonnes pratiques

- Prise en charge
- Evaluation

## ✓ Description de l'évolution naturelle

## ✓ Mise en place d'essais Thérapeutiques

- Essai X-Fragile: Essai international, multicentrique randomisé contre placebo

# Merci pour votre attention !

Département de Génétique  
Centre de référence  
Déficiences intellectuelles de causes rares  
Hôpital de La Salpêtrière, Paris



- ✓ D. Héron
- ✓ A. Jacquette
- ✓ C. Mignot
- ✓ S. Whalen
- ✓ A. Afenjar
- ✓ P. Ribai
- ✓ CC. Michon (neuropsychologue)
- ✓ A. Faudet (ARC)
- ✓ E. Delumeau (A. Sociale)

# Difficultés lors du Passage de l'enfant à l'adulte

- ✓ Obtention d'une structure d'accueil adaptée difficile (plusieurs années)
  - Amélioration depuis l'amendement Creton
  - Internat proposé au lieu d'externat
- ✓ Problème social:
  - Evaluation du handicap, des besoins spécifiques
  - Reconnaissance du Handicap
    - Ouverture de différents droits AAH, pensions, cartes...
  - Choix de l'orientation future: Orientation professionnelle et sociale en fonction de leurs aptitudes et de leur environnement (ESAT, foyer...)
  - Mise en place d'une mesure de protection juridique
- ✓ Poursuite de la prise en charge difficile
- ✓ Adultes capables de faire des progrès (Souvent amélioration des troubles attentionnels)
- ✓ Absence de temps scolaire dans les structures adultes
- ✓ Diminution des prises en charges paramédicales
  - Moins d'orthophoniste de kinésithérapeutes
  - Quasi absence de psychomotriciens

Intervention assistante sociale,  
neuropsychologue,  
médecin de rééducation...

# Prise en charge de l'adulte X-Fragile

- ✓ Dg à l'âge adulte
  - Age au dg: 3 à 46 ans ! (Cas à 17, 21, 28, 31, 46 ans ...)
- ✓ Batterie de test cognitifs
- ✓ Evaluation de la prise en charge
- ✓ Liste des MAS, Accueil de jour , Foyers

# Problématiques liés au vieillissement

## Exemple de l'Ostéoporose

- ✓ Décrite pour le syndrome de Rett (MECP2) (Agnès Linglart)
- ✓ Ostéoporose précoce, sévère, s'aggrave avec l'âge
- ✓ Non corrélée à l'état de marche
- ✓ Taux de fractures x 4 (os longs +++)
- ✓ Vitamine D basse
- ✓ Symptômes polymorphes
  - Douleurs
  - Troubles du sommeil
  - Diminution de la mobilité...
- ✓ A dépister et traiter +++
- ✓ Non spécifique au syndrome de Rett +++