



UNIVERSITE DE LILLE

DEPARTEMENT FACULTAIRE DE MEDECINE HENRI WARENBourg

ANNEE : 2022 - 2024

MEMOIRE POUR LE DIPLOME D'ETAT D'INFIRMIER EN PRATIQUE AVANCEE

MENTION : PATHOLOGIES CHRONIQUES STABILISÉES - PRÉVENTION ET
POLYPATHOLOGIES COURANTES EN SOINS PRIMAIRES

Trisomie 21 et déclin cognitif :

« Vieillesse de la personne porteuse de Trisomie 21 : Aspects cognitifs et somatiques, adaptation de l'accompagnement médical et du suivi des soins. »

Présenté et soutenu publiquement le 2 juillet 2024 à Lille
Par Charlotte PATOU

JURY :

Président du jury : Pr Nicolas PENEL

Directeur de mémoire : Charlotte COUROUBLE

Enseignant infirmier : Mme Marie-Cécile SAMYN

SOMMAIRE

Remerciements

Liste d'abréviations

Introduction générale.....	1
1. Exposé du sujet.....	3
1.1. Intérêt épidémiologique.....	4
1.2. Expression clinique de la Trisomie 21.....	4
1.2.1. Vieillesse précoce.....	5
1.2.2. Suivi médical spécifique recommandé.....	5
1.2.3. Comorbidités.....	6
1.2.4. Vieillesse précoce.....	7
1.2.5. Suivi médical spécifique.....	8
1.3. Vieillesse des PPT21 et déclin cognitif.....	8
1.3.1. Comorbidités liées au déclin cognitif.....	9
1.3.2. Douleur et inconfort somatique.....	10
1.3.3. Perte d'autonomie et déclin cognitif.....	11
1.3.4. Recommandations concernant le déclin cognitif lié aux TNC.....	12
1.4. Justification de l'intérêt de l'étude.....	14
2. Méthode.....	15
2.1. RSCA.....	15
2.1.1. Récit de la situation.....	15
2.1.2. Analyse de la situation.....	20
3. Résultats – Analyse.....	30
3.1. Constats.....	30
3.2. Freins à l'application du PNDS.....	30
3.3. Facilitateurs à l'application du PNDS.....	33
3.4. Plan d'action.....	35
4. Discussion.....	37
Conclusion générale.....	41

Bibliographie

Tables des matières

Annexes

REMERCIEMENTS

Il me tenait à cœur de remercier ici les personnes m'ayant soutenu tout au long de cette formation et dans la réalisation de ce mémoire.

Plus particulièrement :

A l'équipe pédagogique de l'université de Lille pour leur accompagnement et leur investissement.

A Mme Séverine Holvoet, merci de croire en moi depuis le début et de me soutenir, l'aventure ne fait que commencer.

Au Dr Charlotte Courouble, ma directrice de mémoire, qui a su me guider et me recentrer. Merci pour son engagement et ses conseils judicieux.

Au Dr Audrey Bertoux pour son investissement et ses enseignement précieux, ainsi qu'aux membre de l'équipe pluriprofessionnelle de la Résidence Berthe Morisot, pour m'avoir accueillie chaleureusement dans le cadre de mon stage de deuxième année.

Aux relecteurs de ce travail, Manal, Cécile, Hacène et Mathias qui, chacun dans leur champ de compétence, m'ont offert leur temps et leur aide précieuse.

A mes collègues de promotion, devenus amis, Annabelle, Julie et Grégory ainsi que Yasin, Charlotte, Rosa et Allan pour avoir remplie ces deux années de joie et de rire pour les rendre plus douces.

A Sébastien Podvin et Marie-Anne Decottignies, paix à leur âme, les accompagner à enrichi mon vécu professionnel en renforçant les valeurs qui me guident.

A mon conjoint Alexandre et à mon fils Boris pour leur soutien sans fail, leur patience et leur amour qui m'ont donné la force d'aller au bout de cette aventure. Ainsi qu'au reste de ma famille, pour leur soutien logistique et émotionnel sans égale.

LISTE D'ABREVIATIONS

APP : Analyse de pratique professionnelle
CIV : Communication Interventriculaire
DAME : Dispositif d'Accompagnement Médicoéducatif
EEG : Electro Encéphalogramme
EMP : Epilepsie Myoclonique Progressive
ESAT : Etablissement et Service d'Aide par le Travail
FAM : Foyer d'Accueil Médicalisé
HAS : Haute Autorité de Santé
HTAP : Hypertension Artérielle Pulmonaire
IME : Institut Médico Educatif
IMP : Institut Médico Professionnel
IPA : Infirmier-ière en Pratique Avancée
MAS : Maison d'Accueil Spécialisée
PCA : Patient Controlled Analgesia
PNDS : Protocole National de Diagnostic et de Soins
PPT21 : Patient Porteur de Trisomie 21
SOAS : Syndrome Obstructif d'Apnée du Sommeil
SPT21 : Sénior Porteur de Trisomie 21
T21 : Trisomie 21
TDI : Trouble du développement intellectuel
TNC : Trouble Neurocognitif

INTRODUCTION GENERALE

Je suis actuellement infirmière en poste dans un foyer d'accueil médicalisé (FAM) pour adultes présentant diverses formes de déficiences intellectuelles, physiques ou psychiques. Mon projet professionnel est de devenir IPA (Infirmière en Pratique Avancée) dans une maison d'accueil spécialisée (MAS) dédiée aux adultes polyhandicapés. Depuis mes études d'infirmière, pendant lesquelles j'ai travaillé en MAS en qualité d'aide-soignante, je me consacre aux personnes en situation de handicap. Depuis l'obtention de mon diplôme d'État d'infirmière, je m'épanouis auprès de ce public, au contact duquel j'ai pu développer mes compétences professionnelles. Lorsque l'opportunité de monter en compétences grâce à la formation d'IPA s'est présentée, je n'ai pas hésité à me lancer dans cette aventure.

Au fil des années, j'ai pu observer les freins aux suivis des soins des personnes en situation de handicap, tant sur le plan individuel qu'organisationnel. Le handicap a longtemps été associé à la psychiatrie, il ne s'agit pas d'une discipline médicale à proprement parler comme il pourrait l'être pour la gériatrie. De plus, il existe autant de profils que de personnes en situation de handicap. Même s'ils présentent des caractéristiques communes, leurs différences individuelles sont évidentes. De ce fait, il est difficile d'établir un accompagnement médical universel et uniforme à tous.

Au même titre que la population générale, les personnes en situation de handicap sont concernées par l'allongement de l'espérance de vie, ce qui les expose au risque de développer des pathologies spécifiques au vieillissement, et ce de façon précoce. Cette problématique associée aux comorbidités somatiques et psychiatriques, avec les adaptations d'accompagnement à mettre en place, nous met face à des situations de soin complexes. Mon mémoire portera donc sur un aspect clinique de l'accompagnement de cette population, je mettrai l'accent sur le versant somatique des soins afin de rester en accord avec mon métier et la spécialité choisie.

Dans les établissements de l'association pour laquelle je travaille, il n'y a pas de médecins généralistes permanents ; les résidents sont suivis par des médecins libéraux qui interviennent à intervalles réguliers. Les infirmières sont responsables de la gestion des dossiers médicaux et du suivi des soins. Cependant, j'ai remarqué des obstacles à la continuité des soins, en lien avec cette organisation, en raison de la particularité des profils. Le suivi des habitants en milieu

général nécessite une adaptation des pratiques. En tant qu'IPA, je m'engage à promouvoir des pratiques améliorées en sensibilisant tous les intervenants impliqués dans les soins favorisant la bienveillance et le bien-être des résidents.

Les personnes en situation de handicap nécessitent des soins de base similaires à ceux de la population générale, mais elles présentent des besoins spécifiques qui exigent une adaptation de l'accompagnement et du suivi médical. Souhaitant contribuer au respect des bonnes pratiques et à leurs évolutions, j'ai choisi d'explorer un sujet d'actualité : les troubles cognitifs en lien avec l'allongement de l'espérance de vie de ces personnes. Nous constatons une augmentation de l'âge moyen des résidents dans les structures d'accueil, due à l'amélioration de la qualité des soins. Compte tenu de la diversité des profils et des besoins des personnes, j'ai choisi de me concentrer sur la Trisomie 21(T21), une pathologie sur-représentée parmi la population accueillie dans les structures médico-sociales.

Pour répondre à cette problématique, je prévois d'établir un profil initial d'un résident atteint de T21 sur les plans somatiques et cognitifs, en mettant en lumière les défis liés au vieillissement précoce et au repérage des signes de déclin cognitif hors maladies neurodégénératives. Mon objectif est d'améliorer la prise en soin du déclin cognitif potentiellement réversible lié aux comorbidités associées au vieillissement, en intégrant étroitement le suivi médical somatique. J'aimerais également démontrer qu'une vigilance accrue permettrait de repérer plus précocement les signes de déclin cognitif. Je vais étudier le cas d'une patiente atteinte de T21 résidant dans une MAS, décrivant avec précision son suivi médical et réalisant une analyse comparative avec les recommandations théoriques.

J'aimerais que ce travail me permette d'entrevoir les missions d'une IPA exerçant dans des structures médico-sociales en collaboration avec des médecins libéraux pour une meilleure coordination dans le suivi des personnes, en incluant l'équipe pluridisciplinaire.

1. Exposé du sujet

La T21 est une anomalie chromosomique, causée par la présence d'un chromosome 21 supplémentaire, qui entraîne une déficience intellectuelle ainsi que des anomalies physiques et organiques. Elle représente la première cause de déficience intellectuelle dans le monde avec une prévalence « naturelle » de 1 naissance sur 770 (De Graaf et *al.*, 2017).

Selon la définition actuelle de l'*OMS*, une déficience intellectuelle, aujourd'hui appelé « trouble du développement intellectuel » (TDI) est un terme définissant une « capacité sensiblement réduite de comprendre une information nouvelle ou complexe, et d'apprendre et d'appliquer de nouvelles compétences ». Il s'agit d'une aptitude diminuée à faire face à toute situation de manière indépendante. Les TDI sont associés à des troubles de l'intelligence ainsi qu'à des troubles du fonctionnement social. Pour préciser cela, selon la définition de l'*American Association on Mental Retardation* (AAMR, 2002), un TDI est une incapacité caractérisée par des limitations du fonctionnement intellectuel et du comportement adaptatif, tel qu'il s'exprime dans les capacités adaptatives conceptuelles, sociales et pratiques. Ces incapacités se manifestent avant l'âge de 18 ans.

Ces définitions montrent la multitude de problématiques affectant aussi bien le fonctionnement cognitif dans son ensemble que l'adaptation à l'environnement. Une personne présentant un TDI possède des capacités restreintes dans l'ensemble de ses capacités de mémoire, d'attention, de perception visuelle et auditive, de compréhension et d'apprentissage. Nous pouvons parler de troubles cognitifs.

D'après un rapport de la HAS (2018), un trouble ou déclin cognitif est la résultante d'une « altération d'une ou plusieurs fonctions cognitives ». Son origine peut être multifactorielle comme psychiatrique, liée à une épine irritative, médicamenteuse, etc. Ce déclin peut être réversible s'il est provoqué par un événement modifiable ou non, voir dégénératif s'il est lié à une pathologie neuro-évolutive, nous parlons alors de Trouble Neurocognitif (TNC).

Dans le DSM-V (*American Psychiatric Association*, 2013), il est précisé qu'un trouble TNC est une « réduction acquise, significative et évolutive des capacités dans un ou plusieurs domaines cognitifs ». Cette dégradation dure dans le temps et ne doit pas être causée par une dépression ou tout autre trouble psychopathologique. En revanche, nous pouvons préciser le degré de sévérité d'un TNC. Anciennement appelé « démence », un TNC majeur signifie un déclin suffisamment important pour altérer l'autonomie de la personne au quotidien. A contrario, un

TNC léger est une dégradation des fonctions cognitives avec des capacités préservées permettant d'effectuer seul les activités de la vie quotidienne (DSM-V, 2013).

Ces définitions montrent bien la difficulté de diagnostiquer un trouble neurocognitif chez un patient présentant un trouble du développement intellectuel.

1.1 Intérêt épidémiologique

D'après les chiffres de l'*INPES* (= Santé publique France), les patients porteurs de T21 (PPT21) représentent 0,08% de la population ce qui correspond à 450 naissances par an. En France, depuis janvier 2019, le nouveau protocole de dépistage anténatal a permis de diminuer la prévalence de la T21 pour atteindre le seuil des maladies rares soit 1 naissance sur 2000, restant la première étiologie de TDI.

La caractéristique épidémiologique de la T21 la plus connue est sa forte liaison avec l'âge maternel. En France, la prévalence de la T21 a augmenté très légèrement dans les années 70 et 80. Cette augmentation est due à la conjonction de deux faits de société : l'augmentation progressive, continue de l'âge moyen à la maternité et la diffusion trop lente des méthodes de dépistage anténatal. (Rousseau, 2010). En effet, avant les années 1990, donc avant la mesure de clarté nucale et avant la découverte des marqueurs biochimiques, le diagnostic prénatal basé uniquement sur l'âge maternel pour réaliser un caryotype n'a pas permis de diminuer suffisamment la prévalence de la T21 à la naissance (Aymé, 1996).

D'après les données épidémiologiques d'Orphanet (2019), aujourd'hui, dans les pays développés, l'espérance de vie de PPT21 est supérieure à 60 ans. L'évolution des techniques de diagnostic anténatal ainsi que la qualité des soins qui leur sont proposés peuvent expliquer ce phénomène.

Tenant compte de ces données épidémiologiques, nous pouvons dire que les professionnels de santé vont accompagner durant ces 10 à 20 prochaines années une population inégalée de séniors porteurs de trisomie 21 (SPT21).

1.2. Expression clinique de la Trisomie 21

« Trisomie 21 France » explique que les symptômes de la T21 sont dus à un excès de gènes causé par le troisième chromosome 21.

1.2.1. Signes constants de la Trisomie 21

La T21 se caractérise par 3 signes constants :

- Un morphotype commun
- Une hypotonie
- Un TDI

Selon Costanzo et al. (2013), le profil neurocognitif des PPT21 se décrit comme suit :

- Un retard global dans le développement du langage, avec une compréhension supérieure à l'expression du fait du syndrome oro-bucco-facial lié à la T21. Les outils de communication alternative sont mis en place dès la petite enfance et peuvent être maintenus à l'âge adulte.
- Une altération de la mémoire, notamment de la mémoire de travail, de la mémoire verbale à court terme et de la mémoire explicite. Cependant, certaines formes de mémoires, telles que la mémoire visuo-spatiale (illustrée par des activités telles que le jeu de MEMORY) et la mémoire procédurale (illustrée par des activités de la vie quotidienne), sont plutôt préservées.
- Des difficultés dans les fonctions exécutives (planification et organisation des tâches).
- Une lenteur cognitive syndromique est également observée chez les PPT21. Cette lenteur doit absolument être respectée dans l'échange et le bilan afin de ne pas sous-évaluer les compétences.
- Des compétences sociales souvent préservées. En effet, les PPT21 possèdent des compétences à entrer en relation avec autrui (Fidler, 2005).

Selon une étude menée par Haxby en 1989, une diminution de la mémoire de stockage ainsi qu'une détérioration des capacités visuo-spatiales sont associées au vieillissement normal des PPT21. Les capacités langagières quant à elles, restent stables. En outre, une modification des capacités motrices et des praxies, la perte d'autonomie, la dépression, l'irritabilité et le retrait social, sont eux des signes de régression cognitive d'origine pathologique.

1.2.2. Anomalies congénitales

Selon les pathologies congénitales diagnostiquées, les PPT21 bénéficient d'un suivi médical spécifique dont le rythme de surveillance est fixé par le médecin spécialisé voire relayé par le médecin traitant.

D'après les données de la HAS (2020), les principales anomalies congénitales sont :

- Les malformations cardiaques (40 à 50%)
- Les malformations du tube digestif (10 à 20%)
- La cataracte congénitale (1 à 2%)
- L'hypothyroïdie congénitale (<1%)

1.2.3. Comorbidités

1.2.3.1. *Comorbidités générales*

Les PPT21 sont, comme la population générale, susceptibles de présenter n'importe quelle pathologie. Elles vont donc bénéficier des suivis recommandés ainsi que des dépistages, au même titre que la population générale. Elles sont donc concernées par les actions nationales organisées. Par exemple :

- Les dépistages ciblés pour les cancer colorectaux, cancer du sein, cancer du col de l'utérus
- La proposition de bilans de santé gratuits au sein de centres hospitaliers, prioritaire après 60 ans.
- Le suivi spécifique en lien avec les pathologies chroniques présentés
- La prévention du risque cardiovasculaire

1.2.3.2. *Comorbidités surreprésentées chez les PPT21*

Les PPT21 sont plus à risque de développer certaines pathologies, découlant des atteintes anatomiques, cellulaires et biologiques liées à l'anomalie génétique. Ces comorbidités sont nombreuses, elles ne seront donc pas listées ici, elles apparaissent dans le PNDS – point 4.3 (pages 18 à 63).

Certaines pathologies dans la liste sont connues pour engendrer tout particulièrement des difficultés cognitives : épilepsie, hypothyroïdie, troubles neurosensoriels et syndrome d'apnée du sommeil.

En effet, il est important de connaître les prédispositions des PPT21 à ces affections en cas de modification comportementale, afin de détecter toute cause de déclin cognitif réversible. D'une façon générale, toute affection aiguë ou chronique non diagnostiquée, peut induire un déclin cognitif.

Ces différentes caractéristiques rendent complexes la prise en soin des PPT21, en lien avec la polyopathie pouvant engendrer une polymédication. De plus, en fonction de leur degré de TDI, les PPT21 peuvent rencontrer des difficultés à exprimer une plainte de façon spontanée, ce qui rend insidieuse l'installation d'une affection et peut en retarder le diagnostic. Il est alors indispensable que l'entourage du patient (famille et soignants) soit sensibilisé à ce phénomène, dans le cadre d'une éducation thérapeutique, dans le but de le prévenir et de l'identifier.

1.2.4 Vieillesse précoce

Chez les PPT21, le vieillissement survient prématurément. On peut parler de SPT21 dès l'âge de 40 ans (Carmeli et al. 2012).

Pour favoriser l'accompagnement des SPT21, un suivi médical annuel est indispensable en mettant l'accent sur le repérage précoce des signes de vieillissement pathologique des patients. De ce fait, les formations des aidants et des soignants sont à intensifier. Par ailleurs, la mise en place de différentes évaluations neuropsychologiques à différents temps clés du vieillissement est nécessaire afin de permettre une analyse comparative d'un état de référence à un état pathologique.

L'étude Glasson et al. (2014), étudie la prévalence des principales comorbidités liées à l'avancée en âge chez les SPT21 :

- Les apnées du sommeil (90%)
- La surdit  (70%)
- La cataracte s nile (65%)
- Les dysthyro dies (40%)
- L' pilepsie (21%)

En l'absence de traitement, ces affections peuvent entra ner une d t riation des capacit s cognitives. Elles doivent donc  tre prises en compte lors du diagnostic diff rentiel des maladies neurod g n ratives. Le diagnostic de d clin cognitif est plus complexe   affirmer chez les PPT21 du fait du profil cognitif d ficitaire mais  galement de l'absence de plainte spontan e. Il est essentiel d'effectuer un bilan m dical syst matique en cas de signes cliniques, en cas d'observation de changements comportementaux ou de d clin cognitif. Cette d marche doit  tre int gr e au projet de soins des PPT21.

D'autres  v nements de vie peuvent  galement entra ner une alt ration cognitive et doivent aussi faire l'objet de bilan :

- La perte d'autonomie
- La douleur
- L'inconfort
- La décompensation d'une pathologie chronique
- La déclaration d'une pathologie ou d'un syndrome aigu
- La iatrogénie chez des patients souvent polymédiqués

1.2.5 Suivi médical spécifique recommandé

Comme énoncé plus haut, la T21 est aujourd'hui considérée comme une maladie rare car sa prévalence ne dépasse pas le seuil d'un cas sur 2000 naissances selon les données d'Orphanet (2019).

En 2002, l'association Trisomie 21 France édite la première édition du « livret de suivi médical ». Cet outil pouvait servir de guide aux professionnels de santé dans le suivi médical des PPT21. (ANNEXE 1).

Les Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins (PNDS) sont les référentiels de bonnes pratiques rédigés par les centres de références et de compétences des maladies rares selon une méthodologie établie par la HAS. Le PNDS portant sur la T21 a été édité en 2019. Il a été rédigé par les CHU de Lyon et de Saint-Etienne.

Les PNDS sont à destination des professionnels médicaux responsables du suivi et du diagnostic des patients présentant des maladies rares. Pour chaque PNDS établi, il existe une synthèse à destination des médecins traitants (ANNEXE 2). Celle-ci reprend les caractéristiques de la maladie, le diagnostic à établir, l'accompagnement préconisé et le rôle du médecin traitant dans le cadre du suivi.

Il est également indispensable de compléter le suivi médical par des accompagnements paramédicaux. En effet, les séances d'orthophonie, de kinésithérapie et d'ergothérapie ne concernent pas uniquement l'enfant mais doivent se poursuivre tout au long de la vie, de façon plus rigoureuse en fonction des difficultés rencontrées.

1.3 Vieillesse des PPT21 et déclin cognitif

Les comorbidités liées au vieillissement précoce se manifestent souvent par des troubles psycho-comportementaux pouvant faire suspecter une pathologie neurocognitive. Elles

représentent donc des diagnostics différentiels à investiguer lorsque des modifications comportementales sont observées.

Les symptômes et conséquences en lien avec les pathologies citées ci-dessous vont induire des modifications comportementales majeurs chez les PPT21 qui les développent. Les manifestations cliniques observées chez la population générale peuvent différer chez les PPT21. Le diagnostic est souvent retardé par l'absence de plainte spontanée de la part du patient.

1.3.1. Comorbidités liées au déclin cognitif

Les données épidémiologiques ci-dessous sont tirées de l'étude de Glasson *et al.* (2014)

1.3.1.1. *Le syndrome d'apnée du sommeil type obstructif*

90 % des SPT21 présentent un Syndrome d'Apnée du Sommeil Obstructives (SAOS). Le syndrome oro-bucco-facial de la T21 en est le principal facteur favorisant.

Le SAOS engendre une baisse de la qualité du sommeil induisant les signes cliniques suivants :

- Fatigabilité
- Ralentissement psychomoteur
- Troubles thymiques

Afin de faciliter la participation des patients à l'examen diagnostic, la polygraphie ventilatoire au lit du patient est plus indiquée que la polysomnographie. Le PNDS recommande également une recherche clinique à chaque consultation de suivi chez l'enfant, de façon circonstancielle chez l'adulte.

1.3.1.2. *L'Hypothyroïdie*

Selon les données épidémiologiques, 40% des SPT21 présentent une dysthyroïdie, plus fréquemment une hypothyroïdie auto-immune. Cette prévalence élevée est en lien avec la trisomie du chromosome 21, qui peut perturber le développement normal de la thyroïde et entraîner des dysthyroïdies.

L'hypothyroïdie se traduit par des signes cliniques de régression cognitive tel que (SFE¹):

- Une asthénie physique et psychique
- Une somnolence

¹ Société Français d'Endocrinologie

- Des difficultés de concentration
- Une perte de mémoire

Le PNDS préconise une surveillance biologique annuelle de la TSH, tous les 2 ans pour la T4 libre à partir de 25 ans.

1.3.1.3. L'Epilepsie

Avec l'avancée en âge, la prévalence de l'épilepsie des PPT21 augmente (28%). D'autant plus lorsqu'une démence y est associée (74%). Le tableau clinique se présente plus souvent comme une épilepsie myoclonique.

Le PNDS préconise un examen neurologique annuel. En cas de diagnostic positif et d'instauration d'un traitement, certaines molécules sont à favoriser alors que d'autres sont contre indiquées car elles peuvent aggraver les crises myocloniques.

A noter que l'apparition tardive d'épilepsie chez une PPT21 n'ayant jamais présenté de crise, peut être un signe avant-coureur de l'apparition de TNC (British Psychological Society, 2015).

1.3.1.4. Déficits neurosensoriels

Les SPT21 sont à risque de développer des pathologies ophtalmiques tel qu'un kératocône, un strabisme ou une cataracte sénile dont la prévalence atteint 65 % chez les plus de 50 ans.

Ils ont également tendance à avoir des conduits auditifs étroits entraînant un risque de bouchons de cérumen, ils sont également à risque de développer une surdité de transmission et/ou de perception. La prévalence des déficits auditifs concerne 70 % des SPT21. Dans le cas où l'audiogramme serait inenvisageable, des Potentiels Evoqués Auditifs (PEA) peuvent être réalisés avant d'appareiller.

Un déficit sensoriel de ce type pourrait entraîner une obstination, une confusion ou une désorientation. Le PNDS préconise un examen ophtalmique et une audiométrie de façon annuelle ou tous les deux ans.

1.3.2. Douleur et inconfort somatique

D'après Cole et *al.*, (2011), la douleur peut influencer les capacités cognitives, pouvant aller jusqu'à contribuer à un déclin cognitif. Il est donc indispensable de prendre en compte la possibilité d'une douleur, aigue ou chronique pour comprendre son impact potentiel sur le déclin cognitif (Sminia, 2017).

En plus de la douleur, l'inconfort peut également jouer un rôle dans ce déclin. L'inconfort peut affecter les capacités cognitives et attentionnelles ainsi que la concentration (Harrison, 2014). De plus, l'inconfort physique, comme un reflux gastro-œsophagien ou une constipation, peut également être à l'origine de trouble de l'humeur et du sommeil pouvant altérer les fonctions cognitives (Cioffi, 2011).

Ces données soulignent l'importance qu'un simple état d'inconfort ou douloureux peut contribuer à un déclin cognitif. Ce constat est confirmé pour l'ensemble de la population mais d'autant plus chez les PPT21. Nous pouvons expliquer cela par le manque de plainte spontanée mais également par la prédisposition d'un état douloureux notamment en lien avec certaines comorbidités courantes.

Par ailleurs, la douleur pouvant ne pas être exprimée spontanément par les PPT21, son évaluation se doit d'être adaptée au profil neurocognitif de chaque personne. Il existe des échelles d'évaluation douloureuse adaptées ainsi que des échelles d'hétéro-évaluation pour les patients dys-communicants. (ANNEXE 3). Ces échelles sont multidimensionnelles et reprennent l'ensemble des éléments gravitant autour de la personne pouvant traduire une douleur.

1.3.3. Perte d'autonomie et déclin cognitif

La perte d'autonomie peut impacter significativement les habilités cognitives. En effet, si une personne perd en autonomie, des modifications de son mode de vie sont à prévoir. Les conséquences de ce phénomène sont les suivantes :

- Une réduction des activités stimulantes
- Un isolement social et un repli sur soi
- Une dépendance pour les activités de la vie quotidienne
- Une diminution de l'activité physique

Cette perte d'autonomie peut être progressive (Ex : Repli sur soi en lien avec des troubles neurosensoriels) ou brutale, à la suite d'un évènement aigu ou accidentel (Ex : chute avec fracture entraînant une immobilisation).

La perte d'autonomie fait partie des axes préventifs du gouvernement. Le « Plan national d'Action de prévention de la perte d'autonomie » (2015) repose sur une approche globale

combinant des actions préventives, une coordination du parcours de soins ainsi qu'un soutien apporté aux aidants. L'objectif est de proposer une prise en soin adaptée et qualitative pour les personnes concernées dans le but de favoriser le maintien de leur autonomie et qualité de vie à long terme.

1.3.4. Recommandations concernant le déclin cognitif lié aux TNC

L'âge moyen de déclaration d'une démence type Alzheimer se situe aux alentours de 55 ans. En outre, à partir de 40 ans, les PPT21 présentent des lésions neuro-pathologiques de type Alzheimer. Selon Coppus et *al.*, (2006), la prévalence de l'apparition de la maladie d'Alzheimer se situe aux alentours de 9% entre 40 et 50 ans et augmente avec l'âge pour atteindre 75% après 65 ans.

La société Alzheimer du Canada énonce un suivi annuel à partir de 30 ans. Ces recommandations, tirées des données de la société anglaise de psychologie (2015) comportent les bilans suivants :

- Une évaluation des capacités cognitives et fonctionnelles, à l'aide d'une batterie de test adaptée
- Une évaluation de la fonction thyroïdienne
- Une surveillance du bilan glycémique et lipidique
- Un examen de la vision et de l'ouïe
- Un contrôle du taux de vitamine B12 et de l'acide folique
- Une surveillance de la fonction rénale ainsi qu'un ionogramme
- Une évaluation de la fonction hépatique

Les examens de surveillance ci-dessus représentent l'éviction d'un diagnostic différentiel aux TNC.

Le diagnostic de TNC peut s'avérer complexe chez des patients présentant un TDI impliquant une altération cognitive. De plus, les tableaux cliniques varient d'une personne à l'autre ce qui rend délicat le consensus pour le choix d'un outil de dépistage adapté.

Après avoir effectué les examens nécessaires à l'éviction des diagnostics différentiels, il convient d'effectuer le diagnostic de troubles neurocognitifs de type Alzheimer. Pour le diagnostic, s'il y a présence d'un déclin cognitif ou de troubles du comportement, le PNDS recommande les étapes suivantes :

- Un examen neurologique complet,
- Une IRM cérébrale morphologique ou un scanner,
- Une évaluation neuropsychologique à adapter en fonction du niveau cognitif de chaque patient,
- Le passage d'hétéro-questionnaires de dépistage,
- La réalisation d'une ponction lombaire est recommandée uniquement si le reste du bilan n'a pas permis d'aboutir à un diagnostic certain.

En ce qui concerne le passage de questionnaire de dépistage, il existe une multitude d'outils d'évaluation des fonctions cognitives adaptée aux TDI. Il s'agit d'hétéro-questionnaires ayant pour but de repérer les signes de régression cognitive pour compléter le bilan diagnostique de TNC. « L'agence de la santé et des services sociaux de la Montérégie » a réalisé en 2010, une étude comparative de ces grilles d'hétéroévaluation, afin d'orienter au mieux, le choix de l'échelle, adaptée au profil concerné.

Les échelles suivantes ont été analysées :

- DSQIID : Dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities
- ABDQ : Adaptive behaviour dementia questionnaire
- DLD : Dementia questionnaire for people with learning disabilities (adaptation du DMR)
- Questionnaire sur l'apparition des signes de démence (adaptation du DSDS)
- MOSES : Multi-dimensional observation scale for elderly subjects - Méthode d'observation des sujets en perte d'autonomie ayant le syndrome de Down
- Profil d'évolution des pertes d'autonomie fonctionnelle

Au terme de cette recherche, les outils « DSQIID » et « MOSES » semblent être les plus fiables pour l'évaluation des fonctions cognitives des personnes présentant un TDI. Parmi ces différentes échelles d'hétéroévaluation, le « DSQIID » est recommandé par le PNDS pour le bilan diagnostique des TNC.

Le « DSQIID » évalue différents aspects du comportement et des capacités cognitives, notamment :

- La mémoire (à court et long terme),
- L'orientation (dans le temps et l'espace),

- Le langage et la communication,
- Les capacités exécutives,
- Les changements de personnalité et de comportement.

Le « DSQIID » semble adapté à la détection de TNC chez les PPT21 car il permet une détection précoce en identifiant rapidement les premiers signes de TNC dans le but de mettre en place des interventions précoces. En utilisant le DSQIID régulièrement, les aidants peuvent suivre l'évolution des symptômes et ajuster les soins en conséquence. Les résultats obtenus permettent de personnaliser les plans de soins et de soutien, améliorant ainsi la qualité de vie des individus.

1.4 Justification de l'intérêt de l'étude

Les données théoriques rapportées ci-dessus permettent d'établir les points de vigilance clinique concernant les PPT21, mettant en avant leurs prédispositions à certaines pathologies somatiques hors maladies neurodégénératives pouvant entraîner un déclin cognitif. Ces pathologies, associées à la déficience intellectuelle mettent également en lumière la complexité de l'accompagnement médico-social de cette population.

L'avancée en âge des PPT21 les expose à un risque accru de développer des pathologies neurocognitives entraînant un déclin cognitif irréversible et évolutif. Ce constat nous amène à nous projeter dans l'accompagnement des SPT21 dans les structures d'accueil pour personnes en situation de handicap. Afin de traiter les troubles cognitifs potentiellement réversibles non causés par une dégénérescence des cellules cérébrales.

Ce constat amène à la question suivante :

« Comment influencer le suivi somatique d'une personne porteuse de trisomie 21, institutionnalisée, pour impacter positivement l'accompagnement d'un déclin cognitif potentiellement réversible ? »

Afin d'améliorer le parcours de soin des PPT21, des outils nationaux ont été élaborés. L'analyse du PNDS de la trisomie 21 pourrait alors apporter des éléments de réponses. Afin d'identifier si cet outil suffit au bon suivi du parcours de soin de la PPT21 et pour confronter les attentes théoriques à la pratique, la seconde partie de ce travail prendra la forme d'une analyse de pratique professionnelle.

2. Méthode

Afin de répondre à la question de recherche énoncée ci-dessus, le choix méthodologique s'est porté sur l'analyse des pratiques professionnelles (APP). L'APP est un processus méthodique visant à améliorer les compétences, la qualité des soins et la réflexion critique des infirmières et infirmiers. Ce processus consiste à examiner les situations vécues, les pratiques et les décisions cliniques pour en tirer des enseignements et des pistes d'amélioration. Cette analyse prendra la forme d'un Récit de Situation Complexe et Authentique (RSCA), décrivant le parcours de vie d'un PPT21 institutionnalisé en MAS.

L'établissement concerné est « La résidence Berthe Morisot » à Armentières. Afin d'humaniser le récit, il a été décidé de donner à la patiente un prénom factice : « Marie-Anne ». Ce récit est basé sur les informations consignées dans son dossier ainsi que sur les témoignages de ses parents et des soignants de la résidence. La collecte des données a débuté en novembre 2023.

2.1. RSCA

La méthodologie du RSCA permet, via l'analyse d'une situation, de réaliser une analyse des pratiques professionnelles en mettant en évidence les éléments interpellant d'une situation pour faire avancer le raisonnement clinique. Il s'agit d'une démarche réflexive. En choisissant cette méthode, l'objectif est de souligner la complexité du suivi somatique des PPT21, les difficultés pouvant en découler et faire émerger des pistes d'amélioration pour l'accompagnement du déclin cognitif. Il ne s'agira pas ici de la description d'une situation clinique précise, mais de retracer l'histoire médicale d'une patiente au cours de sa vie. Ce choix est justifié par le désir d'avoir une vision d'ensemble afin d'appréhender l'évolution cognitive à différents moments de la vie de la personne.

2.1.1. Récit de la situation

Ce récit retrace la vie de Marie-Anne, âgée de 47, demeurant à la « Résidence Berthe Morisot » depuis maintenant 3 ans. Ses antécédents sont les suivants :

- Une hypertension artérielle pulmonaire,
- Une cardiopathie congénitale type communication interventriculaire (CIV),
- Une hypothyroïdie fruste,
- Une épilepsie myoclonique,
- Une hyperuricémie

- Un AVC ischémique (non daté),
- Une fracture de jambe.

Son traitement, selon une prescription médicale de janvier 2024 est le suivant :

- KARDEGIC 75 mg : 1 sachet 1x/jour, en prévention secondaire de récurrence d'AVC ischémique.
- SILDENAFIL 20 mg : 1 comprimé 1x/jour, pour le traitement d'HTAP
- LEVOTHYROX 75 mg : 1 comprimé 1x/jour, pour le traitement de l'Hypothyroïdie
- VIMPAT 100mg : 1 comprimé le matin et 2 comprimés le soir, à visée antiépileptique
- MIDAZOLAM : 1mg/ ml en PCA, à visée hypnotique
- SCOPOLAMINE : 20 mg /ml en voie sous cutanée, si encombrement laryngé
- ZYMA D 50 000 UI : Une ampoule une fois par mois

La famille de Marie-Anne la décrit comme une femme souriante et pleine de vie. Avant son institutionnalisation, elle a toujours vécu au domicile familial avec ses parents. Le diagnostic de T21 a été posé à sa naissance. Tout au long de sa vie, Madame a bénéficié d'un suivi médical inhérent à l'apparition de symptômes.

2.1.1.1. Naissance – Enfance

Marie-Anne est née prématurément à 36 semaines d'aménorrhée. A quelques jours de vie, était posé le diagnostic d'une cardiopathie congénitale (CIV) associée à une hypertension artérielle pulmonaire (HTAP).

En ce qui concerne son suivi médical, elle a bénéficié d'un suivi généraliste de la part de son médecin de famille associé à un suivi cardiologique spécialisé.

La marche fut acquise à l'âge de 3 ans, elle n'a jamais bénéficié de kinésithérapie ni d'ergothérapie. Son langage s'est développé progressivement à la suite de son entrée à l'école. Son niveau de compréhension était jugé meilleur que son niveau d'expression.

Elle a suivi une scolarité classique jusque l'âge de 5 ans puis a intégré un Institut Médicoéducatif (IME). Concernant les acquis scolaires, elle ne sait pas lire mais peut reconnaître les mots simples (comme la signalétique de la vie courante), elle sait écrire son prénom. Elle ne sait pas compter. Elle aimait jouer aux cartes et aux jeux MEMORY. Les très faibles capacités en littérature et numération sont le reflet d'un trouble moyen du développement intellectuel.

2.1.1.2. *Vie active*

Marie-Anne a travaillé en Etablissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT) de 20 ans à 41 ans.

A l'âge de 30 ans, l'essoufflement à la marche, bien que chronique depuis l'enfance, semblait être plus invalidant. Cette intolérance à l'effort, associée à une grande fatigabilité a eu un impact sur sa motivation à se déplacer, elle n'avait plus envie de sortir de chez elle. Son cardiologue a décidé de modifier son traitement médicamenteux. L'efficacité fut immédiate et a permis d'améliorer la qualité de vie de la patiente. Elle voyait son cardiologue deux fois par an, des surveillances biologiques étaient nécessaires de façon mensuelle pour la surveillance de son traitement.

Vers l'âge de 35 ans, une somnolence diurne et un défaut d'attention ont motivé une surveillance biologique du bilan thyroïdien qui a mis en évidence une hypothyroïdie frustre, traitée médicalement par une hormone de synthèse sans autre investigation médicale.

Lors d'un bilan sanguin périodique, une hyperuricémie a été découverte fortuitement. Un traitement antigoutteux s'est alors initié. Marie-Anne n'a jamais présenté de crise de goutte.

De plus, elle fut ménopausée un peu avant l'âge de 40 ans.

2.1.1.3. *Déclin cognitif*

Aux alentours de 40 ans, des modifications comportementales ont alerté son entourage, d'abord sa famille puis l'encadrement de l'ESAT. En effet, elle quittait son poste de travail, errait dans les couloirs et se retrouvait dans les vestiaires sans savoir pourquoi elle s'y rendait. A la maison, elle semblait perdue pour des tâches pourtant acquises tel que le dressage de la table ou la réfection de son lit. L'investigation des troubles neurocognitifs, réalisée par un neurologue, a consisté en la réalisation d'une imagerie cérébrale puis d'une ponction lombaire. Ces examens ont permis le diagnostic de maladie d'Alzheimer. Toutefois, Madame n'a pas bénéficié d'une évaluation neurocognitive. Ces différents éléments ont amené à la décision d'un départ en retraite.

Dans ces investigations, l'imagerie cérébrale a également permis la découverte fortuite de séquelles ischémiques cérébelleuses supérieures gauches. Passé inaperçu en l'absence de signe clinique évocateur, cet événement n'a pas pu être daté.

Dans les années qui ont suivi, ses capacités cognitives et exécutives ont déclinées. La question de l'autonomie s'est vite imposée à la famille. Ainsi, une aide extérieure a été mise en place pour les activités de la vie quotidienne avec le passage d'une aide-soignante ou d'une auxiliaire de vie à domicile.

En 2019, elle fait une chute causée par une crise d'épilepsie inaugurale avec perte de connaissance et nécessité d'intervention du SMUR. La chute a également causé une fracture de la jambe gauche nécessitant un traitement orthopédique par plâtre cruro-pédieux. La chirurgie a été envisagée mais n'a pas été réalisable du fait de l'impossibilité d'anesthésie générale, en lien avec les comorbidités connues (cardiopathie avec HTAP). S'en est suivi un séjour de 4 mois dans un service de réadaptation pour tentative de ré-autonomisation.

Sur le plan neurologique, un suivi avec surveillance EEG et l'instauration d'un traitement antiépileptique ont été initiés. Le neurologue a décidé de mettre en place un traitement antiépileptique en bithérapie (LEVETIRACETAM et CLOBAZAM) mais devant l'apparition de nouvelles crises tonico-cloniques, cette posologie a été remplacée par une monothérapie (LAMOTRIGINE). L'EEG réalisé retrouvait un tracé compatible avec une encéphalopathie toxique ou métabolique dont la cause n'a pas été précisée. L'imagerie cérébrale restait stable en comparaison aux clichés de 2018. Le choix d'une bithérapie a été appliqué (LAMOTRIGINE et VIMPAT). Madame n'a plus présenté de crise d'épilepsie mais quelques clonies distales sont apparues. Tardivement, une recrudescence des myoclonies a été observée au niveau des quatre membres, le traitement antiépileptique a été majoré sans aboutir à une stabilisation de ces mouvements involontaires.

Sur le plan de la mobilisation et de l'autonomie, malgré la prise en soin rééducative et l'autorisation de la reprise d'un appui au sol total, Madame n'a pas pu récupérer l'usage de la marche. Elle est alors devenue dépendante pour les activités de la vie quotidienne, et même incontinente urinaire et fécale.

Selon ses parents, Marie-Anne ne s'est pas beaucoup exprimée verbalement au sujet de son ressenti sur son déclin cognitif, elle a rapidement perdu ses aptitudes d'expression verbale. Ils décrivent néanmoins des épisodes de tristesse qu'elle manifestait par des pleurs. Quant à eux, ils gardent d'elle le souvenir d'une jeune femme expressive et souriante. Ils ne retrouvent pas ses traits de caractère au moment où nous échangeons ensemble sur son histoire de vie, ce qui semblait les attrister grandement. De plus, ils ont exprimé le désir que leur fille vive de manière sereine et confortable malgré ses limitations physiques et mentales.

2.1.1.4. *Institutionnalisation*

Au vu de l'altération de son état général et son niveau de dépendance pour les activités de la vie quotidienne, un retour au domicile fut difficilement envisageable. Une réorientation en MAS est alors organisée pour donner suite à son hospitalisation.

Elle intègre la « Résidence Berthe Morisot », après un hébergement temporaire de 5 mois dans un autre établissement qui n'était pas en mesure de l'accueillir de façon permanente. A son arrivée à la résidence, Marie-Anne n'avait plus la capacité de marcher et elle communiquait essentiellement de façon non verbale. Ces éléments ne l'ont pas empêché de participer passivement à la vie en collectivité. On peut observer dans sa chambre, des photos de moments de convivialité, partagés avec les autres résidents de sa maison de vie. Les soignants l'accompagnant au quotidien, ont noué une relation privilégiée malgré une communication peu évidente. Progressivement, leurs liens se sont renforcés en interprétant ses sourires, ses mimiques ou encore ses vocalises. L'accompagnement de Marie Anne était beaucoup plus fluide. Les soignants étaient de plus en plus à l'écoute de ses besoins puis s'adaptaient à ses envies.

Un lien a été conservé avec son cardiologue qui a préconisé un arrêt de son traitement cardiologique. L'équipe médicale de la MAS, après discussion avec la famille, a décidé que le traitement serait diminué mais pas arrêté, afin d'éviter une décompensation cardiopulmonaire, pouvant occasionner un inconfort.

Par ailleurs, depuis son institutionnalisation, elle n'a pas bénéficié d'autre suivi spécialiste mais des bilans sanguins ont été réalisés périodiquement. Le médecin généraliste de la résidence s'occupait de son suivi chronique et gérait les situations aiguës.

2.1.1.5. *Etat clinique actuel*

Au fil des années qui ont suivi son entrée en MAS, une évolution du déclin cognitif est observée avec une baisse des interactions sociales et une communication de plus en plus pauvre. L'alimentation par la bouche est complexifiée par un retard de digestion et des troubles de déglutition. Un encombrement en fond de gorge à distance de repas est régulièrement observé nécessitant des injections sous cutanées d'un traitement parasympholytique ainsi que des aspirations laryngo-buccales.

Une recrudescence des myoclonies tant éveillée qu'endormie a entraîné la mise en place d'une pompe d'hypnotique en PCA (analgésie autocontrôlée par le patient) à visée myorelaxante et apaisante (activée par les soignants).

A ce jour, sa liste de traitement a été fortement allégée. Pour donner suite à une réflexion pluridisciplinaire, un accompagnement fin de vie a été initié en respectant les souhaits de la famille.

2.1.2. Analyse de la situation

Marie-Anne a passé une grande partie de sa vie au domicile familial, où ses parents ont géré son suivi médical avec l'aide de son médecin généraliste. Selon les données recueillies, elle bénéficiait de suivis par des spécialistes avec principalement un cardiologue pour sa cardiopathie et son hypertension artérielle pulmonaire (HTAP), un neurologue pour le diagnostic de TNC, et une équipe médicale lors de son hospitalisation après une chute. Bien que ses analyses biologiques aient été régulières, leurs détails restent inconnus.

Pour analyser cette situation, le suivi médical de la patiente a été confronté aux recommandations actuelles, du PNDS de la T21. Dans la première partie de ce mémoire, les pathologies et événements pouvant provoquer un déclin cognitif ont été décrits. En examinant les événements ayant affectés la patiente, en se basant sur la littérature scientifique, une comparaison entre les soins reçus les recommandations du PNDS sera faite ci-dessous. L'objectif est d'identifier d'éventuelles lacunes dans son accompagnement médical ainsi que leur impact sur l'évolution de son déclin cognitif, en l'absence de PNDS avant 2019.

Des exemples d'actions sur rôle propre de l'IPA seront proposés pour chaque événement marquant, afin de préconstruire la place de cette profession dans ce type d'accompagnement.

2.1.2.1. *Evènements cliniques ayant ou ayant pu engendrer un déclin cognitif*

- **Altération de la fonction cardiaque à l'âge de 30 ans**

Dans le cadre du suivi de son HTAP et sa cardiopathie, Mme voyait son cardiologue de façon semestrielle. Au cours de chaque consultation, un examen cardiologique ainsi qu'un ECG étaient réalisés. Sa dernière échographie cardiaque a eu lieu en 2020, à l'âge de 44 ans.

Le PNDS recommande des examens cardiologiques réguliers ainsi qu'une échographie à des âges clés : 20 ans, 40 ans puis toutes les 5 ans, ceci même en l'absence de cardiopathie. Madame a bénéficié d'un suivi cardiologique régulier dans un contexte de cardiopathie congénitale. Le suivi cardiaque dont elle a bénéficié respecte les recommandations nationales et a visiblement permis une stabilité de son état.

Une aggravation de ses symptômes cardiaques a amené son cardiologue à revoir son traitement. Cette modification thérapeutique a permis de solutionner le déclin cognitif ayant été induit par l'altération de sa fonction cardiaque. Nous pouvons déduire qu'il s'agissait d'un déclin cognitif réversible. Les signes cliniques du déclin ayant été une grande fatigabilité associée à une perte d'envie.

L'IPA aurait pu réaliser une évaluation clinique approfondie, en détectant les signes d'aggravation et en ajustant le plan de soins en conséquence, conformément aux recommandations du PNDS. De plus, l'IPA pourrait orienter les choix thérapeutiques en fonction des résultats de l'évaluation clinique et des recommandations.

- **Découverte de l'hypothyroïdie à l'âge de 35 ans**

Marie-Anne a bénéficié de bilans biologiques réguliers dont les détails nous sont inconnus. Aucun compte rendu d'imagerie médicale n'a été retrouvé dans son dossier.

Le PNDS recommande une surveillance de la TSH et de la T4 libre de façon annuelle. Nous ne pouvons pas attester que les recommandations n'aient pas été respectées.

L'hypothyroïdie a été découverte dans le cadre d'un bilan de débrouillage pour donner suite à l'apparition de symptômes cliniques évocateurs (Somnolence diurne et déficit attentionnel). Les symptômes ont été contrôlés par la mise en place d'un traitement, pour permettre la stabilisation de la patiente sur ce point. Le déclin cognitif fut alors temporaire car renversé par l'instauration d'un traitement.

Néanmoins, les signes cliniques décrits auraient pu évoquer un SAOS, bien que le traitement ait permis un contrôle des symptômes. Il aurait été pertinent d'investiguer cette piste, d'autant plus que l'hypothyroïdie représente un facteur favorisant le SAOS. L'examen préférentiel pour le diagnostic est la polygraphie ventilatoire au lit du patient.

L'IPA aurait pu organiser et surveiller ces bilans, assurant un dépistage précoce (si possible avant les symptômes) et une prise en charge appropriée de l'hypothyroïdie.

- **Hyperuricémie**

L'hyperuricémie fut découverte fortuitement lors d'un bilan biologique périodique, Madame n'avait présenté aucun symptôme en amont. Les recommandations du PNDS sont en défaveur de l'instauration d'un traitement en l'absence de signes cliniques évocateurs d'une crise de goutte.

Il s'agit là d'un ajout de traitement qui ne trouve pas d'utilité, faisant augmenter le risque iatrogénique lié à la polymédication. Dans un premier temps, des mesures hygiéno-diététiques à titre préventif, auraient été suffisantes.

Concernant l'hyperuricémie, un IPA aurait pu recommander des mesures hygiéno-diététiques pour éviter une polymédication inutile, tout en orientant les décisions thérapeutiques vers des interventions non médicamenteuses, en y ajoutant une vigilance clinique.

- **Diagnostic de TNC à l'âge de 40 ans**

Pour donner suite à l'apparition de symptômes cognitivo-comportementaux, le diagnostic de Maladie d'Alzheimer fut posé sur base d'une IRM cérébrale suivi d'une ponction lombaire.

Nous n'avons pas connaissance du bilan neurologique précis réalisé pour l'investigation des TNC ni si un diagnostic différentiel a été recherché. Marie-Anne n'a pas bénéficié de stimulation cognitive.

Il n'existe pas de consensus sur le diagnostic de TNC chez les PPT21. Néanmoins, le PNDS (selon les recommandations de bonne pratique de l'IASSID²) n'indique le recours à la ponction lombaire seulement si le reste de la démarche n'a pas permis un diagnostic certain. Or, selon

² Association internationale pour l'étude scientifique des déficiences intellectuelles et développementales

les données récoltées, la patiente n'a bénéficié ni d'une évaluation neuropsychologique, ni d'un hétéro-questionnaire, en amont de cet examen.

Il semblerait également que Marie-Anne n'ait pas bénéficié d'évaluation de ses fonctions cognitives dès l'âge de 30 ans, comme recommandé par le PNDS. La réalisation de l'échelle d'hétéroévaluation « DSQIID » aurait permis de connaître précisément le niveau cognitif de base de Marie-Anne, et de servir de base de référence aux évaluations annuelles ou ponctuelles.

Les recommandations, tant françaises qu'internationales, sont en défaveur d'un dépistage systématique des troubles cognitifs liés à une maladie d'Alzheimer ou une démence d'une autre origine. La HAS a recommandé en 2011 une démarche diagnostique chez les personnes ayant une plainte mnésique ou des troubles cognitifs rapportés par la personne ou l'entourage. La démarche est différente chez les PPT21, comme le soulignent les recommandations du PNDS.

Selon « La société Alzheimer du Canada », la physiopathologie de la formation de lésions cérébrales à l'origine de la maladie d'Alzheimer se décrit comme suit : « La présence de plaques et d'enchevêtrement dans le cerveau sont des éléments révélateurs de la maladie d'Alzheimer. La principale composante des plaques est une protéine B-amyloïde (Peptide AB) qui s'est scindée d'une protéine parente beaucoup plus grande appelée précurseur de la protéine B-amyloïde. Les enchevêtrements se trouvent à l'intérieur des cellules nerveuses, et il se peut que l'accumulation de peptide AB les pousse à se développer à l'extérieur des cellules. Ces enchevêtrements et la protéine B-amyloïde concourent à rendre la cellule malade, puis à la faire mourir. La maladie qui débute dans certaines parties du cerveau a tendance à s'étendre, ce qui explique l'altération de diverses capacités au fil de son évolution. ».

Prasher V. (2005), explique un lien entre la production de protéine amyloïde et le chromosome 21. La trisomie de ce chromosome, présentée par les PPT21 les prédisposeraient donc à produire plus de précurseur de la protéine B-amyloïde que la population générale. Cette surproduction, si l'on se fie aux données antérieures, amènerait les PPT21 à développer naturellement des plaques et enchevêtrement responsables de la maladie d'Alzheimer. Néanmoins, selon les recherches de « La société Alzheimer du Royaume unis » (2010), la présence de lésions ne sous-entend pas obligatoirement que la personne déclarera la maladie d'Alzheimer. D'autres

facteurs peuvent être à l'origine de son développement. La réalisation d'une IRM cérébrale ne paraît donc pas pertinente, si on se fie à ces données.

Un IPA aurait pu jouer un rôle clé dans l'éducation de la patiente et de ses parents sur les soins liés à la maladie d'Alzheimer, fournissant des conseils pratiques pour gérer les symptômes et améliorer la qualité de vie. L'IPA pourrait aussi orienter l'enseignement thérapeutique en fonction des besoins spécifiques de Marie-Anne et des dernières avancées dans les soins des personnes atteintes de T21. Notamment sur le plan de la stimulation cognitive, en faisant le lien avec les professionnels concernés (psychomotriciens, orthophonistes, ergothérapeute, Psychologue etc.)

- **Découverte fortuite de séquelles d'AVC ischémique**

L'IRM ayant permis le diagnostic de maladie d'Alzheimer, a également mise en évidence des lésions ischémiques au niveau du cervelet. Aucun évènement clinique évocateur d'un d'AVC ou de séquelles vasculaires a été répertorié dans l'historique médicale de la patiente. Selon les données cliniques du CHRU de Brest (2013), les AVC cérébelleux sont difficilement diagnostiqués en raison de leur présentation clinique peu spécifique (vertiges, nausées, vomissements, instabilité à la marche, céphalées, dysarthrie, nystagmus, ataxie axiale).

Selon une étude de Marto et *al.* (2017), les PPT21 sont prédisposées à présenter des AVC ischémiques en lien avec plusieurs facteurs :

- Facteurs génétiques : Les PPT21 peuvent présenter des anomalies génétiques pouvant affecter la coagulation sanguine et la structure des vaisseaux sanguins, augmentant ainsi le risque de formation de caillots et d'hémorragies.
- Comorbidités associées : Les malformations cardiaques congénitales, qui peuvent elles-mêmes être des facteurs de risque d'AVC. Les maladies cardiovasculaires sont plus fréquentes chez les PPT21, ce qui contribue à augmenter la probabilité d'AVC.
- Facteurs liés au vieillissement prématuré : Les PPT21 présentent un vieillissement prématuré, ce qui inclut une dégénérescence vasculaire précoce. Ceci les expose à des risques vasculaires plus tôt dans leur vie que la population générale.

La combinaison de ces facteurs génétiques, biologiques et environnementaux crée un terrain propice à l'augmentation des AVC chez les PPT21, d'où l'importance d'une surveillance médicale accrue et de la mise en place de stratégies préventives spécifiques pour cette population à risque.

Marie-Anne aurait été concernée par les mêmes recommandations pour la prévention du risque cardiovasculaire que la population générale. Il en va de même pour la surveillance biologique du bilan lipidique (1/2 ans) et les objectifs du LDL cholestérol. Les détails des différents bilans biologiques ne sont pas connus, une dyslipidémie aurait pu entraîner la formation d'un thrombus à l'origine d'un accident thrombo-embolique entraînant l'AVC. D'éventuelles séquelles de l'AVC ont pu passer inaperçues et accélérer le processus de déclin cognitif.

L'IPA aurait pu réaliser les actions de préventions du risque cardiovasculaire et du risque thromboembolique en programmant les examens nécessaires. Les pistes de traitements non médicamenteux ainsi que les règles hygiéno-diététiques auraient pu être mises en place.

- **Crise d'Epilepsie inaugurale**

Concernant le diagnostic d'épilepsie, il fait suite à une crise inaugurale, cet événement est survenu 3 ans après le diagnostic de maladie d'Alzheimer. L'article de D'Orsi et Specchio (2014) publié dans le « Journal of Neurology » explore l'épilepsie myoclonique progressive (EMP) chez les patients atteints de T21 et de TNC :

- Les PPT21 présentent une prédisposition accrue à développer des troubles épileptiques, en particulier EMP à mesure qu'ils vieillissent.
- Les TNC chez les PPT21, similaires à la maladie d'Alzheimer, sont souvent accompagnés de myoclonies. L'étude montre que l'EMP est une complication fréquente dans ce contexte.
- Les myoclonies observées sont caractérisées par des secousses involontaires et soudaines, qui peuvent être focales ou généralisées. Elles peuvent augmenter en fréquence et en intensité avec la progression de la démence.
- Il est crucial de diagnostiquer l'EMP correctement chez les PPT21 et de TNC, car les symptômes peuvent être confondus avec d'autres troubles neurologiques.
- Les myoclonies peuvent avoir un impact significatif sur la qualité de vie des patients, affectant leur sommeil et leurs activités quotidiennes.
- Une approche multidisciplinaire est recommandée pour gérer l'EMP chez ces patients, incluant des traitements anti myocloniques et un soutien pour les troubles cognitifs.

Ces éléments soulignent l'importance de surveiller de près les signes de myoclonies et d'épilepsie chez les SPT21, particulièrement ceux présentant des symptômes de TNC.

Pour Marie-Anne, il a été difficile de trouver un traitement adapté, les myoclonies n'ont pas pu être stabilisées, impactant fortement sa qualité de vie. Selon Michelucci et *al.* (2016), certaines molécules thérapeutiques sont préférées chez les PPT21 (LEVETIRACETAM et VALPROAT DE SODIUM) tandis que d'autres sont contre-indiquées (CARBAMAZEPINE et LAMOTRIGINE) car connues pour aggraver les myoclonies. La mise en place d'une bithérapie d'emblée n'est pas recommandée par le PNDS.

L'encéphalopathie mise en évidence lors de l'EEG fut probablement d'origine iatrogénique, étant donné qu'elle est apparue à la suite de l'instauration du traitement antiépileptique. Cet événement a pu laisser des séquelles à long terme sur le plan cognitif. L'installation des myoclonies peut y être associée. En effet, il peut s'agir d'une conséquence de l'encéphalopathie. Malgré les multiples modifications thérapeutiques, les myoclonies n'ont pas pu être stabilisées, elles ont même eu tendance à se majorer. Le choix d'une des molécules recommandées aurait probablement été plus adapté.

L'épilepsie, associée aux conséquences iatrogéniques identifiées ont pu occasionner une régression cognitive progressive et irréversible.

Une orientation thérapeutique adaptée au profil de la patiente aurait pu permettre une stabilisation des myoclonies et de lutter contre le risque iatrogénique

Il aurait pu être du rôle de l'IPA de travailler en collaboration avec le neurologue en portant à sa connaissance les données utiles aux choix thérapeutiques adaptés.

L'IPA aurait également pu sensibiliser le neurologue en portant à sa connaissance les particularités des manifestations épileptiques chez les SPT21.

- **Ménopause précoce**

La précocité de l'apparition de la ménopause est observée chez les femmes porteuses de T21. Comme pour la population générale, les femmes porteuses de T21 ménopausées sont exposées au risque d'ostéoporose. Le PNDS préconise la réalisation d'une ostéodensitométrie à l'âge de 45 ans avant d'introduire un traitement médicamenteux si besoin.

Par conséquent, selon une étude Coppus *et al.* (2010), il existe une corrélation entre l'âge de la ménopause et l'âge d'apparition de TNC. Selon leurs données, plus la ménopause arrive tôt, plus le risque de développer une pathologie neurocognitive est important.

Le PNDS préconise une surveillance des cycles menstruels afin que la ménopause ne passe pas inaperçue et qu'un traitement hormonal puisse être débuté rapidement (selon les recommandations de l'IMS³, 2016). En effet, un traitement hormonal permet une réduction du risque de complication de la ménopause, un contrôle des symptômes et une préservation de l'état cognitif.

Aucune investigation des complications de la ménopause n'a été retrouvée dans le dossier de Marie-Anne. Elle recevait néanmoins une supplémentation systématique en vitamine D, l'apport calcique n'étant pas précisé. Le traitement hormonal substitutif de la ménopause n'était pas mentionné dans son dossier.

L'IPA aurait pu coordonner les examens nécessaires à la détection précoce de la ménopause et de l'ostéoporose, en assurant le suivi de l'ostéodensitométrie et en initiant une supplémentation hormonale si nécessaire, conformément aux recommandations du PNDS. L'IPA aurait aussi pu participer à l'orientation thérapeutique en choisissant les meilleures interventions préventives et curatives disponibles. L'IPA aurait pu évaluer l'apport calcique journalier.

- **Chute ayant entraîné une fracture**

La fracture causée par sa chute a marqué le début de la perte d'autonomie. Il s'agit d'une fracture compliquée dont le traitement indiqué (chirurgie) n'a pas pu être appliqué devant l'impossibilité d'anesthésie générale. L'immobilité qui s'en est suivie a entraîné une perte d'autonomie évolutive jusqu'à une dépendance totale pour toutes les activités de la vie quotidienne.

Cette fracture a pu être causée par de l'ostéoporose, dont l'investigation est recommandée à partir de 45 ans en cas de ménopause précoce. Le dépistage et le traitement de l'ostéoporose ainsi que la supplémentation d'une éventuelle carence vitaminique, font partie de la démarche préventive du risque de « chute compliquée ». Madame n'a pas bénéficié d'ostéodensitométrie,

³ Société internationale de ménopause

elle n'avait pas encore l'âge recommandé avant sa chute. Néanmoins, cette investigation aurait pu faire suite à sa ménopause. Selon l'historique des prescriptions médicales, elle recevait une supplémentation systématique en vitamine D, de façon mensuelle.

La perte d'autonomie, induite par l'immobilité, représente à elle seul un risque de déclin cognitif. L'échec de ré-autonomisation a engendré un état de dépendance ayant eu pour conséquence, l'évolution de la régression cognitive.

Après la fracture, l'IPA aurait pu évaluer régulièrement l'état de Marie-Anne, mettant en place des interventions pour prévenir la perte d'autonomie, comme des exercices de rééducation ou une prise en charge adaptée de la douleur et de l'immobilité. De plus, l'IPA pourrait réévaluer l'orientation thérapeutique en fonction de la réponse de la patiente aux interventions, ajustant les plans de soins pour optimiser les résultats.

2.1.2.2. Conclusion de l'analyse de la situation

Cette analyse amène à la projection du rôle que l'IPA aurait pu jouer dans cette situation. Le suivi médical de Marie-Anne aurait bénéficié d'une approche holistique, préventive et orientée thérapeutiquement. En intégrant des compétences spécifiques comme l'évaluation clinique, la gestion thérapeutique, la coordination des soins, et l'éducation thérapeutique, l'IPA aurait pu :

- Optimiser la détection et le traitement précoce des pathologies.
- Assurer une prise en charge continue et coordonnée.
- Prévenir les complications et les aggravations des conditions existantes.
- Orienter les décisions thérapeutiques en fonction des meilleures pratiques et des recommandations actuelles.
- Améliorer la qualité de vie de la patiente en impliquant activement son entourage dans les soins.

Ce type d'approche aurait potentiellement permis de prévenir ou de mieux gérer les épisodes de déclin cognitif et les événements cliniques qui ont marqué l'évolution de sa santé.

La réflexion occasionnée par cette APP amène à envisager des premières hypothèses de réponse à la question de départ « *Comment influencer le suivi somatique d'une personne porteuse de*

trisomie 21, institutionnalisée, pour impacter positivement l'accompagnement d'un déclin cognitif potentiellement réversible ? »

« Au vu des nombreux éléments à prendre en compte dans le suivi d'un PPT21, les outils déjà créés au niveau national – PNDS - sont jugés trop complexes et peu utilisés. »

« La mise en place d'un outil concis permettrait de garantir un suivi optimal des comorbidités présentées par un patient porteur de trisomie 21, et ainsi, appréhender l'apparition d'un déclin cognitif de façon qualitative »

Ces hypothèses seront explorées avec l'élaboration d'actions concrètes, en envisageant la création d'outils de support au sujet des soins des PPT21.

2.1.2.3. Actions concrètes découlant de l'analyse de la situation

Dans un premier temps, ce récit met en lumière l'importance du lien entre les acteurs du parcours de soin de la personne. L'interprofessionnalité est indispensable pour permettre un accompagnement médical holistique. Pour que cela soit possible, il faut que l'ensemble des professionnels concernés détiennent les informations nécessaires aux suivis. La documentation et la communication interdisciplinaire qualitative est un élément clé pour un accompagnement holistique efficace.

Dans ce but, il nous a paru essentiel de simplifier le PNDS pour créer un outil synthétique dédié aux SPT21, à destination des professionnels référent du suivi des soins de ces patients. Cet outil reprendrait les recommandations du PNDS pour le suivi et le dépistage des pathologies pourvoyeuses de déclin cognitif ainsi que la temporalité exigée. Afin que cet outil puisse correspondre aux besoins des professionnels de santé ciblés, un questionnaire leur a été soumis. (ANNEXE 4) Les réponses aux questions posées permettraient d'orienter les caractéristiques de l'outil. Cette enquête de pratique n'entre pas dans un processus de recherche à proprement parler, elle a pour but de confronter les constats réalisés à la suite de l'analyse de la situation, au vécu réel des soignants.

Dans un second temps, la multitude d'évènements marquants, ainsi que le nombre important d'éléments à rechercher pour retracer l'historique médical de Marie-Anne nous incite à nous projeter dans une évaluation cognitive continue et proactive. Pour ce faire, l'évaluation neuropsychologique ainsi que les questionnaires de dépistage, tel que recommandés par le PNDS, sont indispensables. Néanmoins, ces outils ne permettent pas de retracer précisément l'historiques des « épisodes de déclin cognitif ». La création d'un second outil a été pensé dans ce sens afin de retracer ces différents évènements.

3. Résultats – Analyse

3.1 Constats

La réalisation de cette analyse des pratiques professionnelles met en lumière la complexité physiopathologique de l'accompagnement médical d'un PPT21. En effet, l'accumulation des comorbidités et des complications liées à l'évolution des pathologies ainsi qu'au vieillissement multiplie les suivis. Pour Marie-Anne, le début de sa vie fut relativement stable sur le plan médical. Cependant, avec l'avancée en âge, des complications sont apparues, soulignant l'importance d'un suivi rapproché des SPT21 sur le plan somatique. En outre, l'application du PNDS permet d'adopter une politique de dépistage avant l'apparition des symptômes.

Marie-Anne n'a pas pu bénéficier du suivi médical préconisé par le PNDS car celui-ci n'était pas encore mis en place. Les points de vigilance clinique étaient toutefois précisés dans le guide de l'association Trisomie 21 France « Suivi médical de la personne porteuse de trisomie 21 ». Il est impossible d'affirmer que son suivi aurait été différent si le PNDS avait existé ou si les événements se seraient déroulés autrement. Néanmoins, il aurait probablement été possible d'aborder certains signes cliniques plus rigoureusement, voire de les prévenir.

3.2 Freins à l'application du PNDS

A la suite de ces constats et après étude du PNDS dans sa globalité, son application pratique peut être envisagée. Cependant, des freins à son utilisation ont été identifiés.

D'abord, il s'agit d'un document très dense, contenant de nombreuses sources et d'informations. Même s'il existe une synthèse pour les médecins généralistes, celle-ci n'indique pas la périodicité des examens spécifiques aux SPT21. Ainsi, la création d'un document spécifique au suivi des SPT21 exige la lecture complète du PNDS.

Ensuite, le profil des patients concernés influence les possibilités d'actions du fait d'une difficulté d'accès aux soins. Pour reprendre l'exemple de Marie-Anne, à son arrivée en MAS, son autonomie était fortement réduite : elle avait perdu l'usage de la marche et son langage verbal était appauvri. Les soins apportés se limitaient à ceux réalisables à son chevet pour minimiser les déplacements et préserver sa qualité de vie. Il aurait été déraisonnable de

poursuivre des examens invasifs, d'autant plus qu'après son entrée, une décision de limitation thérapeutique fut prise.

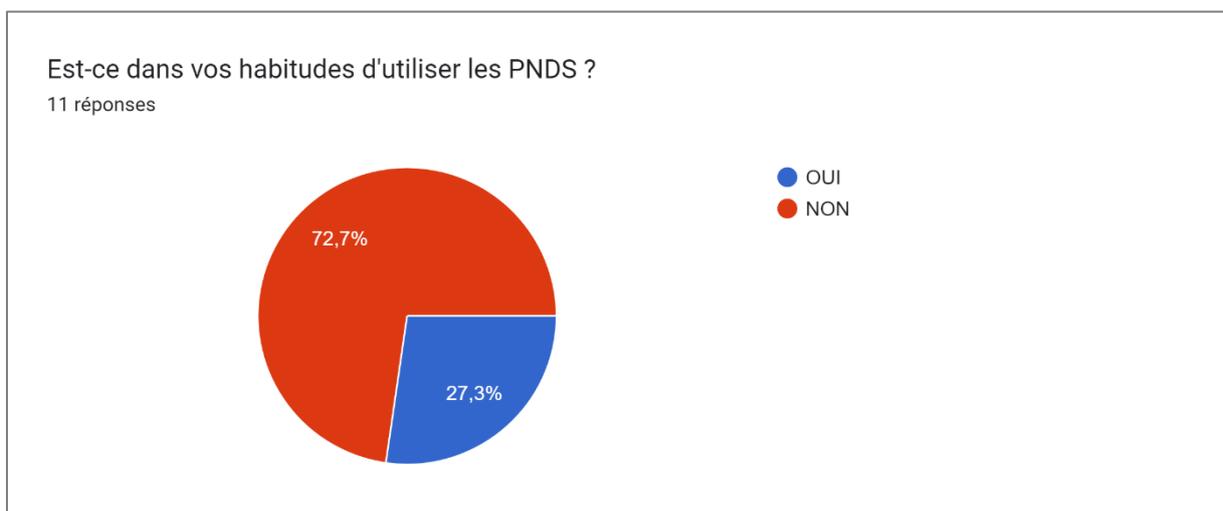
Selon le profil des résidents, il est parfois difficile d'appliquer des PNDS. Nous pouvons identifier alors les différentes situations problématiques :

- Patient grabataire,
- Patient non ou dys-communicant,
- Patient opposant ou anxieux,
- L'évolution d'une pathologie somatique,
- Limitation thérapeutique du fait des nombreuses comorbidités,

Lors de l'institutionnalisation de Marie-Anne en 2021, le PNDS existait mais n'a pas été appliqué. Selon les différents professionnels, sa densité et sa complexité peuvent être mise en cause. De plus, il ne s'agissait pas d'une habitude dans les pratiques professionnels au sein de la MAS.

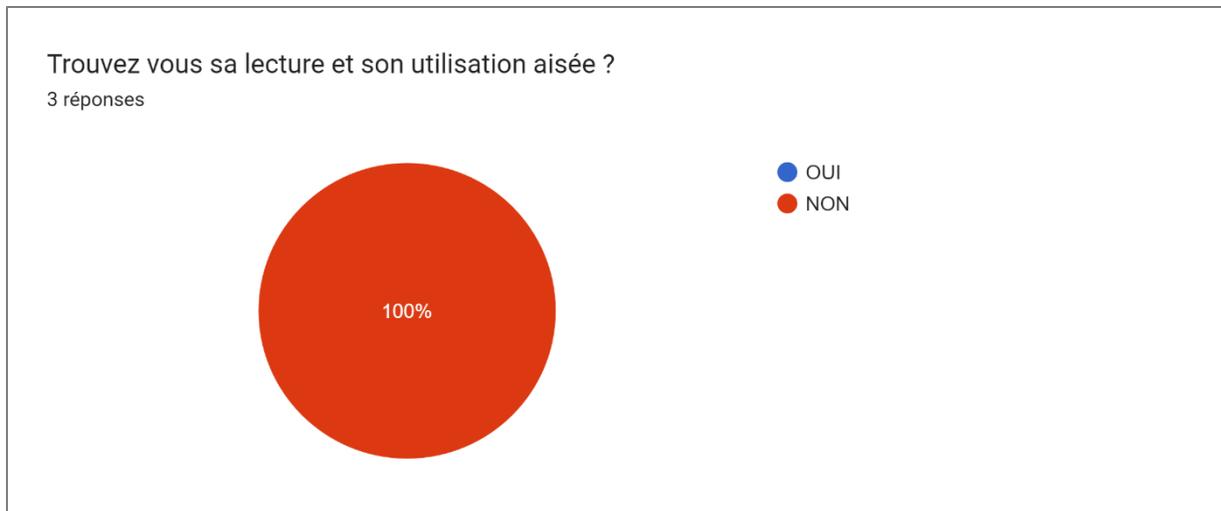
Pour confirmer ces constats, un questionnaire a été soumis aux soignants responsables du suivi des soins de résidents institutionnalisés. Les questions abordent l'utilisation des PNDS en général et pour l'accompagnement des PPT21. Le résumé des réponses au questionnaire sera placé en annexe (ANNEXE 5).

Dans un premier temps, sur 11 participants, nous pouvons remarquer que 27,3 % ne connaissent pas l'existence des PNDS. Nous pouvons donc nous questionner sur sa véritable utilité. Nous distinguons que la majorité des professionnels révèlent qu'ils n'ont pas l'habitude de l'utiliser dans leurs pratiques. Le diagramme circulaire suivant le précise.



Graphique 1 : Question 2

Selon les professionnels utilisant le PNDS, la totalité d'entre eux jugent que son utilisation, n'est pas aisée. Sur le diagramme circulaire suivant, nous retrouvons cette tendance. Par ailleurs, aucun des soignants qui utilisent le PNDS, utilisent le PNDS spécialisé à la T21.



Graphique 2 : Question 3

Par la suite, une échelle de Likert en 5 points a été choisi afin d'apercevoir les pratiques des soignants. Selon les affirmations, les participants devaient exprimer leur degré d'accord ou de désaccord (1 = Tout à fait d'accord ; 5 = Pas du tout d'accord). Nous avons dissocié les soignants utilisant le PNDS ou non.

Au terme de l'analyse, les soignants qui n'utilisent pas le PNDS, jugent que ce dernier a tendance à être complexe, trop dense et encore inadapté à certains profils de résidents. Les histogrammes de la question 5 révèlent la tendance démontrée ultérieurement.

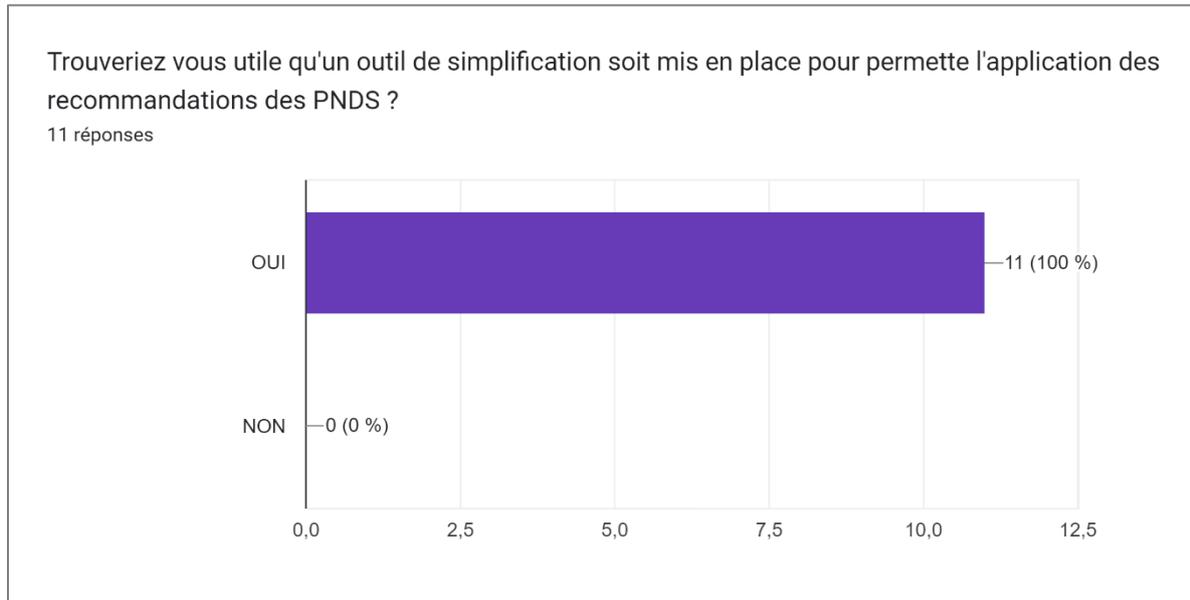
Cette tendance est confirmée par les autres soignants, qui utilisent le PNDS. Ce constat est saisissant. La plupart des soignants estime que le PNDS n'est pas adapté à leurs pratiques.

Par la suite, nous pouvons affirmer ce processus en s'attardant sur les différents obstacles à la bonne utilisation du PNDS. Les résultats suivants vont dans le sens de nos explications. La majorité des participants en accord pour dire que les différents freins identifiés ci-dessous entravent la bonne pratique du PNDS :

- L'évolution d'un pathologie chronique,
- Une perte d'autonomie importante,
- L'opposition aux soins ou l'anxiété,
- La dyscommunication,

- La difficulté d'obtention du consentement.

Pour conclure sur ce questionnaire, l'ensemble des participants jugent nécessaire de créer un outil de simplification pour permettre l'application des recommandations des PNDS.



Graphique 4 : Question 7

Les chiffres découlant de cette enquête de pratique confirment que l'utilisation des PNDS n'est pas ancrée dans la pratique professionnelle de la plupart des soignant. Il semble nécessaire d'effectuer une sensibilisation à l'importance de son utilisation pour le suivi des recommandations nationales. Aussi, une simplification de cet outil peut s'avérer souhaitable.

3.3 Facilitateurs à l'application du PNDS

Cette première analyse semble confirmer l'hypothèse de réponse : « *Au vu des nombreux éléments à prendre en compte dans le suivi d'un PPT21, les outils déjà créés au niveau national – PNDS - sont jugés trop complexes et peu utilisés.* ». Bien que nous nous soyons centrés sur une seule étude de cas, le questionnement des pratiques institutionnelles ainsi que l'identification des freins à leur application, confirment que les PNDS sont peu utilisés pour de multiples raisons.

En définitive, pour répondre à la question de départ : « *Comment influencer le suivi somatique d'une personne porteuse de trisomie 21, institutionnalisée, pour impacter positivement la prise en soin d'un déclin cognitif potentiellement réversible ?* », il est nécessaire de mettre en œuvre

la seconde hypothèse : « *La mise en place d'un outil concis permettrait de garantir un suivi optimal des comorbidités présentées par un patient porteur de trisomie 21, et ainsi, appréhender l'apparition d'un déclin cognitif de façon qualitative.* » En effet, simplifier les outils déjà existants et les mettre à disposition des référents du parcours de soins des PPT21 pourrait améliorer le suivi et les soins prodigués. Il existe de nombreux supports explicatifs sur la T21, destinés aux patients, à leur entourage et aux professionnels médico-sociaux. L'objectif n'est pas de créer un énième livret, mais de réunir les points clés du suivi des PPT21 et les rendre les plus accessibles, structurés et concis.

En tant que référent du parcours de soin du résident, l'IPA doit promouvoir des actions d'amélioration des pratiques et de maintien de la qualité des soins. Pour ce faire, elle peut initier la création d'outils visant à faciliter la mise en place d'actions thérapeutiques ou préventives.

A travers le suivi médical d'une PPT21, ce travail explore le rôle des IPA dans des structures médico-sociales. Il souligne l'importance de suivre les recommandations pour diagnostiquer les pathologies entraînant un déclin cognitif avant les premiers signes. En respectant ces recommandations, il devient plus facile de distinguer un déclin cognitif réversible d'un TNC évolutif, car les diagnostics différentiels sont détectés et traités en amont. L'IPA a toute sa place dans l'aide à l'application du PNDS. Cette initiative permettrait la mise en œuvre des missions de coordination des soins, de prévention primaire, d'orientation thérapeutique, d'éducation professionnelle et thérapeutique. Elle assure le lien entre les différents acteurs du parcours de soins, tant au sein de l'équipe pluriprofessionnelle institutionnelle que des professionnels hospitaliers.

L'enquête réalisée auprès des soignants référents du parcours de soins des résidents, confirme l'existence de freins liés au profil des résidents. Ces éléments peuvent complexifier la réalisation d'examens cliniques ou paracliniques. Pour faciliter l'accès aux soins, de nouvelles approches sont possibles en organisant les soins des façons suivantes :

- Téléconsultation ou téléexpertises (omnidoc)
- Examens d'imagerie médicale à domicile (Echoradom)
- Evaluation de l'intégrité bucco-dentaire à domicile (Handident)
- Examen de la vue à domicile par une orthoptiste
- Sage-femme libérale ou examens et soins gynécologiques
- Faire intervenir des prestataires de l'hospitalisation à domicile (HAD) pour prodiguer des soins hospitaliers à domicile

- Soins de pédicurie à domicile en partenariat avec les instituts de formation
- Polygraphie ventilatoire au lit du patient

Ces partenariats visent à favoriser la continuité des soins en respectant la qualité de vie des résidents. La réalisation de soins dans leur environnement familial, entourés de visages connus, peut en favoriser l'adhésion en limitant l'anxiété et le risque de troubles du comportement.

Lorsque les soins ne peuvent pas être réalisés au sein de la résidence, il est essentiel d'évaluer la pertinence de l'examen ainsi que ses conséquences physiques et psychiques. Pour certains examens, une prémédication ou une sédation est nécessaire, posant la question du consentement et de la liberté de choisir. Pour éviter cela, il est nécessaire de préparer les résidents aux consultations ou examens en milieu ordinaire, ou encore d'adapter celle-ci.

La pratique d'atelier d'« entraînement à la consultation médicale » via l'utilisation de support ou de matériel peut être une solution (ANNEXE 6). Aussi, dans certains centres hospitaliers, des « Equipes Mobiles d'Accès aux soins pour personnes en situation de Handicap » EMAH ont été développées. Il s'agit d'un service accordé aux personnes aux situations de handicap, un infirmier coordinateur accompagne le résident en consultation et se charge de transmettre les informations médicales découlant de la consultation ou de l'examen, aux soignants de son lieu de vie.

3.4 Plan d'action

Dans un premier temps, nous avons pu créer une fiche récapitulative des recommandations dans le cadre du suivi des SPT21 (ANNEXE 7). Ce document est basé sur les outils déjà utilisés dans le « Dispositif d'Accueil Médicoéducatif » (DAME) de l'association « Les Papillons blancs Roubaix Tourcoing » (ANNEXE 8). Cette fiche pourrait être présentée aux infirmières et médecins des structures médico-sociales et ajoutée aux dossiers des PPT21 institutionnalisés, simplifiant ainsi le PNDS. Cet outil permettrait de rappeler les investigations à mener en présence de certains signes cliniques ou manifestations psycho-comportementales.

Cette fiche permettrait une uniformisation des pratiques, permettant d'assurer que toutes les PPT21 reçoivent des soins complets, selon les recommandations. Elle contribuerait également à la sensibilisation du personnel soignant aux particularités du suivi médical des SPT21. Par conséquent, ce document assurerait un rôle de transmission d'informations et de sensibilisation à destination de l'ensemble des professionnels et aidants.

De plus, l'étude des différents outils d'évaluation cognitive validés, met l'accent sur l'importance d'établir un score de référence. En effet, la connaissance d'un patient à un temps précis permettrait une intervention précoce et appropriée, en cas de modification de l'état général. L'utilisation d'un de ces outils de façon régulière et anticipée permettrait un ajustement du plan de soins en fonction des besoins du patient. Ces outils sont multiples, il serait donc judicieux d'en choisir un, unique pour toutes les PPT21 de la structure d'accueil. Ainsi, il serait bénéfique d'utiliser l'outil suivant : DSQIID.

Dans un second temps, nous avons imaginé un document reprenant l'historique des déclin cognitifs, visant à rappeler les événements marquants de la vie des PPT21, les signes observés à ces moments, et la nature du déclin avec ses caractéristiques. Cet outil, mis à jour périodiquement, pourrait être intégré au dossier patient lors de la réalisation de projets d'accompagnement individualisés. Il inclurait une description du tableau cognitif de base et des différents événements. Chaque nouvelle information devrait être datée et le descriptif cognitif de base mis à jour en cas d'évolution. L'idée de la création de ce second outil a été motivée par les nombreux épisodes de déclin cognitifs mis en évidence dans le récit de Marie-Anne.

Par conséquent, ce document permettrait d'assurer une traçabilité des évolutions, d'amener à une continuité des soins en transmettant les informations utiles à la compréhension globale du patient. L'élaboration de cet outil n'a pas abouti pour le moment.

La création de ces outils s'avère essentielle pour deux raisons. D'une part, la connaissance approfondie de la personne facilite la détection des changements psycho-comportementaux. D'autre part, le turnover important du personnel dans les structures médico-sociales peut affecter cette connaissance.

Une ébauche de méthodologie peut être proposée comme suit :

1. Suivi des recommandations selon l'outil N°1 : « Suivi médical du SPT21 »
2. Evaluation initiale des fonctions cognitives via une échelle validée, puis de façon annuelle tel que recommandé
3. Mise à jour de l'outil N°2 : « Historique du déclin cognitif » en fonction des événements marquants.

Cette démarche devrait être associée à des actions de sensibilisation aux outils et aux adaptations à réaliser pour faciliter l'accès aux soins et en favoriser la qualité. L'éducation thérapeutique doit s'adresser aux soignants mais aussi aux différents professionnels (éducateurs, tuteurs...) ainsi qu'aux aidants.

4. Discussion

La réflexion de ce mémoire amène à imaginer les actions à mener pour associer le suivi somatique des PPT21 à l'accompagnement du déclin cognitif. La description théorique du tableau clinique des PPT21 et l'analyse du parcours de vie d'une SPT21 a permis d'identifier une ébauche de réponse à la question de départ. Le respect minutieux des recommandations, permet d'élaborer une démarche proactive. En effet, le dépistage précoce de certaines pathologies peut probablement impacter le diagnostic et le suivi des TNC. L'élaboration d'outils simplifiés et accessibles aux référents du parcours de soins des PPT21, tel que proposé avec la création de « l'outil N°1 : Suivi médical du SPT21 », représente une aide à la mise en place des suivis préconisés. Ce document reste perfectible et tiendra compte des éventuelles modifications des recommandations du suivi médical spécifique aux SPT21.

Une des premières limites de cette étude, est que ces outils créés n'ont pas pu être testés car leurs conceptions découlent de la réflexion occasionnée dans ce mémoire. Néanmoins, l'élaboration de ces supports est basée sur des critères découlant d'une enquête auprès de professionnels susceptibles de l'utiliser, ce qui laisse à penser qu'il sera adapté à une utilisation institutionnelle. Les supports simplifiés du PNDS T21 ont déjà fait preuve de leur efficacité au sein des DAME sur des jeunes PT21 âgés de 3 ans à 20 ans.

Par ailleurs, des PNDS existent pour toutes les pathologies rares. Ces dernières sont susceptibles d'être à l'origine des déficiences des personnes porteuses de handicap. Ce travail laisse entrevoir l'idée d'étudier plus profondément ces protocoles nationaux pour ces différents troubles. La méthodologie et les outils développés pour le suivi des PPT21 peuvent être projetés et adaptés à d'autres pathologies. En standardisant les pratiques, en surveillant régulièrement les fonctions spécifiques et en tenant un historique détaillé des évolutions, il est possible d'assurer une prise en soin de qualité, cohérente et continue pour les patients souffrant de diverses pathologies.

Sans compter que ce travail se soit basé sur un cas unique, il ouvre la réflexion aux particularités individuelles de chaque personne en situation de handicap. Ces spécificités exigent une adaptation des soins, centrée sur le patient et son environnement. En effet, il ne s'agit pas d'appliquer les recommandations du PNDS de façon automatique en imposant des actes ou des soins aux patients sans qu'il puisse les comprendre, donner son avis ou son consentement. En effet, la présence de TDI peut affecter leur compréhension, leur jugement et leur vulnérabilité. L'application du PNDS doit rester dans un pratique de bientraitance institutionnelle.

Outre la capacité de choisir, l'état physique et psychologique des personnes doivent également être pris en considération afin de préserver leur bien-être et leur qualité de vie. L'accompagnement des personnes en situation de handicap requiert une adaptation des pratiques, tant sur les plans éducatif, social et médical. Certains auteurs différencient la notion de « soins centrés sur le patient » (*patient-centredness*) de soins « centrés sur la personne » (*person-centredness*). Des auteurs comme Nolte et al. (2017), expliquent cette subtile distinction dans un article de « La revue française des affaires sociales ». Les soins « centrés sur le patient » mettent l'accent sur les besoins, préférences et valeurs du patient, impliquant ce dernier comme partenaire actif. Les soignants sont attentifs aux choix du patient tout en l'informant et en le soutenant dans la prise de décision. En revanche, les soins « centrés sur la personne » englobent également les dimensions sociale, psychologique et spirituelles, offrant ainsi un accompagnement global.

Ces deux concepts sont complémentaires et inséparables. Ils conduisent ensemble à une vision holistique des soins. En effet, l'accompagnement pluridisciplinaire englobe de multiples professionnels médicaux et paramédicaux. Étant donné la complexité clinique des patients porteurs de handicap (comorbidité somatique, psychiatriques, TDI ...), cette approche est indispensable pour maintenir la continuité et la qualité des soins. Cette philosophie de soin guide les professionnels du secteur médico-social, et la place de l'IPA dans cette réflexion est indéniablement adaptée et nécessaire afin de coordonner l'ensemble.

Ensuite, nous pouvons citer deux autres limites conséquentes. D'une part, les effectifs du questionnaire, pour l'enquête de pratiques, sont relativement faibles. Ainsi, l'impact des résultats est à nuancer au vu de la répartition des échantillons. Aussi, l'enquête a eu pour but de conforter les constats obtenus pour donner suite à l'analyse de pratiques professionnelles, les questions ont été quelque peu orientées.

Mais également, l'étude d'un cas unique ne permet pas de tirer des conclusions générales sur l'utilisation des PNDS au sein des établissements médico-sociaux. Afin de mieux comprendre l'impact de ces protocoles, il serait pertinent et enrichissant d'étendre cette investigation à d'autres MAS ou d'autres types de structures tel que les FAM ou les foyers de vie. Une telle démarche permettrait d'obtenir une vision plus globale et représentative des pratiques et de leurs efficacités.

De plus, un autre axe d'étude pourrait consister à comparer la qualité du suivi des soins avant et après la mise en place des outils élaborés. Cette approche comparative offrirait des données concrètes et mesurables sur les améliorations apportées par les PNDS, en termes de qualité de vie des résidents, d'efficacité des soins et de satisfaction des professionnels de santé.

Selon les données épidémiologiques, le nombre de SPT21 est en augmentation et continuera probablement de croître dans les années à venir. Cette tendance démographique impose de se préparer adéquatement au vieillissement de cette population. La préparation doit inclure non seulement des ajustements médicaux, mais aussi des adaptations au niveau des infrastructures, des services sociaux et des politiques de soutien.

Il est crucial d'anticiper les besoins spécifiques de ces personnes âgées en tenant compte des défis supplémentaires que le vieillissement entraîne. Par exemple, les personnes atteintes de T21 présentent un risque accru de développer des maladies chroniques. Par conséquent, l'élaboration de stratégies de soins adaptées et l'implantation de mesures préventives sont essentielles pour garantir un accompagnement optimal.

En outre, la formation continue des professionnels de santé et des aidants est indispensable pour répondre efficacement à cette évolution démographique. Une meilleure compréhension des besoins des SPT21, combinée à des outils diagnostiques et thérapeutiques appropriés, permettront d'améliorer significativement la qualité des soins dispensés. De plus, le partage des meilleures pratiques et des retours d'expérience entre les différentes structures pourrait favoriser une standardisation des soins, tout en permettant des adaptations locales selon les spécificités des résidents.

Enfin, il serait bénéfique de mener des recherches longitudinales pour suivre l'évolution des PPT21 au fil des ans. Ces études permettraient d'identifier les facteurs de succès des différentes approches de soins et d'ajuster les protocoles en conséquence. La mise en réseau des structures médico-sociales et la création de bases de données centralisées pourraient faciliter cette démarche en permettant un échange fluide des informations et des résultats.

Ainsi, l'extension des études sur les PNDS à un plus grand nombre d'établissements, la comparaison des suivis avant et après l'implémentation des outils, et la préparation au vieillissement des personnes atteintes de SPT21 constituent des axes de recherche essentiels pour améliorer durablement la prise en charge et la qualité de vie de cette population vulnérable.

Les compétences des IPA jouent un rôle crucial dans ce contexte. En effet, les IPA possèdent une expertise approfondie en matière de gestion des soins complexes et de coordination

interdisciplinaire, ce qui les rend particulièrement adaptés pour piloter ces initiatives. Leur capacité à évaluer les besoins des patients, à élaborer et mettre en œuvre des plans de soins personnalisés, ainsi qu'à former et soutenir le personnel soignant, est indispensable pour assurer une prise en charge optimale. De plus, les IPA peuvent contribuer à la recherche et à l'évaluation continue des pratiques, assurant ainsi une amélioration constante de la qualité des soins. En orchestrant la mise en œuvre des PNDS et en assurant la liaison entre les différentes équipes médicales et paramédicales, les IPA peuvent véritablement faire la différence dans la vie des résidents et garantir un accompagnement holistique et centré sur la personne.

CONCLUSION GENERALE

L'analyse de la situation de Marie-Anne souligne l'importance cruciale du suivi somatique des PPT21 dans la préparation aux conséquences du vieillissement notamment au niveau de la cognition. Ce mémoire met en lumière la complexité clinique et médico-sociale du suivi de cette population. Cette perspective est illustrée par la richesse des données collectées et l'analyse détaillée de chaque évènement de vie en lien avec le déclin cognitif. Ce travail m'a poussé à développer mon jugement critique ainsi que mon sens clinique.

Les personnes en situation de handicap voient leur espérance de vie augmenter, nécessitant une adaptation des soins pour se préparer au déclin dû au vieillissement. Les PPT21 sont particulièrement touchées par ce phénomène, avec une prédisposition à développer certaines pathologies. Le suivi somatique de cette population est complexe et varié en lien avec de nombreux facteurs multidimensionnels. Ce suivi est indispensable et étroitement lié à l'apparition de TNC.

En raison de ces évolutions démographiques et de santé, une vision holistique de l'accompagnement des PPT21 est nécessaire, intégrant toutes les sphères d'accompagnement. Cette approche globale considère non seulement des besoins médicaux immédiats mais aussi des aspects psychologiques, sociaux et environnementaux qui influencent la qualité de vie de ces patients. Ce mémoire met en avant l'importance d'un suivi somatique rigoureux, soulignant que les PPT21 présentent souvent de nombreuses comorbidités, nécessitant une surveillance médicale continue pour prévenir et gérer efficacement les complications de santé.

À la suite de ce travail d'étude, je peux me projeter dans mes futures missions. En raison de leurs formations cliniques approfondies et de leurs compétences élargies, les IPA sont particulièrement bien placées pour coordonner les soins, mener des évaluations régulières et adapter les plans de traitement en fonction des évolutions de l'état de santé des patients. Leur rôle est crucial dans la détection précoce des TNC et d'autres conditions médicales, permettant ainsi une intervention rapide et appropriée.

De plus, l'IPA joue un rôle central dans l'éducation des patients et de leurs familles, ainsi qu'au niveau de la communication et la coordination avec les autres professionnels. En adoptant une approche centrée sur le patient, l'IPA veille à ce que chaque aspect du bien-être des PPT21 soit pris en compte, allant au-delà des simples besoins médicaux pour englober les

dimensions sociales, émotionnelles et comportementales. Cette approche holistique est essentielle pour répondre aux défis complexes posés par l'accompagnement des PPT21, dont les besoins évoluent tout au long de leur vie.

En somme, ce mémoire propose une vision intégrée de l'accompagnement des PPT21, mettant en avant le rôle des IPA dans la gestion des soins somatiques et la coordination des interventions multidisciplinaires. Il souligne l'importance d'un suivi médical rigoureux et continu. Ce suivi est indispensable pour prévenir les complications et améliorer la qualité de vie des PPT21. Les principes appliqués à la T21 pourraient également être étendus à d'autres profils de personnes porteuses de handicap, accueillies dans les structures médico-sociales, renforçant ainsi l'importance de l'interprofessionnalité et de la coordination des soins pour un accompagnement global et adapté.

BIBLIOGRAPHIE

Articles et Ouvrages :

1. American Association on Mental Retardation. (2002). Retard mental. Définition, classification et systèmes de soutien (Traduction sous la direction de Diane Morin). Eastman, Québec : Éditions Behaviora inc.
2. American Psychiatric Association. (2013). Diagnostic and statistical manual of mental disorders DSM-5 (5e éd.). Arlington, VA : American Psychiatric Publishing.
3. Aymé, S. (1996). Dépistage de la trisomie 21 : où en sommes-nous ?
4. Azéma, B., & Martinez, N. (2005). Les personnes handicapées vieillissantes : espérances de vie et de santé ; qualité de vie. Une revue de la littérature. Revue française des affaires sociales, 2005/2, 295-333.
5. Burt, D. B., & Aylward, E. H. (2001). Test battery for the diagnosis of dementia in individuals with intellectual disability. Journal of Intellectual
6. Carmeli E, Imam B, Bachar A, Merrick J. (2012) Inflammation and oxidative stress as biomarkers of premature aging in persons with intellectual disability. Research in developmental disabilities ;33(2):369-75.
7. Cioffi, D. (2011). Beyond attentional strategies: A cognitive-perceptual model of somatic interpretation. Psychological Bulletin, 137(2), 314-337.
8. Cole, L. J., Farrell, M. J., Gibson, S. J., & Egan, G. F. (2011). Age-related differences in pain sensitivity and regional brain activity evoked by noxious pressure. Neurobiology of Aging, 32(3), 459-472.
9. Costanzo F., Varuzza C., Menghini D., Addona F., Giancesini T., Vicari S. (2013). Executive functions in intellectual disabilities: a comparison between Williams syndrome and Down syndrome. Res. Dev. Disabil. 34, 1770–1780
10. De Graaf, G., Buckley, F., & Skotko, B. (2017). Estimation of the number of people with Down syndrome in the United States. American Journal of Medical Genetics Part A, 167A (4), 756-767.
11. Dinani, S., & Carpenter, S. (1990). Down's syndrome and thyroid disorder. Journal of Mental Deficiency Research, 34(Pt 2), 187-193.
12. Harrison, T. Y., Davis, S. M., & Richards, A. (2014). The effect of mild discomfort on attention in a real-life situation. Ergonomics, 57 (11), 1694-1702.
13. IMS Recommendations on women's midlife health and menopause hormone therapy. (2016). Climacteric, 19 (2), 109-150.
14. IRESP. (2019). « Syndrome de Down et maladie d'Alzheimer. Un diagnostic sous tensions, des trajectoires d'accompagnement diversifiées ». Rapport de recherche financée par l'IRESP dans le cadre de l'AAP « Handicap et perte d'autonomie » session 8.
15. Michelucci R, Pasini E, et al. Myoclonus and seizures in progressive myoclonus epilepsies: pharmacology and therapeutic trials. Epileptic Disord. 2016 Sep;18(S2):145-153.
16. Nolte E. et all. (2017) « Placer la personne au centre de la démarche de soins : analyse et évolution des notions de *patient-centredness* et *person-centredness* et de leur signification dans le domaine de la santé » Revue française des affaires sociales, pages 97 à 115

17. Prashet V. Alzheimer an Demantia in Down Syndrome an intellectual disabilities. Radcliffe Publishing (2005)
18. Quirins M., N. Weiss N. (2014) Encéphalopathies médicamenteuses, une approche pratique pour le clinicien. Pratique Neurologique – FMC. Tome 5, numéro 1, pages 39-48.
19. Rousseau, T., Ferdynus, C., Thauvin-Robinet, C., et al. (2010). Impact des variations de distribution de l'âge maternel sur la prévalence attendue à la naissance de la trisomie 21 en France métropolitaine entre 1965 et 2008. Journal de Gynécologie Obstétrique et Biologie de la Reproduction, 39 (4), 284-289.
20. Sminia, T., van Twillert, B., Krum, H., & de Lange, J. (2017). Impact of pain on cognitive function in patients with chronic low back pain : A systematic review. Pain Practice, 17 (4), 533-545.
21. Société Alzheimer du Canada (2016) Syndrome de Down et maladie d'Alzheimer.
22. Société Alzheimer du Royaume-Uni (2010)
23. The British Psychological Society. (2015) Dementia and people with intellectual disabilities.
24. Haute Autorité de Santé. (2018) Parcours de soins des patients présentant un trouble neurocognitif associé à la maladie d'Alzheimer ou à une maladie apparentée.
25. Van Trotsenburg, A. S. P., Vulsma, T., van Santen, H. M., Cheung, W., de Vijlder, J. J. M., & Ris-Stalpers, C. (2003). Lower neonatal screening thyroxine concentrations in Down syndrome newborns. Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 88(4), 1512-1515.

Documents diffusés sur internet :

26. Argumentaire du PNDS de la Trisomie 21. (2020). Disponible sur : https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds
27. Disability Research, 45*(Pt 2), 137-146. <https://doi.org/10.1046/j.1365-2788.2000.00264.x>
28. DREES. (2021). Les données statistiques sur le handicap et l'autonomie. Disponible sur : <https://drees.solidarites-sante.gouv.fr/ressources-et-methodes/les-donnees-statistiques-sur-le-handicap-et-lautonomie>
29. DREES. (2023). Le handicap en chiffres. Disponible sur : <http://www.drees.solidarites-sant.gouv.fr/publications-communique-de-presse/panoramas-de-la-drees/le-handicap-en-chiffres-edition-2023>
30. Fondation Jérôme Lejeune. (2022). Trisomie 21 : Impact des changements de société et des découvertes médicales sur une population. Disponible sur : <http://www.fondationlejeune.org/trisomie-21-impact-des-changements-de-societe-et-des-decouvertes-medicales-sur-une-population>
31. Guide : bien vieillir avec la Trisomie 21 (Traduction française). (2013). Disponible sur : https://www.institulejeune.org/wp-content/uploads/2021/07/guide-bien_vieillir_avec_une_trisomie21.pdf
32. Pédiatrie Lausanne. (2023). Trisomie 21 et trouble thyroïdien. Disponible sur : <https://www.pedlaus.ch/detail/fiche/trisomie-21-et-trouble-thyroïdien>
33. Plan d'action national d'action et de prévention de la perte d'autonomie. (s.d.). Disponible sur : https://sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_daction_de_prevention_de_la_perte_dautonomie.pdf
34. Protocole National de Diagnostic et de Soins – Trisomie 21. (2020). Disponible sur : https://www.has-sante.fr/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds

35. Seton. (2007). Infographie sur le handicap en France. Disponible sur : <https://www.seton.fr/infographie-handicap-france.html>
36. Seuil de maladie rare. (s.d.). Disponible sur : https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=FR#:~:text=D%C3%A9finition%20des%20maladies%20rares&text=Le%20seuil%20admis%20en%20Europe,personne%20atteinte%20sur%202020%20000.
37. Société française d'endocrinologie. (2022). Hypothyroïdie. Disponible sur : <https://www.s fendocrino.org/item-243-hypothyroïdie/>
38. Trisomie 21 – Maladie Rare. (2019). Disponible sur : <http://www.orpha.net/fr/disease/detail/870>
39. Trisomie 21 France. (2007). Suivi médical de la personne porteuse de T21. Disponible sur : https://trisomie21-france.org/wp-content/uploads/2020/01/Livret-suivi-med_V2.pdf

Cours :

40. Courouble C. – Trisomie 21 : Phénotype clinique
41. Courouble C. – Trisomie 21 : Suivi médical
42. Courouble C. – Trisomie 21 : Profil cognitif

Travaux de recherche :

43. Coppus, A M.W. ; | Evenhuis, HM. | Verberne, G-J. and al ; Early Age at Menopause is Associated with Increased risk of Dementia and Mortality in Women with Down Syndrome. Journal of Alzheimer's Disease, 2010, vol. 19, no. 2, pp. 545-550
44. Coppus A, Evenhuis H, Verberne GJ, Visser F, van Gool P, Eikelenboom P, et al. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. Journal of intellectual disability research : JIDR. 2006;50(Pt 10):768- 77.
45. Center J, Beange H, McElduff A. People with mental retardation have an increased prevalence of osteoporosis: a population study. Am J Ment Retard. 1998;103(1):19- 28.
46. France Fleury, courtier de connaissances, ASSS de la Montérégie. « Outils de repérage d'un syndrome démentiel chez les personnes présentant une déficience intellectuelle : démarche et recommandations des experts ». Septembre 2010
47. Lourenço M. « Reconnaissance émotionnelle chez les enfants et adolescents présentant une trisomie 21 » Travail encadré de recherche en psychologie du développement ; Master 1. 2018
48. d'Orsi G, Specchio LM. Progressive myoclonus epilepsy in Down syndrome patients with dementia. J Neurol. 2014;261(8):1584-97.
49. Lasson EJ, Dye DE, Bittles AH. The triple challenges associated with age-related comorbidities in Down syndrome. Journal of intellectual disability research : JIDR. 2013;58(4):393-8.

TABLES DES MATIERES

Sommaire	
Remerciements	
Liste d'abréviations	
Introduction générale	1
1. Exposé du sujet	3
1.1. Intérêt épidémiologique	4
1.2. Expression clinique de la Trisomie 21	4
1.2.1. Signes constants de la Trisomie 21	5
1.2.2. Anomalies congénitales	5
1.2.3. Comorbidités	6
1.2.3.1. Comorbidités générales	6
1.2.3.2. Comorbidités surreprésentées chez les PPT21	6
1.2.4. Vieillesse précoce	7
1.2.5. Suivi médical spécifique recommandé	8
1.3. Vieillesse des PPT21 et déclin cognitif	8
1.3.1. Comorbidités liées au déclin cognitif	9
1.3.1.1. Le syndrome d'apnée du sommeil type obstructif	9
1.3.1.2. L'hypothyroïdie	9
1.3.1.3. L'épilepsie	10
1.3.1.4. Déficits neurosensoriels	10
1.3.2. Douleur et inconfort somatique	10
1.3.3. Perte d'autonomie et déclin cognitif	11
1.3.4. Recommandations concernant le déclin cognitif lié aux TNC	12
1.4. Justification de l'intérêt de l'étude	14
2. Méthode	15
2.1. RSCA	15
2.1.1. Récit de la situation	15
2.1.1.1. Naissance – Enfance	16
2.1.1.2. Vie active	17
2.1.1.3. Déclin cognitif	17
2.1.1.4. Institutionnalisation	19
2.1.1.5. Etat clinique actuel	19
2.1.2. Analyse de la situation	20
2.1.2.1. Evènements cliniques ayant ou ayant pu engendrer un déclin cognitif	20
2.1.2.2. Conclusion de l'analyse de la situation	28
2.1.2.3. Actions concrètes découlant de l'analyse de la situation	29
3. Résultats – Analyse	30
3.1. Constats	30
3.2. Freins à l'application du PNDS	30
3.3. Facilitateurs à l'application du PNDS	33
3.4. Plan d'action	35
4. Discussion	37
Conclusion générale	41
Bibliographie	
Table des matières	
Annexes	

ANNEXES

ANNEXE 1 : Tableau de suivi (Trisomie France)

TRISOMIE 21 / SUIVI MÉDICAL					
	1 - 12 mois	1 -3 ans	3 - 10 ans	Adolescence	Adulte
Examen clinique et neurologique	tous les 2 mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Poids/taille/ Diététique	tous les 2 mois	2/an	2/an	2/an	surveillance poids
Écho cardiaque	si non fait à la naissance	*	*	*	écho+ECG* ou 1/5ans
ORL- Audition	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	* ou 1/3ans	* ou 1/3ans
Apnées du sommeil	*	*	*	*	*
Ophthalmologie	naiss et 9 m	1/an	1/an	1/an	1/an
Thyroïde	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	1/an	* ou 1/3ans
Diabète	*	*	*	1/2ans	* ou 1/2ans
Hygiène dentaire et soins (dentiste)		1/an	2/an	3/an	3/an
Développement orofacial (dentiste et/ou orthodontiste)	entre 6 m 1 an #	1/an §	vers 4 ans puis selon avis §	vers 12 ans puis selon avis §	
Maladie coéliqua	à 6 mois	*	*	*	* ou 1/3ans
Orthopédie	*	*	*	*	* ou 1/5ans
RX atlas-axis			à 6 ans	à 12/13 ans	*
Gynécologie				1/2ans	* ou 1/2ans
Prise en charge paramédicale	oui vers 3 mois	oui	oui	oui	oui par périodes

* : Selon la symptomatologie ou devant baisse état général ou perte des acquis

AO : calcul de l'âge osseux

: Consultation d'information

§ : En l'absence de besoins particuliers déjà identifiés



Synthèse à destination du médecin traitant

1. Introduction

La trisomie 21 (ou Syndrome de Down) est un syndrome génétique « devenu rare ». Il s'agit néanmoins de la première cause de déficience intellectuelle (de l'ordre de 1/2000 naissances). L'espérance de vie d'une personne porteuse de trisomie 21 (PT21) est estimée à 60 ans en 2019. Les personnes PT21 ont généralement une bonne insertion sociale et peuvent même, pour certaines, travailler en milieu ordinaire.

2. Caractéristique de la maladie

Les personnes porteuses de trisomie 21 présentent :

- Un morphotype évocateur du diagnostic
- Une hypotonie axiale à la naissance
- Une malformation cardiaque (CAV, CIA, CIV, anomalies des valves, persistance du canal artériel) dans 40 à 50% des cas
- Une malformation du tube digestif (sténose/atréxie du duodénum, maladie de Hirschsprung) dans 10 à 20% des cas dans moins de 10 % des cas
- Une cataracte congénitale (1-2 % des cas)
- Un retard des acquisitions psychomotrices
- Une déficience intellectuelle habituellement modérée
- De bonnes habiletés sociales et adaptatives
- Une hypothyroïdie infra clinique fréquente.

Les personnes porteuses de trisomie 21 sont également prédisposées à plusieurs pathologies :

- Une atteinte auditive (trouble de l'audition) dans 50 à 75% des cas
- Infections dont infection ORL (otites en particulier),
- Pathologies auto-immunes et endocriniennes (hypo et hyperthyroïdie, intolérance au gluten (maladie coeliaque), diabète, pelade),
- Pathologies orthopédiques (luxation cervicale, scoliose, luxation des hanches ou des rotules)
- Leucémie en période post natale (LAL et LAM) (x 10 – 20),
- Epilepsie dont le syndrome de West,
- Syndrome d'apnées du sommeil
- Maladie d'Alzheimer précoce (premiers signes possibles dès 35-40 ans),
- Vieillesse précoce.

3. Diagnostic

Actuellement le diagnostic est fait le plus souvent en période prénatale. Un dépistage prénatal est proposé au couple, qui est libre de prendre sa décision de réaliser ou non les tests biologiques.

- En période prénatale :

Le diagnostic est suspecté via le dépistage organisé de la trisomie 21 :

- Via l'analyse de marqueurs biologiques combinés avec l'âge maternel et la clarté de la nuque au cours du premier trimestre avec en 2019 la mise en place d'une nouvelle stratégie incluant le test sur ADN libre circulant (Dépistage Prénatal Non Invasif, DPNI) avec la possibilité de proposer un DPNI pour les femmes ayant un risque compris entre 1/51 et 1/1000 et un caryotype foetal pour les femmes ayant un risque > 1/50.
- Via les signes d'appels échographiques : clarté de nuque augmentée au 1^o trimestre ; cardiopathie au 2 trimestre
- Dans les deux cas, le diagnostic est confirmé par le caryotype foetal après prélèvement invasif de villosité choriale ou de liquide amniotique.
- En période post-natale :

Généralement le diagnostic est évoqué dès la naissance devant l'association : morphotype facial évocateur, hypotonie axiale et souffle systolique à l'auscultation évoquant une cardiopathie (en cas de cardiopathie associée). En cas de suspicion diagnostique, il conviendra d'adopter une attitude adaptée envers les parents et de toujours évoquer le diagnostic avec tact, sans hésiter à solliciter l'aide d'un spécialiste (généticien, pédiatre...).

La suspicion diagnostique doit être confirmée par la réalisation d'un caryotype constitutionnel après information et signature du consentement éclairé. En effet, outre la confirmation du diagnostic, le caryotype permet de faire un conseil génétique adapté.

4. Accompagnement

L'accompagnement des PPT21 est global et repose sur une coopération pluridisciplinaire entre les parents et les différents professionnels médicaux, paramédicaux et sociaux spécialisés dans l'accompagnement du handicap et si possible de la trisomie 21. Au fur et à mesure la personne PT21 doit être considérée comme un partenaire dans les décisions qui la concernent pour sa propre vie (développement de son pouvoir d'agir). La place de la famille dans le projet de vie de leur enfant est également essentielle.

Le traitement et le suivi sont mis en place en fonction des malformations et comorbidités présentées par la PPT21. Une rééducation précoce est indispensable avec la mise en place d'un projet de vie coordonné (rééducatif, éducatif, social et professionnel). Le maintien d'un accompagnement à l'âge adulte est nécessaire. Dès la première année de la vie, une proposition d'accompagnement en CAMSP est systématiquement faite. Un SESSAD peut aussi être proposé dès la 1^{ère} année ou prendre le relais après 6 ans (l'offre peut être différente en fonction des régions, pour mieux choisir les parents peuvent se rapprocher d'une association ou d'une cellule d'accueil Trisomie 21).

5. Rôle du médecin traitant

Le rôle du médecin traitant consiste à assurer :

- Le suivi médical et la prévention courants et, si besoin, adresser le patient vers un centre de référence ou de compétence
- La surveillance de la croissance et de l'état nutritionnel (cf. annexe 4)
- Le dépistage et la surveillance des complications du syndrome en coordination avec les équipes référentes
- Le soutien psychologique des familles

Il est important de mentionner ici que toute modification ou trouble non typique du comportement doit d'abord être considéré comme un mode d'expression d'une douleur ou d'un mal être et doit faire l'objet d'un bilan à la recherche d'un problème somatique, dont dentaire, d'une maltraitance ou d'une dépression.

6. Informations et contacts utiles

Informations utiles :

- Sites Orphanet : https://www.orpha.net/consor/cgibin/OC_Exp.php?lng=FR&Expert=870
- Site de la filière de santé AnDDI-Rares : <http://anddi-rares.org/>
- Site de la filière de santé DéfiScience : <http://www.defiscience.org/>
- Institut Jérôme Lejeune : www.institutlejeune.org
- Carte urgence disponible auprès des Centres de référence anomalies du développement et syndromes malformatifs (Filière AnDDI-Rares).

Associations de patients :

- Association Trisomie 21 France: <http://www.trisomie21-france.org/>
- Association française pour la recherche sur la trisomie 21 : <http://www.afrt.fr/>

ANNEXE 3 : Exemple de Grille d'évaluation de la douleur pour les patients dyscommunicants

SCORE TOTAL DE L'ECHELLE :	E.C.P.A. Echelle Comportementale d'évaluation de la douleur chez la Personne Agée non communicante	Identifiant patient
---------------------------------------	---	---------------------

<i>I. Observation avant les soins</i>	<i>II. Observation pendant les soins</i>
<p>1. Expression du visage : REGARD et MIMIQUE 0 : Visage détendu 1 : Visage soucieux 2 : Le sujet grimace de temps en temps 3 : Regard effrayé /ou crispé 4 : Expression complètement figée</p> <p>2. POSITION SPONTANEE au repos (recherche d'une attitude ou position antalgique) 0 : Aucune position antalgique 1 : Le sujet évite une position 2 : Le sujet choisit une position antalgique 3 : Le sujet recherche sans succès une position antalgique 4 :Le sujet reste immobile comme cloué par la douleur</p> <p>3. MOUVEMENT (OU MOBILITE) DU PATIENT (hors et/ou dans le lit) 0 : Le sujet bouge ou ne bouge pas comme d'habitude* 1 : Le sujet bouge comme d'habitude* mais évite certains mouvements 2 : Lenteur, rareté des mouvements contrairement à son habitude* 3 :Immobilité contraire à son habitude* 4 :Absence de mouvement** ou forte agitation contrairement à son habitude N.B. : les états végétatifs correspondent à des patients ne pouvant être évalués par cette échelle</p> <p>4. RELATION A AUTRUI Il s'agit de toute relation quelqu'en soit le type : regard, geste, expression... 0 :Même type de contact que d'habitude* 1 :Contact plus difficile à établir que d'habitude* 2 :Évite la relation contrairement à l'habitude* 3 :Absence de tout contact contrairement à l'habitude* 4 :Indifférence totale contrairement à l'habitude*</p> <p><small>* se référer au(x) jour(s) précédent(s) ** ou prostration</small></p>	<p>5. Anticipation ANXIEUSE aux soins 0 : Le sujet ne montre pas d'anxiété 1 : Angoisse du regard, impression de peur 2 :Sujet agité 3 : Sujet agressif 4 : Cris, soupirs, gémissements</p> <p>6. Réactions pendant la MOBILISATION 0 : Le sujet se laisse mobiliser ou se mobilise sans y accorder une attention particulière 1 : Le sujet a un regard attentif et semble craindre la mobilisation et les soins 2 : Le sujet retient de la main ou guide les gestes lors de la mobilisation ou des soins 3 : Le sujet adopte une position antalgique lors de la mobilisation ou des soins 4 : Le sujet s'oppose à la mobilisation ou aux soins</p> <p>7. Réactions pendant les SOINS des ZONES DOULOUREUSES 0 : Aucune réaction pendant les soins 1 : Réaction pendant les soins, sans plus 2 : Réaction au TOUCHER des zones douloureuses 3 : Réaction à l'EFFLEUREMENT des zones douloureuses 4 : L'approche des zones est impossible</p> <p>8. PLAINTES exprimées PENDANT le soin 0 : Le sujet ne se plaint pas 1 : Le sujet se plaint si le soignant s'adresse à lui 2 : Le sujet se plaint dès la présence du soignant 3 : Le sujet gémit ou pleure silencieusement de façon spontanée 4 : Le sujet crie ou se plaint violemment de façon spontanée</p> <p>Date : Heure :</p> <p>Nom du coteleur :</p>

DS-SG-INF-eval-doc7-v1

CONSEILS D'UTILISATION

L'échelle comprend 8 items avec 5 modalités de réponses cotées de 0 à 4. Chaque niveau représente un degré de douleur croissante et est exclusif des autres pour le même item.

Le score varie de 0 (absence de douleur) à 32 (douleur totale).

Les études statistiques de l'ECPA autorisent la cotation douloureuse du patient par une seule personne.

Le temps de cotation varie selon le coteleur de 1 à 5 minutes.

Il est indispensable de coter la dimension « OBSERVATION AVANT LES SOINS » **réellement** avant les soins et non pas de mémoire.

La cotation douloureuse peut être effectuée à n'importe quel moment et répéter.

ANNEXE 4 : Questionnaire à destination des professionnels de santé responsables du parcours de soins des PPT21 en institution médico-sociale.

Cibles du document : Infirmières coordinatrices (2), médecins généralistes (2), médecins coordinateurs (2), médecin psychiatre (2), Infirmières (3)

Titre : « Utilisation des Protocoles Nationaux de Diagnostique et de Soins (PNDS) au sein des structures médico-sociales »

Auteur : PATOU Charlotte, Infirmière Etudiante en Pratique Avancée, 2^{ème} année.

Introduction au questionnaire : « Dans le cadre de ma deuxième année du diplôme d'Infirmière en Pratique Avancée (IPA), je dois réaliser un mémoire de fin d'étude. Ce mémoire porte sur le suivi somatique des Patients Porteurs de Trisomie 21 (PPT21) pour préparer l'apparition éventuelle de troubles neurocognitifs. Pour identifier les suivis recommandés, le PNDS de la T21 a servi de support afin d'investiguer les pistes d'amélioration des pratiques.

Ce questionnaire est à destination des professionnels de santé responsables de la coordination et du suivi des soins des PPT21 accueillis en Maison d'Accueil Spécialisée (MAS). Le but est d'identifier les raisons pour lesquelles les PNDS sont utilisés ou non.

Merci d'avance pour le temps que prendrez pour répondre à ce questionnaire, il ne vous prendra que 5minutes et me sera d'une grande aide.

Question 1 : Connaissez-vous l'existence des PNDS ?

- Oui
- Non

(Si Réponse « non » à cette question, arrêt du questionnaire)

Question 2 : Est-ce dans vos habitudes d'utiliser les PNDS ?

- Oui
- Non

(Si réponse « oui » à cette question, passage à la question 3 ; Si réponse « non » à cette question, passage à la question 5 sans répondre aux question 3 et 4)

Question 3 : Trouvez-vous la lecture et l'utilisation des PNDS aisée ?

- Oui
- Non

(Si réponse « oui » à cette question, passage à la question 6 sans répondre aux questions 4, 5 et 6)

Question 4 : Utilisez-vous le PNDS de la Trisomie 21 ?

- Oui
- Non

Question 5 : Dans quelle mesure êtes-vous d'accord avec ces affirmations ?

(La réponse à cette question s'effectue via une échelle de Likert en 3 items)

- Les PNDS sont trop complexes dans ma pratique.

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- Les PNDS sont des documents trop denses.

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- Les PNDS sont inadaptés à certains profils de résidents.

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

Question 6 : Les situation suivantes représentent – elles selon-vous, des freins au respect des recommandations du PNDS ?

(La réponse à cette question s'effectue via une échelle de Likert en 5 items)

- L'évolution d'une pathologie chronique.

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- Une perte d'autonomie importante

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- L'opposition aux soins ou l'anxiété

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- La décision de limitations thérapeutiques (soins palliatifs)

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- La dyscommunication

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

- La difficulté d'obtention du consentement de la personne.

Tout à fait d'accord 1 2 3 4 5 Pas du tout d'accord

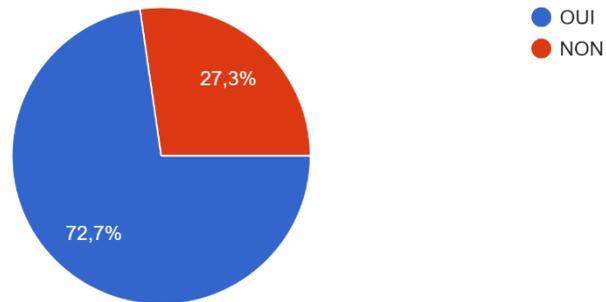
Question 7 : Trouveriez-vous utile qu'un outil de simplification soit mis en place pour permettre l'application des recommandations des PNDS ?

- Oui
 - Non
-

ANNEXE 5 : Résumé des réponses aux questions du questionnaire « Utilisation des Protocoles Nationaux de Diagnostique et de Soins (PNDS) au sein des structures médico-sociales »

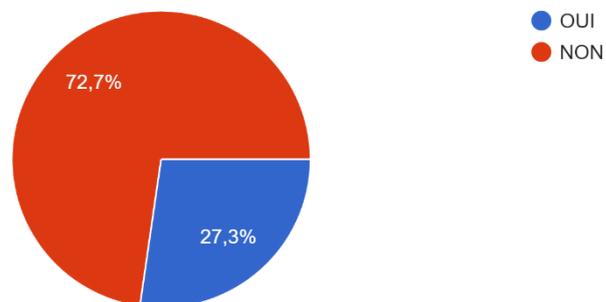
Connaissez vous l'existence des PNDS ?

11 réponses



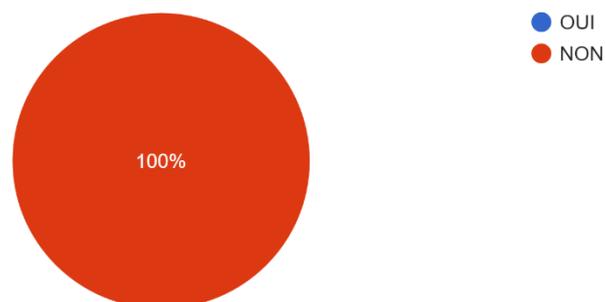
Est-ce dans vos habitudes d'utiliser les PNDS ?

11 réponses



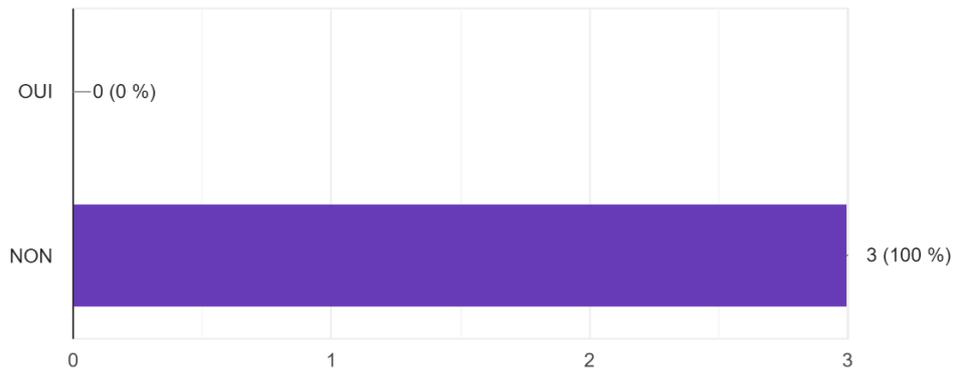
Trouvez vous la lecture et l'utilisation des PNDS aisée ?

3 réponses



Utilisez vous le PNDS de la Trisomie 21 ?

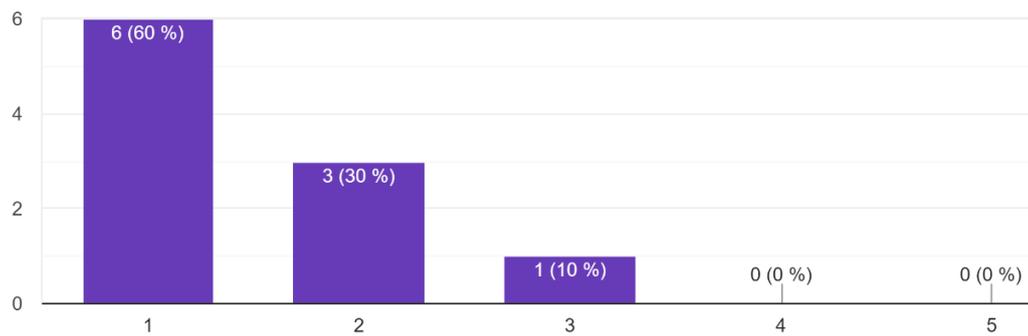
3 réponses



Dans quelle mesure êtes-vous d'accord avec ces affirmations ?

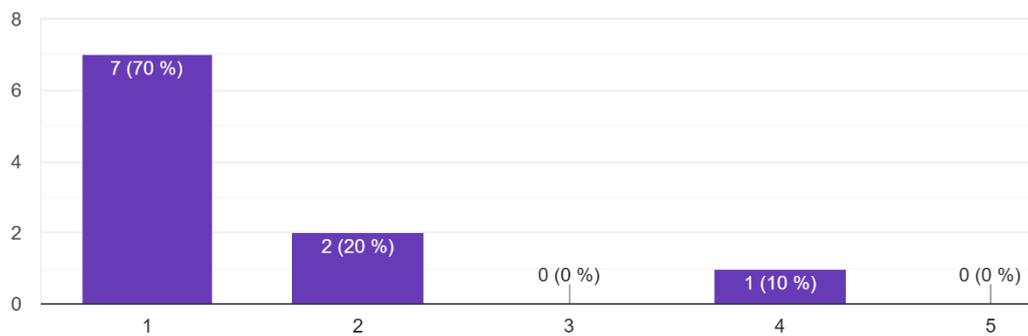
Le PNDS est trop complexe dans ma pratique

10 réponses



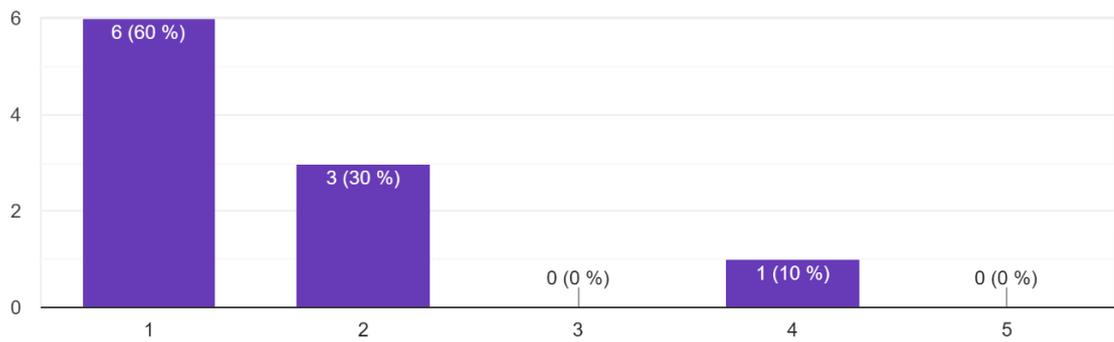
Le PNDS est un document trop dense

10 réponses



Le PNDS est inadapté à certains profils de résidents

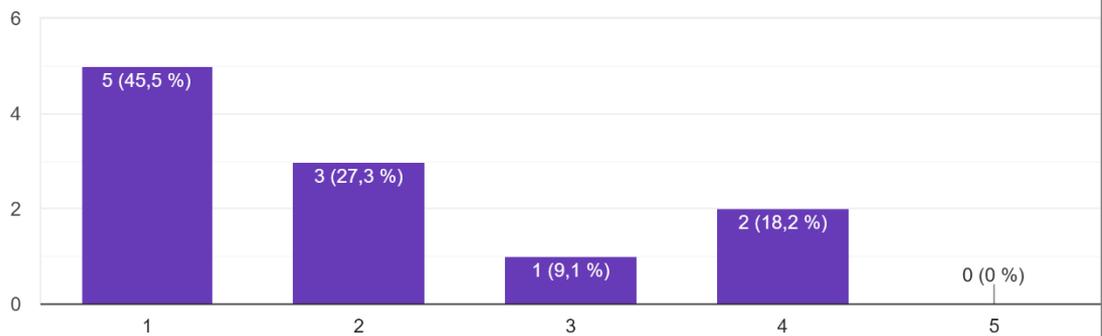
10 réponses



Les situations suivantes représentent – elles selon-vous, des freins au respect des recommandations du PNDS ?

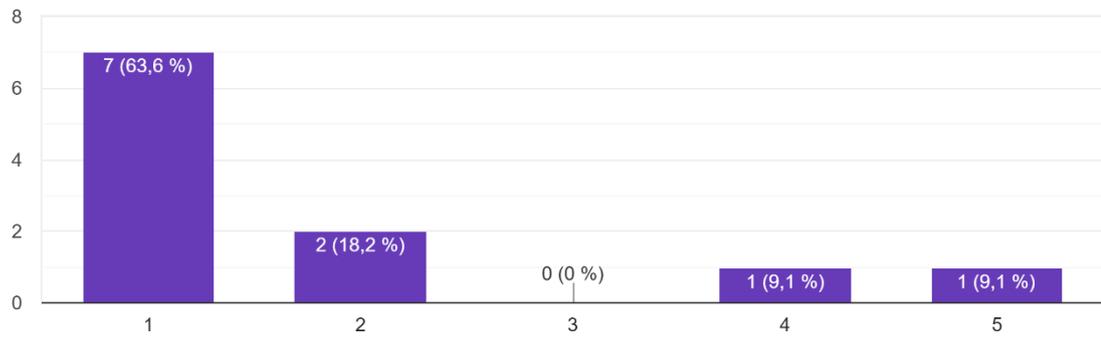
L'évolution d'une pathologie chronique

11 réponses



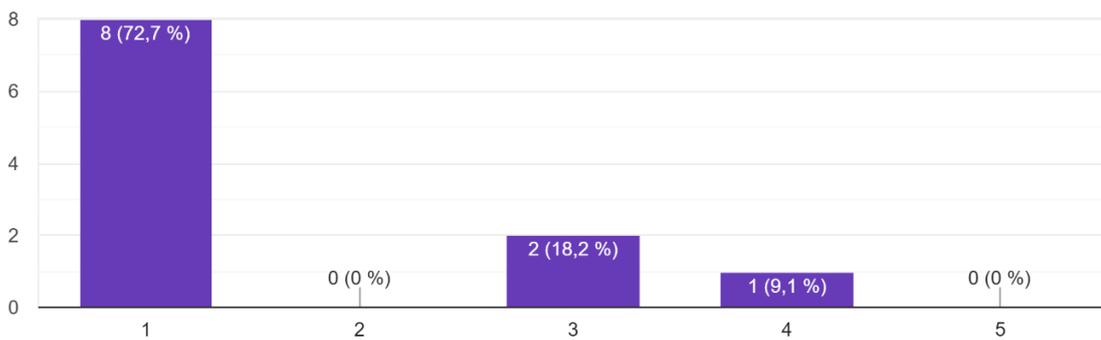
Une perte d'autonomie importante

11 réponses



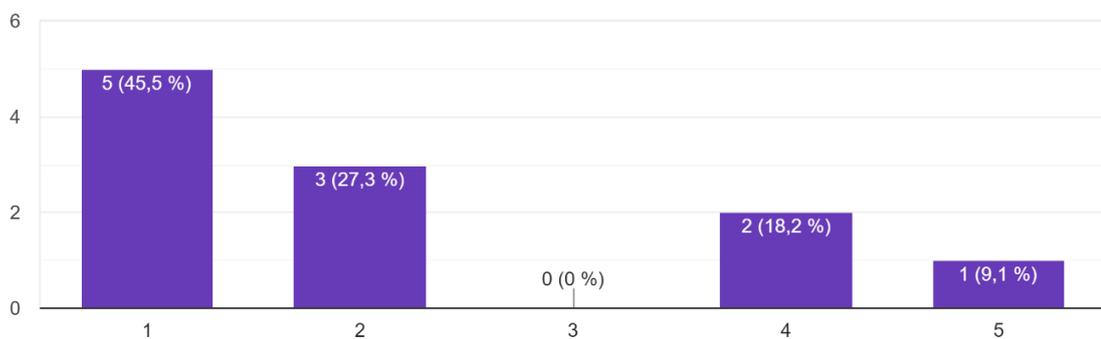
L'opposition aux soins ou l'anxiété

11 réponses



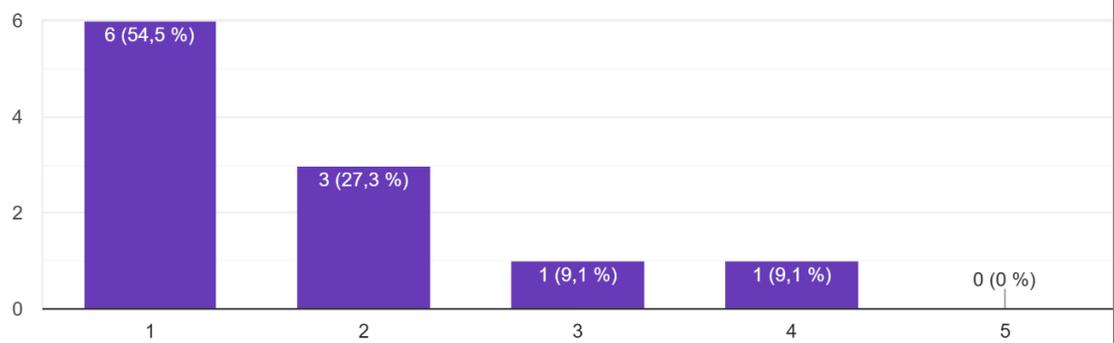
La décision de limitations thérapeutiques (Soins palliatifs)

11 réponses



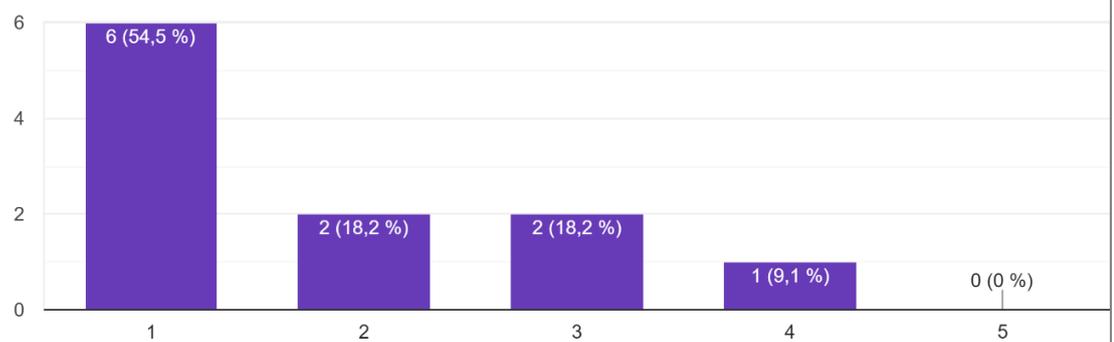
La dyscommunication

11 réponses



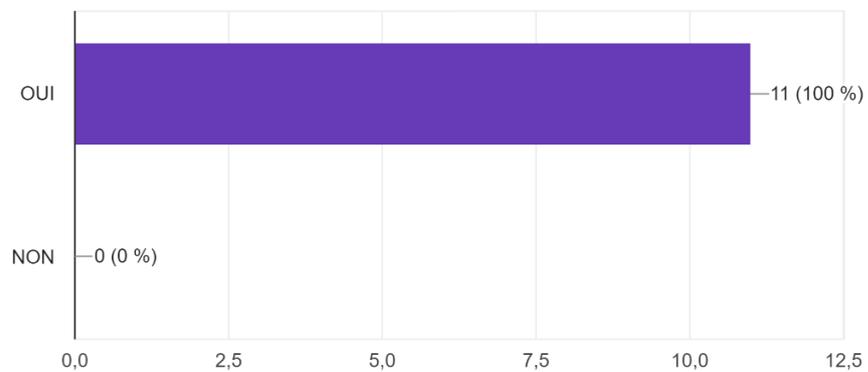
La difficulté d'obtention du consentement de la personne

11 réponses



Trouveriez vous utile qu'un outil de simplification soit mis en place pour permette l'application des recommandations des PNDS ?

11 réponses



ANNEXE 6 : Exemple d'outil à destination des soignant, afin d'adapter la transmission d'information de santé au PPT21.

Santé BD est un site internet accessible à tous, il propose des outils explicatifs à destination de personnes porteuse de TDI. Des explications sont données avec vocabulaire simplifié, associé à des images pour faciliter la compréhension de la personne visée.



Je prépare mon rendez-vous avec des BD faciles à lire et à comprendre



© CoActis Santé

Disponibles gratuitement sur www.santebd.org



Une large sélection de spécialités médicales



Des dessins personnalisables et accessibles



SantéBD respecte les règles européennes pour rendre l'information facile à lire et à comprendre (FALC).



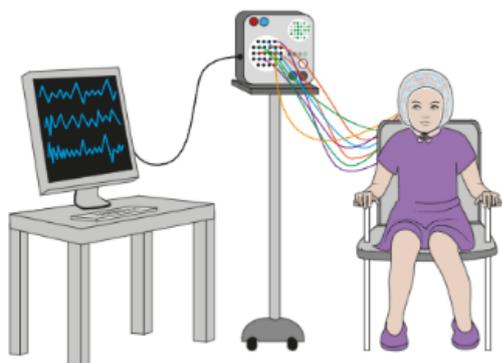
© Logo européen Facile à lire : inclusion Europe. Plus d'informations sur le site www.easy-to-read.eu



L'E.E.G.



L'électro-encéphalogramme
Dans la journée



Sommaire

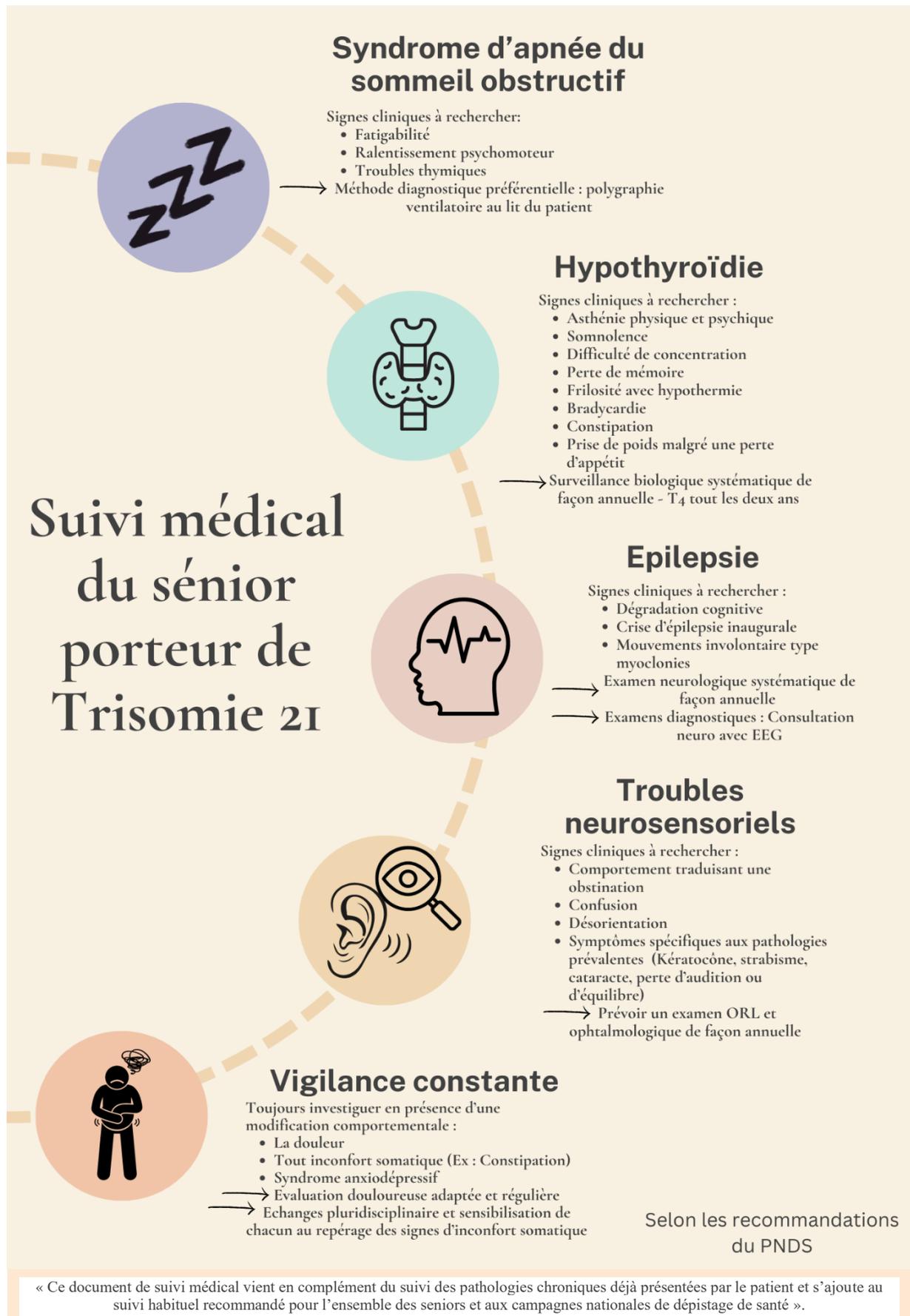
Les chapitres de la fiche

C'est quoi un E.E.G ?

Comment ça se passe ?

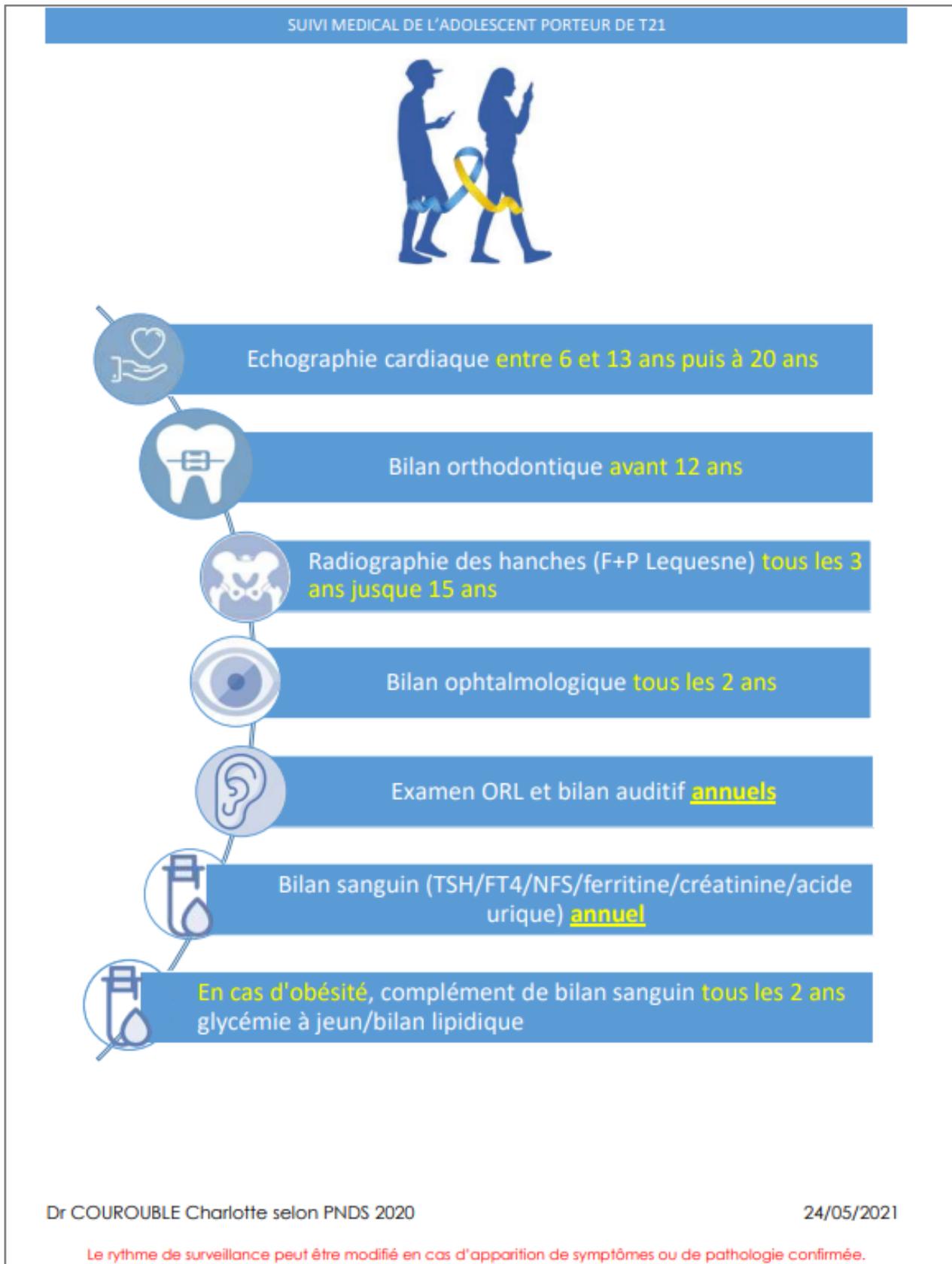
Après l'E.E.G.

Exemple d'une BD expliquant l'EEG personnalisable



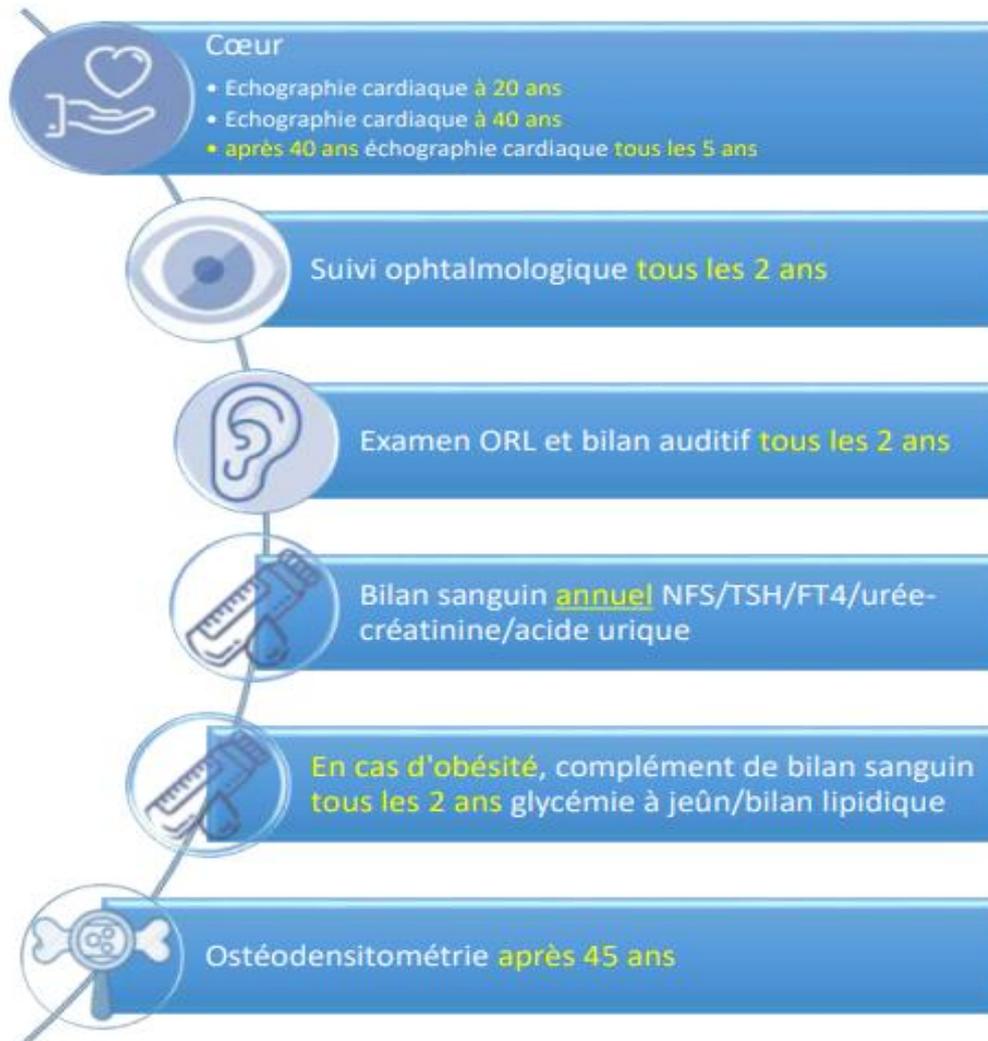
ANNEXE 8 : Suivi à différents âges (DR Courouble)

Ces outils ont été créés dans le cadre du suivi des jeunes accompagnés par le Dispositif d'Accueil Médicoéducatif (DAME) des Papillons Blancs Roubaix – Tourcoing.





Suivi médical chez l'adulte porteur de trisomie 21



Abstract et résumé

Author : PATOU Charlotte

Date of defense: 02 july 2024

“Aging of people with Down syndrome: Cognitive and somatic aspects, adaptation of medical support and follow-up care”

Key words: Ageing – Cognitive Decline - Trisomy 21 / Down’s syndrome – Comorbidities – Interdisciplinary support

In establishments for people with disabilities, there is an increase in life expectancy. The aging of this population may lead a risk that cognitive disorders will be added to pre-existing comorbidities. Like all disabled people, people with Down syndrome are affected by this problematic. Especially since, for this population, the prevalence of the appearance of cognitive disorders has been highlighted by numerous studies. As with the general population, it is important to rule out any other disease or other possible explanation for cognitive decline.

This is why this work will focus on the aging of people with down syndrome, by addressing the adaptation of the support that this implies in the context of their medico-social follow-up and their follow-up care, taking into account counts all the spheres around the person.

Using an Authentic Complex Situation Narrative (ACSR), I described the clinical signs of a person with Down syndrome and detailed each prevalent pathology that can lead to cognitive decline. I explained the medical care and follow-up necessary for each comorbidity. The objective is to identify them, understand them and be able to exclude them if cognitive decline is observed.

The objective of this work is to demonstrate that, if we guarantee optimal somatic follow up of the comorbidities of a person with Down syndrome, it is possible to fight against the avoidable causes of cognitive decline.

Thanks to this, when a person reports cognitive problems, it would be easier to identify the signs once they have been spotted and the cause identified.

This analysis makes it possible to preconstruct the role of the advanced practice nurse in the follow up and medical support of residents with Down syndrome who present cognitive decline. It also highlights the elements that could be included in a support document for patients with Down syndrome, intended for medical and social professionals.

Dissertation director: Dr COUCOUBLE Charlotte

Auteur : PATOU Charlotte

Date de la soutenance : 2 juillet 2024

« Vieillissement de la personne porteuse de Trisomie 21 : Aspects cognitifs et somatiques, adaptation de l’accompagnement médical et du suivi des soins »

Mots clés : Vieillissement – Déclin cognitif – Trisomie 21 – Comorbidités – Déclin cognitif– Accompagnement interdisciplinaire

Au sein des structures accueillant des adultes porteurs de handicap, un des constats observés depuis plusieurs années, est l’allongement de leur espérance de vie. Le vieillissement de cette population les expose au risque d’ajout des troubles cognitifs aux comorbidités préexistantes. Tout comme l’ensemble des personnes porteuses de handicap, les personnes porteuses de Trisomie 21 sont touchées par cette problématique. Chez les PPT21, la forte prévalence et l’apparition précoce des troubles cognitifs ont été mises en évidence dans de nombreuses études. Comme on le fait dans la population générale, il est important d’écarter tout autre maladie ou tout autre explication possible au déclin cognitif.

C’est pourquoi, ce mémoire portera sur le vieillissement de la personne porteuse de trisomie 21, en abordant l’apparition des troubles cognitifs et la nécessaire adaptation de l’accompagnement que cela implique dans le cadre de leur suivi médico-social et du suivi des soins.

Par le biais d’un Récit de Situation Complexe et Authentique (RSCA), j’ai décrit le tableau clinique classique de la personne porteuse de Trisomie 21 et précise chaque pathologie surreprésentée dans la trisomie 21 pouvant occasionner un déclin cognitif. J’en ai expliqué la prise en charge médicale et les surveillances nécessaires pour chaque comorbidité. L’intérêt est de mieux appréhender chaque comorbidité et de pouvoir les écarter en cas de constatation d’un déclin cognitif.

Le but de ce travail est de démontrer que, si l’on garantit une prise en charge somatique optimale des comorbidités d’une personne porteuse de Trisomie 21, il est possible de lutter contre les causes évitables de déclin cognitif.

Cette analyse permet de préconstruire la place de l’infirmier en pratique avancée (IPA) dans le suivi et l’accompagnement médical des résidents porteurs de Trisomie 21 présentant un déclin cognitif. Elle met également en lumière, les éléments pouvant figurer dans un document d’aide à l’accompagnement des PPT21, destiné aux professionnels médico-sociaux.

Directeur du mémoire : Dr COUROUBLE Charlotte
