

Syndrome de Down et maladie d'Alzheimer

Qu'est-ce que la maladie d'Alzheimer?

Les troubles neurocognitifs (TNC) sont des syndromes qui regroupent un certain nombre de symptômes, notamment une perte de capacité à effectuer des tâches habituelles, des troubles de la mémoire, du jugement et du raisonnement, et des troubles de l'humeur et du comportement. Certains TNC sont provoqués par des affections traitables, par exemple des troubles dépressifs, des maladies de la thyroïde, des infections ou encore des interactions médicamenteuses. En revanche, il n'existe toujours pas de traitement contre les troubles neurocognitifs qui détruisent les neurones de manière progressive et irréversible. La maladie d'Alzheimer est le TNC le plus répandu, et ne se soigne pas encore.

En 2022, la Société Alzheimer du Canada a publié le premier rapport de son Étude phare, d'après lequel 600 000 personnes vivent avec un trouble neurocognitif au Canada¹. Certains TNC ressemblent à la maladie d'Alzheimer, car ils provoquent également une dégénérescence neuronale actuellement irréversible. Parmi les autres TNC, on compte notamment les troubles neurocognitifs cérébro-vasculaires, la maladie à corps de Lewy, la dégénérescence frontotemporale, la maladie de Creutzfeldt-Jakob et les troubles neurocognitifs mixtes. Les anomalies cérébrales causées par la maladie d'Alzheimer peuvent se manifester dès la trentaine ou la quarantaine. Toutefois, dans la plupart des cas, ils se manifestent à partir de 60 ou 70 ans. Aujourd'hui, de meilleures techniques de dépistage existent, et les personnes concernées ont davantage tendance à consulter en médecine à l'apparition des premiers symptômes, ce qui mène à des diagnostics plus rapides.

Qu'est-ce que le syndrome de Down?

Le syndrome de Down (SD) est un trouble génétique caractérisé par la présence d'un chromosome surnuméraire à la 21^e paire. Au Canada, l'incidence de ce syndrome est d'environ 1 pour 750 naissances². Il ne touche pas des groupes de genre, des groupes ethniques, des nationalités ou des catégories socio-économiques en particulier, et sa cause est toujours inconnue.

Le SD est la cause génétique la plus répandue de troubles de l'apprentissage graves chez l'enfant³. Il est caractérisé par un retard du développement, des troubles de l'apprentissage, des problèmes de santé et des anomalies physiques. Les capacités fonctionnelles des personnes vivant avec un syndrome de Down varient selon les cas; il est donc important de reconnaître que chaque personne possède ses traits et ses forces uniques.

1 Société Alzheimer du Canada (2022).

2 Anomalies congénitales au Canada : Rapport de surveillance sur la santé périnatale, Santé Canada (2013).

3 MayoClinic.org (2014).

L'espérance de vie des personnes vivant avec le syndrome de Down a augmenté en raison d'avancées en médecine et de la diminution de la mortalité infantile. Elle se situe désormais entre 60 et 70 ans. Les personnes qui vivent avec ce syndrome sont particulièrement vulnérables à certaines maladies et affections, mais ne les développeront pas nécessairement. Ce sont des maladies et des affections qui touchent également la population générale⁴.

Quels sont les signes avant-coureurs des troubles neurocognitifs chez une personne vivant avec le syndrome de Down?

Bien souvent, les troubles neurocognitifs chez les personnes vivant avec un SD se manifestent d'abord par des changements de comportement et de personnalité (Ball et coll., 2006). Les signes ne sont pas tout à fait les mêmes que ceux observés dans les cas de maladie d'Alzheimer, surtout en ce qui concerne les troubles de la mémoire et du langage. Chez une personne vivant avec le syndrome de Down, il est essentiel de prêter attention aux changements comportementaux, comme la diminution de l'empathie, le retrait social, l'instabilité émotionnelle et l'apathie (Ball et coll., 2006). Des spécialistes de la recherche ont découvert que ces changements progressent généralement vers des signes caractéristiques de la dégénérescence frontotemporale (Ball et coll., 2006). Les personnes vivant avec un SD à qui on diagnostique une dégénérescence frontotemporale sont 1,5 fois plus à risque de développer la maladie d'Alzheimer (Ball et coll., 2006). Chez les personnes vivant avec cette trisomie, une première crise de convulsions peut d'ailleurs suggérer l'apparition d'un trouble neurocognitif (British Psychological Society, 2015).

Quelle association entre le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer⁵?

La maladie d'Alzheimer se reconnaît à la présence de « plaques » et d'« enchevêtrements » dans le cerveau. Ces plaques sont principalement constituées de protéines « A-bêta », lesquelles dérivent d'une autre protéine beaucoup plus volumineuse, la protéine précurseur de l'amyloïde (APP, pour *Amyloid Precursor Protein*). Les enchevêtrements, eux, sont observés à l'intérieur des neurones touchés. On pense que leur apparition est due à une accumulation de protéines A-bêta à l'extérieur de ces cellules. Les plaques et les enchevêtrements endommagent les neurones et finissent par les détruire. Les lésions sont d'abord confinées à certaines régions du cerveau, puis ont tendance à se répandre. Ce phénomène explique l'altération des capacités observée au fil de l'évolution de la maladie.

Des études montrent que la production d'APP est liée au chromosome 21. Comme les personnes vivant avec le syndrome de Down en ont une copie surnuméraire, elles ont tendance à surproduire cette protéine. Comme mentionné ci-dessus, une surproduction d'APP entraîne généralement une surproduction de protéine A-bêta. C'est pourquoi la plupart des personnes vivant avec le syndrome de Down développeront les plaques et enchevêtrements caractéristiques de la maladie d'Alzheimer. Ceci étant, cette accumulation n'est pas toujours symptomatique⁶. On pense que d'autres facteurs peuvent jouer sur le développement de la maladie, notamment les antécédents familiaux de maladie d'Alzheimer, le vieillissement prématuré, des facteurs environnementaux et certains gènes non identifiés.

4 Société canadienne de la trisomie 21 (2009).

5 Prasher, V., *Alzheimer and Dementia in Down Syndrome and intellectual disabilities*. Radcliffe Publishing (2005).

6 Alzheimer's Society UK (2010).

Chez l'adulte, la prévalence de la maladie d'Alzheimer varie en fonction de l'âge. D'après les chiffres, 25 % des personnes de plus de 35 ans vivant avec le syndrome de Down présentent les symptômes caractéristiques de la maladie d'Alzheimer (NDSS, 2009). L'incidence de la maladie chez les personnes vivant avec le syndrome de Down, elle, serait cinq fois plus grande que dans la population générale (NDSS, 2009). Dans les deux cas, le risque d'apparition des plaques et des enchevêtrements augmente avec l'âge.

Dépistage et suivi de référence⁷

Idéalement, il faudrait évaluer les capacités cognitives et fonctionnelles de toutes les personnes vivant avec le syndrome de Down à l'âge de 30 ans. Une telle évaluation pourra servir de référence pour dépister un futur déclin de ces capacités. Il peut également être utile de faire un suivi régulier de la santé cardiovasculaire et du diabète, et d'autres affections dont les symptômes pourraient ressembler à ceux d'un trouble neurocognitif.

Exemples d'examens pertinents :

- Examen annuel de la fonction thyroïdienne
- Examen de la glycémie et bilan lipidique annuels à jeun (cholestérol et triglycérides y compris)
- Examen annuel de la vue
- Examen bisannuel de l'ouïe
- Concentration de folate et de B12
- Urée et électrolytes
- Examen de la fonction hépatique

En quoi consiste l'évaluation des troubles neurocognitifs chez une personne vivant avec le syndrome de Down?

Comme pour n'importe quel diagnostic de trouble neurocognitif, il est vital d'écarter toute autre maladie ou explication. Certains changements propres aux TNC sont également caractéristiques de la dépression, de troubles thyroïdiens, de traumatismes ou de violences, de troubles sensoriels, d'infections ou d'autres événements (Dodd, 2009). Ce qui est difficile, c'est que les outils diagnostiques utilisés auprès de la population générale ne sont pas toujours adaptés aux personnes vivant avec le syndrome de Down. Ils ne tiennent pas toujours compte des capacités intellectuelles de ces personnes et pourraient brosser un profil erroné. C'est pourquoi des examens adaptés doivent être effectués en consultation.

Exemples d'examens adaptés :

- Échelle d'évaluation de la démence pour le syndrome de Down (DSDS)
- Test for Severe Impairment (TSI)

⁷ *Dementia and People with Intellectual Disabilities*, The British Psychological Society, April 2015.

- Down Syndrome Mental State Exam (DSMSE)
- Dementia Questionnaire for People with Learning Disabilities (DLD)

Quels que soient les outils d'évaluation utilisés, les proches et les prestataires de soins doivent impérativement documenter tout changement de comportement, de routine ou d'humeur. Ces observations faciliteront l'évaluation et le diagnostic. Il est également important de demander à la personne concernée si elle constate des changements pour aider au diagnostic (DSA, 2004). Il faut toutefois savoir qu'aucun de ces examens ne peut, à lui seul, mener à un diagnostic péremptoire de TNC. Ils doivent être combinés aux observations des personnes proches aidantes pour que les partenaires de soins puissent établir un diagnostic probable.

Comment la maladie d'Alzheimer évolue-t-elle chez les personnes vivant avec un syndrome de Down⁸?

L'évolution de maladie d'Alzheimer est similaire chez les personnes vivant avec un SD et dans la population générale⁹. Toutefois, il est important de noter quelques différences.

Dépression

Les TNC entraînent davantage de symptômes de dépression chez les personnes vivant avec un syndrome de Down.

Convulsions

Une personne vivant avec le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer est particulièrement vulnérable aux chutes. Ces chutes peuvent résulter de convulsions, de troubles cognitifs, ou possiblement de médicaments contre l'insomnie. Aux derniers stades de la maladie d'Alzheimer, environ 15 à 25 % des personnes issues de la population générale passeront par des épisodes de convulsions. Chez les personnes vivant avec le syndrome de Down, ce chiffre monte à 90 %. Les convulsions sont souvent le premier signe d'un TNC chez ces personnes, c'est pourquoi il est impératif de consulter si elles se manifestent.

Existe-t-il des traitements?

La majorité des études sur les traitements pharmacologiques de la maladie d'Alzheimer portent sur des personnes qui ne vivent pas avec le syndrome de Down. La plupart des études qui s'intéressent aux personnes vivant avec ce syndrome concernent le donépézil (Aricept).

Trop peu d'études portent sur l'effet des autres médicaments (rivastigmine, galantamine, mémantine) dans ce sous-ensemble de la population (Prasher, 2005). D'après la littérature, il faut tenir compte des troubles de la santé caractéristiques du syndrome de Down, notamment les troubles thyroïdiens et le diabète.

8 Prasher, V., *Alzheimer and Dementia in Down Syndrome and intellectual disabilities*. Radcliffe Publishing (2005).

9 La Société Alzheimer du Canada a créé la série de cinq ressources Progression sur les stades de la maladie d'Alzheimer, destinée aux personnes vivant avec la maladie, à leur famille et aux aidant-es. La série est consultable sur alzheimer.ca/stades.

Les personnes qui vivent avec ce syndrome ont tendance à développer la maladie d'Alzheimer beaucoup plus jeunes que les autres (Cochrane Library, 2009). En outre, leur corpulence, leur métabolisme et leur rythme cardiaque peuvent jouer sur le choix de prescriptions (Cochrane Library, 2009). La Société Alzheimer du Canada publie de l'information sur les médicaments fréquemment prescrits aux personnes vivant avec un trouble neurocognitif. Nous décrivons leurs bienfaits thérapeutiques, leur posologie et les précautions à prendre. Ces renseignements pourront aider à prendre les bonnes décisions médicales pour une personne vivant avec le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer. Ils sont consultables sur alzheimer.ca/fr/medicaments.

Les principes d'Édimbourg¹⁰

Les principes décrits ci-dessous ont été pensés par des organisations et des spécialistes de recherche internationaux qui proposent des services aux personnes vivant avec le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer. Il est recommandé aux familles, aux partenaires de soins et aux professionnel·les de la santé de les respecter quand ils interagissent avec ces personnes. Ces principes sont également adaptés aux personnes vivant avec un TNC qui ne sont pas concernées par le syndrome de Down.

1. Adopter une approche pratique qui favorise la qualité de vie des personnes vivant avec une déficience intellectuelle et un trouble neurocognitif, et axer les services et le soutien sur la personne quand c'est possible.
2. Reconnaître que les forces, les capacités, les compétences et les souhaits de ces personnes sont des considérations primordiales dans la prise de décision, qu'elle vienne des personnes touchées ou de celles qui les accompagnent.
3. Faire participer la personne, sa famille et les autres personnes qui la soutiennent dans toutes les phases de l'évaluation et des services, de la planification à la mise en place.
4. S'assurer que la personne reçoit une évaluation, un diagnostic, des ressources et des services adaptés à ses besoins, et qu'elle puisse vieillir en santé.
5. Planifier et fournir du soutien et des services qui permettent, autant que faire se peut, aux personnes de vivre dans le logement et la communauté de leur choix.
6. Faire en sorte que les personnes vivant avec une déficience intellectuelle et un trouble neurocognitif ont un accès égal aux services et au soutien dont peuvent bénéficier les autres personnes vivant avec un TNC.
7. Favoriser une planification stratégique holistique, collaborative et proactive entre les décideurs des politiques, les fournisseurs de service et les groupes de représentation, pour une approche qui tient compte des besoins actuels et futurs des adultes vivant avec une déficience intellectuelle associée à la maladie d'Alzheimer.

10 Wilkinson, H. et coll., *The Edinburgh Principles with Accompanying Guidelines and Recommendations* (2001).

Fournir du soutien¹¹

Les suggestions ci-dessous aideront toutes les personnes vivant avec un trouble neurocognitif ou la maladie d'Alzheimer, y compris celles qui vivent avec un syndrome de Down.

- Faites tout le possible pour que la personne puisse prendre ses propres décisions.
- Mettez une routine en place pour que la vie de la personne soit structurée et sécuritaire.
- Mettez sur les aides visuelles, par exemple des étiquettes sur les portes, pour aider la personne à naviguer dans son logement.
- Utilisez le langage corporel pour faciliter la communication.
- Pensez aux massages et à l'aromathérapie pour aider à la relaxation.
- Examinez l'environnement de la personne et modifiez-le si nécessaire. Un environnement trop bruyant ou stimulant peut induire de l'agitation. Réduire ces nuisances peut aider à calmer la personne.
- Racontez des histoires ou montrez des albums de souvenirs qui susciteront l'intérêt de la personne.

Autres suggestions¹²

- Encouragez le dialogue pour savoir si la personne comprend les changements qui se manifestent. Restez à l'écoute pour savoir comment la personne ressent ces changements.
- Aidez la personne à continuer d'avoir des interactions sociales et amicales.
- Évaluez les capacités de la personne en continu et adaptez ses routines au besoin.

Considérations spéciales pour la vie quotidienne

La Société Alzheimer a créé des ressources pour vous aider à adapter les activités quotidiennes des personnes vivant avec un trouble neurocognitif en fonction de leurs capacités. Jugés pertinents par des spécialistes de recherche, les renseignements ci-dessous concernent en particulier les personnes vivant avec un syndrome de Down et un TNC.

Acuité auditive¹³

Au fil de son évolution, un trouble neurocognitif complique l'expression et/ou la compréhension orale. Couplé à une perte d'audition, ce phénomène peut rendre la communication très difficile avec une personne qui vit avec le syndrome de Down. Ces personnes ont d'ailleurs souvent des problèmes auditifs, lesquels ont tendance à s'accroître avec le vieillissement, et finissent par avoir du mal à distinguer les tonalités. Il faut effectuer des évaluations régulières pour déterminer la cause de la perte auditive, et traiter un bouchon de cire ou une infection le cas échéant. Au fur et à mesure que le trouble neurocognitif évolue, les personnes qui utilisent des prothèses auditives pourraient avoir besoin d'aide, par exemple pour savoir quand s'en servir. Vous pourriez utiliser des indications visuelles, essayer de minimiser les distractions et les nuisances sonores, ou encore vous assurer que les pièces sont bien éclairées. Assurez-vous de regarder la personne dans les yeux quand vous lui parlez pour faciliter la communication.

11 Alzheimer's Society UK (2010).

12 Dodd, K., et coll., *Down's syndrome and dementia*. BILD (2009).

13 Ibid.

Santé dentaire¹⁴

Une bonne hygiène dentaire permet de prévenir la perte de dents. Mâcher avec les dents du fond aide à ralentir l'accumulation de cérumen chez les personnes vivant avec un syndrome de Down. En cas de TNC avancé, ces personnes ont parfois des difficultés à parler de leurs douleurs dentaires, ce qui peut retarder le traitement et entraîner des troubles de l'alimentation.

Mobilité¹⁵

Les personnes vivant avec un syndrome de Down ont parfois du mal à trouver des chaussures adaptées, car leurs pieds sont souvent plus courts et plus larges. Ce problème peut exacerber les troubles de la mobilité propres aux TNC. Ces personnes peuvent également avoir besoin de sièges spéciaux, car le syndrome de Down est généralement caractérisé par une petite taille. Sans ces adaptations, elles risquent des accidents lors des déplacements. Les infections de l'oreille interne peuvent augmenter le risque de troubles de la mobilité. Il est recommandé de faire appel à des professionnel·les de la santé spécialistes (ergothérapeutes, podiatres, physiothérapeutes) pour minimiser le risque de blessures.

Douleur¹⁶

Chez les personnes vivant avec un trouble de l'apprentissage et la maladie d'Alzheimer, la douleur est souvent inadéquatement traitée. Avec le temps, les troubles neurocognitifs peuvent entraîner des difficultés à communiquer. Généralement, une personne qui vit avec le syndrome de Down part déjà avec un vocabulaire plus restreint. La diminution du vocabulaire due à un TNC rendra donc la communication d'autant plus difficile. Les partenaires de soins et les professionnel·les de la santé ont plus de mal à reconnaître des signes de douleur si la personne concernée présente certains comportements depuis un certain temps. Quand une personne vivant avec un syndrome de Down et un trouble neurocognitif rapporte des troubles du sommeil, ceux-ci ne sont pas forcément causés par le TNC, mais peut-être par de la douleur. Les antipsychotiques peuvent également cacher la douleur. Des spécialistes du sujet insistent sur l'importance d'en savoir le plus possible sur les antécédents de la personne et ses modes d'expression. Ces renseignements peuvent aider les partenaires de soins et les prestataires à déceler les problèmes de communication et la douleur. Les problèmes dentaires, l'arthrite, les bouchons de cérumen, les conjonctivites, les infections urinaires et la constipation sont des causes fréquentes de douleur chez les personnes vivant avec un syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer.

Planifier les soins¹⁷

Les troubles neurocognitifs sont dégénératifs, c'est pourquoi les personnes touchées et leurs proches doivent planifier en tenant compte des changements à venir. Il faut, par exemple, documenter les préférences de soins, et les choix en matière de soins de fin de vie.

S'intéresser à la personne vivant avec le syndrome de Down est une étape importante de la planification. Découvrez ses intérêts, ses modes d'expression, et les choses qui lui apportent de la joie

14 Ibid.

15 Ibid.

16 Kerr, D., et coll., *Responding to the pain experiences of people with a learning difficulty and dementia*. Joseph Rowntree Foundation (2006).

17 Leigh Ann Creaney Kingsbury, *Planning Ahead: a Guide to Communicating Health Care and End of Life Wishes*. American Association on Intellectual & developmental Disabilities (2009).

et du réconfort. Ces renseignements sont d'autant plus utiles quand le trouble neurocognitif, aux stades avancés, complique la communication. Ils permettent aux partenaires de soins de préparer des sorties ou des activités adaptées aux préférences de la personne, et comprendre pourquoi elle s'agite et comment la calmer.

Il est essentiel de savoir ce que la personne comprend au sujet des troubles neurocognitifs et quelles sont les possibilités de traitement. Délimiter ces avenues de traitement aidera les partenaires de soins et les professionnel·les de la santé à les intégrer à la conversation. Discuter du parcours de soins n'est pas toujours facile, mais savoir que les soins respecteront leurs préférences et leurs souhaits réconfortera les personnes concernées.

Pour en savoir plus

Communiquez avec votre Société Alzheimer régionale pour obtenir des renseignements et du soutien. Visitez alzheimer.ca/fr/. Vous pouvez également obtenir de l'information auprès des organisations suivantes :

1. Société canadienne de la trisomie 21 : cdss.ca/fr/
2. Down Syndrome Research Foundation : dsrf.org

Reconnaissance et remerciements

La Société Alzheimer tient à saluer et à remercier les personnes suivantes pour leur généreuse contribution à l'élaboration de la fiche d'information sur le syndrome de Down et la maladie d'Alzheimer :

- Naznin Virji-Babul, Ph. D., Directrice de recherche, Down Syndrome Research Foundation;
- Roy Brown, Rhonda Faragher, Penny Robertson, Balbir Singh, Vanessa Dos Santos, Janet Carr, Kristin Van Burm et Monica Cuskelly de Down Syndrome International;
- Matthew P. Janicki, Ph. D., Département des handicaps et du développement humain, Université de l'Illinois;
- Matthew Chow, M. D., Université de la Colombie-Britannique;
- Diana Kerr, Université d'Édimbourg;
- Nancy Jokinen, MSW, Ph. D., professeure adjointe, School of Social Work, Université de la Colombie-Britannique.

Le contenu de ce document est fourni à titre d'information seulement et ne constitue en aucun cas un conseil juridique, financier ou médical, une approbation ou une recommandation de la Société Alzheimer du Canada à l'égard d'un produit, d'une stratégie, d'un service ou d'une entreprise et de ses revendications et caractéristiques. Il ne peut remplacer un diagnostic clinique ni une évaluation juridique, financière ou autre.



Société Alzheimer

Société Alzheimer du Canada

20, avenue Eglinton Ouest, 16^e étage, Toronto (Ontario) M4R 1K8

Bureau national : 1-800-616-8816 Informations et aiguillage : 1-855-705-4636 (INFO)

 info@alzheimer.ca  alzheimer.ca

 [@AlzheimerCanada](https://www.facebook.com/AlzheimerCanada)  [@AlzCanada](https://twitter.com/AlzCanada)  [@AlzheimerCanada](https://www.instagram.com/AlzheimerCanada)

Numéro d'enregistrement d'organisme de bienfaisance : 11878 4925 RR0001