

Syndrome de Down et maladie d'Alzheimer. Un diagnostic sous tensions, des trajectoires d'accompagnement diversifiées.

Synthèse du rapport de recherche

Recherche financée par l'IRESP dans le cadre de l'AAP

« Handicap et perte d'autonomie » session 8

Vincent Caradec, Aline Chamahian et Muriel Delporte

Laboratoire CeRIES – Université de Lille

En raison de l'allongement de leur espérance de vie, les personnes handicapées font aujourd'hui l'expérience de vieillir et elles sont confrontées aux effets du vieillissement qui viennent s'ajouter à un handicap préexistant. Parallèlement, certains travaux tendent à rendre compte de formes de vieillissement spécifiques, notamment de la survenue précoce de signes de vieillissement. Si la notion de « vieillissement précoce » doit être considérée avec prudence, il existe néanmoins un consensus quant à la situation spécifique des personnes atteintes du syndrome de Down (ou Trisomie 21). Différents travaux montrent en effet que ces personnes présentent une prévalence particulièrement élevée de la maladie d'Alzheimer et tendent à déclarer les symptômes cliniques de la maladie avant l'âge de 60 ans.

C'est sur la base de ces constats que s'est construite cette recherche, qui s'est déroulée de juin 2018 à août 2020 dans les départements du Nord et du Pas-de-Calais. Elle visait à éclairer les conditions de diagnostic et de prise en charge de personnes avec trisomie malades d'Alzheimer et vivant dans différents contextes de vie, à domicile ou en établissement médicosocial. Notre objectif était d'analyser les trajectoires de maladie de ces personnes en observant, pour chaque situation, dès la recherche de diagnostic et au fil de l'évolution de la maladie et de sa prise en charge, la façon dont cette trajectoire était mise en forme et travaillée à la fois par les différents acteurs en présence (professionnels des champs médicosociaux et sanitaires, entourage familial) et par l'organisation de l'offre sanitaire et médicosociale. Nous avons analysé 15 situations de personnes avec trisomie pour lesquelles un diagnostic de maladie d'Alzheimer avait été posé ou envisagé, en effectuant des entretiens auprès de leurs principaux accompagnants sur le plan professionnel et familial. Des entretiens ont également été menés auprès de professionnels de santé pouvant être amenés à effectuer ce type de diagnostic. 58 entretiens ont été réalisés en tout.

Si notre projet initial était d'appréhender les trajectoires de maladie des personnes avec trisomie atteintes de la maladie d'Alzheimer, le constat des difficultés inhérentes à l'obtention d'un diagnostic médical et les différentes tensions dont ce diagnostic fait l'objet nous ont amenés à réorienter le cadre théorique de cette recherche. Nous nous sommes appuyés sur le concept de « théories diagnostiques » développé par Jean-Sébastien Eideliman et Aude Béliard. Ce concept permet d'envisager la façon dont les acteurs élaborent des théories diagnostiques différenciées, en fonction notamment de l'anticipation qu'ils font des solutions de prises en charge potentielles. Cette perspective nous a permis de mettre en lumière les différents enjeux et tensions autour du diagnostic, mais aussi de montrer la diversité de ce que nous avons appelé non pas des trajectoires de maladie mais des trajectoires d'accompagnement : les pratiques

d'accompagnement professionnel et familial, leur coordination et leur évolution au fil du temps s'inscrivent en effet dans des cadres temporels et organisationnels qui les façonnent et les contraignent.

La recherche et l'élaboration d'un diagnostic sont complexifiées par les représentations qui pèsent sur la maladie et le handicap d'une part, et par l'inadaptation des outils diagnostiques et le manque de sensibilisation des professionnels de santé à cette problématique d'autre part. Elles se trouvent également au cœur d'enjeux différenciés entre professionnels de santé, membres de la famille et professionnels médicosociaux. Si des outils diagnostiques spécialisés existent, ils sont peu connus des professionnels de santé. Aussi ceux-ci se trouvent-ils plus ou moins démunis lorsqu'ils sont sollicités pour poser un diagnostic auprès d'une personne porteuse de trisomie, selon l'expérience qu'ils ont de ce type de diagnostic mais aussi leur connaissance d'outils et de démarches spécifiques. Par ailleurs, la recherche d'un diagnostic nécessite différents examens de santé qui restent peu accessibles aux personnes en situation de handicap car leurs conditions de réalisation ne sont pas adaptées à leurs besoins spécifiques. Enfin, le diagnostic constitue souvent un point de désaccord entre médecins généralistes et spécialistes, les médecins généralistes semblant le plus souvent peu enclins à la recherche de ce type de diagnostic auprès de personnes porteuses de trisomie. L'entourage familial et professionnel peut ainsi se trouver au cœur de conflits entre professionnels de santé ou confronté à des diagnostics différents.

Face à la difficulté voire à l'impossibilité de recourir aux méthodes habituelles, des médecins spécialistes se basent essentiellement, pour étayer leur diagnostic, sur les observations de l'entourage de la personne potentiellement malade, et on assiste alors à un travail de co-construction du diagnostic entre médecins, professionnels médicosociaux et membres de l'entourage familial. Si le recours aux observations de la personne elle-même et de son entourage fait partie du processus habituel de diagnostic de maladie d'Alzheimer, il prend pour les personnes avec trisomie une acuité particulière, et le discours des professionnels et des proches constitue parfois le seul point d'appui pour formuler un diagnostic. Ce travail de co-construction est pourtant problématique car la recherche d'un diagnostic peut faire l'objet d'enjeux différenciés entre ces acteurs. Les médecins spécialistes sont toutefois souvent réticents à établir un diagnostic formel et restent dans le domaine de la « suspicion ». L'obtention d'un diagnostic médical est donc finalement rare, et les différents membres de l'entourage familial et professionnel des personnes potentiellement malades élaborent leurs

propres théories diagnostiques, à partir notamment de l'anticipation qu'ils font des modes de prise en charge possibles.

Le diagnostic n'est cependant qu'une composante parmi d'autres des trajectoires d'accompagnement. Ces trajectoires prennent également sens dans un cadre temporel et organisationnel spécifique. Elles peuvent ainsi être prises dans des temporalités plurielles et parfois divergentes. Le projet associatif de la structure d'accueil, qui s'inscrit dans une logique de « maintien jusqu'au bout » ou d'externalisation de la prise en charge, l'agrément mais aussi l'organisation des ressources humaines, des partenariats, des rythmes et de l'espace des institutions, vont considérablement impacter les trajectoires résidentielles des personnes malades. Une plus ou moins grande rigidité dans l'organisation des rythmes va notamment mettre parfois durement les personnes malades à l'épreuve, les obligeant à aller vite quand elles ont besoin de temps, à fréquenter des espaces collectifs bruyants quand elles aspirent à plus de calme. Cette mise à l'épreuve pourra engendrer des comportements agressifs ou d'opposition qui, à leur tour, mettront les professionnels en difficulté voire en échec et les amèneront d'autant plus à se sentir dans l'incapacité d'accompagner les personnes dans l'expérience de leur maladie et à envisager leur réorientation vers un autre établissement.

Accompagner des personnes handicapées malades d'Alzheimer est une expérience souvent inédite pour les professionnels médicosociaux, ils découvrent la maladie et son évolution et s'efforcent, de façon quasi quotidienne, de réinventer leurs modes d'intervention. S'ils font preuve de créativité et témoignent d'une volonté forte d'accompagner les personnes malades et d'adoucir les transitions lorsqu'elles sont nécessaires, ils sont également souvent pris en tension entre ce qu'ils voudraient faire et ce qu'ils peuvent faire, selon le cadre dans lequel s'insèrent leurs pratiques. L'attachement qu'ils ressentent très largement envers les personnes qu'ils accompagnent au quotidien et parfois depuis de nombreuses années, la violence de devoir faire face à une maladie qu'ils connaissent mal, les amènent également à se livrer à un véritable travail émotionnel. Si leur attachement peut les aider à supporter voire à relativiser une charge de travail croissante, elle engendre aussi de fortes angoisses quant à la nécessité de pouvoir continuer à offrir un cadre de vie sécurisé aux personnes malades : la peur de mal faire ou de mettre en danger est une préoccupation centrale. Ces professionnels ont ainsi besoin d'être aidés pour pouvoir aider à leur tour, et c'est souvent à travers la recherche d'un diagnostic et la rencontre avec des professionnels de santé qu'ils espèrent trouver un guide pour leur action.

L'émergence de la maladie d'Alzheimer constitue une épreuve que les familles n'avaient pas anticipée, notamment parce qu'il leur a souvent été annoncé une faible espérance de vie à

la naissance de leur proche en situation de handicap. Si les relations familiales s'en trouvent durement impactées, les familles mettent en œuvre, à l'instar des professionnels, des pratiques d'accompagnement plurielles : elles s'efforcent souvent de mieux connaître la maladie afin de savoir comment aider leur proche, elles font également part de leur volonté de le « stimuler », cette posture pouvant entrer en tension avec celle des professionnels qui s'oriente davantage, au fil de l'évolution de la maladie, vers la recherche de confort et de repos. Lorsqu'un changement de lieu de vie est décidé, elles accompagnent leur proche dans cette transition et l'aident à recréer un « chez-soi » dans son nouveau lieu de vie. Les pratiques d'accompagnement familiales sont également évolutives : elles se transforment et s'intensifient au fil de l'évolution des troubles. L'assistance notamment aux actes de la vie quotidienne lors des retours au domicile se fait plus intense et peut engendrer une réorganisation et un élargissement de l'aide familiale. Cette aide s'inscrit aussi dans des configurations familiales particulières : certaines personnes sont plus investies car elles se considèrent ou sont considérées comme plus disponibles. Mais l'investissement repose d'abord sur l'existence d'une relation, d'un attachement singulier et ancien avec la personne malade. Outre le soutien direct à la personne, le proche le plus investi opère également un travail de coordination de l'intervention familiale : il encourage voire organise les visites, relaie les informations ; il est également un interlocuteur privilégié pour les professionnels.

Le fait que familles et professionnels s'accordent sur le diagnostic – même s'il ne s'agit pas d'un diagnostic médical – est facilitateur dans les modes de collaboration qu'ils vont développer, mais il n'est pas suffisant : il peut y avoir accord sur le diagnostic et désaccord sur les modes d'intervention. Les professionnels s'efforcent de mettre en œuvre un travail d'accompagnement des familles dans l'acceptation de la maladie de leur proche et de son évolution. Mais de fortes tensions peuvent tout de même apparaître, concernant le degré de stimulation à pourvoir ou la répartition et l'organisation de l'aide ; des négociations s'opèrent alors, selon la lecture qu'ont les différents acteurs des besoins de la personne mais aussi leurs contraintes respectives. Le principal point de crispation demeure celui des réorientations : les professionnels peuvent considérer qu'ils n'ont plus la capacité de répondre aux besoins de la personne malade et souhaiter passer le relais à une autre institution qu'ils considèrent plus adaptée, mais les familles sont souvent peu ouvertes à ce projet. Si familles et professionnels s'efforcent d'entretenir de bonnes relations et de collaborer de façon efficace pour coconstruire des modes d'accompagnement adaptés, l'évolution de la maladie et des difficultés présentées

par la personne peut engendrer des perspectives de prise en charge opposées ; les relations entre familles et professionnels s'inscrivent ainsi dans un équilibre instable et souvent fragile.

L'émergence de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec trisomie est un phénomène relativement récent et encore peu traité en France. Accompagnants professionnels et familiaux se trouvent ainsi face à une problématique inédite, à laquelle ils doivent répondre sans bénéficier eux-mêmes de soutien adapté. La situation est également complexifiée par le fonctionnement cloisonné des dispositifs français : les professionnels du handicap ne sont pas formés à la maladie d'Alzheimer, les professionnels intervenant auprès de personnes malades d'Alzheimer ne sont pas formés au handicap et les dispositifs dédiés aux malades d'Alzheimer ne sont souvent pas accessibles aux personnes en situation de handicap, notamment en raison de barrières d'âge. Professionnels médicosociaux et familles se trouvent ainsi dans une situation de très grande incertitude : ils ne connaissent pas la maladie, ne savent pas comment accompagner au mieux les personnes malades ni où trouver les ressources qui pourraient les soutenir dans la construction de cet accompagnement. Ils cherchent des solutions, sont en demande d'aide, et beaucoup se sont saisis de cette recherche car ils pensaient y trouver un appui. La posture de chercheur, au cours de ce travail d'enquête, s'est ainsi souvent avérée délicate. Une autre difficulté a été de trouver des situations de personnes vivant hors établissement médicosocial : malgré de nombreuses démarches, nous n'avons pu repérer qu'une seule situation de ce type. Une première hypothèse est que les personnes avec trisomie sont souvent amenées à vivre en établissement lorsqu'elles vieillissent, notamment au moment du décès de leurs parents avec lesquels elles ont toujours cohabité. Toutefois, les résultats de la recherche nous amènent à formuler une autre hypothèse : compte-tenu du manque de sensibilisation du grand public, des familles, des professionnels de santé (spécialistes mais surtout généralistes) et des professionnels médicosociaux à la prévalence de maladie d'Alzheimer chez les personnes avec trisomie, il est fortement probable que les situations ne soient tout simplement pas dépistées, et que l'émergence potentielle de troubles soit associée à la vieillesse, au handicap, ou aux effets conjugués des deux.

L'accompagnement des personnes handicapées mentales malades d'Alzheimer est une problématique émergente en France, mais elle va probablement s'accroître : toutes les données relatives aux personnes handicapées mentales accueillies dans des structures médicosociales, notamment les dernières enquêtes ES, rendent compte d'un phénomène de vieillissement. Des dispositifs de diagnostic, d'accueil, des modes d'accompagnement adaptés restent à construire. Les personnes handicapées malades d'Alzheimer sont particulièrement fragilisées par le

handicap, le vieillissement et la maladie. Elles doivent pouvoir bénéficier d'un soutien adapté. A l'issue de cette recherche, différentes pistes d'action se dégagent.

1) Informer

- La prévalence de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec trisomie et, plus généralement, chez les personnes en situation de handicap, est peu connue et traitée en France. Il convient, en premier lieu, d'informer les professionnels de santé, les professionnels médicosociaux (d'établissements mais aussi de services et d'ESAT), les familles et plus largement le grand public afin de faciliter la recherche de diagnostic et la mise en place de soutiens adaptés.
- Nous avons pu observer, dans le cadre de cette recherche, que les personnes avec trisomie développant une maladie d'Alzheimer sont confrontées à un nombre croissant de difficultés et peuvent prendre conscience de leurs troubles sans en comprendre l'origine. Par ailleurs, les personnes handicapées mentales vivant en établissement médicosocial peuvent être amenées à cohabiter avec des personnes atteintes de la maladie d'Alzheimer et leur apporter une aide directe. Il serait donc pertinent de développer un dispositif d'information sur la maladie d'Alzheimer adapté à des personnes porteuses d'une déficience intellectuelle.

2) Améliorer l'accès au diagnostic

- Les observations des professionnels occupent un rôle majeur dans la recherche et l'élaboration du diagnostic. Ces observations doivent toutefois être cadrées par des outils. Des grilles d'observation existent mais elles sont peu connues. Les professionnels pourraient être formés à l'utilisation de ces grilles, et également sensibilisés au fait qu'elles représentent un point d'appui mais qu'elles ne suffisent pas à élaborer un diagnostic.
- Les médecins généralistes doivent être davantage sensibilisés au risque d'émergence de maladie d'Alzheimer chez les personnes en situation de handicap et à la nécessité de leur proposer des soutiens adaptés.
- Des démarches et outils diagnostiques adaptés aux personnes déficientes intellectuelles existent mais ils sont peu connus des professionnels de santé, y compris ceux pouvant être sollicités pour poser un diagnostic de maladie d'Alzheimer (neurologues, gériatres). Ces professionnels pourraient être formés à l'usage de ces outils. A défaut, les lieux de consultations dédiées pourraient être développés sur le territoire national.

3) Développer des modes d'accompagnement adaptés

- La mise en œuvre de modes d'accompagnement adaptés aux personnes handicapées mentales malades d'Alzheimer nécessite une expertise à la fois sur la maladie et sur le handicap. Des groupes de travail pourraient être créés entre professionnels du secteur du handicap et professionnels intervenant auprès de personnes malades d'Alzheimer (ESA, UVA) afin de coconstruire des outils adaptés.
- De nombreux pays, dont l'Irlande ou l'Ecosse, ont développé des dispositifs de soutien dédiés qui peuvent être très inspirants. Des projets de recherche appliquée pourraient s'inspirer de ces initiatives afin d'expérimenter des actions en France.

4) Soutenir les familles

- Le fait que leur proche en situation de handicap puisse développer une maladie d'Alzheimer est une éventualité que les familles n'avaient souvent pas envisagée, et qui va durement les mettre à l'épreuve. Elles ont besoin d'être soutenues. Les dispositifs de répit et Maisons des aidants pourraient développer des actions d'information et de soutien à leur intention.