

La consultation “vieillessement” de l’Institut Lejeune



L’Institut Lejeune est le premier centre de soin et de recherche clinique en Europe pour la trisomie 21 et les déficiences intellectuelles d’origine génétique. Il propose un suivi de santé à tous les âges de la vie. Face à l’avancée en âge des personnes avec déficience intellectuelle et au constat d’un risque accru, pour les personnes avec trisomie 21, de développer une maladie d’Alzheimer, il a développé en 2014 une consultation « vieillissement ».

Le Dr Rébillat, médecin gériatre, nous présente cette consultation.

L’activité de l’Institut s’organise autour de trois axes : le soin, la formation et la recherche. Ces trois axes ne sont pas cloisonnés : c’est dans le soin que sont identifiés les problèmes qui auraient besoin d’être soutenus par la recherche et la formation, et les résultats de ces recherches et formations impactent le soin en retour.

Les patients qui viennent en consultation « vieillissement » peuvent être déjà connus : l’Institut proposant un suivi médical à tous les âges de la vie, certains patients sont suivis depuis leur enfance. Ils peuvent aussi être adressés par leur entourage familial et / ou par des professionnels médicosociaux lorsqu’il y a une inquiétude autour du vieillissement, parce qu’il y a des symptômes qui inquiètent ou parce que la personne a atteint l’âge de 40 ans et que son entourage souhaite faire le point sur son avancée en âge. Enfin, ils peuvent, quoi que moins fréquemment, être adressés par leur médecin traitant ou par des professionnels de santé exerçant en consultation mémoire et se sentant en difficulté pour faire une évaluation.

L’équipe est pluridisciplinaire. Elle est composée de gériatres, de neuropsychologues, d’infirmières, d’orthophonistes, d’une diététicienne et d’une assistante sociale. Les gériatres et les neuropsychologues assurent les consultations, les différents bilans et le diagnostic. Les infirmières accueillent les personnes et leurs accompagnants, elles ont **une approche du soin très adaptée**, elles prennent les constantes et peuvent aider à déshabiller le patient avant l’examen, à préparer le prélèvement sanguin. Les orthophonistes et la diététicienne sont sollicitées de façon plus ponctuelle après le diagnostic, en fonction des besoins. Elles interviennent surtout pour les troubles de la déglutition. L’équipe milite fortement pour **éviter le recours systématique à l’alimentation mixée** : « *il faut manger du bon, beau, riche, adapté et équilibré* ».

Les patients sont souvent en surpoids mais dénutris, il faut réadapter les régimes. Enfin, l’assistante sociale joue un rôle majeur, elle est sollicitée pour la mise en place des aides à domicile ou des orientations.

L’activité de soin se décline en plusieurs axes : la consultation médicale, le bilan de référence, le bilan de diagnostic et le bilan de suivi.

Les patients suivis par l’Institut sont reçus en **consultation médicale** une fois par an. Il s’agit d’une consultation de 60 à 90 minutes qui permet de faire un point général sur la situation de la personne, en fonction de son âge. Les gériatres ont une approche centrée sur le vieillissement : prévention des pathologies liées au vieillissement, tests de dépistage des troubles cognitifs. Ce dépistage est réalisé sur la base d’un **questionnaire adapté à la déficience intellectuelle et validé sur le plan scientifique**, réalisé principalement en posant des questions à l’entourage de la personne afin de repérer des changements, des difficultés croissantes. À la suite de cette consultation, le patient peut être dirigé vers une neuropsychologue pour un bilan plus approfondi.

Le **bilan de référence** est proposé à tous les patients à partir de l’âge de 35 ans. Il est mené par les gériatres et les neuropsychologues et il est intégralement pris en charge par l’Institut. Il est un atout majeur dans le cas où des difficultés surviendraient par la suite. En effet, concernant les maladies neuroévolutives comme la maladie d’Alzheimer, **l’hétérogénéité de la déficience intellectuelle ne permet pas de comparer les résultats d’une personne à une population de référence, il faut donc pouvoir la comparer à elle-même** : qu’est-ce qui a changé ?

Le **bilan de diagnostic** requiert différents examens. Les bilans neuropsychologiques sont réalisés sur place, ils s’appuient sur des **batteries de tests adaptés à la déficience intellectuelle**.



Les outils standards utilisés pour le diagnostic de maladie d'Alzheimer, tels que le Mini Mental Score, sont à proscrire car ils ne sont pas adaptés. **Il existe de très nombreux tests adaptés à la déficience intellectuelle, ils ne sont pas suffisamment connus et diffusés en France.**

Le patient doit également réaliser plusieurs **examens de santé : bilan sanguin, imagerie cérébrale, ponction lombaire.** Les prises de sang et ponctions lombaires sont faites directement à l'Institut. Chaque examen est préparé, expliqué à la personne, à l'aide de supports tels que SantéBD.



L'IRM n'est pas réalisée sur place mais **elle est préparée.**

Le Dr Rébillat explique le déroulement de l'examen au patient, elle peut lui montrer des images ou visionner des vidéos disponibles sur Internet. Les vidéos sont précieuses car elles permettent d'entendre le bruit de l'appareil et donc d'y préparer les patients. La nécessité de l'examen est aussi expliquée : le Dr Rébillat explique à la personne que l'IRM fonctionne de la même façon qu'une photographie, il y a quelque chose qui se passe dans sa tête et il faut comprendre pourquoi, pour ça il faut prendre des photos et il ne faut pas bouger pendant la photo sinon c'est flou. Elle prodigue également des conseils à l'entourage afin que l'IRM soit réalisée dans les meilleures conditions. Les patients peuvent être orientés vers des dispositifs tels que Handiconsult, qui facilitent beaucoup la réalisation des imageries.

Elle conseille également, lors de la prise de rendez-vous, de préciser qu'un accompagnant restera présent auprès de la personne pour la rassurer, lui tenir la main. Il est possible d'écouter de la musique pendant l'IRM : proposer à la personne de préparer la playlist des morceaux qu'elle écouterait pendant l'examen est une façon positive de le préparer. **Expliquer l'examen à la personne et assurer la présence d'un accompagnant sont les éléments essentiels pour réussir une IRM. Une anesthésie générale n'est pas nécessaire,** même si certains traitements peuvent être conseillés pour détendre la personne.

”

Si vous êtes pressé avec des personnes en situation de handicap, ça ne marche pas

Le temps du diagnostic peut être long mais ce temps est indispensable. Tout d'abord, les personnes avec déficience intellectuelle ont besoin qu'on leur consacre du temps : *« si vous êtes pressé avec des personnes en situation de handicap, ça ne marche pas »*. Ensuite, tous les examens doivent impérativement être réalisés. **Le fait qu'une personne avec trisomie âgée de 40 ans développe des difficultés ne doit en aucun cas suffire à considérer qu'elle est atteinte d'une maladie d'Alzheimer :** *« A 40 ans, avec une trisomie 21, le risque d'Alzheimer n'est que de 5%, c'est potentiellement 95% d'autre chose, il faut aller au bout de la démarche diagnostique, c'est de notre devoir de tout mettre en œuvre pour avoir toutes les données nécessaires au diagnostic »*. **Les examens de santé doivent donc permettre d'éliminer toutes les autres pathologies ou problèmes de santé possibles.** Certains, comme l'apnée du sommeil ou l'hypothyroïdie, par exemple, peuvent induire des troubles qui laisseraient penser, à tort, à une maladie neuroévolutive. Il est également important de rappeler qu'un **diagnostic ne peut être posé que par un médecin. Les outils de repérage des troubles, parfois utilisés par des professionnels médicosociaux, sont des indicateurs pour le médecin mais ne peuvent absolument pas suffire à poser un diagnostic.** Les bilans neuropsychologiques prennent également du temps, les patients viennent pour trois heures de tests et de questionnaires avec leur entourage. **Il est indispensable qu'ils arrivent dans les meilleures conditions :** les tests ne peuvent pas être réalisés si les personnes n'ont pas leurs lunettes ou leur appareil auditif, si elles sont accompagnées par une personne qui ne les connaît pas bien, ou si le dossier médical a été oublié.

L'équipe de l'institut consacre une grande énergie à la préparation des rendez-vous : des rappels réguliers sont faits afin de veiller à ce que les personnes viennent avec tout ce qui est nécessaire.

”

Un score reste un score, en face on a une personne

C'est à partir des résultats de l'ensemble des examens que le diagnostic est réalisé. Ce diagnostic peut être complexe et faire l'objet d'une discussion pluridisciplinaire. Deux fois par mois, une réunion de synthèse neurocognitive est organisée entre les gériatres et neuropsychologues des sites de Paris et de Nantes. Les situations complexes sont mises en discussion. Les résultats des tests peuvent parfois être difficiles à interpréter : *« les intuitions cliniques sont différentes et il faut en discuter, un score reste un score, c'est une aide au diagnostic, en face on a une personne »*. Compte tenu du risque cumulé tout au long de la vie de développer une maladie d'Alzheimer pour les personnes avec trisomie 21, l'équipe est très souvent amenée à annoncer un diagnostic, elle doit donc s'assurer de ce diagnostic : *« c'est important de l'aborder de façon pluridisciplinaire, consensuelle »*.

L'annonce du diagnostic est toujours faite par le médecin, une fois qu'il a tous les éléments en main et qu'il est sûr de son diagnostic. **L'annonce est toujours faite au patient, de façon adaptée à ses capacités de compréhension.** Le Dr Rébillat explique à la personne qu'elle a une maladie du cerveau, une maladie de la mémoire, qui se passe dans la tête. Elle insiste sur le fait que ce n'est pas la faute de la personne, qu'il y a des problèmes et que l'on sait que la personne ne le fait pas exprès.



Il arrive que des personnes la remercient pour son diagnostic : **elles sont soulagées de savoir que leurs difficultés résultent d'une maladie. L'annonce est faite également à l'entourage.** Quand les familles ne sont pas sur place car elles n'ont pas pu se déplacer, le Dr Rébillat insiste pour pouvoir leur faire l'annonce elle-même, par téléphone si besoin. Les parents sont souvent reconnaissants de ce retour et également parfois soulagés du diagnostic car il permet, même s'il est difficile, de clarifier beaucoup de choses. Lorsque les personnes vivent en établissement médicosocial, **il est recommandé d'expliquer, avec leur accord bien sûr, leurs difficultés aux autres personnes en situation de handicap vivant dans l'établissement** : elles seront également confrontées aux troubles et amenées à développer des pratiques d'aide. L'évolution probable de la maladie n'est pas annoncée tout de suite, elle est explicitée au fil de son évolution, **les proches sont accompagnés sur l'ensemble du processus.** Enfin, le Dr Rébillat attache une importance particulière à **valoriser la personne et son entourage**, à parler de choses positives, à montrer à l'entourage tout ce qu'il a déjà mis en place.

Les patients sont ensuite revus tous les trois à cinq ans dans le cadre d'un **bilan de suivi**. Toutefois, s'il y a une inquiétude à la suite de la consultation médicale annuelle, le gériatre peut demander à avancer ce bilan de suivi.

L'équipe accompagne aussi les personnes dans **l'évolution de leur parcours de vie après le diagnostic.**

Lorsque les patients ne sont pas originaires de la région Ile-de-France (ce qui est le cas d'environ 40% de la patientèle), les proches sont guidés pour **trouver un relais local** avec des professionnels de santé, des équipes mobiles gériatriques, des équipes spécialisées Alzheimer. Ce travail de relais est plus ou moins facile en fonction des départements et des ressources en présence. Lorsque c'est possible sur le plan géographique, l'équipe essaie de voir les personnes tous les six mois, sur le même modèle qu'une consultation Alzheimer en centre mémoire : **elle accompagne l'évolution de la dépendance, essaie de mettre en place des mesures de réhabilitation, de rééducation, de prévention des comorbidités, dont l'épilepsie qui est très fréquente.** Elle s'efforce de trouver des relais, de **former les aidants** (notamment à la reconnaissance des signes d'épilepsie) et de **préparer éventuellement un changement d'orientation au niveau du lieu de vie.** Elle effectue un travail important de soutien des aidants, les familles mais aussi les professionnels médicosociaux.

Le soutien aux aidants professionnels et familiaux est assuré également dans le cadre de l'activité de formation développée par l'Institut. **Des journées de formation sont régulièrement organisées à l'intention des professionnels médicosociaux mais aussi des familles.**

Les neuropsychologues proposent aussi des **formations sur l'utilisation des tests adaptés**. Outre ces journées, les professionnels de l'institut sont toujours prêts à former et informer d'autres professionnels et peuvent facilement proposer des **formations « à la carte »**, principalement en direction des professionnels de santé. **Il est en effet indispensable de sensibiliser et former les professionnels de santé à une démarche diagnostique adaptée**. Le Dr Rébillat intervient sur le vieillissement dans le cadre d'un DU (diplôme universitaire) « Déficience et handicap mental ». **Il est aussi possible que les gériâtres et neuropsychologues accueillent des professionnels de santé pendant deux jours pour les former en consultation afin qu'ils puissent ensuite développer leur propre consultation.**

”

Il y a beaucoup d'initiatives dans différents pays qui ne sont pas connues, il faut pouvoir les identifier pour travailler ensemble

Enfin, l'Institut développe un axe important d'activité de **recherche**. Il vient d'être reconnu centre de compétences dans le cadre de la filière DéfiScience, qui a pour objet de fédérer et partager les ressources et expertises dans le domaine des maladies rares du neurodéveloppement. Le Dr Rébillat participe à un groupe de travail sur les transitions de l'âge adulte à la vieillesse dans le cadre du plan « maladies rares ». Elle participe également à deux projets de recherche importants : TRIAL 21 et HORIZON 21. Le projet **TRIAL 21** s'appuie sur le suivi, sur quatre ans, d'une cohorte de 150 patients porteurs de trisomie 21 et âgés d'au moins 35 ans. Il a pour objectifs d'identifier les facteurs prédictifs influençant l'âge d'apparition de la maladie d'Alzheimer, de suivre les fonctions cognitives, d'identifier les marqueurs de maladie d'Alzheimer et d'évaluer la tolérance des patients aux examens médicaux. **HORIZON 21** est un consortium européen pour le développement d'essais cliniques dans la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec trisomie 21. **La participation à des projets de recherche internationaux est primordiale : elle permet de mettre en commun les expériences, de mutualiser les outils :** « *il y a beaucoup d'initiatives dans différents pays qui ne sont pas connues, il faut pouvoir les identifier pour travailler ensemble* ».

L'équipe du Dr Rébillat a ainsi développé une consultation qui permet de **diagnostiquer, de façon adaptée et validée scientifiquement, une maladie neuroévolutive chez les personnes avec déficience intellectuelle**. L'Institut étant spécialisé sur les déficiences intellectuelles d'origine génétique, la majorité des personnes suivies présente une trisomie 21. L'équipe ne refuse toutefois jamais d'évaluer une personne qui a une déficience d'une autre origine, sachant **la difficulté pour ces personnes à trouver une réponse adaptée**. Compte-tenu de la prévalence de maladie d'Alzheimer chez les personnes avec trisomie, il s'agit de la principale pathologie diagnostiquée. La démarche diagnostique reste toutefois parfaitement adaptée au dépistage d'autres maladies neuroévolutives (maladie de Parkinson, démence fronto temporale, etc.). L'équipe déploie une grande énergie à **prioriser les demandes de consultation**. Le Dr Rébillat a actuellement une liste d'attente d'un an. Elle arrive toutefois à réduire la durée d'attente pour les personnes qui sont en grande difficulté et ont un vrai besoin de diagnostic : « *il y a un travail de Tetris à faire pour intercaler les situations urgentes, ça nous demande pas mal d'efforts mais on arrive encore à le faire* ».

Les personnes avec déficience intellectuelle vivent désormais plus longtemps. Elles arrivent à des âges auxquels elles peuvent développer des maladies neuroévolutives. Les situations de personnes en situation de handicap atteintes de telles pathologies sont de plus en plus nombreuses. **La consultation vieillissement développée par l'Institut Lejeune nous prouve que des démarches diagnostiques adaptées et validées existent. Il reste, aujourd'hui, à mobiliser ces ressources pour développer les lieux de consultation sur l'ensemble du territoire national.**



Plus d'informations sur le site de l'Institut Lejeune : <https://www.institutlejeune.org/soigner/la-consultation-vieillessement.html>

Téléchargez le guide *Bien vieillir avec une trisomie 21* sur https://www.institutlejeune.org/wp-content/uploads/2021/07/guide-bien_vieillir_avec_une_trisomie21.pdf