



Polyhandicap : un diagnostic et des spécificités

Dr Julian DELANNE
Médecin généticien CHU Dijon
Coordonnateur centre DEFI-Bourgogne



Définition



- **Dysfonctionnement cérébral précoce** ou survenu au cours du développement
- Entraînant de graves perturbations à expressions **multiples et évolutives**
 - motrice
 - perceptive
 - cognitive
 - relationnelles avec l'environnement physique et humain
- une situation **d'extrême vulnérabilité**
 - physique
 - psychique
 - sociale
- +/- associé à signes de TSA



Définition

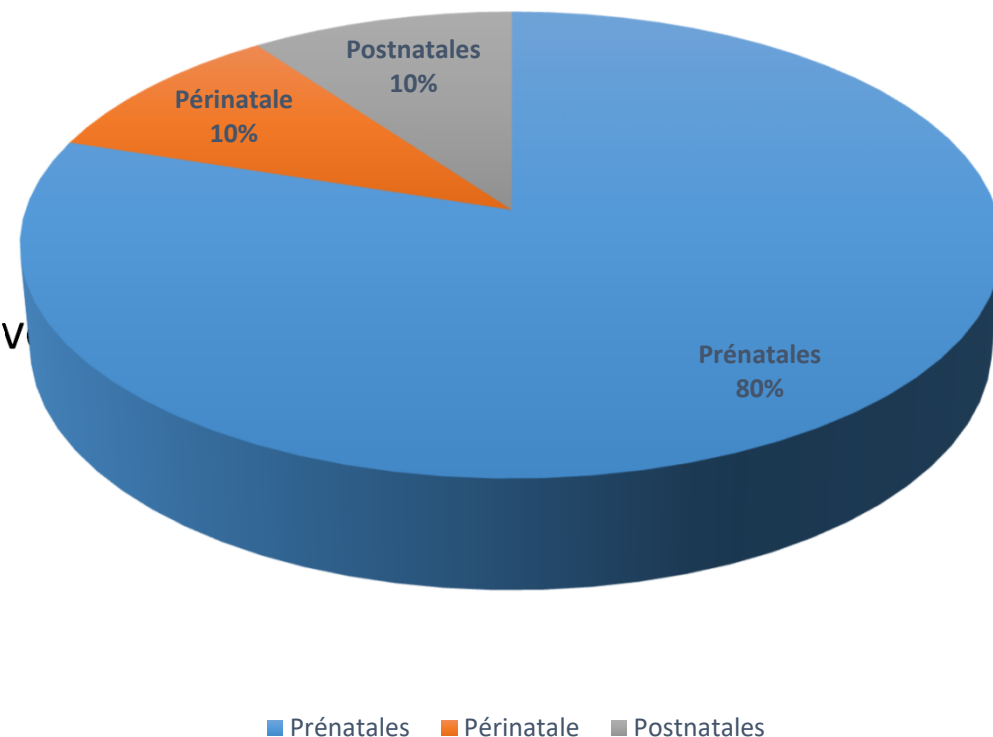


- Situation complexe
 - Nécessitant des **techniques spécialisées** pour le suivi médical
 - Apprentissage de moyen de relation et de communication adaptés
 - Développement des capacités d'éveil sensori-motrices et intellectuelles
 - Mise en œuvre projet de vie avec but d'**autonomie optimale**
-
- Terme anglais : « **Profound Intellectual and Multiple Disabilities** » (PIMD)



Étiologies

- Connue que dans **70 à 80%** des cas :
- Origine « prénatale » (65 à 80%)
 - Essentiellement génétique
 - Y compris maladies neurologiques évolutives
- Origine périnatale (10% à 15%)
 - Grande prématurité
- Post-natale < 2 ans (10 à 15%)
 - Accident, infections

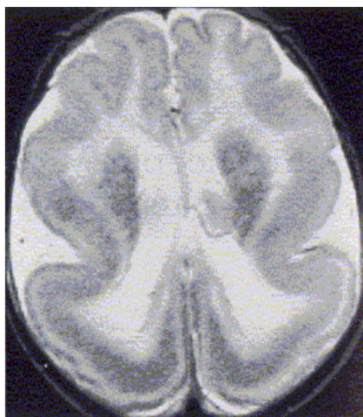




Étiologies

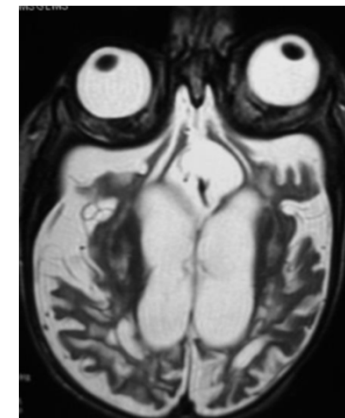
Anténatales :

- Malformations cérébrales génétiques ou non
- Pathologies vasculaires anténatales
- Embryofoetopathies infectieuses : rubéole, CMV, Zika, toxo
- Fœtopathies toxiques
- Génétiques : Encéphalopathies épileptiques, Maladies métaboliques et maladies neurodégénératives, Sd de Rett et apparentés, Sd polymalformatifs...



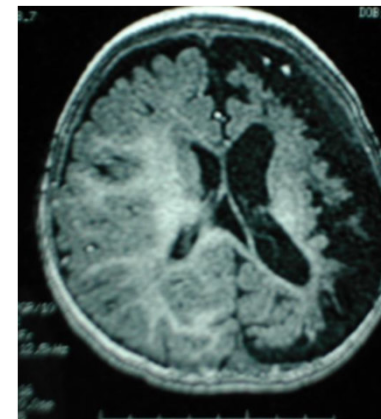
Périnatales

- Grande prématurité
- Anoxo-ischémie, pathologies vasculaires
- Infections néonatales dont méningites
- Métaboliques : ictère nucléaire, hypoglycémies sévères...



Atteintes neurologiques acquises en post natal

- Traumatismes
- Infections
- Inflammation
- ACR, AVC et bas débit
- Maladies métaboliques et neurodégénératives



D'après Dr M. Hully





Classification

Paralysie cérébrale

2/1000

Déficience motrice +/-
déficience intellectuelle

Cerveau en voie de
développement

Toutes étiologies sauf maladies
dégénératives

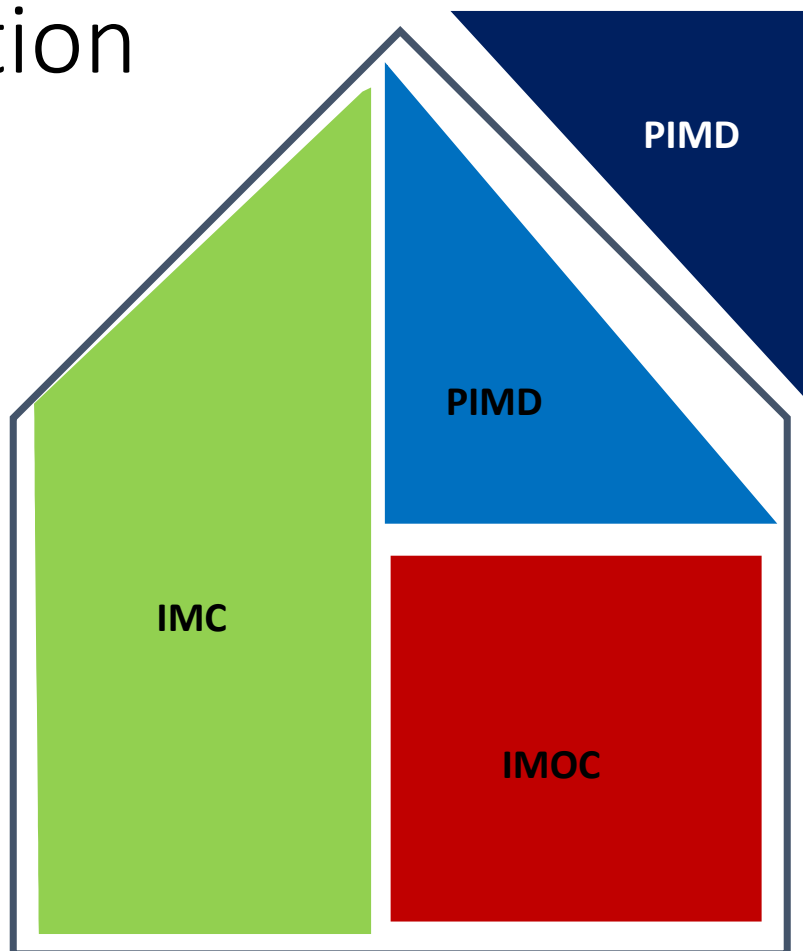
Infirmitté Motrice cérébrale

1-1,5/1000

Déficience motrice **sans**
déficience intellectuelle

Cerveau en voie de
développement

Etio malformative, infectieuses
et dégénératives exclues



PNDP polyhandicap.
D'après : Pr Gérard PONSOT

PIMD toutes causes

0.50 et 0.73/1000

PIMD acquis postnatal,
accidentel et dégénératif
tardif

PIMD congénital

0,35/1000

DI sévère à profonde+ motrice
sévère, aucune autonomie
Dégénératif exclue

Infirmitté Motrice d'Origine Cérébrale

Prévalence ?

Déficience intellectuelle et
motrice

Cerveau en voie de
développement

Etio neurodégénératives exclues



Déficiência primaire/secondaire

Atteinte cérébrale = déficiences primaires

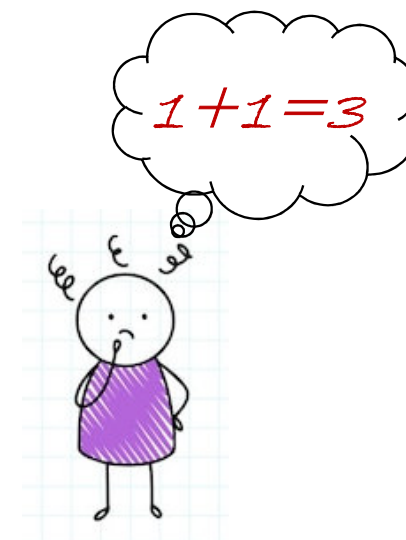
Altérations multiples des fonctions	Caractères des atteintes
<ul style="list-style-type: none">- Cognitives- Motrices (quadriplégie, mvts anormaux, tr. tonus, déglutition, pas de réflexe de toux...)- Sensorielles- Sensitives- Epilepsie- Troubles psychiatriques- Troubles neurovégétatifs- Troubles de vigilance et du sommeil	<ul style="list-style-type: none">- Présentes dès la découverte du polyhandicap- Généralement fixes (sauf si maladies dégénératives)- Non accessibles au traitement curatif- Nécessité d'exploiter les possibilités qui subsistent (bases de la rééducation)

⇒ Pronostic vital engagé



Déficiência primaire/secondaire

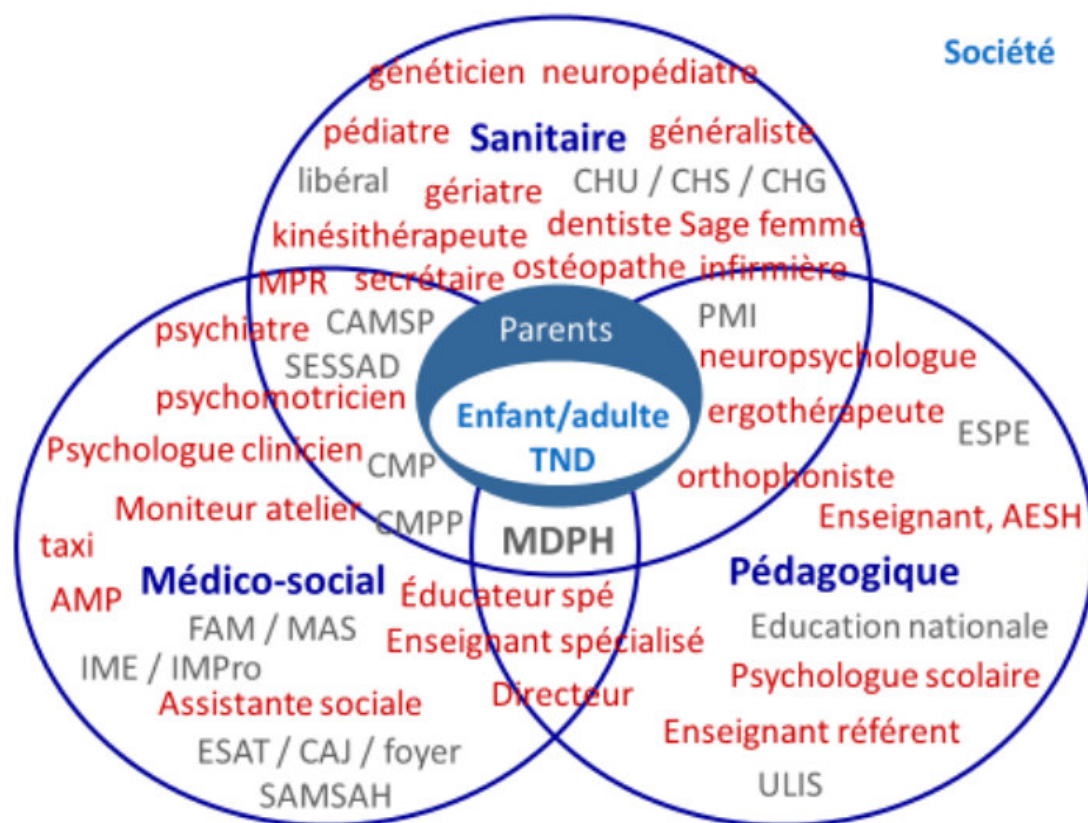
Altérations secondaires = conséquences directes des altérations primaires	
Troubles secondaires	Caractères des atteintes
<ul style="list-style-type: none">- Tr. ostéo articulaires- Tr. de croissance- Tr. respiratoires- Tr. digestifs- Tr. urinaires- Tr. de parole et langage- Problèmes particuliers : hydratation, nutrition, escarres, douleurs, microcirculation risques iatrogènes	<ul style="list-style-type: none">- Très souvent absentes initialement- Evolutives de façon intriquée- Accessibles à la prévention et au traitement- Sources de souffrance- Souvent à l'origine de la morbidité et de la mortalité (essentiellement par troubles respiratoires)- Se potentialisent
Incapacités fonctionnelles	
<ul style="list-style-type: none">- Troubles de la communication- Troubles comportementaux et relationnels- Troubles posturo locomoteurs et gestuels	



PNDS polyhandicap.
Dr Philippe PERNES



prise en charge pluridisciplinaire



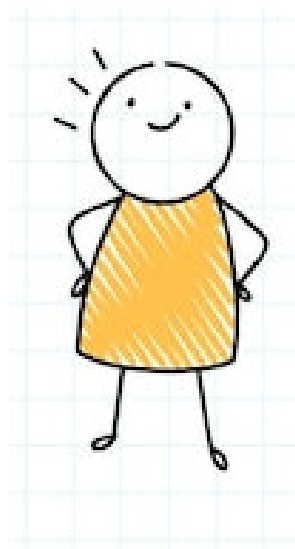
PNDS polyhandicap.
Pr V. DESPORTES



Intérêt du diagnostic étiologique



- **Adapter** la PEC et le suivi
- Adaptation / Mise en place du **traitement** (épilepsie, maladies métaboliques)
- Mettre **fin à l'errance** diagnostique
- **Connaissance** histoire naturelle de la maladie
- **Prévention** des surhandicaps
- **Conseil génétique** (DPN/DPI)
- Intérêt du dépistage précoce





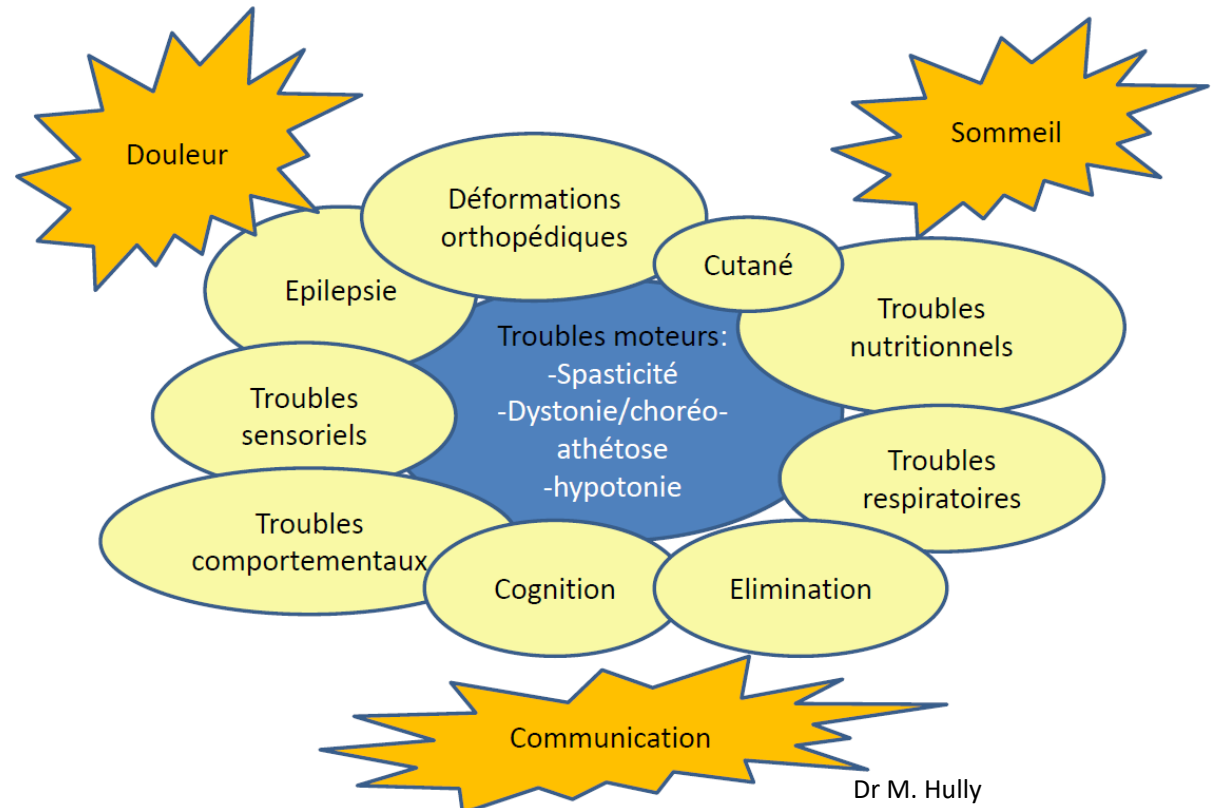
CENTRE ANTOINE DE St EXUPERY de VENDIN LE VIEIL. Dr PERNES DIAGNOSTIC ETIOLOGIQUE 2017 Mise à jour : 17 02 2018			Années de Naissance	TOTAL 1974-2015	
			Nombre de dossiers	317 dossiers	
			Diagnostic précis	Diagnostic précis 234= 73.8%	
				Nombre de cas sur 234	%
PERIODE ANTE NATALE				158	67.5%
A-GENETIQUES				74	31.6%
	1-Affections chromosomiques			30	12.8%
	2-S.cliniques définis avec ou sans bio moléculaire	Rett, Angelman, Cornélia de Lange Aicardi, Sclérose tubéreuse de B....		19	8.2%
	3-Maladies métaboliques			21	8.9%
	4-Cas familiaux sans anomalie génétique retrouvée			4	1.7%
B- ACQUISES				33	14.1%
	1-Infections			9	3.9%
	2-Toxiques	endo ou exo		8	3.4%
	3 -Vasculaires	Ischémie hémorragie		16	6.8%
C-MALFORMATIONS CEREBRALES				44	18.8%
D- SYNDROME POLY-MALFORMATIFS				3	1.3%
E-DIVERS			Intox CO, Hernie diaphragmatique....	4	1.7%
PERIODE PERI NATALE				35	15%
	1- Anoxo - ischémie	Terme / Préma++ / Post ma		26	11.1%
	2- Infection SNC	Méningite- encéphalites - septicémies		7	3%
	3- Métaboliques et divers			2	0.8%
PERIODE POST NATALE				41	17.5%
	1- Traumatismes crâniens	(Séances++)		15	6.4%
	2- Infection			10	4.3%
	3- EDMal épileptique			9	3.9%
	4-Anoxie post natale	Staph. pleuro-pulmonaire,. noyade...		5	2.1%
	5 HCM			1	0.4%
	6 Hyperthermie maligne			1	0.4%

D'après PNDS polyhandicap.



Principe de prise en charge

- Pluridisciplinaire
- Limiter sur-handicap
- Stabilité médicale
- Favoriser autonomie
- Confort
- Accompagner famille
- Orientation
- Projet de soin

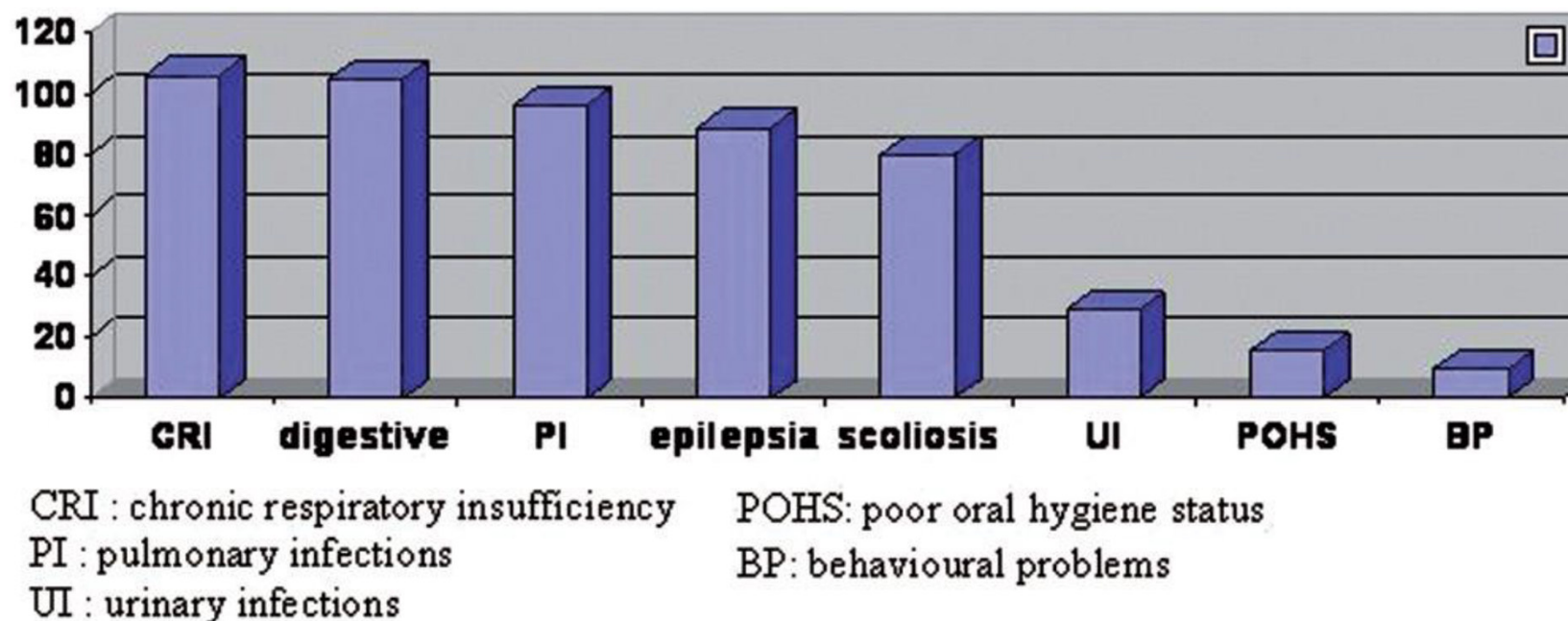


Dr M. Hully

D'après Dr ROUGEOT JUNG.



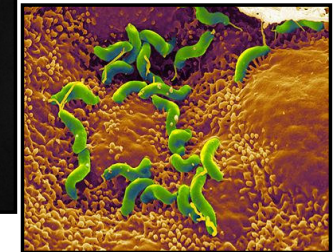
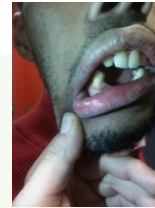
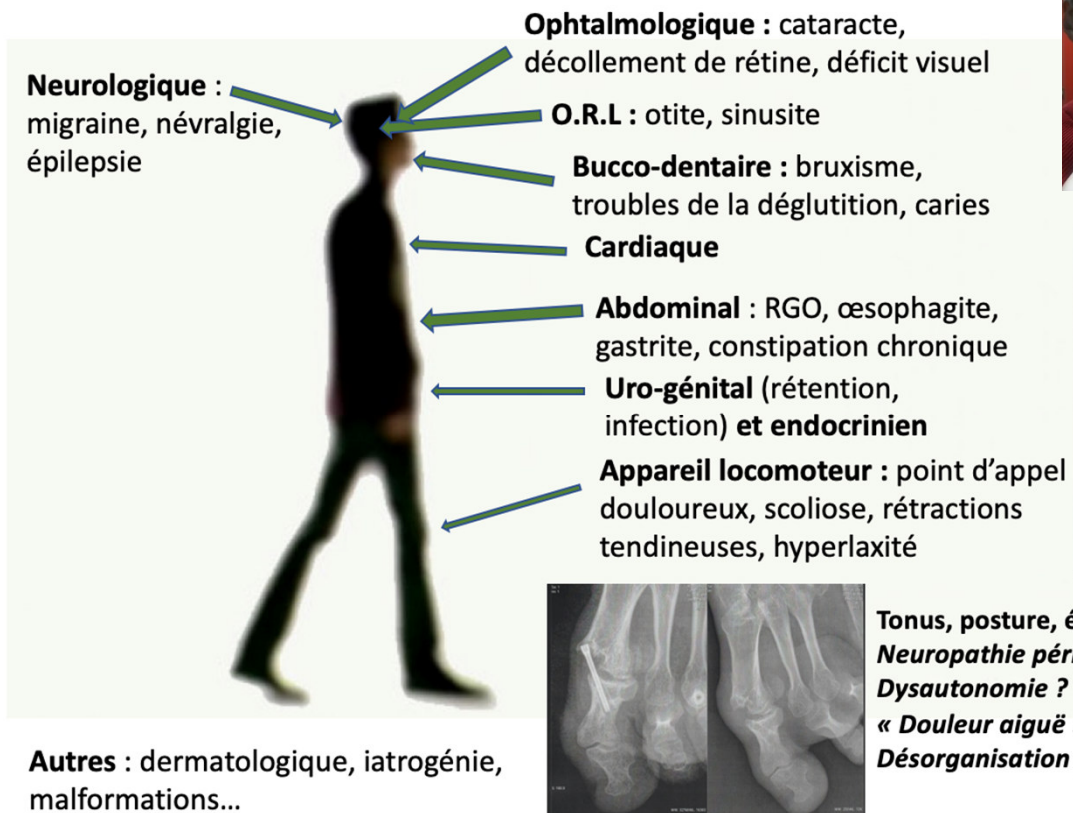
Principales Complications



D'après Dr ROUGEOT JUNG.
M.C Rousseau, Brain Inj , 2015



Focus : Douleur chez le patient dyscommunicant



Tonus, posture, équilibre
Neuropathie périphérique ?
Dysautonomie ?
« Douleur aiguë » ?
Désorganisation proprioceptive ?

Ne pas passer à côté d'une constipation chronique, d'une gastrite (avec ou sans Hp)

D'après C. Cravero



Focus : Douleur (PEC)

Prévention :

- Maintien d'un bon état nutritionnel
- Nursing et prévention des déformations orthopédiques
- Prévention de l'ostéoporose
- Prévention des iatrogénies

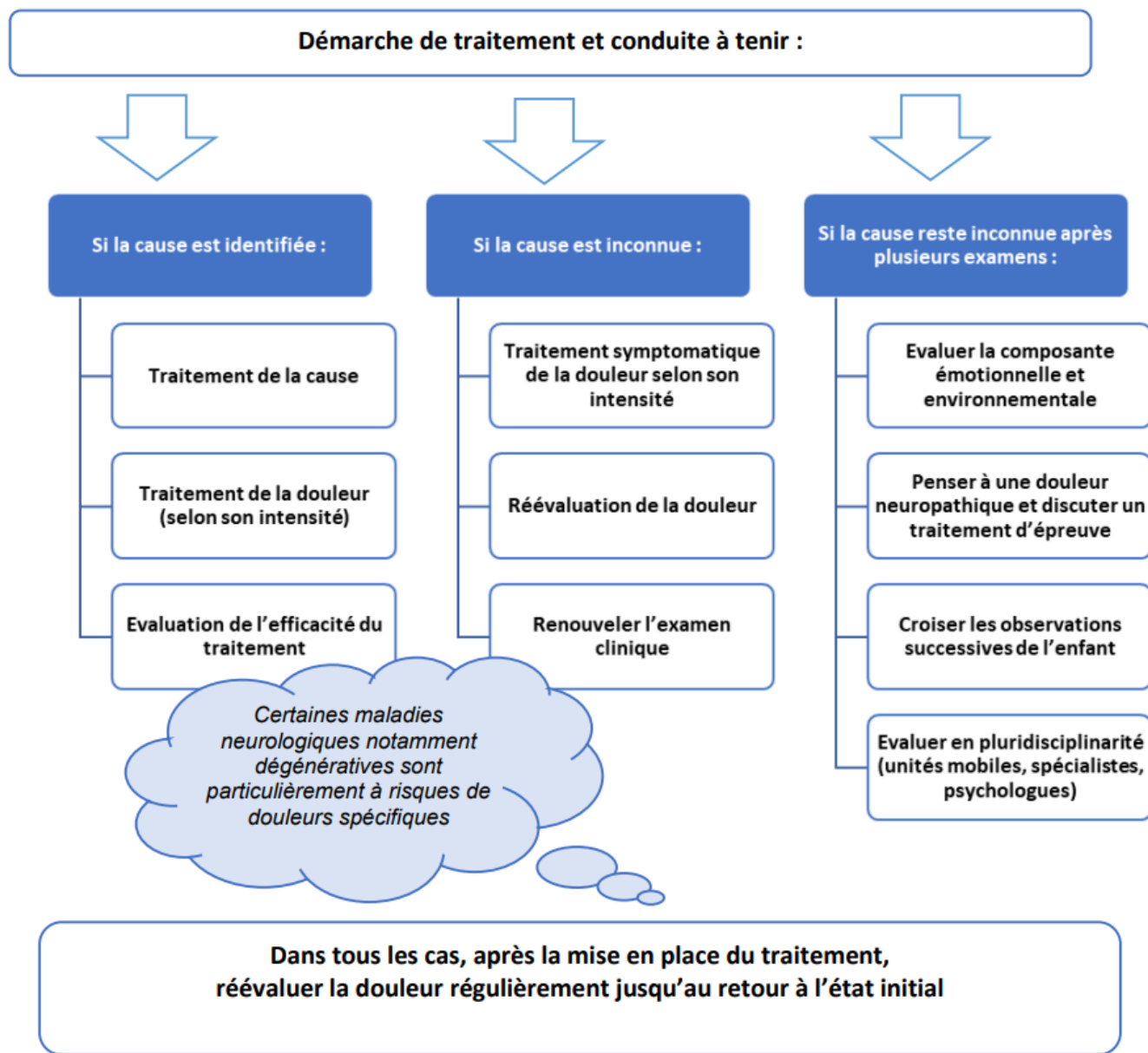
Signes d'appels évocateurs : (informations recueillies auprès des parents ou soignants)

- Changement de comportement : pleurs ou rires paradoxaux, agitation ou prostration, automutilations
- Trouble du sommeil, Refus alimentaire
- Troubles du tonus (accès de dystonie, raideur...)
- Aggravation de l'épilepsie

Examen clinique :

- Sur un enfant déshabillé et sans appareillage, rechercher les causes digestives, urinaires, orthopédiques, dentaires, ORL, cutanées

D'après PNDS polyhandicap.
Dr Justine Avez



D'après PNDP polyhandicap.
Dr Justine Avez

lieux et structures de PEC

	Evaluation / services ressources ambulatoires	Aide financière	Vie à domicile avec aides (auxiliaire de vie sociale, technicien de l'intervention sociale et familiale, aide- soignant)	Accueil sans hébergement	Accueil avec hébergement
0 à 6 ans	CAMSP (centre d'action médico- social précoce) CMPP > 3 ans (centre médico-psycho- pédagogique) SSAD (service de soins et aide à domicile)	AEEH (allocation éducation enfant adulte handicapé)		EEAP > 3 ans (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME > 3 ans (institut médico-éducatif)	EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME > 3 ans (institut médico-éducatif) CAFS (centre d'accueil familial spécialisé)
7 à 12 ans	CMPP (centre médico-psycho- pédagogique) SSAD (service de soins et aide à domicile)	AEEH (allocation éducation enfant adulte handicapé)		EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico- éducatif)	EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico- éducatif) CAFS (centre d'accueil familial spécialisé)
13 à 18/20 ans	CMPP (centre médico-psycho- pédagogique) SSAD (service de soins et aide à domicile)	AEEH (allocation éducation enfant adulte handicapé)		EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico- éducatif)	EEAP (établissement pour enfants ou adolescents handicapés) IME (institut médico- éducatif) CAFS (centre d'accueil familial spécialisé)

	Evaluation / services ressources ambulatoires	Aide financière	Vie à domicile avec aides (auxiliaire de vie sociale, technicien de l'intervention sociale et familiale, aide- soignant)	Accueil sans hébergement	Accueil avec hébergement
Adulte		AAH (allocation adulte handicapé > 20 ans) PCH (prestation compensation du handicap)	SAVS (service d'accompagnement à la vie sociale) SAMSAH (service d'accompagnement médico-social pour adulte handicapé) SSIAD (service de soins infirmiers à domicile) SAAD (service d'aide et accompagnement à domicile) SPASAD (service polyvalent d'aide et de soins à domicile)	FAM (foyer d'accueil médicalisé) MAS (maison d'accueil spécialisée)	FAM (foyer d'accueil médicalisé) MAS (maison d'accueil spécialisée)

D'après PNDS polyhandicap.
Pr Dominique Robert



Conclusion

- Prise en charge **pluridisciplinaire**
- Coordonnée par un médecin référent (neuropédiatre)
- Projet de vie et plan de soin **personnalisé** adapté à chaque patient
- Implication des familles
- PEC complexes et complications nombreuses
- Pathologies évolutives dans le temps
- **Réévaluation régulière**

