

Pose et annonce du diagnostic des maladies neurologiques



CAS CLINIQUE DÉMENCE RARE

DR C. ROUE-JAGOT

SERVICE DE NEUROLOGIE DE LA MÉMOIRE ET DU LANGAGE
(PR MARIE SARAZIN)

GHU PARIS PSYCHIATRIE & NEUROSCIENCES
HÔPITAL SAINTE ANNE, PARIS

Pose et annonce du diagnostic des maladies neurologiques



Patiente de 49 ans



- ATCD Médicaux : RAS
- ATCD Familiaux :
 - troubles cognitifs chez son arrière-grand-mère maternelle vers l'âge de 75 ans.
 - Elle est la seconde d'une fratrie de trois enfants, ses deux frères sont âgés de 40 ans et 52 ans.
 - Sa mère, âgée de 72 ans, ne présente pas de troubles cognitifs, son père est âgé de 70 ans.
- Mode de vie :
 - Célibataire, une fille de 6 ans, un fils décédé à l'âge de 4 ans d'une lymphohistiocytose.
 - juriste
 - Vit en appartement



Quelle plainte ?



- « Il suffisait que ma fille me parle, et je ne savais plus ou j'en étais »
- « ce côté d'être à côté de la plaque, dans la seconde, j'ai déjà oublié »
- « Je dis « pas maintenant », il suffit qu'on me parle de quelques chose et je perds le fil »
- « J'appelais mon petit frère tout le temps, je ne trouve pas tel truc, je ne trouve pas tel truc.... »

Quelle plainte ?



- « Il suffisait que ma fille me parle, et je ne savais plus ou j'en étais »
- « ce côté d'être à côté de la plaque, dans la seconde, j'ai déjà oublié »
- « Je dis « pas maintenant », il suffit qu'on me parle de quelconque chose et je perds le fil »
- « J'appelais mon petit frère tout le temps, je ne trouve pas tel truc, je ne trouve pas tel truc.... »

PLAINTES MÉMOIRE IMMÉDIATE

Quelle plainte ?



- « Il suffisait que ma fille me parle, et je ne savais plus ou j'en étais »
- « ce côté d'être à côté de la plaque, dans la seconde, j'ai déjà oublié »
- « Je dis « pas maintenant », il suffit qu'on me parle de quelques chose et je perds le fil »
- « J'appelais mon petit frère tout le temps, je ne trouve pas tel truc, je ne trouve pas tel truc.... »
- « Je n'étais pas dans mon environnement et du coup le robinet qui était chez mes parents, je ne le voyais pas »
- « Il a fallu que je mette en place quelques chose qui me permette de me souvenir quel était mon verre »
- « Je me suis brulée les deux mains, tout ça pour des problèmes visuels »
- « Je suis allée chez l'ophtalmo en Guyane, je n'arrêtais pas de dire, j'ai du mal à voir »

Quelle plainte ?



- « Il suffisait que ma fille me parle, et je ne savais plus ou j'en étais »
- « ce côté d'être à côté de la plaque, dans la seconde, j'ai déjà oublié »
- « Je dis « pas maintenant », il suffit qu'on me parle de quelques chose et je perds le fil »
- « J'appelais mon petit frère tout le temps, je ne trouve pas tel truc, je ne trouve pas tel truc.... »

- « Je n'étais pas dans mon environnement et du coup le robinet qui était chez mes parents, je ne le voyais pas »

- « Il a fallu que je mette en place quelques chose qui me permette de me souvenir quel était mon verre »

PLAINTES VISUELLES

- « Je me suis brûlée les deux mains, tout ça pour des problèmes visuels »

- « Je suis allée chez l'ophtalmo en Guyane, je n'arrêtais pas de dire, j'ai du mal à voir »



Quelle plainte ?



- « Il suffisait que ma fille me parle, et je ne savais plus ou j'en étais »
- « ce côté d'être à côté de la plaque, dans la seconde, j'ai déjà oublié »
- « Je dis « pas maintenant », il suffit qu'on me parle de quelques chose et je perds le fil »
- « J'appelais mon petit frère tout le temps, je ne trouve pas tel truc, je ne trouve pas tel truc.... »
- « Je n'étais pas dans mon environnement et du coup le robinet qui était chez mes parents, je ne le voyais pas »
- « Il a fallu que je mette en place quelques chose qui me permette de me souvenir quel était mon verre »
- « Je me suis brûlée les deux mains, tout ça pour des problèmes visuels »
- « Je suis allée chez l'ophtalmo en Guyane, je n'arrêtais pas de dire, j'ai du mal à voir »

Quelle plainte ?



Plainte visuelle et mémoire de travail

**Apraxie visuo-constructive
+ simultagnosie
+ Apraxie gestuelle
+ Déficit de la mémoire de travail**

• « Il suffisait

• « ce côté d'

• « Je dis « p
perds le fil »

• « J'appelais
trouve pas t

• « Je n'étais
mes parents

• « Il a fallu q
souvenir qu

• « Je me suis

• « Je suis allée chez l'ophtalmologue en Guyane, je n'arrêtais pas de dire, j'ai du mal à voir »

is »

lié »

chose et je

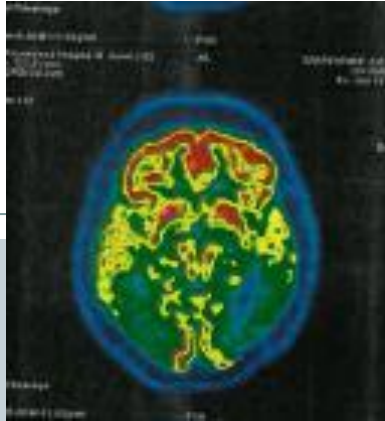
ac, je ne

qui était chez

e de me

visuels »

j'ai du mal

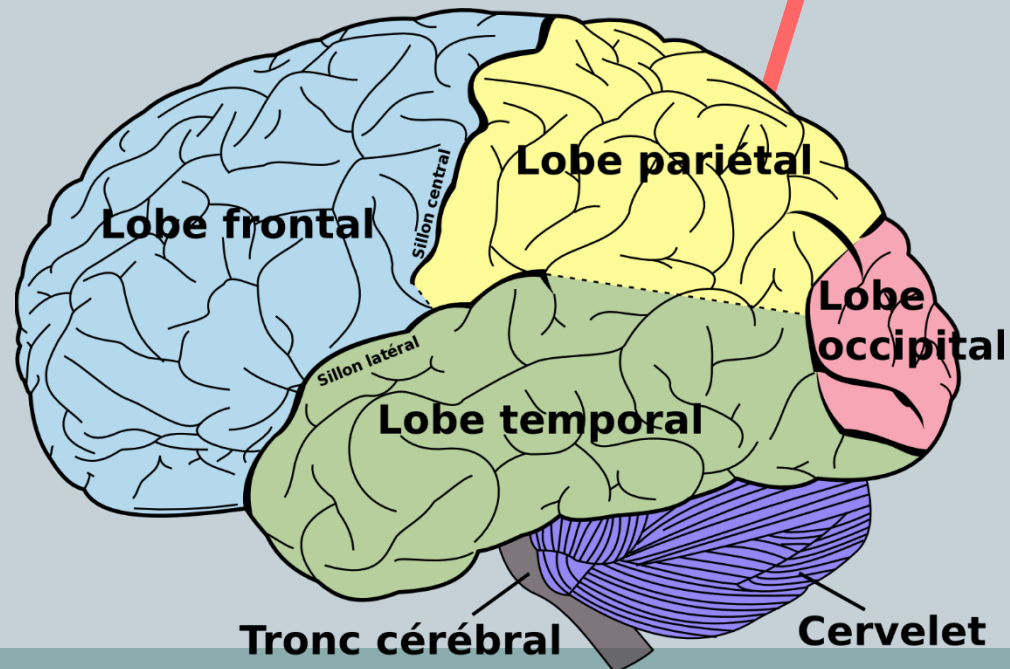


Sd pariétal Droit

Troubles neurovisuels

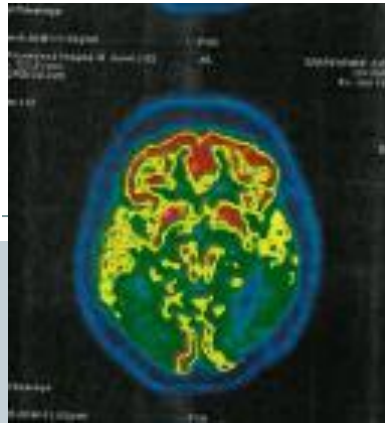
++++

- Troubles visuo-spatiaux
- Troubles de la MDT spatiale



Sd pariétal Gauche

- Troubles de la MDT auditivo-verbale
- Troubles praxiques
 - Apraxie visuo-constructive
 - Apraxie idéo-motrice
- Troubles du calcul dans le cadre d'un syndrome de Gerstmann
- Troubles du langage (aphasie logopénique)

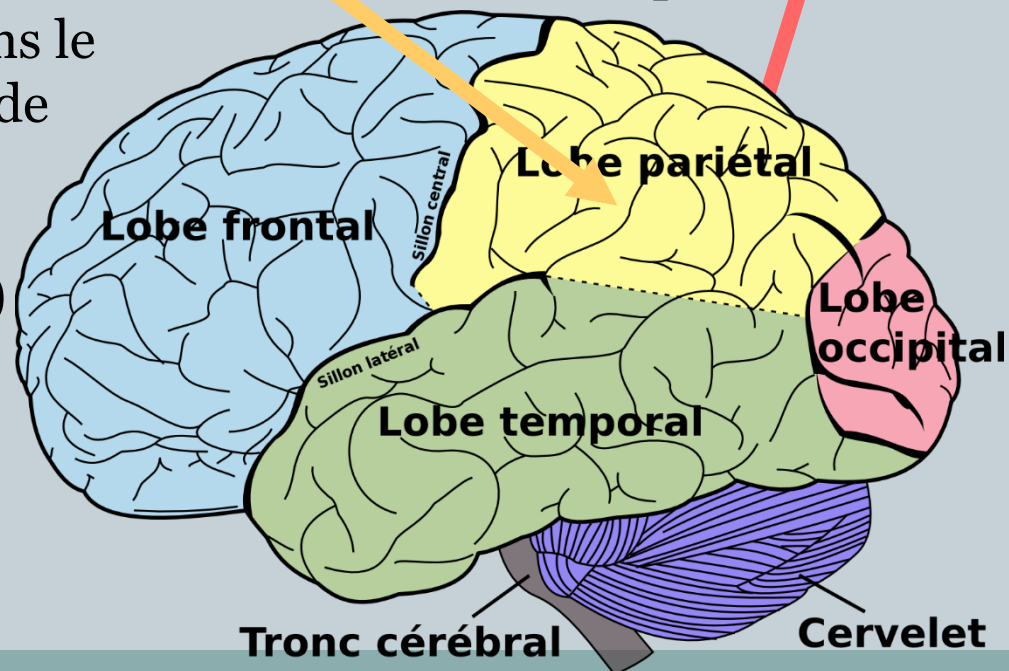


Sd pariétal Droit

Troubles neurovisuels

++++

- Troubles visuo-spatiaux
- Troubles de la MDT spatiale

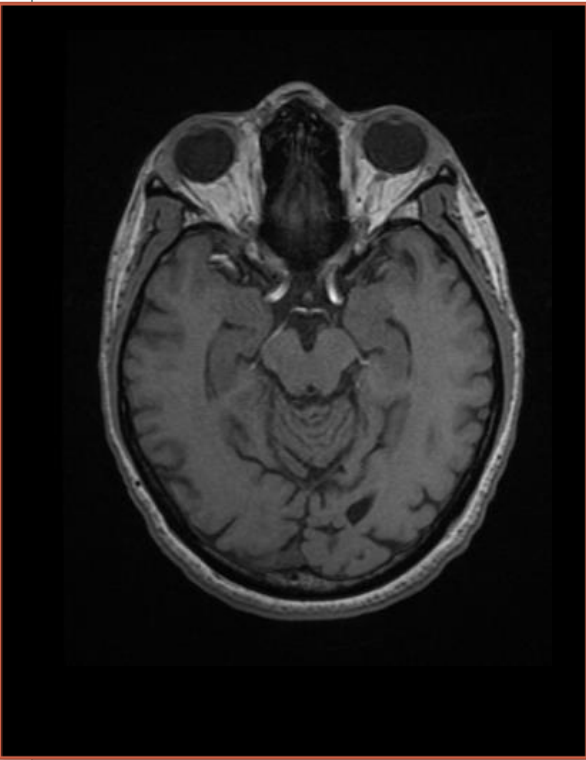


Comment arriver au diagnostic?



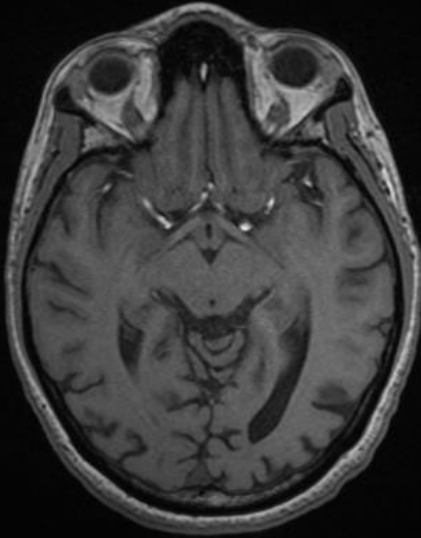
- 1/ Confirmer la topographie du déficit

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



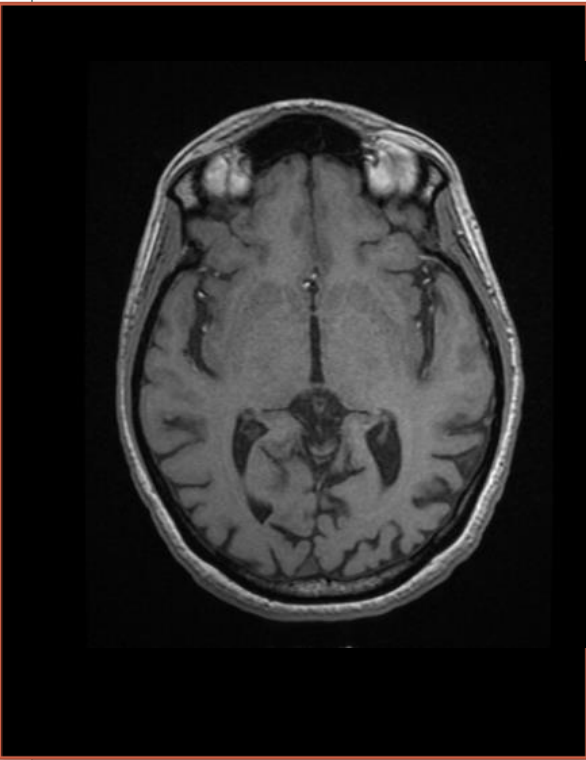
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



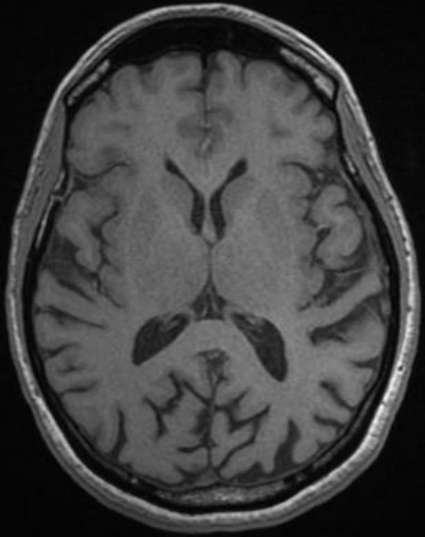
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



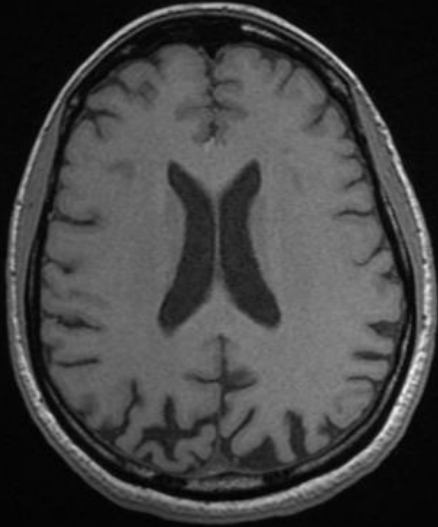
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



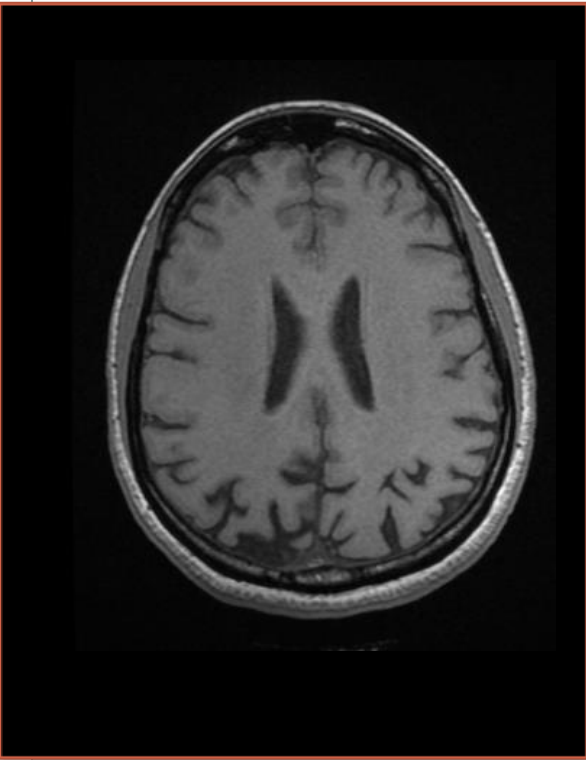
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



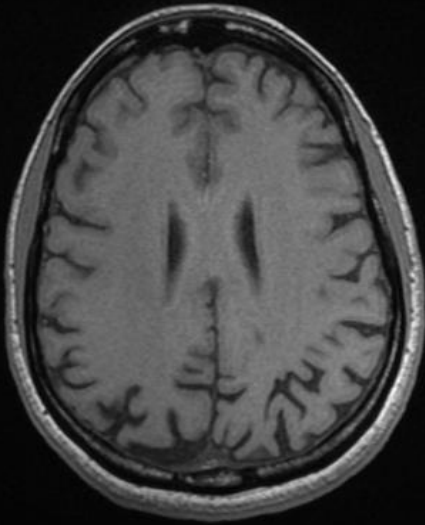
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



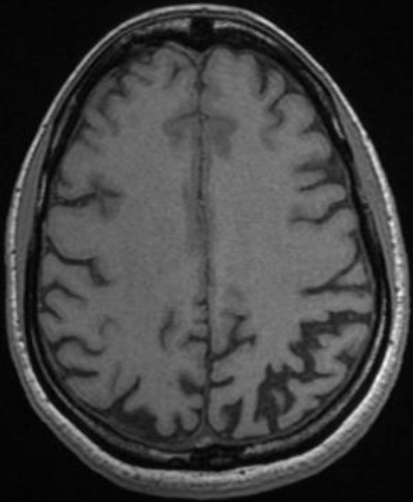
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



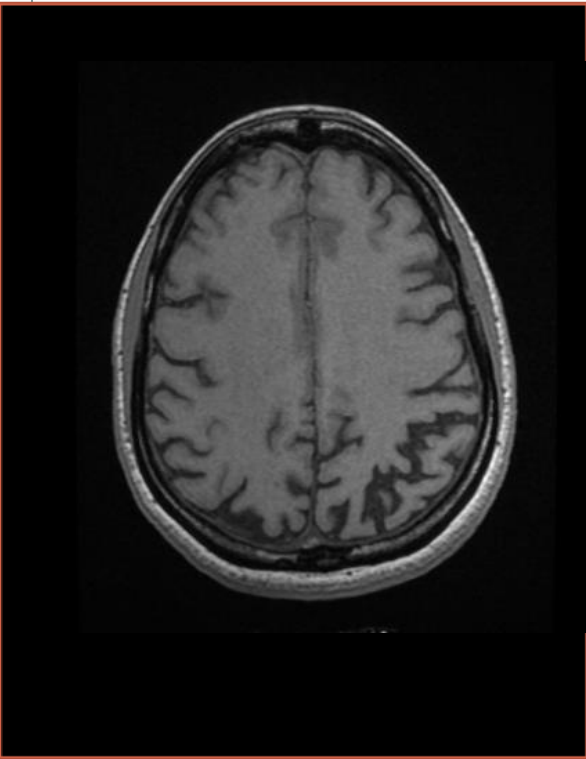
Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle

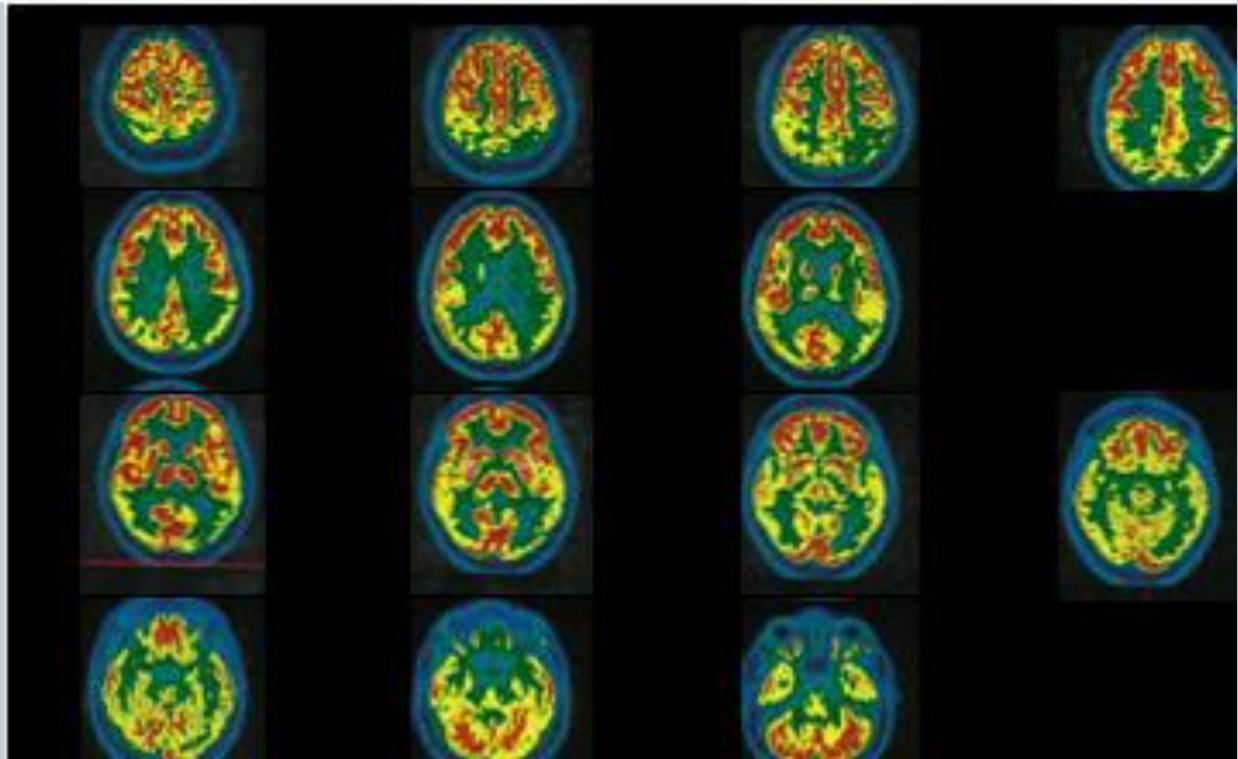


Atrophie bipariétale

Concordance clinique/ topographie lésionnelle



Atrophie bipariétale



Hypométabolisme bipariétal

Comment arriver au diagnostic?



- 1/ Confirmer la topographie du déficit
- 2/ Identifier l'étiologie sous jacente
Diagnostic biologique

Biomarqueurs du LCR: MA

$A\beta_{42}$ = 508 ng/mL (abaissé)

Tau = 497 ng/mL (augmenté)

P-Tau = 67 ng/mL (augmenté)

$A\beta_{42}$ / P-Tau = 7,58 (> 8,1)

$A\beta_{42}$ / Tau = 1,02 (>1,27)

$A\beta_{42}/ A\beta_{40}$ = 17 (N<14)

Cas particulier de la MA du sujet jeune

1. Age < 65 ans

Cas particulier de la MA du sujet jeune

1. Age < 65 ans
2. La fréquence des phénotypes **atypiques** = car non amnésique
 - un syndrome bipariétal (le plus fréquent)
 - un dysfonctionnement langagier
 - un dysfonctionnement visuo-spatial et visuo-perceptif

Cas particulier de la MA du sujet jeune

1. Age < 65 ans
2. La fréquence des phénotypes **atypiques** = car non amnésique
 - un syndrome bipariétal (le plus fréquent)
 - un dysfonctionnement langagier
 - un dysfonctionnement visuo-spatial et visuo-perceptif
3. La rapidité du déclin cognitif et fonctionnel

Cas particulier de la MA du sujet jeune

1. Age < 65 ans
2. La fréquence des phénotypes **atypiques** = car non amnésique
 - un syndrome bipariétal (le plus fréquent)
 - un dysfonctionnement langagier
 - un dysfonctionnement visuo-spatial et visuo-perceptif
3. La rapidité du déclin cognitif et fonctionnel
4. La plainte non cognitive= **Le Burn-out**

RESEARCH

Open Access

Characterization of the initial complaint and care pathways prior to diagnosis in very young sporadic Alzheimer's disease



Pauline Olivieri^{1,2,3*†} , Lorraine Hamelin^{1,2,3†}, Julien Lagarde^{1,2,3}, Valérie Hahn¹, Elodie Guichart-Gomez¹, Carole Roué-Jagot¹ and Marie Sarazin^{1,2,3}

Plainte initiale	MAJ (<65 ans)	MA (>65 ans)
Burn-out	32%	0%
Plainte mnésique	38%	87%
Langage	17%	13%
Plainte comportementale	7%	
Plainte visuelle	6%	

Cas particulier de la MA du sujet jeune

	MAJ (<65 ans)	MA classique
Évolution	Rapide	Lente
Mémoire épisodique	Mieux préservée	Sévèrement atteinte
Mémoire de travail	Sévèrement atteinte	Mieux préservée
Fonctions instrumentales: Langage, gestes	Précocement atteintes	Atteintes secondairement
Anosognosie	Peu marquée, forte anxiété	Sévère

Pose et annonce du diagnostic des maladies neurologiques



Étape essentielle



- Chaque annonce est préparée et spécifique au patient :
 - Stade de sa maladie au moment du diagnostic
 - Situation du patient
 - Sa connaissance de la pathologie
- Maladie chronique, évolutive :
 - Accompagnement+++
 - ✦ Médical: alliance thérapeutique qui va découler de ce temps d'annonce, adhésion au projet de rééducation
 - ✦ Familial: dynamique des aidants dans le projet de soin
 - La bonne compréhension des symptômes et de la pathologie

QUAND ?



- Dans quelle situation et à quel moment ?

QUAND?



- Dans toutes les situations: quelle que soit l'évolution de la maladie et la sévérité
- Lorsque le bilan diagnostique aboutit à une certitude diagnostique
- Au plus tôt quand la relation de confiance est établie avec le patient
- Utilité de l'annonce →
pour faciliter ensuite la prise en charge

QUAND ?

Le processus d'annonce – pas à pas

Symptômes

1° consultation

BNP

1° HDJ

PL

2° HDJ

Consultation
ANNONCE
DIAGNOSTIQUE

Orthophonie

ESA

HDJ thérapeutique

Association patients
CLIC

Accueil de jour

HDJ
pluridisciplinaire
et post-annonce

À QUI ?



- au malade d'abord
- aux aidants à qui il souhaite que l'on donne l'information, après que le diagnostic lui a été donné au préalable.

Cas délicat.... La famille s'oppose



Cas délicat.... La famille s'oppose

- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation

MAIS

Cas délicat.... La famille s'oppose

- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation



- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin

MAIS

Cas délicat.... La famille s'oppose

- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation
- Par souci de protéger le patient



- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin

MAIS

Cas délicat.... La famille s'oppose

- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation
- Par souci de protéger le patient



- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin
- Angoisse du non-dit

MAIS

Cas délicat.... La famille s'oppose



- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation
- Par souci de protéger le patient
- Par crainte de sa réaction

MAIS

- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin
- Angoisse du non-dit

Cas délicat.... La famille s'oppose

- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation
- Par souci de protéger le patient
- Par crainte de sa réaction

MAIS

- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin
- Angoisse du non-dit
- La connaissance de sa pathologie ne peut se faire que par cette annonce, et pas de façon fortuite (à la lecture de la notice du médicament, au décours d'une conversation), sous peine de perdre sa confiance

Cas délicat.... La famille s'oppose



- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation
- Par souci de protéger le patient
- Par crainte de sa réaction
- Du fait de difficultés de compréhension

MAIS

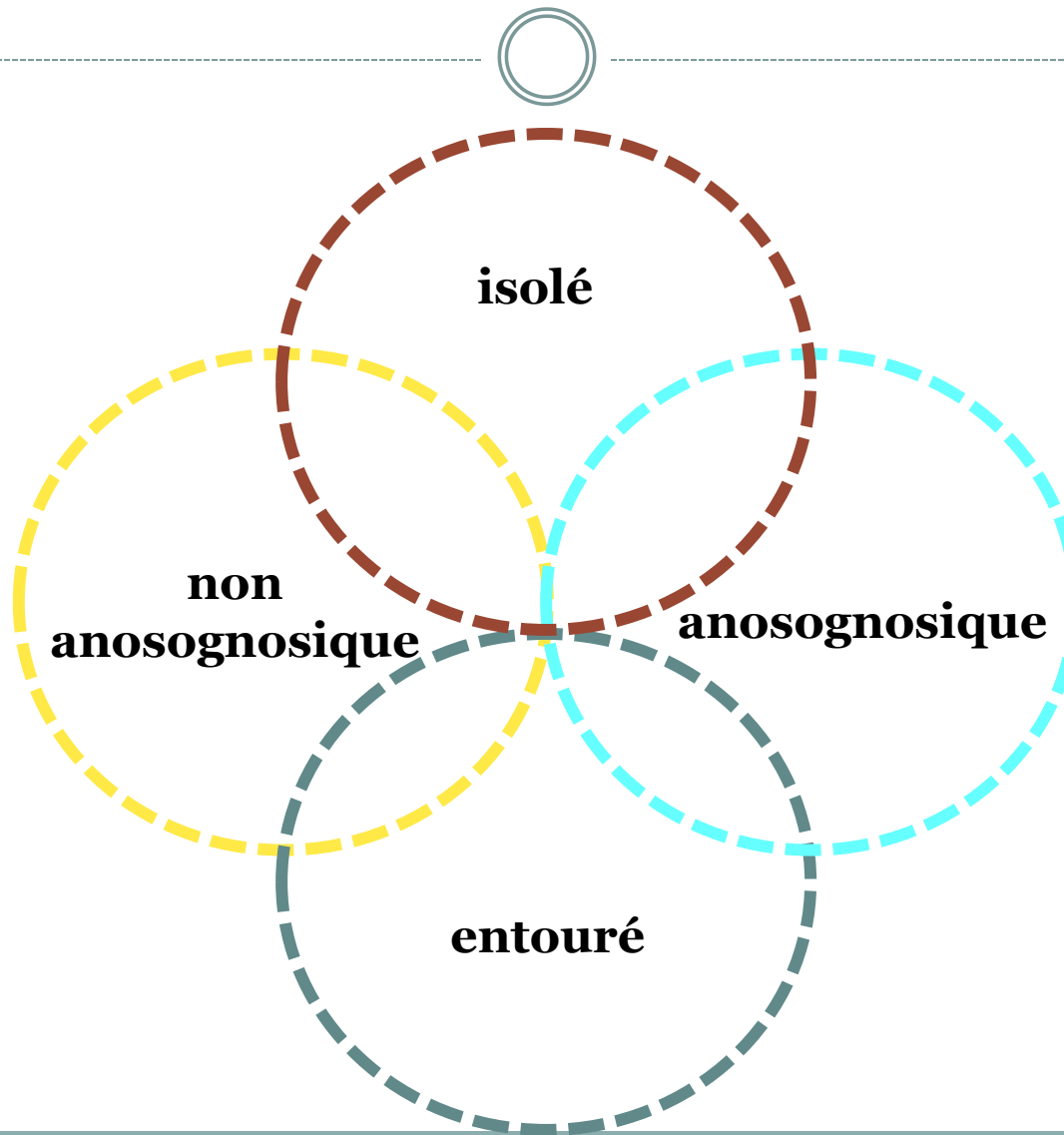
- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin
- Angoisse du non-dit
- La connaissance de sa pathologie ne peut se faire que par cette annonce, et pas de façon fortuite (à la lecture de la notice du médicament, au décours d'une conversation), sous peine de perdre sa confiance

Cas délicat.... La famille s'oppose



- Parce qu'elle est à l'origine de la consultation
- Par souci de protéger le patient
- Par crainte de sa réaction
- Du fait de difficultés de compréhension
- Resituer le patient au centre de la prise en charge et du projet de soin
- Angoisse du non-dit
- La connaissance de sa pathologie ne peut se faire que par cette annonce, et de façon fortuite (à la lecture de la notice du médicament, au décours d'une conversation), sous peine de perdre sa confiance
- Impossibilité d'adhérer à un projet de soin si celui-ci n'est pas intégré par le patient, s'il n'est pas compris

COMMENT ? Impact différent selon la situation



COMMENT ?



- Par le neurologue qui a initié le bilan
 - Avec une certitude diagnostique
 - Avec l'empathie et la bonne distance nécessaire à établir une relation de confiance

COMMENT ?



- Par le neurologue qui a initié le bilan
 - Avec une certitude diagnostique
 - Avec l'empathie et la bonne distance nécessaire à établir une relation de confiance
- En demandant au patient ce qu'il a compris du bilan jusqu'à réalisé et/ou des hypothèses diagnostiques avancées.
 - **« Qu'avez-vous compris des examens faits jusqu'à là? »**
 - Certains patients et/ou aidants ont déjà envisagé le diagnostic de maladie d'Alzheimer avant qu'il ne soit posé... d'autres pas
 - En explorant les représentations sociales et croyances du patient face à la maladie

COMMENT ?



- Par le neurologue qui a initié le bilan
 - Avec une certitude diagnostique
 - Avec l'empathie et la bonne distance nécessaire à établir une relation de confiance
- En demandant au patient ce qu'il a compris du bilan jusque là réalisé et/ou des hypothèses diagnostiques avancées.
 - « **Qu'avez-vous compris des examens faits jusque là? »**
 - Certains patients et/ou aidants ont déjà envisagé le diagnostic de maladie d'Alzheimer avant qu'il ne soit posé... d'autres pas
 - En explorant les représentations sociales et croyances du patient face à la maladie
- En surveillant la réaction du patient :
 - Dépister un syndrome dépressif ou anxieux sous-jacent (d'où la nécessité de traiter en amont)

Progressivement, en repartant du début



Symptôme inaugural

- Motif de sa consultation, et motivation de sa démarche en vue d'identifier le mécanisme de ce(s) symptôme(s)

Evaluation clinique

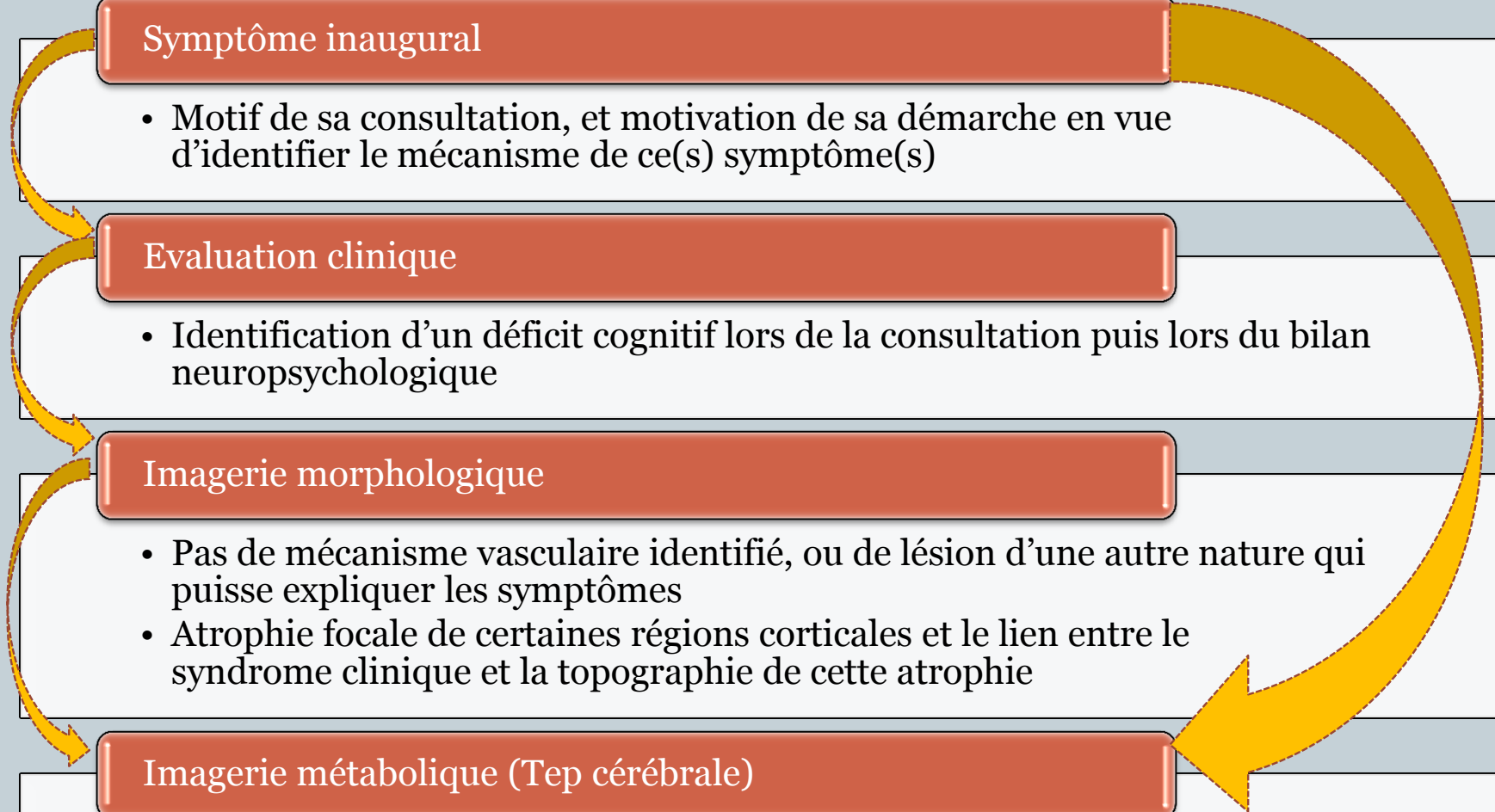
- Identification d'un déficit cognitif lors de la consultation puis lors du bilan neuropsychologique

Imagerie morphologique

- Pas de mécanisme vasculaire identifié, ou de lésion d'une autre nature qui puisse expliquer les symptômes
- Atrophie focale de certaines régions corticales et le lien entre le syndrome clinique et la topographie de cette atrophie

Imagerie métabolique (Tep cérébrale)

- Congruence entre le profil clinique et le pattern d'hypométabolisme en TEP



Pour aboutir à un mécanisme biologique, puis au diagnostic



Biomarqueurs du LCR

- Mécanisme biologique sous jacent, se basant sur l'interprétation de marqueurs protéiques

Diagnostic et
pathologie retenus



Les questions classiques.....



- Héréditaire ?

Les questions classiques.....



- Héritaire ?
- Facteurs pronostiques ?

Les questions classiques.....



- Héritaire ?
- Facteurs pronostiques ?
- À quoi s'attendre ?

COMMENT ?



- Expliquer +++

COMMENT ?



- Expliquer +++
- Attention au vocabulaire utilisé (certains termes à bannir)

COMMENT ?



- Expliquer +++
- Attention au vocabulaire utilisé (certains termes à bannir)
- Ne pas laisser le patient seul avec ses questions

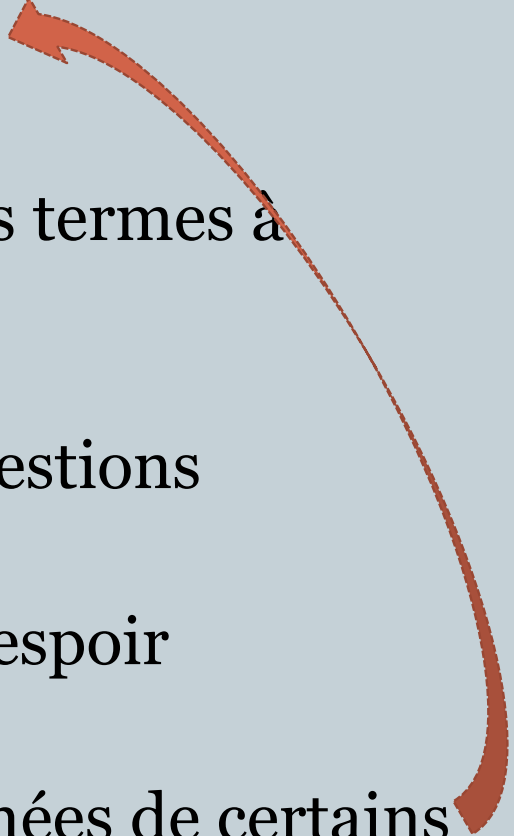
COMMENT ?



- Expliquer +++
- Attention au vocabulaire utilisé (certains termes à bannir)
- Ne pas laisser le patient seul avec ses questions
- Ne dire que ce qui est vrai, ne pas ôter l'espoir

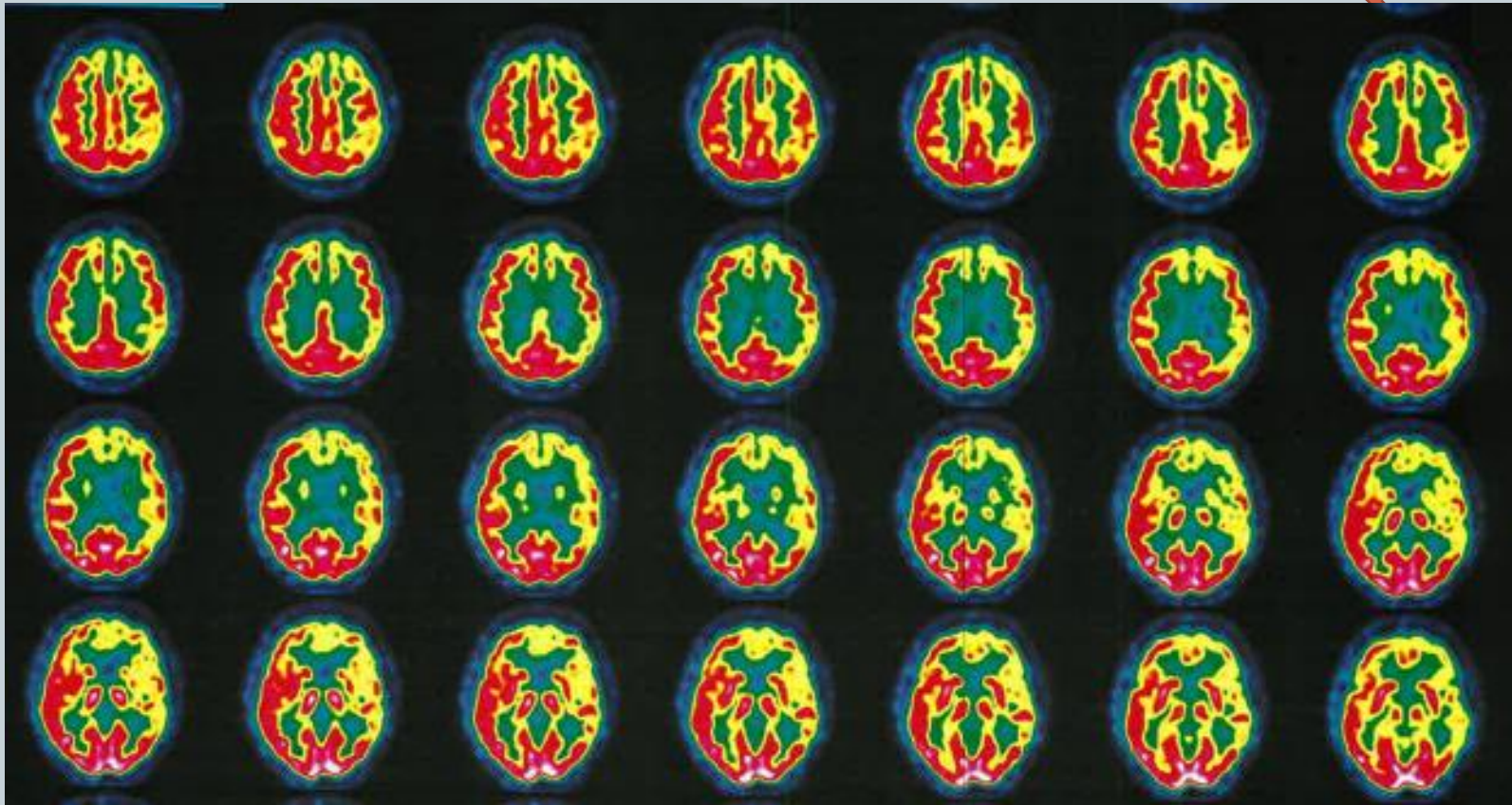
COMMENT ?



- Expliquer +++
 - Attention au vocabulaire utilisé (certains termes à bannir)
 - Ne pas laisser le patient seul avec ses questions
 - Ne dire que ce qui est vrai, ne pas ôter l'espoir
 - S'appuyer (si cela a du sens) sur les données de certains examens
- 

COMMENT ?

- Expliquer et montrer



COMMENT ?

Le courrier de la consultation d'annonce



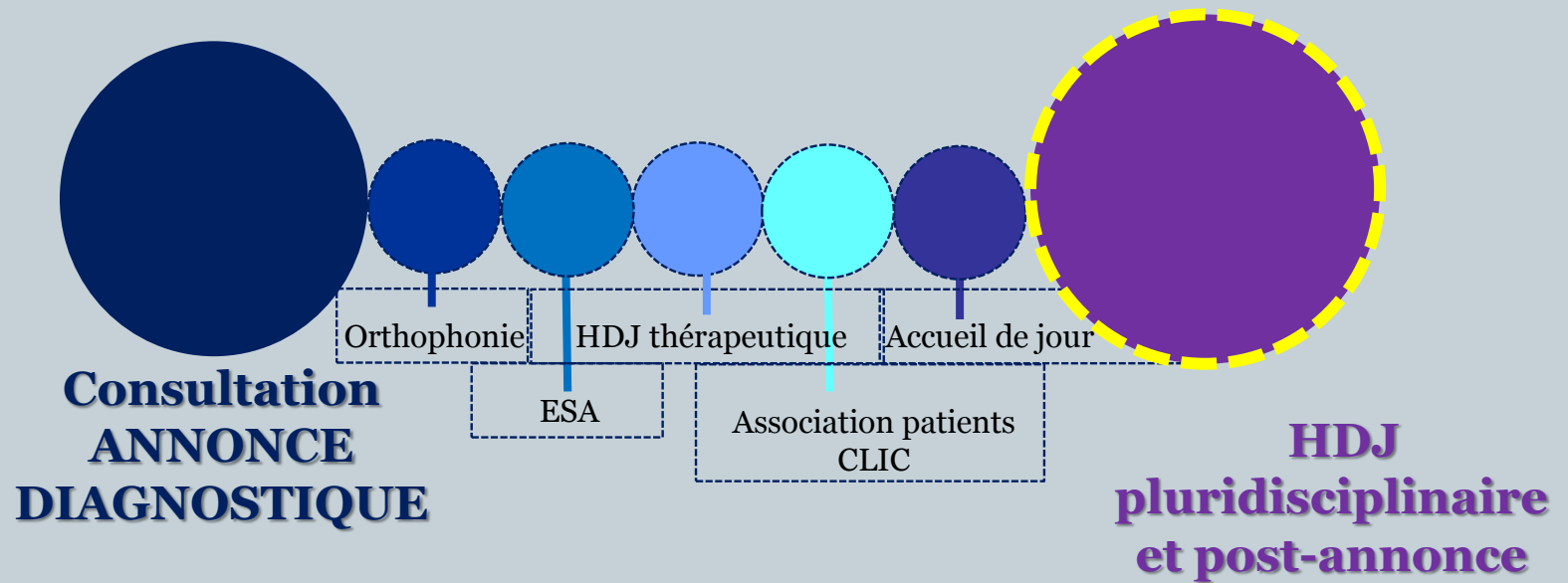
- Pour le patient et les correspondants
- Relation de confiance et transparente patient/médecin

LE PROJET DE SOIN



- La rééducation et la stimulation cognitive
- Le traitement médicamenteux
- Prévenir les besoins du patient au domicile, pour compenser sa perte d'autonomie
- Prévenir l'épuisement de l'aidant
- Faciliter les démarches sociales

ET APRÈS ?



Le projet de soin médico-social



- HDJ pluridisciplinaire post-annonce
- HDJ pluridisciplinaire de suivi
- Stimulation cognitive et la rééducation
 - Orthophonie
 - 12 à 15 séances de l'ESA à domicile (ergothérapeute ou psychomotricienne)
 - Prise en charge en HDJ thérapeutique de rééducation
 - Prise en charge en accueil de jour
- Aides au domicile
 - Dossier APA, MDPH (selon l'âge)-aides à domicile
 - IDE à domicile – SSIAD
- Le traitement médicamenteux