



Maladies neurologiques dégénératives et traumatiques :
mieux connaître pour mieux prendre en charge



Jeudi 14 décembre 2017, Paris

LA FORME JEUNE DE LA MALADIE D'ALZHEIMER: QUELLES SPÉCIFICITÉS?

Dr Agnès Michon

CNR MAJ Paris

Hôpital de la Salpêtrière



Spécificités de la MAJ

- **Définie** par l'apparition des troubles avant 65 ans (5,5%des cas)
- **Rare** avant 60 ans (~ 8000 < 60 ans, ~20 000 <65 ans)
- **Formes familiales autosomiques dominantes** liées à des mutation sur les gènes APP, PSEN1 PSEN2: très rares
- **Atypique** dans sa présentation (23% ont un diagnostic psychiatrique)
- **Retard** au diagnostic
- **Rapidité** d'évolution /survie plus longue
- **Répercussions** importantes

Un diagnostic plus difficile

- Un **retard** au diagnostic plus important
+ 2 ans (comparativement aux > de 65 ans)
avec un délai de 5 ans après les premiers signes
- Un diagnostic plus **complexe**
 - **Atypies** de la présentation
 - **Formes comportementales** : pseudo-psychiatriques
 - **Dépression** fréquente
 - **Conscience** des troubles

Présentation atypique plus fréquente

Forme typique Amnésique

altération de l'apprentissage
et du rappel
d'informations nouvelles

Sujet âgé
> 60 ans

Forme atypique Non-Amnésique

Aphasique
Visuo-spatiale
Exécutive/comportementale

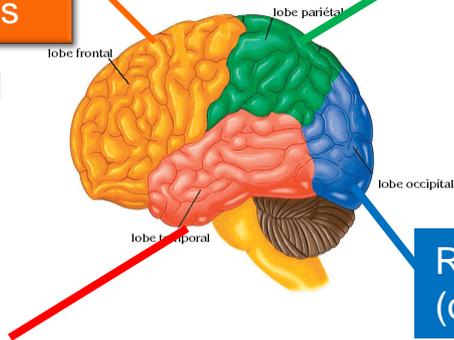
Sujet jeune
< 60 ans

Cohorte multicentrique COMAJ
Recherche en imagerie métabolique et fonctionnelle, sur les
marqueurs biologiques, la génétique

des symptômes qui suivent la topographie des lésions

Raisonnement,
capacités
d'adaptation aux
changements,
comportements

Variant frontal
de la MA



Attention, calcul, repérage
dans l'espace, praxies

Formes postérieures:
ACP: neurovisuelle
Apraxie progressive
Aphasie progressive logopénique

Reconnaissance visuelle
(objets, visages, couleurs)

Cx Temporal externe :
Connaissances sémantiques (langage,
culture, visages/lieux célèbres)
Cx Temporal interne : mémoire
épisode

Forme amnésique

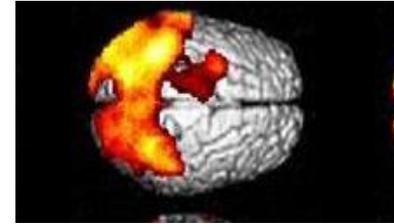


Vulnérabilité de certaines voies de
connexion
D'où la diffusion de l'atteinte
avec des répercussions sur le plan
cognitif et comportemental

*Une atteinte touchant préférentiellement d'autres fonctions que la mémoire
dans les formes jeunes*

Cas clinique 1: Mr P

Atrophie Corticale postérieure (bipariétale)

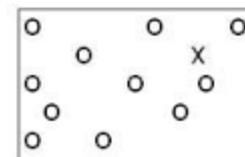
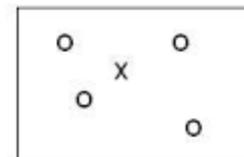
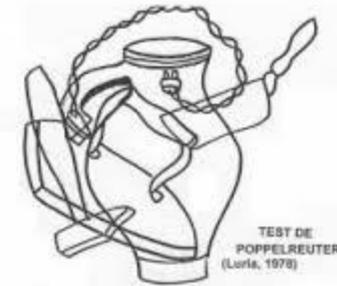
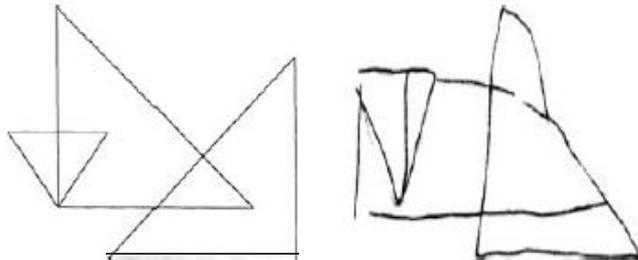


H. 60 ans

depuis l'âge de 57 ans, difficultés à lire, s'orienter dans un aéroport, taper sur un clavier, à calculer.

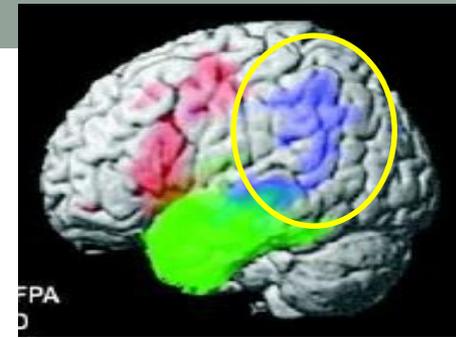
Pas de plainte mnésique.

Autonome



Cas clinique 2: Mme A

Aphasie Primaire Progressive



Examen du langage

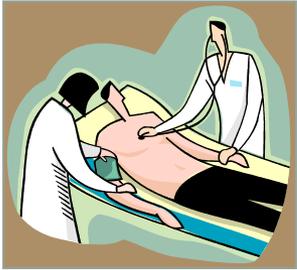
- discours hésitant
- pauses fréquentes liées à un manque du mot au premier plan (le « sur le bout de la langue » (« *ce matin, je suis venue au... à , avec mon fils, pour venir à ... pour vous voir quoi* »))
- paraphrasies phonémiques (lion » -> « lon », « tambour » -> « trambour » « parapluie » -> « rapapluie » , hélicoptère -> hérélicotère).
- Perte du fil du discours
- Troubles de la répétition de phrases (effet de longueur/ **Mémoire de travail**)
- Compréhension préservée

Examen des autres fonctions cognitives

- Troubles de la mémoire de travail
- Troubles du calcul
- Troubles de la mémoire épisodique plus tardifs

Examen physique

Signes neurologiques associés
Épilepsie, myoclonies, sd pyramidal,
Sd extrapyramidal, cérébelleux



Histoire des troubles



Bilan Bio plus exhaustif
(immunologique, métabolique,
tumoral, inflammatoire, CJ)
DG ≠ maladies métaboliques



Éléments du diagnostic



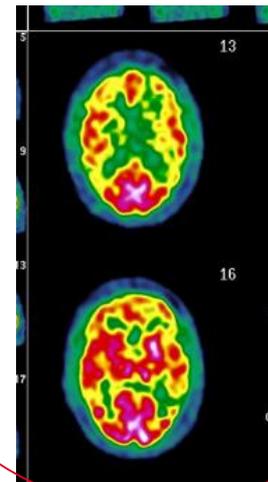
Importance de l'atteinte
instrumentale (langage, praxies,
fonctions visuo-spatiales) et
des troubles de la mémoire de
travail

Difficultés de mémoire plus
souvent au second plan



↳ Volume de l'hippocampe
Atrophie pariétale (jeune)
Angiopathie amyloïde

Systematique pour tous les sujets
jeunes



Diagnostic génétique

Orienter vers une consultation de neurogénétique si:

- Âge de début avant 50 ans
- Au moins 2 apparentés du 1^{er} degré (frère/sœur/père/mère) présentent /ont présenté une MA ayant débuté avant 65 ans

www.alzheimer-génétique.fr

Vers une prise en charge réhabilitative ciblée

- Selon le profil individuel
 - Des fonctions visuo-spatiales
 - Des troubles du langage (accès lexico-semantic)
 - Des troubles attentionnels et de mémoire de travail
 - Des processus mnésiques
 - Des fonctions exécutives
- Appui des nouvelles technologies
- Expertises croisées

Répercussions familiales et socio-professionnelles

- **La vie de couple**
- **Enfants jeunes**: répercussion sur leur scolarité. Difficulté pour les foyers monoparentaux
- **Parents âgés** (parfois seuls aidants)
- **Question de l'hérédité** (formes génétiques).
- **Répercussions financières et professionnelles**:
harcèlement, changement de poste, licenciement, démission, faillite, dettes conjoint au chômage/en recherche d'emploi/réduction d'activité
perspective du placement.

**Accompagnement psychologique et social, médecine du travail
MDPH/APA, CLIC/MAIA/ESA, AJ/Plateformes de répit/UCC/EHPAD
ETP, formation des aidants, Association FA**

Répercussions sur le parcours de soin

Un parcours chaotique

étude réalisée par C. Guy coordinatrice parcours de soin (2013) IHU-ICM

- 50% patients/aidants jugent leur parcours chaotique contre 17% des > 65 ans
- Points de rupture:
 - Inadéquation : entre offre d'accompagnement et situations vécues
 - Dispositifs d'accompagnement financés et conçus pour des PA
- Difficultés rapportées:
 - de suivi ORL, Ophtalmo, dentiste, kiné...
 - de PEC aux urgences
 - Inadaptation du soutien psychologique à l'extérieur (centré sur les aidants insuffisamment sur les patients)
- Plus en demande d'anticipation

Des patients beaucoup plus impliqués

- Dans leur prise en soin: groupes ETP, de parole...
- Dans leur combat contre la maladie: stigmatisation sociale, exclusion de la vie civique. Besoin pour les MAJ de se justifier, de prouver leur maladie auprès de leur entourage
- Pour la recherche: dons de cerveau, recherche thérapeutique et non thérapeutique. Or souvent exclus des critères d'inclusion des études.

Avec des besoins spécifiques

- D'accompagnement: maintien d'une activité professionnelle (médecin du travail/MDPH), social (protection juridique, connaissance des droits, aides financières) psychologique (couple/enfants jeunes) consultation génétique (information et accompagnement)...
- D'accès aux informations
- De loisirs adaptés
- D'activités physiques et engagées socialement
- D'hébergement et de « répit » adaptés
- De programmes de soin spécifiques (modèle plus proche du handicap que gérontologique?)
 - tenant compte des présentations atypiques
 - À visée réhabilitative plus qu'occupationnelle
 - Tenant compte des spécificités psychologiques, familiales, sociales
 - Du besoin de rester inséré dans la vie familiale et sociale

Merci de votre attention

Agnès Michon , Praticien Hospitalier
Institut de la Mémoire et de la Maladie d'Alzheimer
Département de Neurologie
Hôpital de la Salpêtrière, Paris 13è

agnes.michon@aphp.fr