



déficiência intellectuelle / handicap mental

Pr Vincent des Portes

Centre de référence national "déficiences intellectuelles de causes rares : X fragile et autres DILX
Service de Neuro-pédiatrie, Hôpital HFME, Hospices Civils de Lyon
Université Claude Bernard Lyon 1, Faculté de médecine Lyon Sud
Institut des Sciences Cognitives, Cognitoscope, CNRS, Bron



EURO-MRX



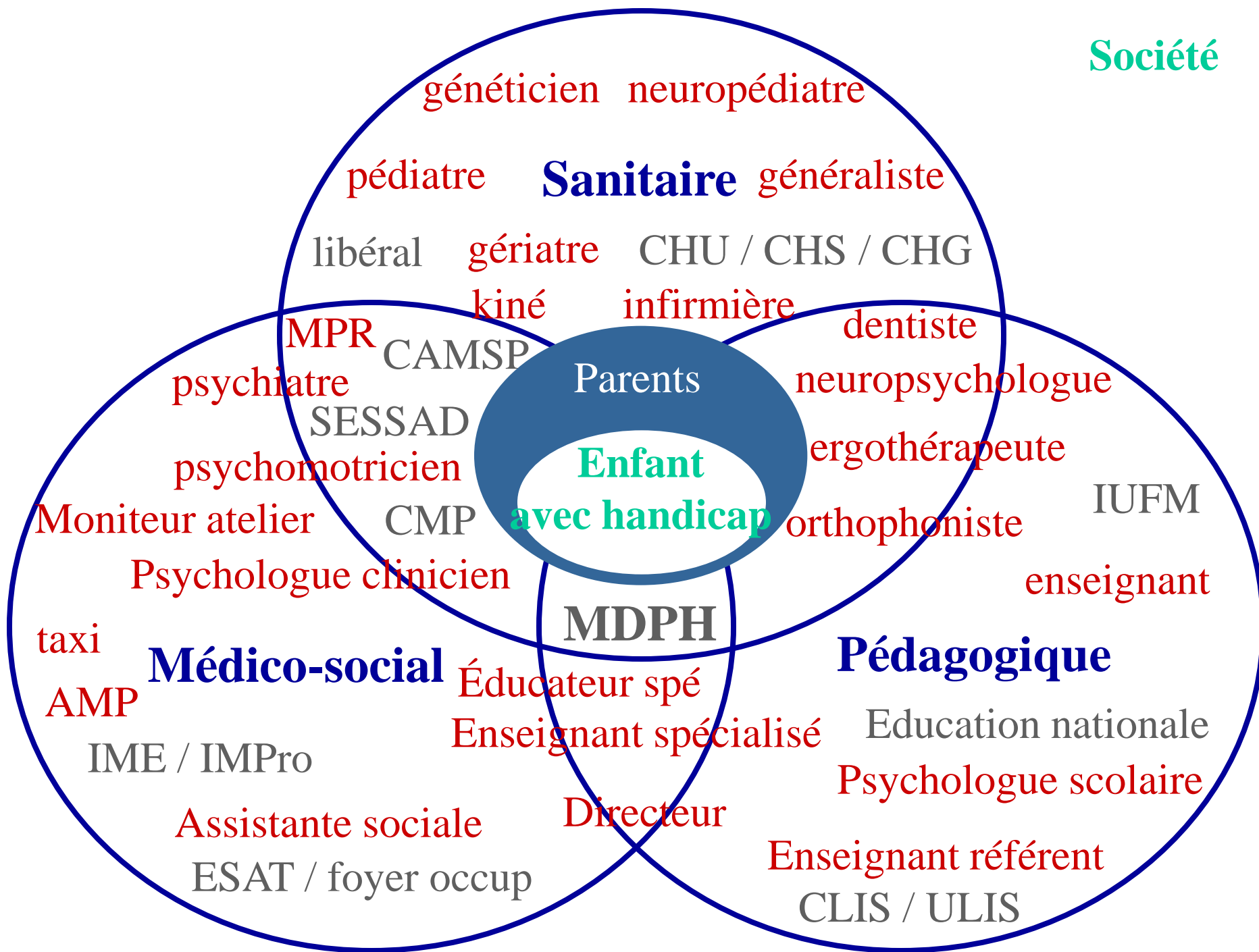
Déficiência intellectuelle / handicap mental

1. Définitions / classifications

2. Pourquoi il n'arrive pas à apprendre ?

3. Signes d'appel

4. Diagnostic étiologique



Classification Internationale du Handicap CIH (OMS, 1980)

Maladie / trouble
Etiologie

Déficit
cognitif

Incapacité
Signe d'appel

Conséquence
Concrète
Désavantage

ALTERATION FONCTION CEREBRALE

Génétique, infection, toxique...



DEFICIENCE INTELLECTUELLE

Insuffisance

du développement intellectuel



RETARD MENTAL / PSYCHOMOTEUR

Retard de développement

Difficultés globales d'apprentissage



HANDICAP MENTAL

limitation significative
de l'adaptation à l'environnement

Processus de Production du Handicap (PPH/ Classification québécoise)

Facteurs de risque

Cause

Modèle systémique
de Patrick Fougeyrollas

RIPPH/SCCIDH 1998
C.P. 225
Lac St Charles (Québec)
G3G 3C1 CANADA

Facteurs personnels

Systemes
organiques

Intégrité ↔ Déficience

Aptitudes

Capacité ↔ Incapacité

Facteurs environnementaux

Facilitateur ↔ Obstacle

Interaction

Habitudes de vie

Participation sociale ↔ Situation de handicap

*Diapositive empruntée à
Mme Catherine Barral,
Sociologue, CTNERHI*

Handicap intellectuel

(déficience intellectuelle / handicap mental)

American Association on Mental Retardation; 2002

- **fonctionnement intellectuel** significativement inférieur à la moyenne

Test psychométrique standardisé adapté à l'âge : < -2 DS

=> QI total < 70 ... sans dissociations cognitives majeures !

- Limitations significatives du **fonctionnement adaptatif**

dans au moins deux secteurs d'aptitudes tels que :

- communication
- soins personnels
- vie domestique
- responsabilité individuelle
- vie sociale
- travail
- loisirs
- santé
- sécurité

Evaluation des capacités adaptatives (intelligence pratique)

- Le tout doit survenir **avant l'âge de 18 ans.**

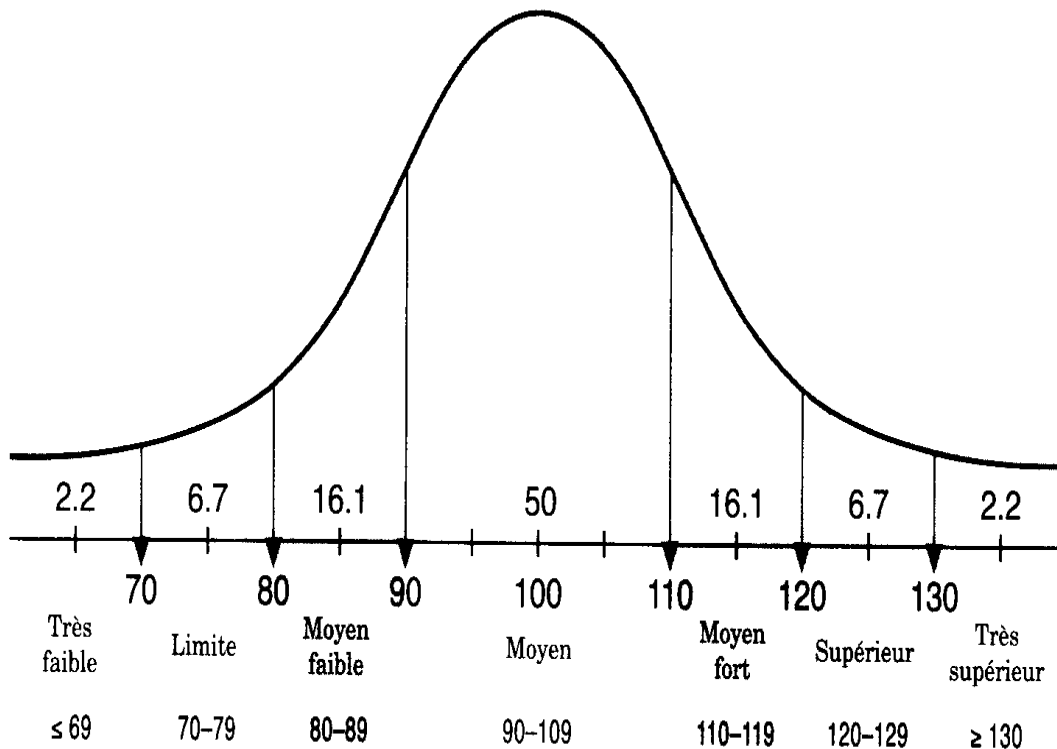
Évaluation du potentiel intellectuel

Les tests de QI

QI moyen = 100 avec ET = 15

moyenne = **85 - 115**

Courbe de normalité



- **Brunet Lezine R** (0-30 mois)

- **WPPSI III** (2 ans 6 mois – 6 ans 11 mois)

- **WISC IV** (6 ans 3 mois – 16 ans 11 mois)

- **WAIS III** (16 ans - ...)

Nom et prénom : ..

.. Sexe : M.

Etablissement : Age :

Psychologue : ...

..... Classe : 6^e
Redouble

WISC-III™

Echelle d'Intelligence de Wechsler
pour Enfants - 3^e édition

Subtests	Notes brutes	Notes standard				
		Verb.	Perf.	CV	OP	VT
Complètement d'images	14		02		02	
Information	15	08		08		
Code	51		08			08
Similitudes	12	07		07		
Arrangement d'images	12		02		02	
Arithmétique	19	09				
Cubes	23		02		02	
Vocabulaire	27	08		08		
Assemblage d'objets	12		01		01	
Compréhension	16	07		07		
(Symboles)			()			
(Mémoire des chiffres)	15	(10)				
(Labyrinthes)			()			
Somme des notes standard		39	15	30	07	
Note à l'Echelle Totale		54				

	Années	Mois	Jours
Date de passation	00	11	30
Date de naissance	87	07	24
Age	13	03	

	Note	QI/ Indice	%ile	% de l'intervalle de confiance
Verbal	39	96	18	87 - 93
Performance	15	57	0,2	54 - 59
Total	54	88	2	64 - 75
Comp. Verb.	30	85	16	80 - 92
Org. Percep.	7	53	0,1	51 - 66
Vit. de Trait.				-

Distribution du QI dans la population générale

Prévalence théorique

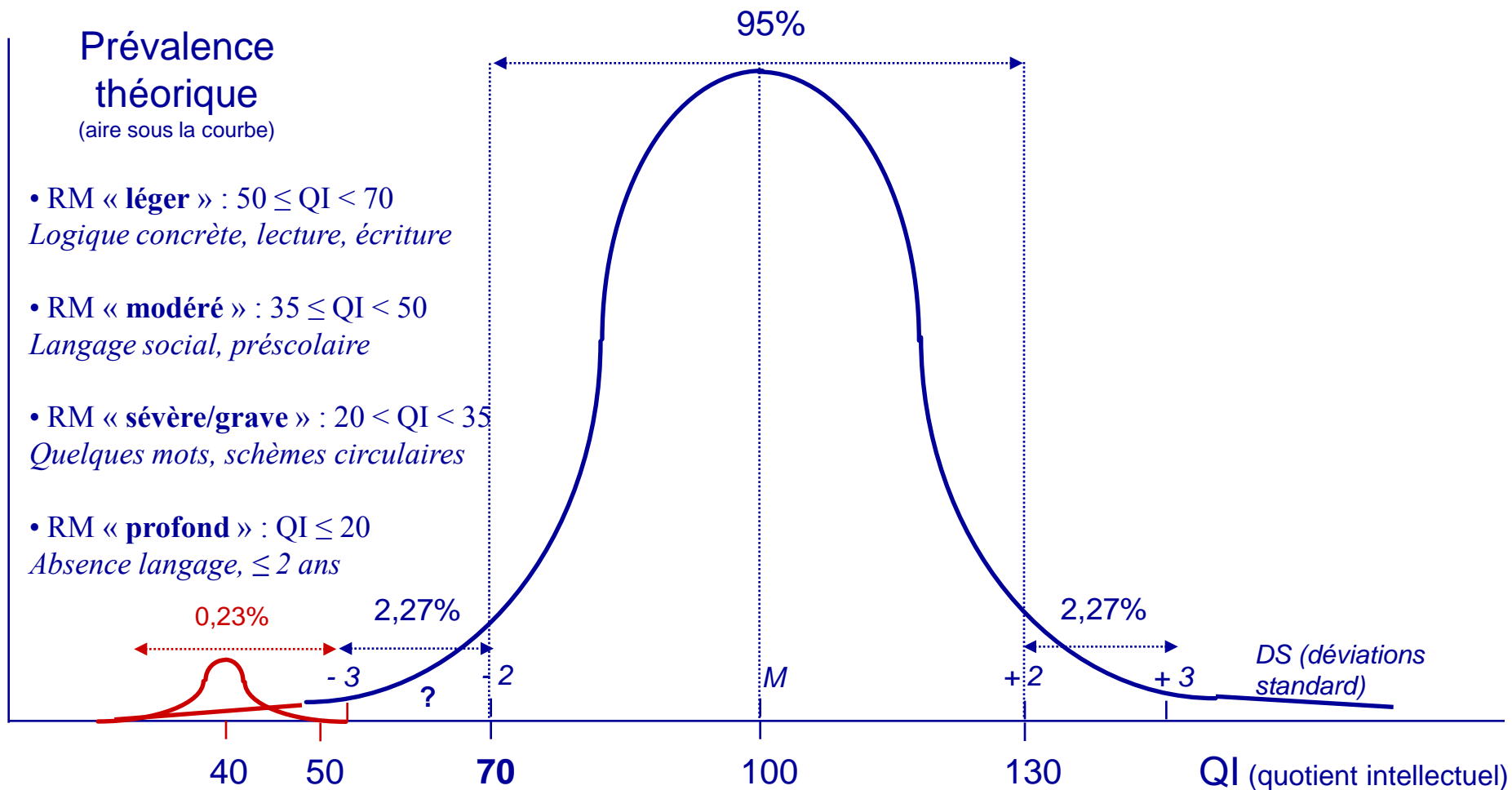
(aire sous la courbe)

• RM « **léger** » : $50 \leq \text{QI} < 70$
Logique concrète, lecture, écriture

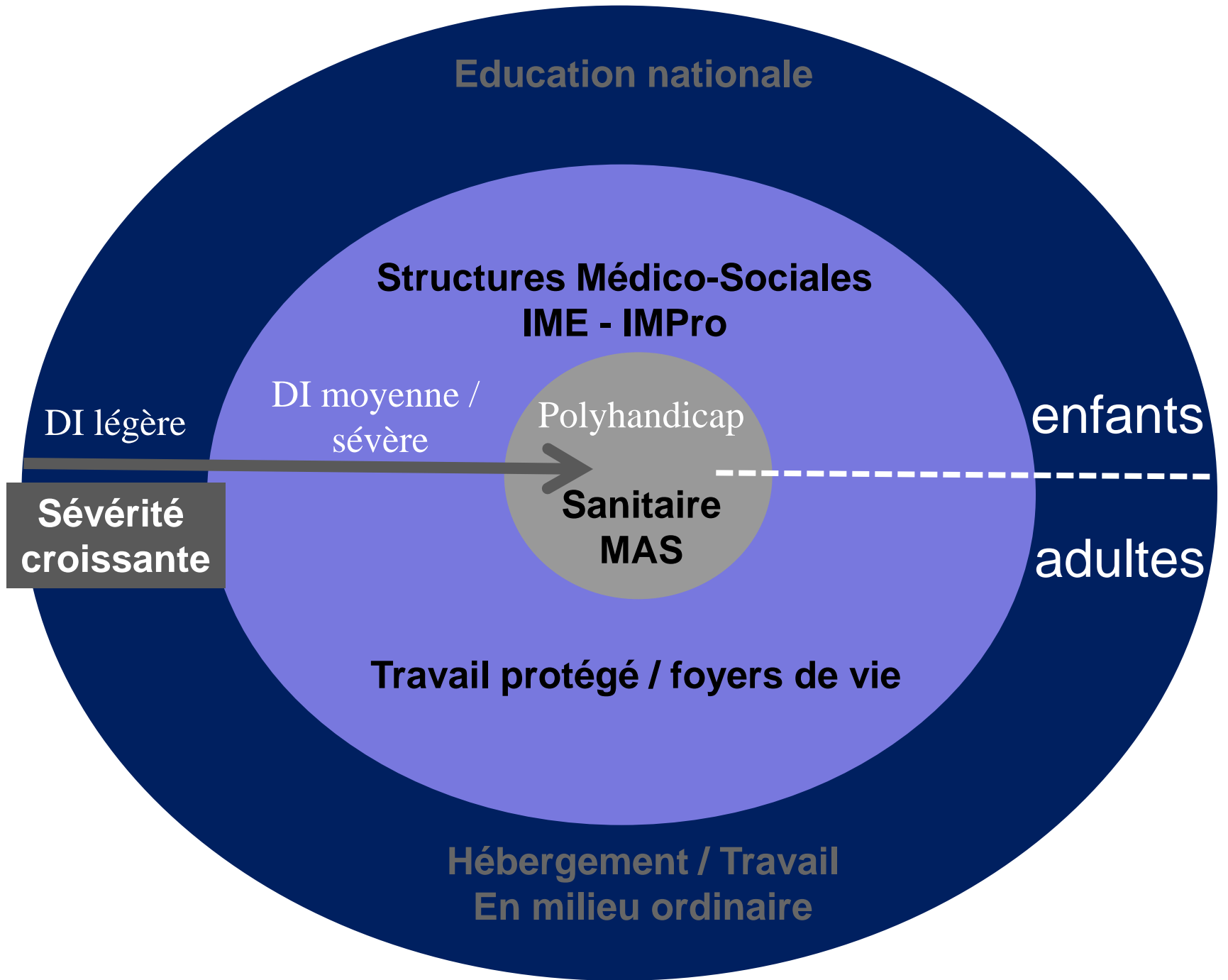
• RM « **modéré** » : $35 \leq \text{QI} < 50$
Langage social, préscolaire

• RM « **sévère/grave** » : $20 < \text{QI} < 35$
Quelques mots, schèmes circulaires

• RM « **profond** » : $\text{QI} \leq 20$
Absence langage, ≤ 2 ans



RM Sévère 0,4 % RM Léger 1,5 à 2 % ?



Évaluation du fonctionnement adaptatif

Vineland Adaptive Behavior Scales (VABS 1984)

0.51	<u>Communication</u> :	- compréhension - expression - écrit
0.31	<u>Autonomie Vie Quotidienne</u> :	- personnel - domestique - collectif
0.27	<u>Socialisation</u> :	- relations interpersonnelles - jeux et loisirs - capacités d'adaptation
	<u>Motricité</u> :	- globale - fine

* Notes standards
* Ages de Développement

Degré de corrélation chez les adultes handicapés mentaux entre le QI Total (WAIS ou WAIS R) et le score de Vineland

Scores: 2= habituellement, 1= quelquefois, 0= jamais, N= ne s'applique pas, DK= ne sait pas

		personnel	domestique	collectif	commentaires
	34	Prend soin de sa toilette sans que l'on est besoin de lui rappeler et sans aide. <i>NE PAS COTER 1</i>			
	35	Regarde des 2 côtés avant de traverser la rue ou la route			
	36	Range ses habits propres sans aide lorsqu'on le lui demande			
	37	Se mouche le nez sans aide. <i>NE PAS COTER 1</i>			
	38	Range la table			
	39	Se sèche avec une serviette sans aide			
	40	Attache tout ce qui s'attache. <i>NE PAS COTER 1</i>			
5	41	Aide à la cuisine nécessitant mélange et cuisson			
	42	Montre qu'il/elle comprend qu'il est dangereux d'accepter de la nourriture, de l'argent ou d'être emmené(e) en voiture par des étrangers			
	43	Lace ses lacets de chaussures sans aide			
	44	Se baigne ou prend une douche sans aide. <i>NE PAS COTER 1</i>			
	45	Regarde des 2 cotés et traverse la rue ou la route seul(e)			
	46	Met la main devant la bouche lorsqu'il/elle tousse et renifle			
6	47	Utilise une cuillère, une fourchette et un couteau de manière compétente. <i>NE PAS COTER 1</i>			
	48	Téléphone spontanément aux autres. <i>N PEUT ETRE COTE</i>			
	49	Respecte les feux de signalisation pour piétons. <i>N PEUT ETRE COTE</i>			
	50	S'habille complètement, y compris les lacets de chaussures, et attache tous ce qui s'attache. <i>NE PAS COTER 1</i>			
	51	Fait son lit quand on le lui demande			
	52	Donne le jour de la semaine quand on le lui demande			
	53	Attache seul(e) sa ceinture de sécurité. <i>N PEUT ETRE COTE</i>			
7	54	Connaît la valeur des différentes pièces de monnaie (par ex. 0,10 E, 0,50E, 1E...)			

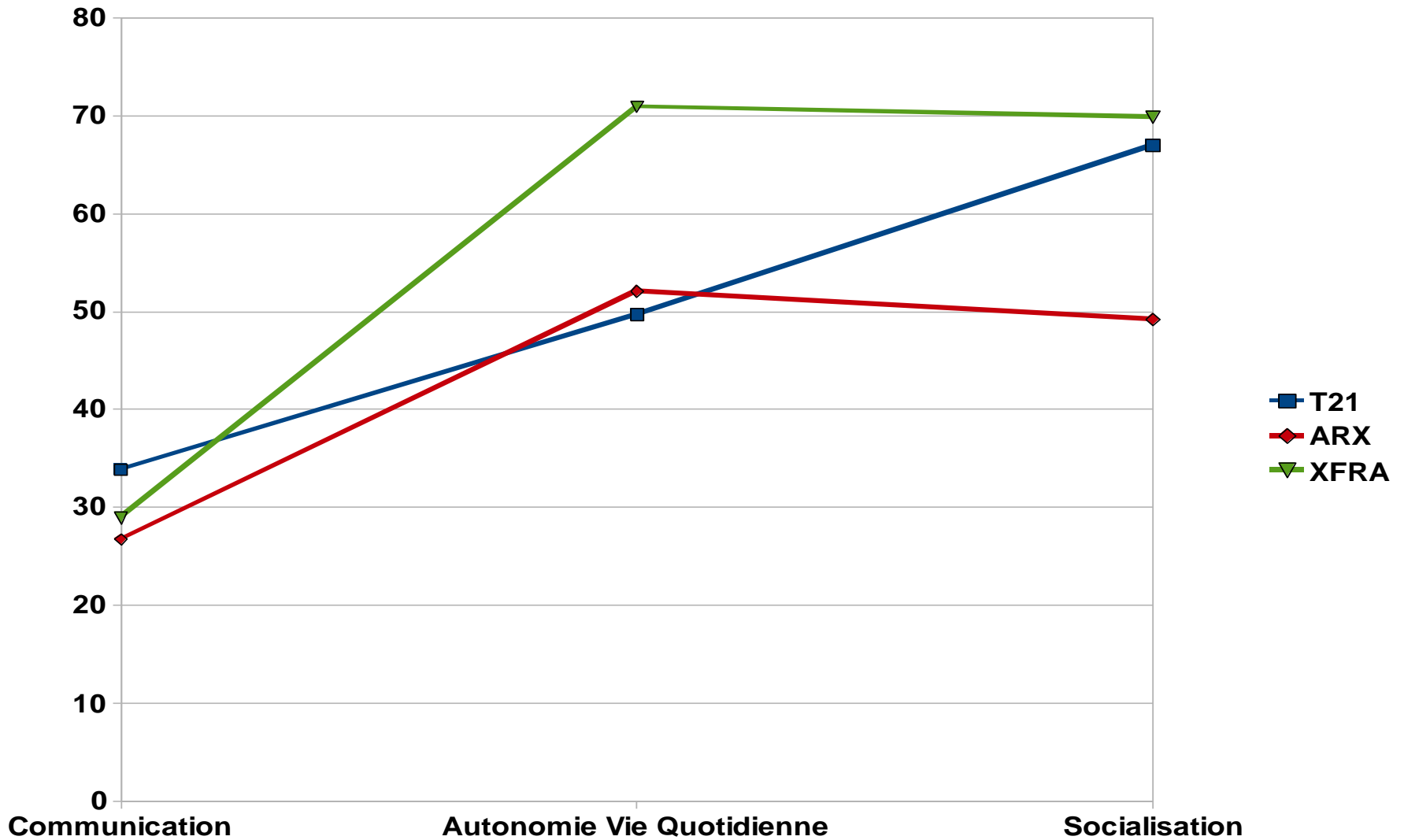
DEBUT →

	33	Utilise " autour " comme préposition dans une phrase			
	34	Utilise des phrases contenant " mais " et " ou "			
	35	Articule clairement, sans sons de substitution			
	36	Raconte des histoires populaires, des contes, des plaisanteries longues, la trame d'un spectacle de télévision			
5	37	Récite par cœur toutes les lettres de l'alphabet			
	38	Lit au moins trois signes connus			
	39	Donne le mois et le jour de sa date de naissance quand on le lui demande		2	
	40	Utilise des pluriels irréguliers		2	
6	41	Ecrit en cursif ou en majuscules son prénom et son nom			2
	42	Donne son numéro de téléphone quand on le lui demande. NE PAS COTER 1		2	
	43	Donne son adresse personnelle complète, y compris la ville et le département quand on le lui demande		2	
	44	Lit au moins 10 mots silencieusement ou à haute voix			2
	45	Ecrit en cursif ou en majuscules au moins 10 mots de mémoire			2
	46	Exprime des idées de plus d'une manière, sans aide		1	
	47	Lit des histoires simples à haute voix			0
7-8	48	Ecrit en cursif ou en majuscules des phrases simples de 3 ou 4 mots			1
	49	Ecoute un exposé à l'école ou en public pendant plus de 15 minutes	2		
	50	Lit de sa propre initiative			0
	51	Lit des livres du niveau de CP au moins			0
	52	Peut ranger des éléments ou des mots alphabétiquement par la première lettre			0
	53	Ecrit en cursif ou en majuscules des courts messages ou notes			0
9	54	Donne des directions complexes aux autres		0	
	55	Ecrit des lettres simples. NE PAS COTER 1			0
	56	Lit des livres du niveau du CE2 au moins			0
	57	Ecrit en cursif la plupart du temps. NE PAS COTER 1			0
10-18+	58	Utilise un dictionnaire			
	59	Utilise la table des matières des livres			
	60	Ecrit des narrations ou des compositions. NE PAS COTER 1			
	61	Ecrit l'adresse sur les enveloppes complètement			
	62	Utilise l'index des livres			
	63	Utilise les lettres dans les lettres adultes. NE PAS COTER 1			

Forme étendue (577 items) et une forme courte (297 items)

subdomaines	score brut	score standard	bande d'erreur	percentile	niveau adaptatif	Equivalence d'age
Réceptif						
Expressif						
Ecrit						
COMMUNICATION		59				7 ans 7mois
Personnel						
Domestique						
Collectif						
COMPETENCES VIE QUOTIDIENNE		78				9 ans 10mois
Relations interpersonnelles						
Jeux et loisirs						
Capacité à s'adapter						
SOCIALISATION		65				6 ans 9mois
Global						
Fin						
MOTRICITE						
Somme des scores standard		202				
Comportement adaptatif composite		62				

Vineland Adultes



Déficiência intellectuelle / handicap mental

1. Définitions / classifications

2. Pourquoi il n'arrive pas à apprendre ?

3. Signes d'appel

4. Diagnostic étiologique

Déficiência intellectuelle :
un trouble du **raisonnement**

Intelligence et raison

dictionnaire Larousse (1977 et 2006)

✓ **Intelligence** : **faculté de connaître, de comprendre**, de saisir par la pensée.
Ensemble des fonctions mentales ayant pour objet la connaissance conceptuelle et rationnelle.

intellegere (ligere) : discerner, démêler, comprendre qq chose ou qqn.

« L'intelligence distingue l'homme de l'animal. »

✓ **Raison (ratio)** : faculté au moyen de laquelle l'homme peut **connaître et juger**.

« La raison distingue l'homme de l'animal »

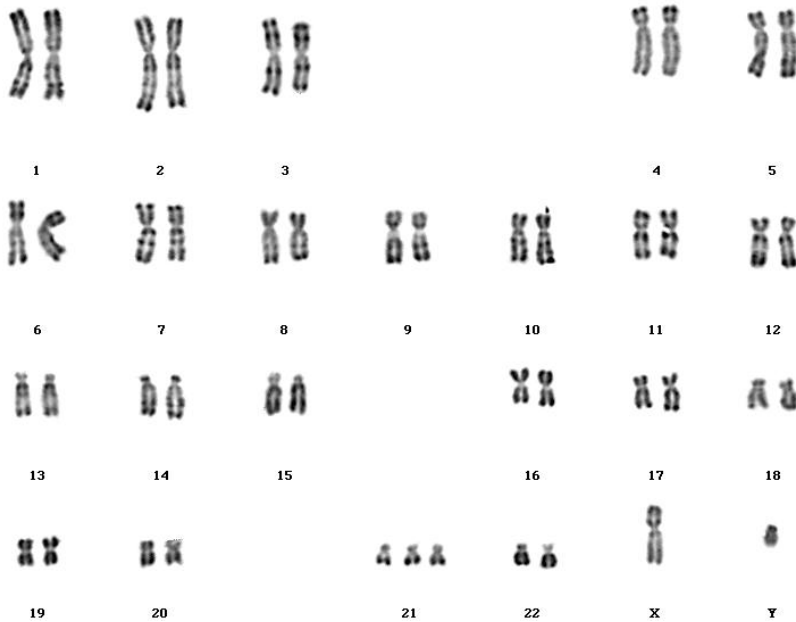
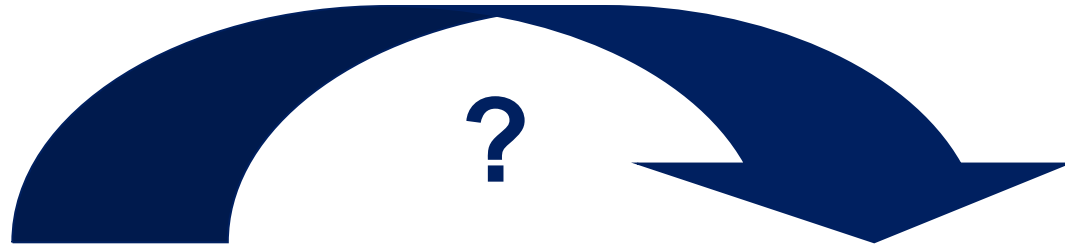
Intelligence = **Faculté d'adaptation** propre à l'homme.

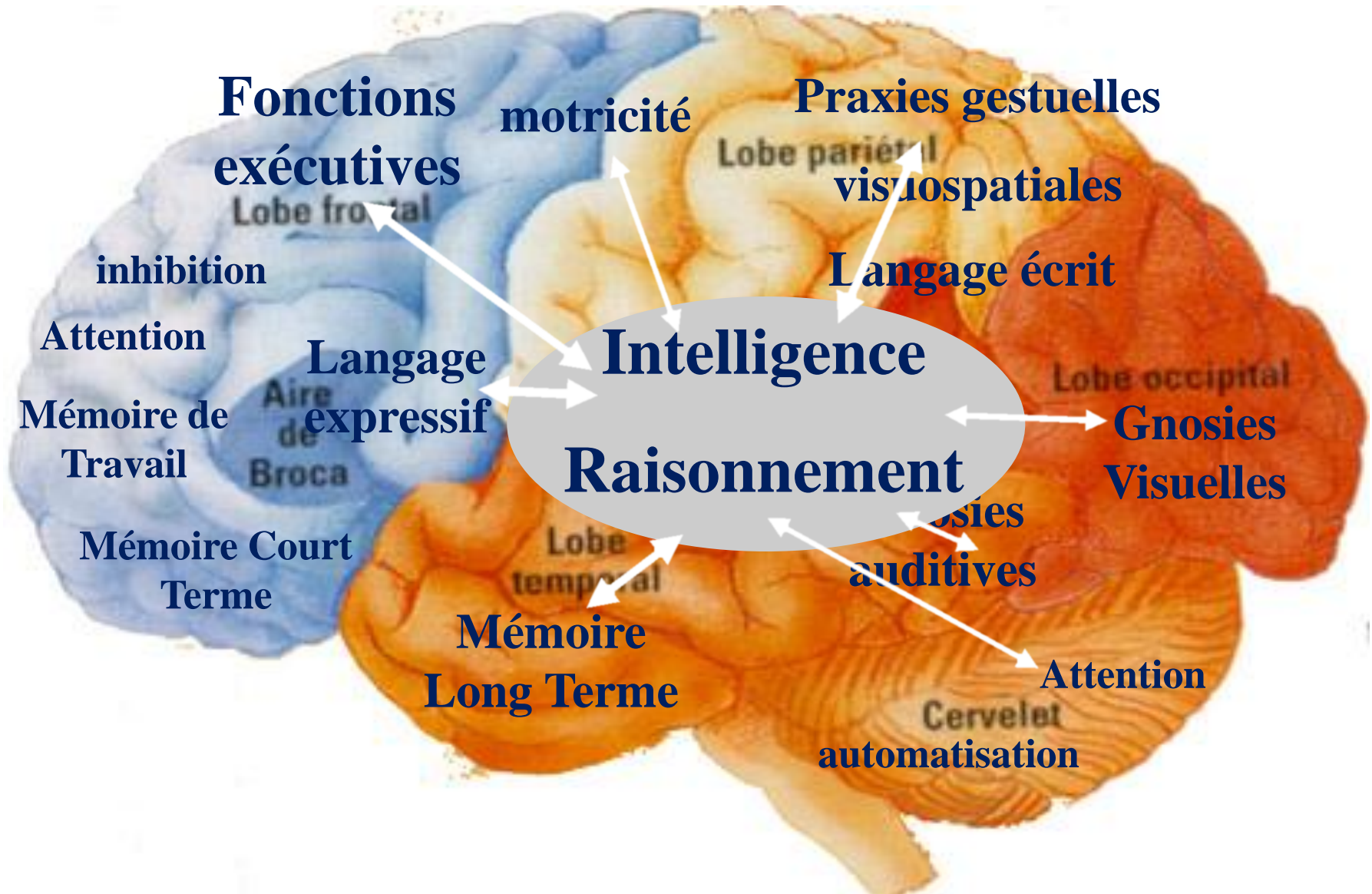
L'intelligence humaine est liée avant tout à notre capacité à **raisonner**.

Sans cette capacité à raisonner, l'intelligence humaine **ne peut pas** s'exprimer.

Déficiência intellectuelle :

Quels processus cognitifs en cause ?





Nom et prénom

Sexe :

Etablissement :

Age :

Psychologue : I

Classe : C.M.1.5 II

WISC-III™

Echelle d'Intelligence de Wechsler pour Enfants - 3^e édition

Subtests très « chargés » en facteur G (saturation > .70)

Subtests	Notes brutes	Notes standard				
		Verb.	Perf.	CV	OP	VT
Complètement d'images	14	3		3		
Information	8	2		2		
Code B	34	5				5
Similitudes	6	3		3		
Arrangement d'images	14	4			4	
Arithmétique	8	5				
Cubes	15	1		1		
Vocabulaire	14	2		2		
Assemblage d'objets	22	5			5	
Compréhension	7	3		3		
(Symboles) B	11	(0)				0
(Mémoire des chiffres)	8	(3)				
(Labyrinthes)	9	()				
Somme des notes standard		15	18	9	13	5
Note à l'Echelle Totale		33				

	Années	Mois	Jours
Date de passation	03	09	30
Date de naissance	92	03	25
Age	11	06	

	Note	QI Indice	%ile	95% de l'intervalle de confiance
Verbal	15	58		54 - 68
Performance	18	60		56 - 73
Total	33	54		50 - 63
Comp. Verb.	9	55		51 - 65
Org. Percep.	13	60		56 - 73
Vit. de Trait.	5	60		57 - 77

Subtests « verbaux »

Information

Similitudes

Vocabulaire

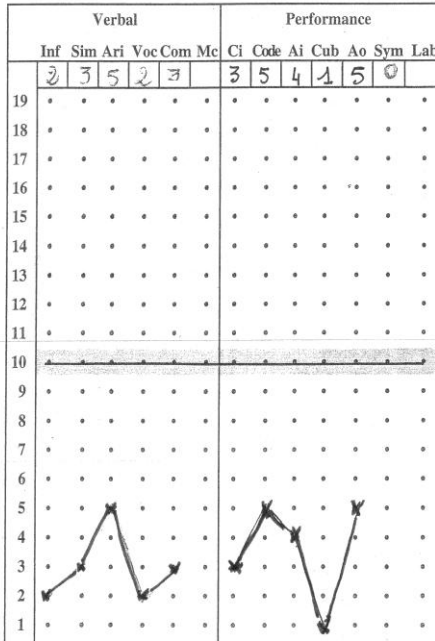
Compréhension

Subtests « non verbaux »

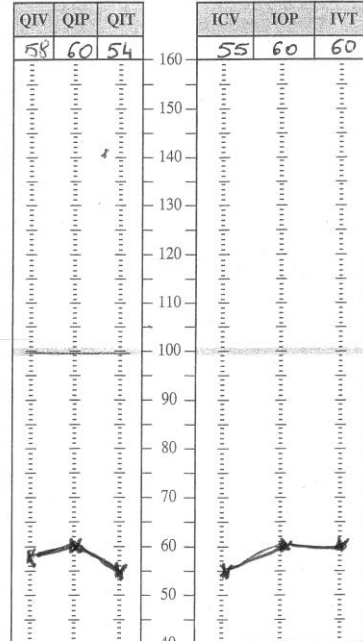
Cubes

+/- complètement d'images

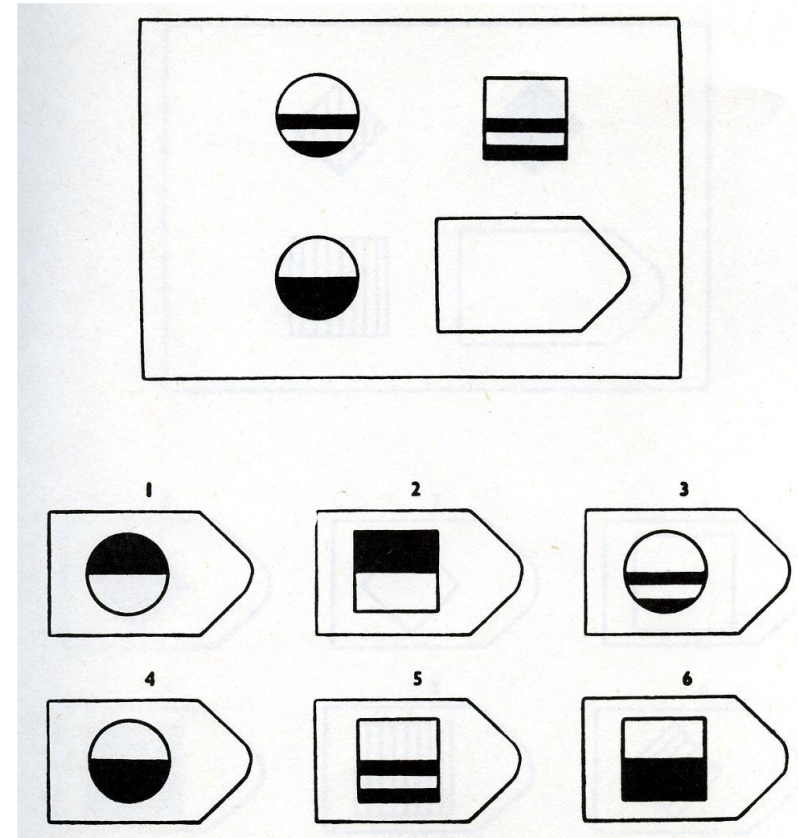
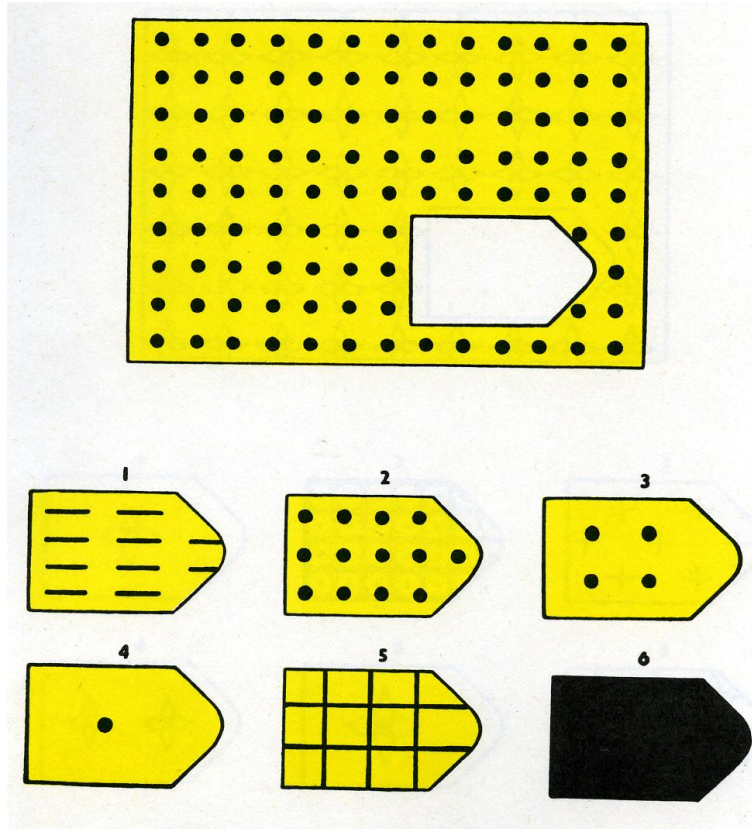
Profil des notes standard



QI



Raisonnement visuel analogique



« Bas niveau » de traitement
perceptif

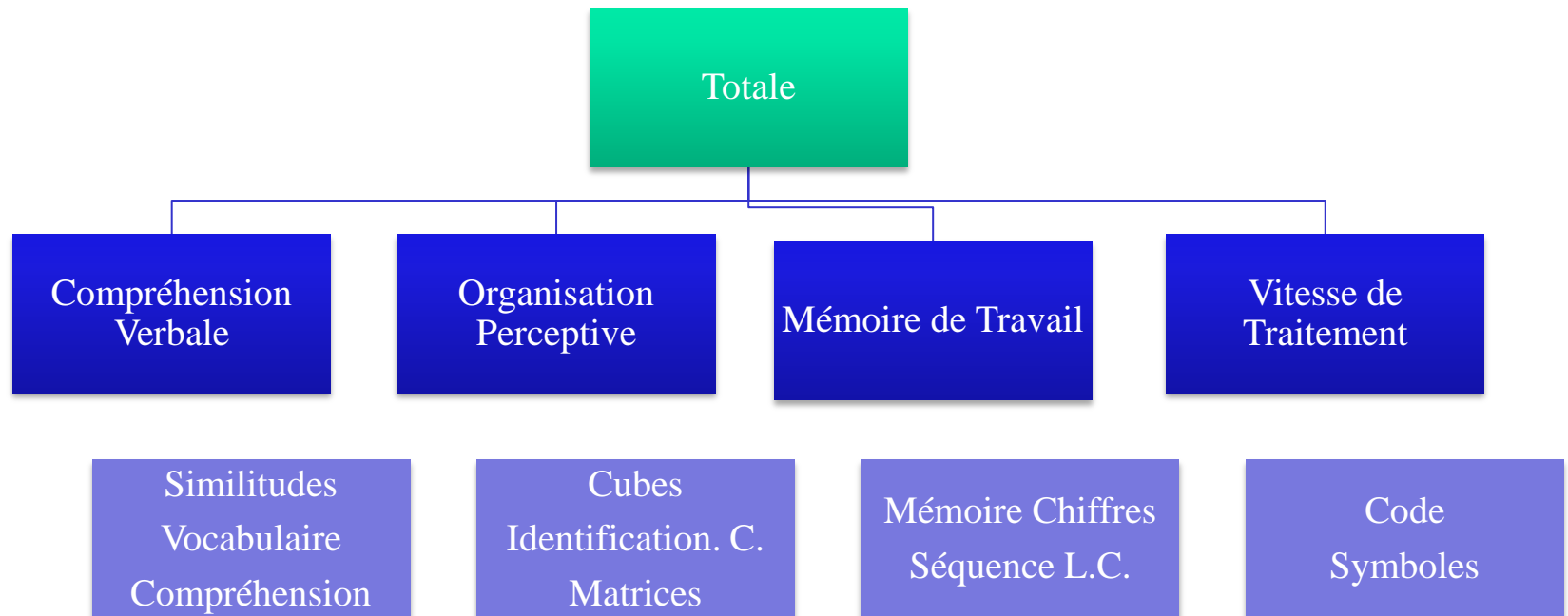


« Haut niveau » de traitement
Raisonnement / catégorisation

Tests Psychométriques de Wechsler



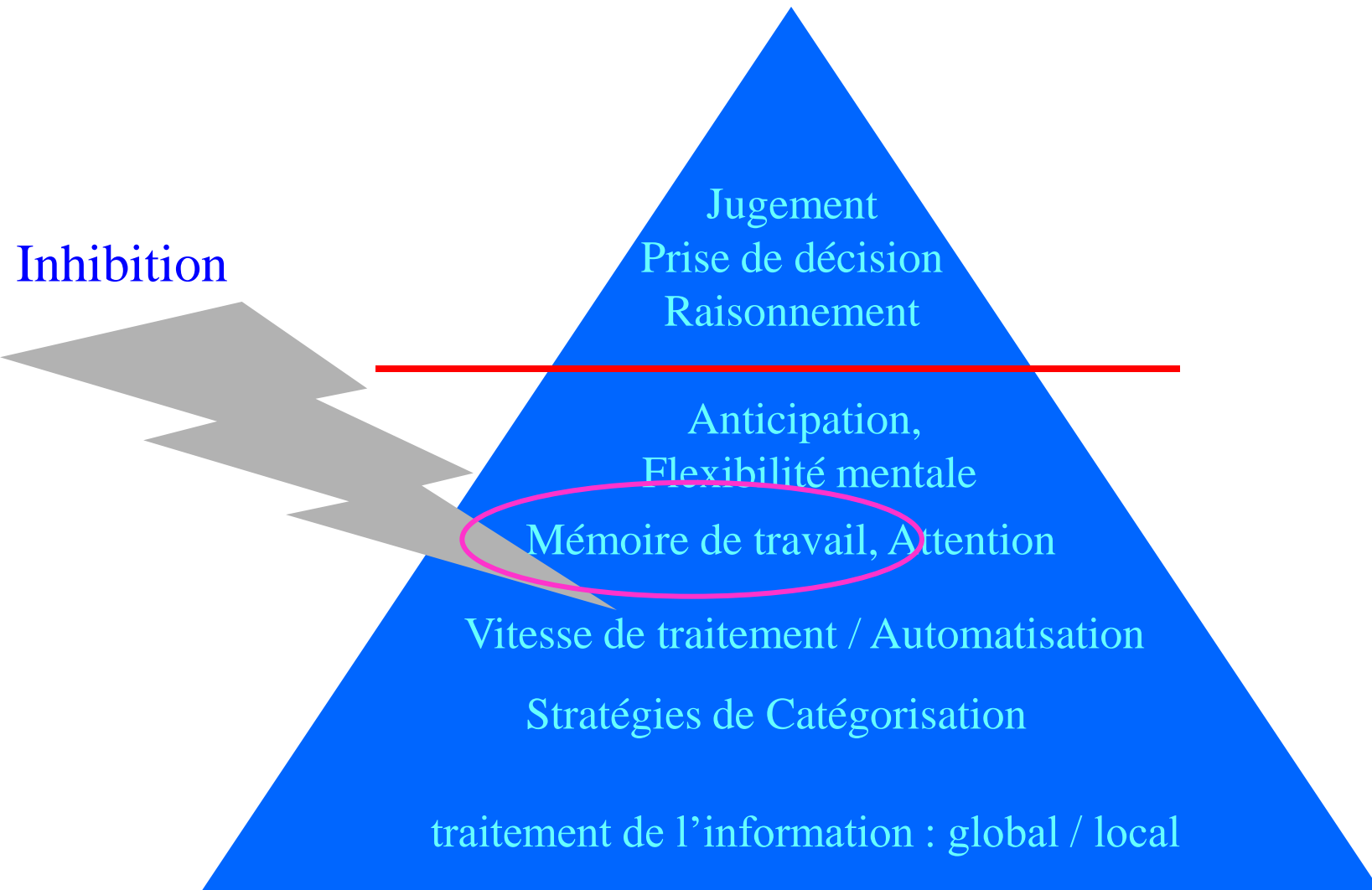
David Wechsler



Diapositive de René Pry, professeur de psychologie, Montpellier 1

Déficiência intellectuelle :

Altération des Processus généraux d'apprentissage

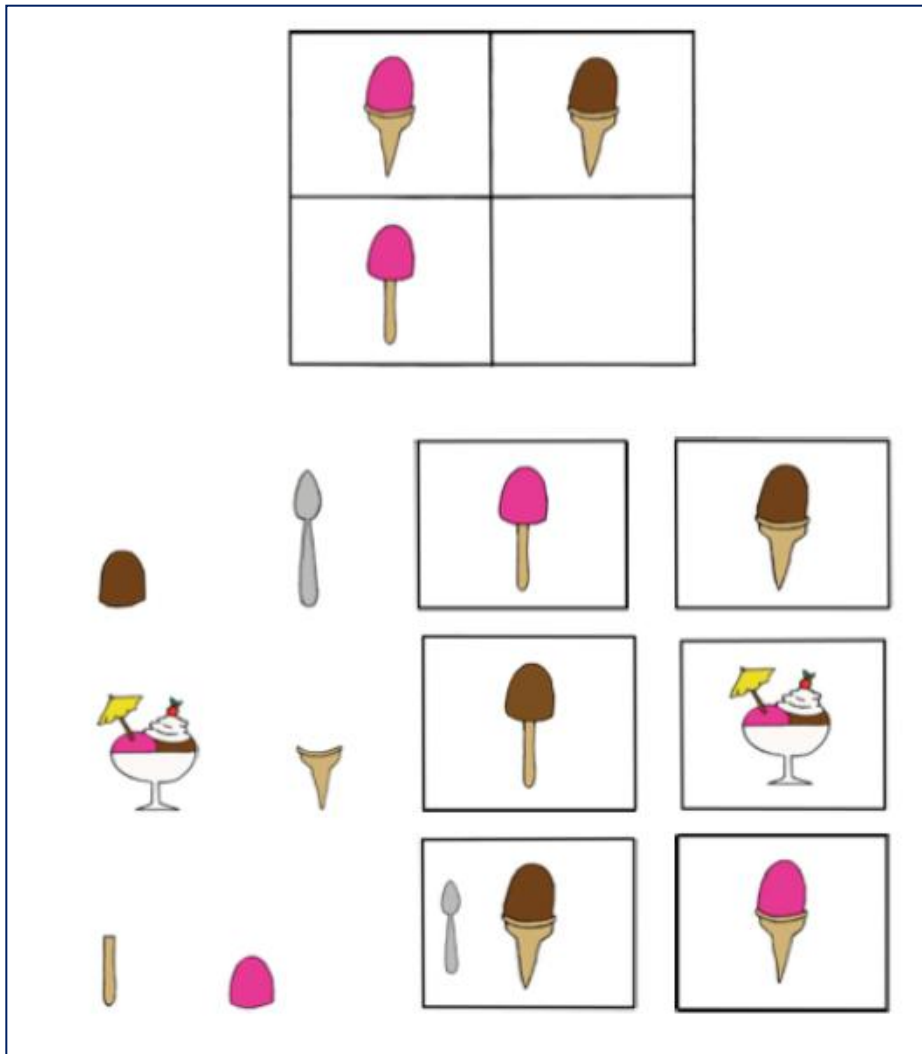


« Adapter l'environnement »

RAISONNEMENT ANALOGIQUE ET MÉMOIRE CHEZ DES ADOLESCENTS AYANT UNE DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

Caroline Denaes-Bruttin, Fredi P. Büchel, Jean-Louis Berger et Ninosca Borel

REVUE FRANCOPHONE DE LA
DÉFICIENCE INTELLECTUELLE
VOLUME 21, 163-176



- version classique
- version de construction avec mémoire externe

Répartition des participants dans chaque groupe
Pourcentage, Moyennes AC et AM

Groupes	Nombre de participants	Pourcentage	AC (<i>M + ET</i>)	AM
GO1 (4-6 ans)	18	14.5	5;2 (3.37)	5
GO2 (7-8 ans)	18	9.7	7;8 (3.94)	7.5
GDI1(DI légère à moyenne)	14	22.6	16;5 (11.51)	6.8
GDI2(DI moyenne)	12	19.4	17;0 (10.33)	5
TOTAL	62	100.0	10;7 (63.86)	6.1

Moyennes et écarts-types des scores de chacun des groupes pour
les deux versions du test (min = 0; max = 56)

	GO1		GO2		GDI1		GDI2		TOTAL	
	<i>N</i>	<i>M (ET)</i>	<i>N</i>	<i>M (ET)</i>	<i>N</i>	<i>M (ET)</i>	<i>N</i>	<i>M (ET)</i>	<i>N</i>	<i>M (ET)</i>
Version de construction	18	47.17 _a (5.64)	18	54.28 _b (2.78)	14	50.50 _{a,b} (6.42)	12	48.50 _a (4.77)	62	50.16 (5.66)
Version classique	18	47.17 _{a,b} (7.15)	18	54.35 _c (2.69)	14	49.36 _{b,c} (7.31)	12	42.00 _a (7.42)	62	48.66 (7.54)

Note. Les moyennes dans une même ligne partageant une lettre identique ne diffèrent pas significativement (test *B* de Tukey).

Déficiência intellectuelle / handicap mental

1. Définitions / classifications

2. Pourquoi il n'arrive pas à apprendre ?

3. Signes d'appel

4. Diagnostic étiologique

**Quels sont les signes d'alerte
qui vont révéler
une déficience intellectuelle ?**

de la déficience intellectuelle... au handicap

Mental.

DÉFICIENCE

Trouble cognitif structurel / fonctionnel

Trouble envahissant du développement (autisme)

Déficience Intellectuelle globale (QI < 70)

Déficit « spécifique »

- déficit attentionnel
- trouble de mémoire
- dysphasie/dyslexie
- dysgraphie/dyscalculie
- trouble visuo-spatial

INCAPACITÉ

Retard de développement pour l'âge

Nourrisson

- retard postural (hypotonie)
- retard d'éveil (regard, sourire)

Enfant

- trouble du comportement (agitation, agressivité...)
- retard de langage
- échec scolaire

DÉSAVANTAGE

Handicap / Difficultés d'adaptation

Communication

- verbale
- non verbale

Autonomie

- motricité (marche)
- travail / vie sociale
- santé et sécurité
- vie affective

fonctionnement intellectuel

prévention de la déficience



programme médico-psycho-éducatif

fonctionnement adaptatif

individu ← adaptation → société

Il ne marche pas à 18 mois :

Faut-il s'inquiéter ?

Acquisition de la marche : très variable !

3 % à 9 mois,

25 % à 12 mois,

50 % à 13 mois,

75 % à 15 mois,

98% à 17 mois.

Retard de la marche = ne marche pas à 18 mois.

- > Anamnèse personnelle et antécédents familiaux de marche tardive
- > Autres domaines : coordination, langage, sociabilité
- > Examen clinique : déficit moteur, spasticité ?

Absence d'anomalie neurologique => retard moteur simple
si éveil et motricité fine de bonne qualité...

Il ne marche pas à 18 mois...

Ne pas inquiéter inutilement...
ni laisser passer un retard pathologique.

- **Quatre dimensions** du développement psychomoteur :

Posture (motricité globale)

Coordination oculo-manuelle (motricité fine)

Socialisation (autonomie)

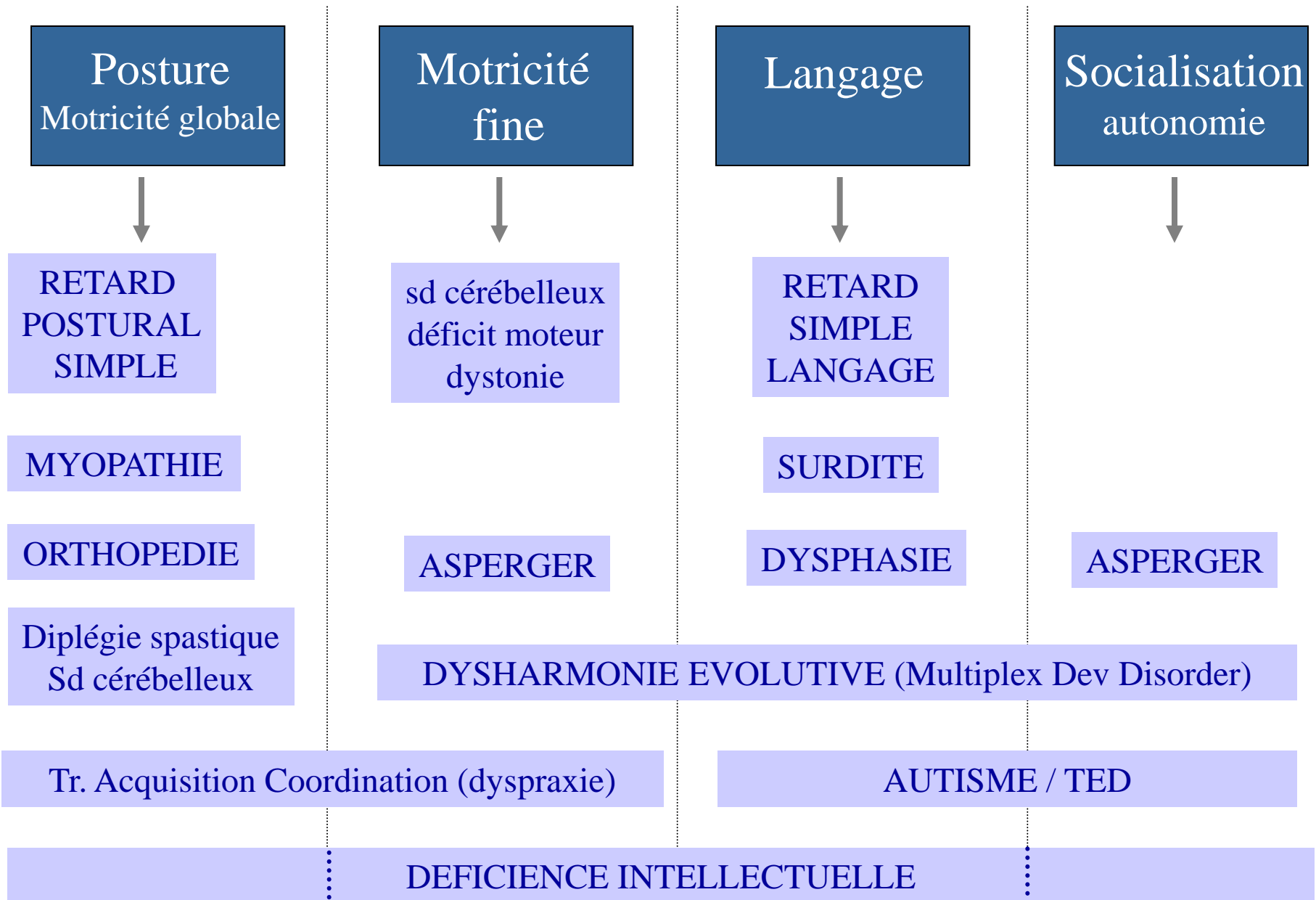
Langage

⇒ **Matériel adapté** à utiliser toujours de la même manière

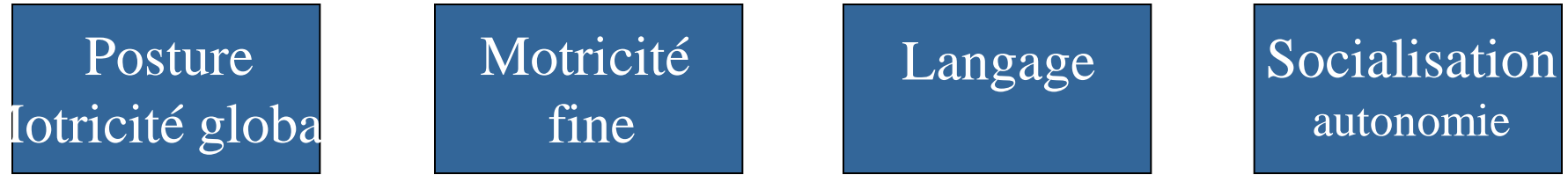
- Se donner du temps... pour mobiliser ses compétences.

- Réévaluer : diagnostic dynamique.

« Retard de développement psychomoteur »



Retard de développement psychomoteur



RETARD DANS PLUSIEURS DOMAINES

DIAGNOSTIC DYNAMIQUE

stimulation appropriée, alliance avec la famille
correction des troubles sensoriels (audition, vision)
rééducation (psychomotricité, orthophonie...)

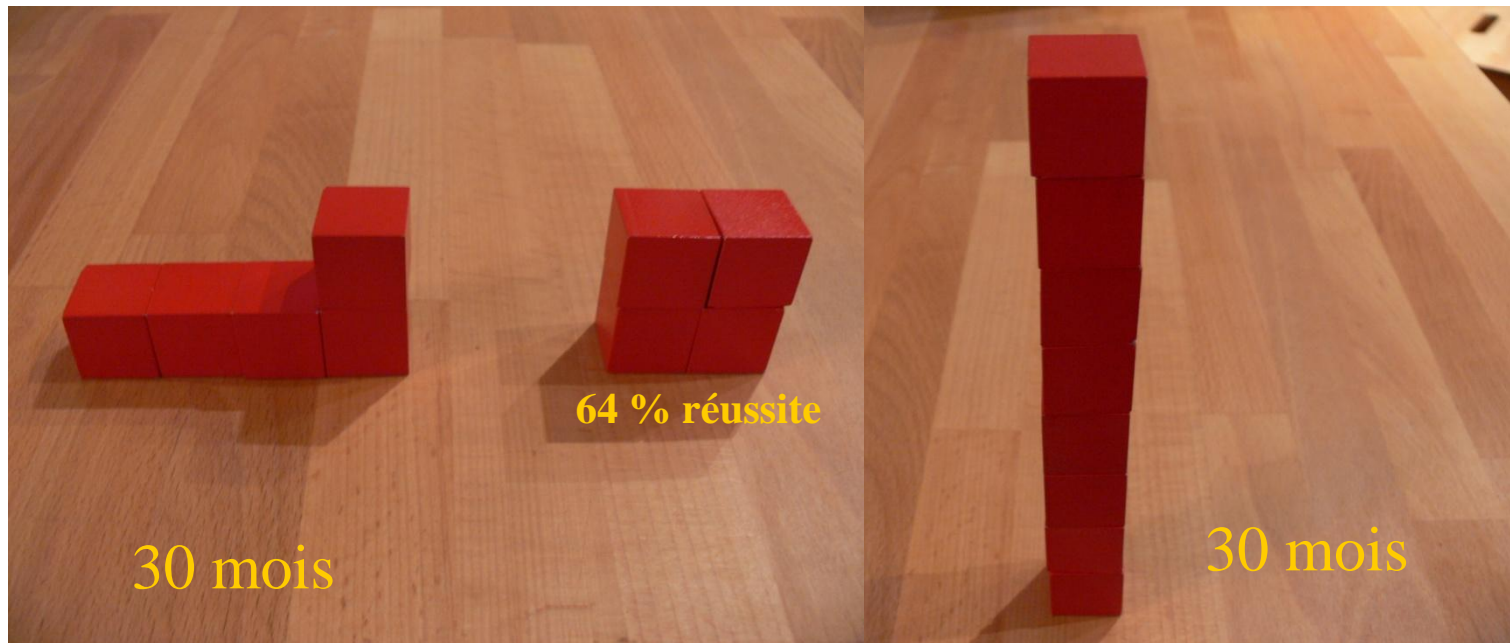
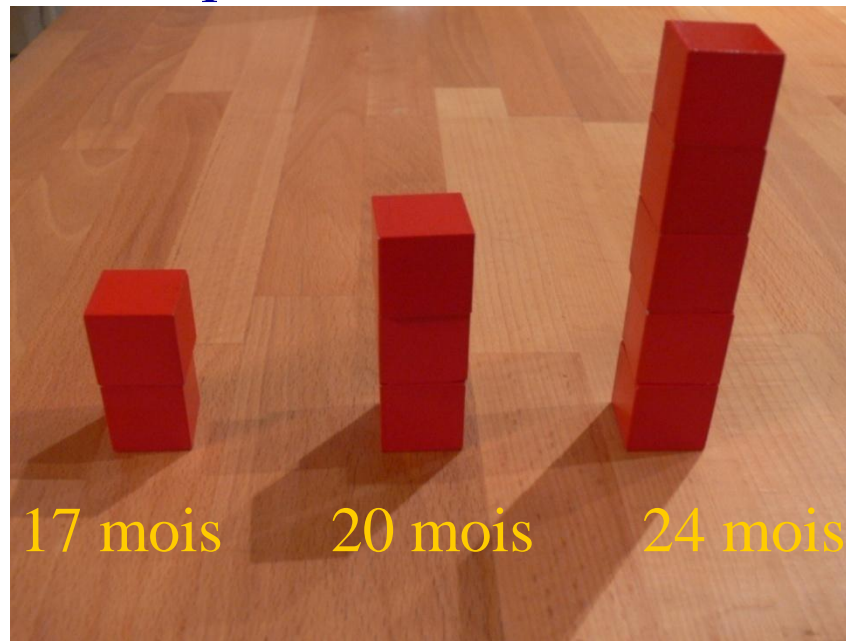
COMPETENCES PEU OU PAS MOBILISABLES

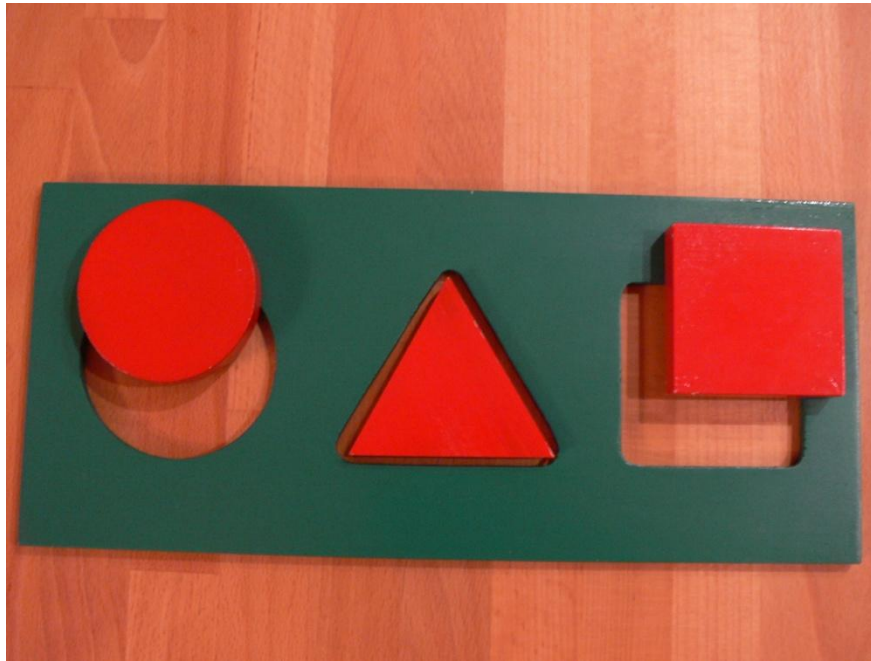
Trouble neurodéveloppement ?

Déficit **structurel, durable et sévère** du développement cognitif

=> Retard global ou troubles Spécifiques ?

Constructions réussies par 90 % des enfants de la tranche d'âge





17 mois : place le rond dans le trou sur ordre

20 mois : met le rond sur la planchette tournée de 180°

24 mois : place les 3 morceaux sur la planchette

30 mois : met les 3 morceaux sur la planchette retournée

Données extraites de l'Échelle de Brunet – Lézine Révisée

					69	Place les 3 morceaux sur la planchette (100)							
				36		73	Maintient la feuille de l'autre main pour dessiner (91)						
				32	44	80	Reproduit une tour de 5 cubes (98)						
			44		74	Met le rond sur la planchette tournée de 180° (88)							
			32		72	Retire la pastille du flacon	22	65	Imite trait horiz / vertical				
			52		82	Tourne les pages du livre	94	58	89	Reproduit tour 8 cubes			
			32		74	Reproduit une tour de 3 cubes (90)		35	64	Reproduit mur 4 cubes			
		21	26		72	Fait un grifoillage sur ordre 88		84		Met les 3 morceaux sur la planchette retournée (96)			
		23	57		76	Place le rond dans son trou sur ordre 88	20		67	Imite un trait sans respect de la direction (93)			
		48			72	Introduit la pastille dans le flacon	31		63	Aligne les cubes pour copier un train de 5 cubes (84)			
		56				Remplit la tasse de cubes (au moins 5)							
		25		54		64	Reproduit une tour de 2 cubes sur modèle (95)						
	25	38		75		Gribouille faiblement sur démonstration							
	30	53		71		Remet le rond dans son trou sur la planchette (88)							
Coordination	32	55		77		Lâche un cube dans la tasse							
	23			42		Prend le 3 ^{ème} cube sans lâcher les 2 autres (72)							
	60			72		Cherche le bavant de la clochette (88)							
	45			62		Cherche la pastille à travers le flacon (90)							
	62			81		Met un cube dans la tasse où le retire (95)							
	42					Soulève la tasse et saisit le cube caché dessous (76)							
						Retire le rond de la planchette							
						Retrouve le jouet sous la serviette							
						Saisit la pastille entre le pouce et l'index							
						Accepte le 3 ^{ème} cube en lâchant l'un des 2 tenus 74							
									21	43	58	Tient sur un pied sans aide	
									32	58	67	Monte escalier en alternant	
									75			Tient sur un pied avec l'aide d'une main tenue (89)	
							47	57	84			Donne un coup de pied dans le ballon sur ordre (95)	
					42		82					Court avec des mouvements coordonnés (96)	
					48		56					88	Donne un coup de pied dans le ballon après démonstration (93)
				28			78					Pousse du pied le ballon	
				16			78					Marche à reculons	
				46	57		84					Monte à quatre pattes un escalier 96	
				23	48		60					Marche seul couramment (sans pas) 98	
	25			73								Tient debout trois secondes sans appui 88	
Posture	42			85								Fait quelques pas, tenu à une main	
	45			83								Contrôle le passage de debout à assis sans se laisser tomber	
	45			60								Passé d'assis à debout avec un appui	
	51											Debout avec appui, lève un pied et le repose	
	49			62								Couché, se lève et assis seul 76	
												Soutenu sous les bras, fait des pas 77	
												Se tient debout avec appui (89)	
												V/A : mouvements nets de déplacement (87)	

94

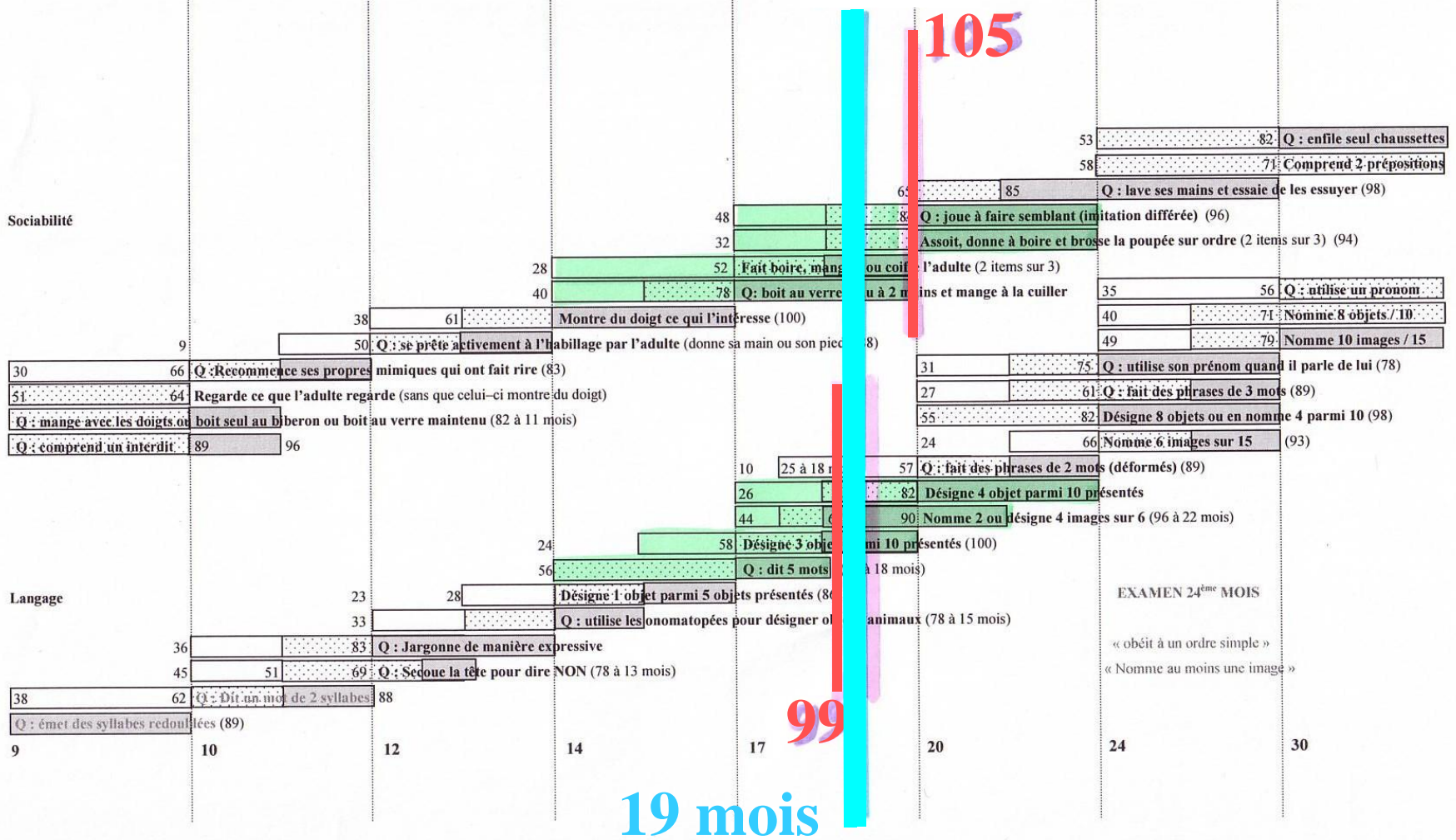
126

19 mois

25 à 50 %
50 à 75 %
75 à 90 %

EXAMEN 24^{ème} MOIS
« superpose des objets (cubes) »

Données issues des valeurs normatives de l'échelle de Brunet-Lézine Révisée



EXAMEN 24^{ème} MOIS

« obéit à un ordre simple »

« Nomme au moins une image »

Tom, 14 mois : adressé pour retard postural

Seul enfant du couple

40 SA :

Césarienne en urgence pour bradycardie et liquide méconial

PN : 3000 g, T 50 cm, PC 35 cm, APGAR 10 / 10

Bon éveil, bonne succion dans les 48 premières heures

Sourire réponse 2 mois

Tête souvent en arrière, tenue stable à 6 mois

Préhension volontaire vers 8 à 9 mois

Station assise avec appui à 10 mois

Tom, 14 mois

Double les syllabes, pas de mots, pointage déclaratif

Ne se déplace pas, ne se met pas assis seul

A l'examen, fatigué, calme, bon contact oculaire.

Tenue assise sans aide, réactions posturales

Ne pousse pas sur ses jambes, soutenu sous les aisselles

Pas de déficit moteur proximal

Pas d'amyotrophie, ROT symétriques non diffusés, non spastique

Pince pouce index peu précise

Examen somatique normal

simple variante
ou développement pathologique ?

Retard de développement psychomoteur ?

Posture
Motricité globale

Motricité fine
coordination

Langage

Socialisation
autonomie

6 mois
Tenue Tête

8 mois
Préhension
Volontaire

14 mois
Bisyllabique

3 mois
Sourire réponse

10 mois
Station assise
Sans aide

14 mois
Pince pouce-index
Pas précise

Pas de mot
signifiant

14 mois
Pointage
Protodéclaratif

14 mois
Pas déplacement
Pas transfert assis

Conduite à tenir ?

Stimulation : kinésithérapie / Psychomotricité ?

Suivi : Nouvelle consultation 6 mois après

Débuter le bilan étiologique ?

Tom, 20 mois : « progrès...mais sans rattrapage »

Transfert assis seul à 18 mois / Se déplace sur fesses

Ne se hisse pas encore debout

Pas de spasticité ni ataxie

Préhension maladroite. Ne remplit pas la cuillère

Incontinence salivaire, mauvaise occlusion labiale

Langage : quelques mots isolés, jargon inintelligible

Pointe de l'index pour attirer l'attention

Bonne interaction sociale / Donne l'objet sur ordre

IRM cérébrale normale

Tom a finalement marché à 23 mois,

28 mois :

Préhension grossière, maladroite

Mots peu intelligibles, sans association

A des jeux de faire semblant

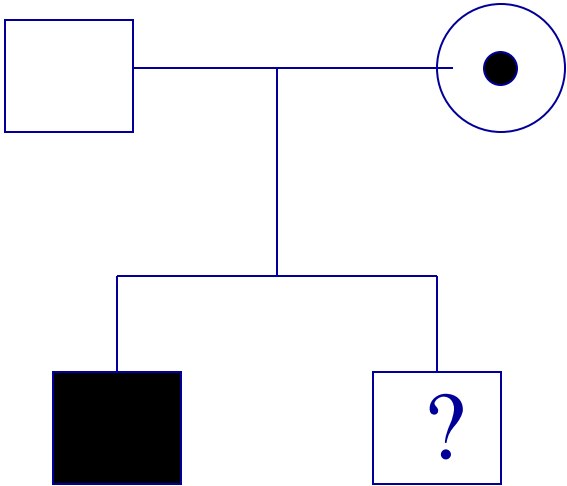
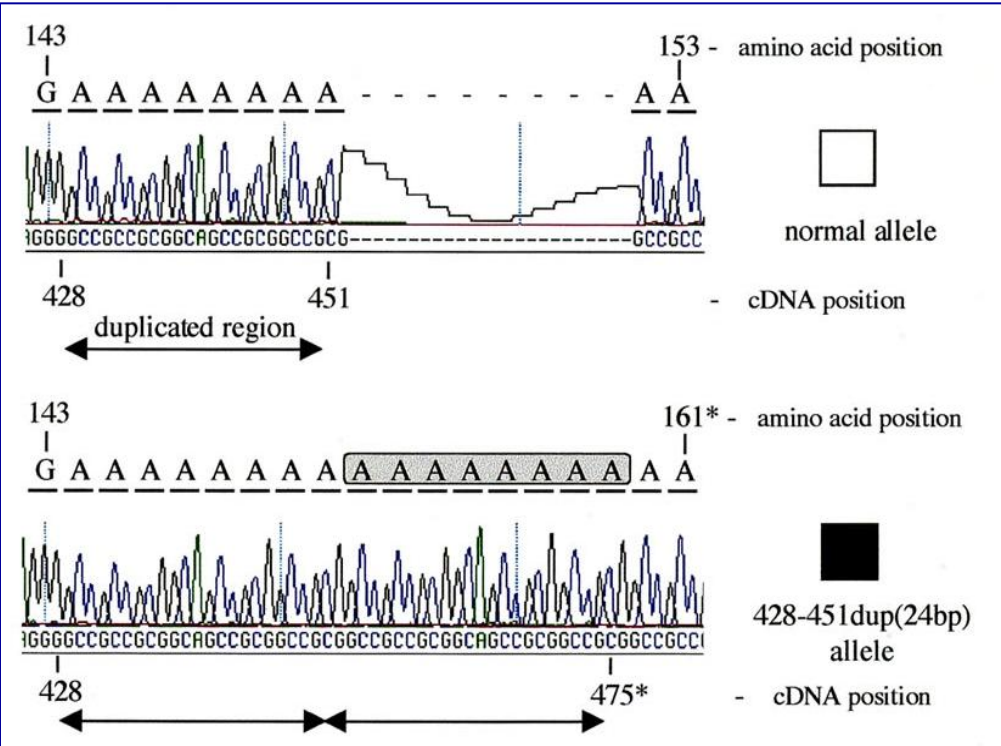
Pas spasticité ni ataxie, ROT présents

Périmètre crânien sur la moyenne

Mensurations normales,

Pas de crise épileptique

Gène ARX : duplication de 24 pb dans l'exon 2



Stromme et al., 2002

Ne pas inquiéter inutilement
mais savoir débiter un bilan étiologique à temps.

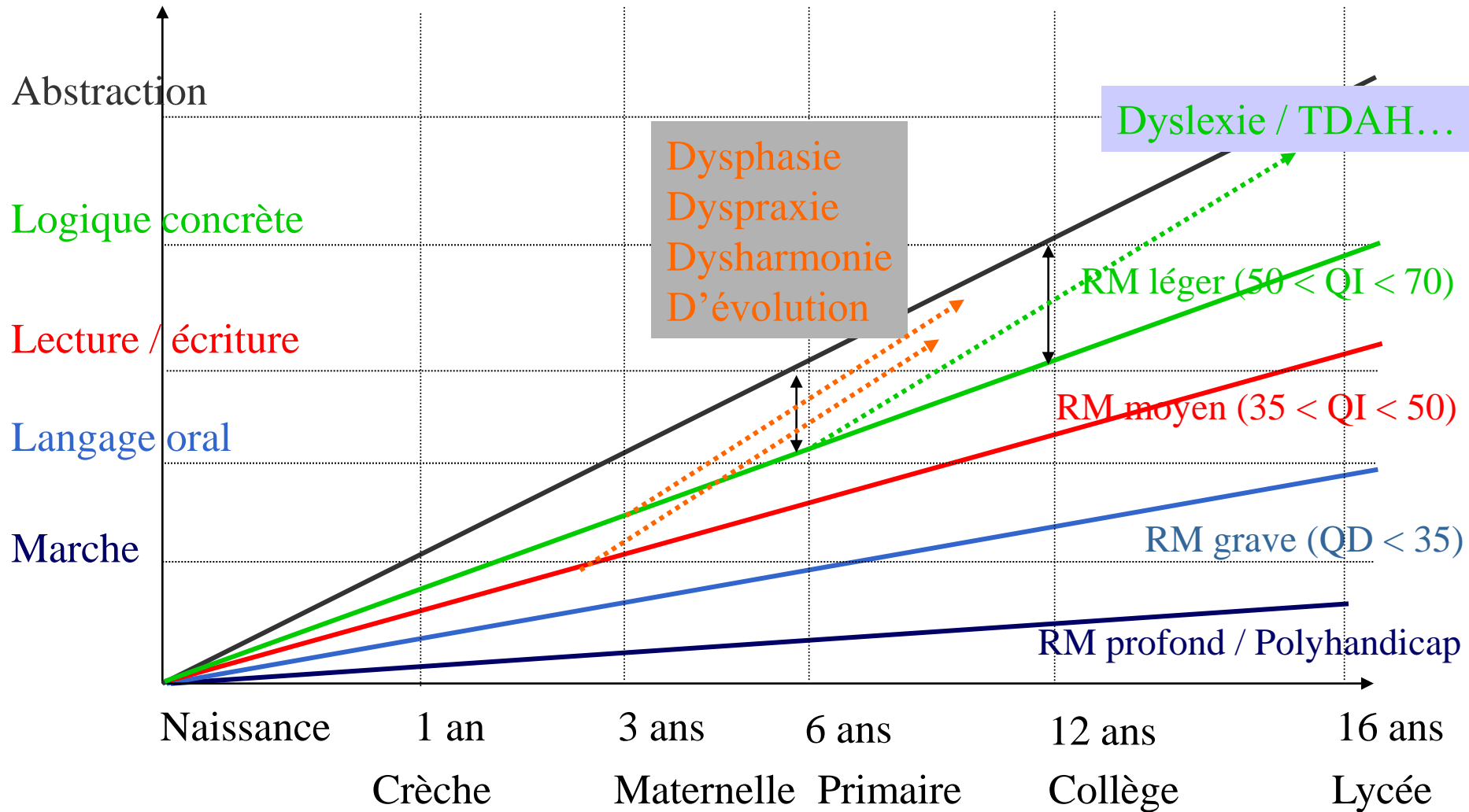
se donner du temps

mais pas trop!

Du « simple » retard psychomoteur qui « rattrape » ... à la déficience intellectuelle « peu mobilisable » Un continuum



A quel âge faire le diagnostic de déficience intellectuelle ?



Il ne parle pas à deux ans :

Faut-il s'inquiéter ?

Diagnostic positif / diagnostic différentiel / diagnostic étiologique

Symptôme

Diagnostic positif

Diagnostic étiologique

Signe clinique

Quelle pathologie ?

Quelle cause précise ?

Retard de langage

Déficiência intellectuelle

- Psychométrie (test QI)
QI < 70
avec échec raisonnement
- Echelle adaptative (Vineland)
trouble de l'adaptation

Syndrome de l'X fragile

Foetopathie à CMV

Acloolisation foetale

Diagnostic différentiels

- Surdit 
- Autisme
- Dysphasie

Trisomie 21

Olivier, 10 ans

Né à 41 SA,

PN 3380g, T 49 cm, PC 36.5 cm

Marche 19 mois

Retard massif du langage

=> CMP à 3 ans : psychomotricité + orthophonie

Scolarisé en CP à 6 ans, puis CLIS.

Arrêt de l'orthophonie pendant 2 ans...

A 10 ans,

Tr. phonologiques majeurs / agrammatisme,

Compréhension préservée

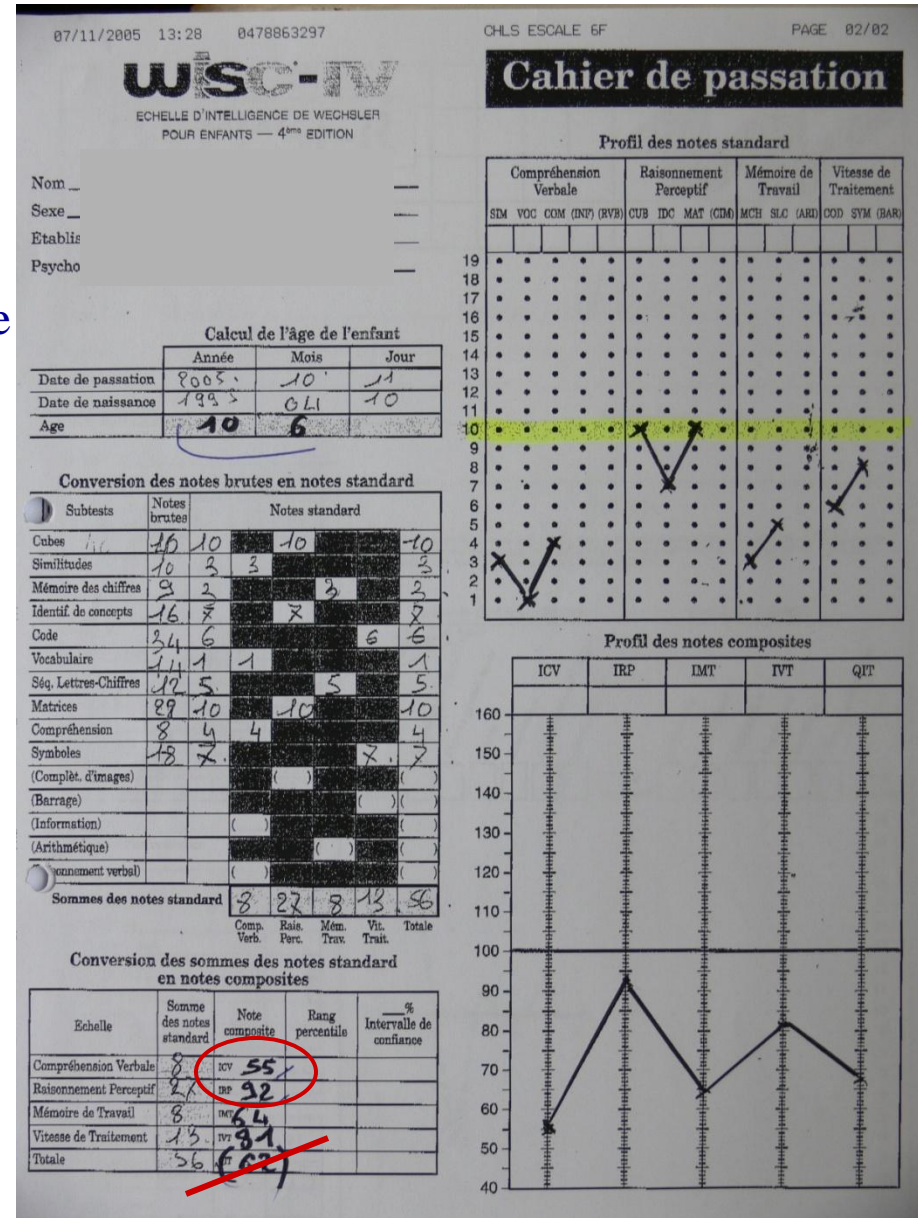
WISC-IV : Raisonnement perceptif normal (92)

Très rapide en matrices analogiques visuelles

= **Dysphasie expressive phonologico-syntaxique sévère**

=> Scolarisation : CLIS TSL

+ orthophonie intensive



Guillaume, 15 ans

Né à 40 SA, poids 3240g, T 50 cm.

Marche 19 mois

Retard massif du langage

En PSM à 3 ans : phrases de 2 mots

Orthophonie libéral +++

CAMSP (4 à 7 ans) psychothérapie, psychomot.

CP puis Hop de Jour puis IME à 12 ans

A 15 ans, adressé par l'IME pour suspicion de dysphasie

Contact agréable. Très sociable

Motricité fine : pince pouce index malhabile

Dyspraxie bucco-linguale

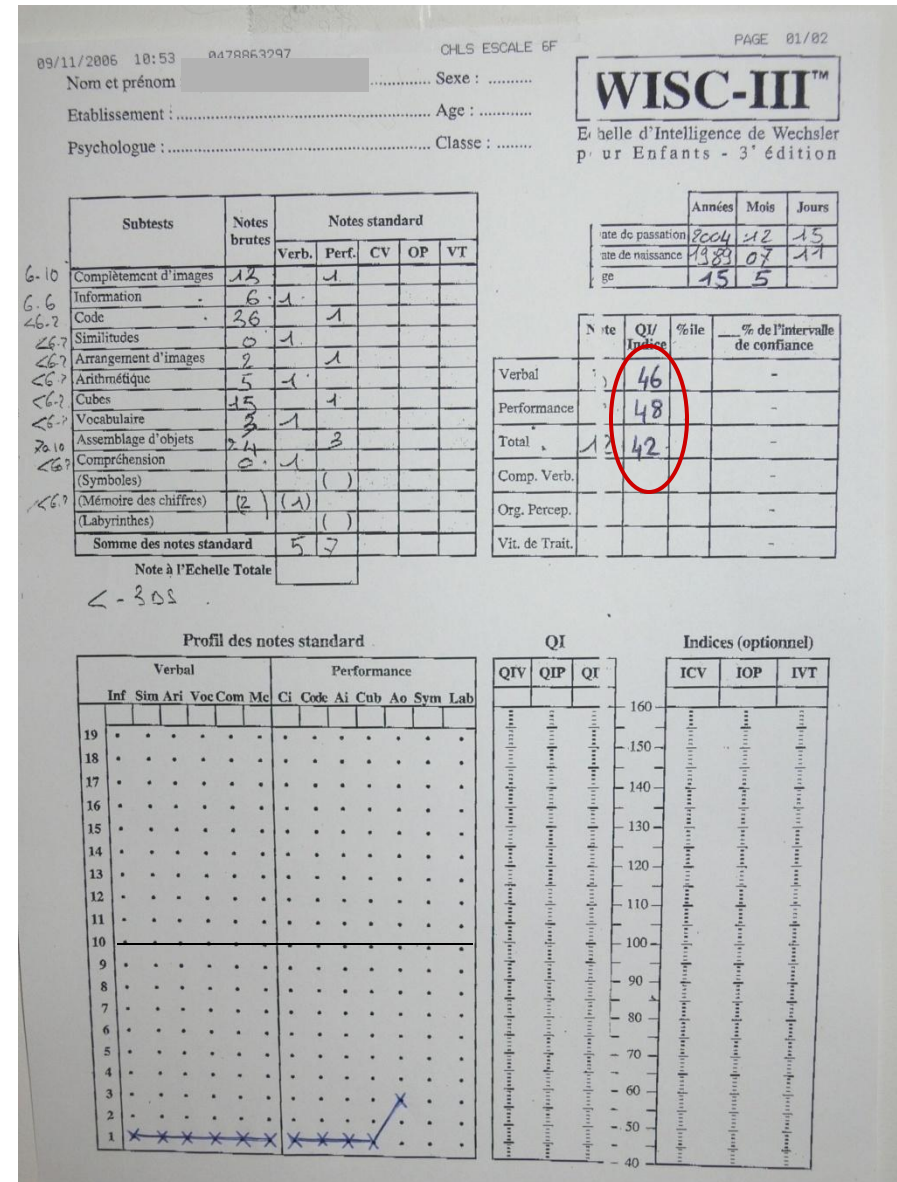
Troubles articulatoires Ne comprend pas.

Réponses brèves et stéréotypées.

WISC-III : QI 42 (QIV 46, QI P 48)

= **Déficiência intellectuelle modérée**

=> Mutation gène ARX identifiée



Déficiência intellectuelle / handicap mental

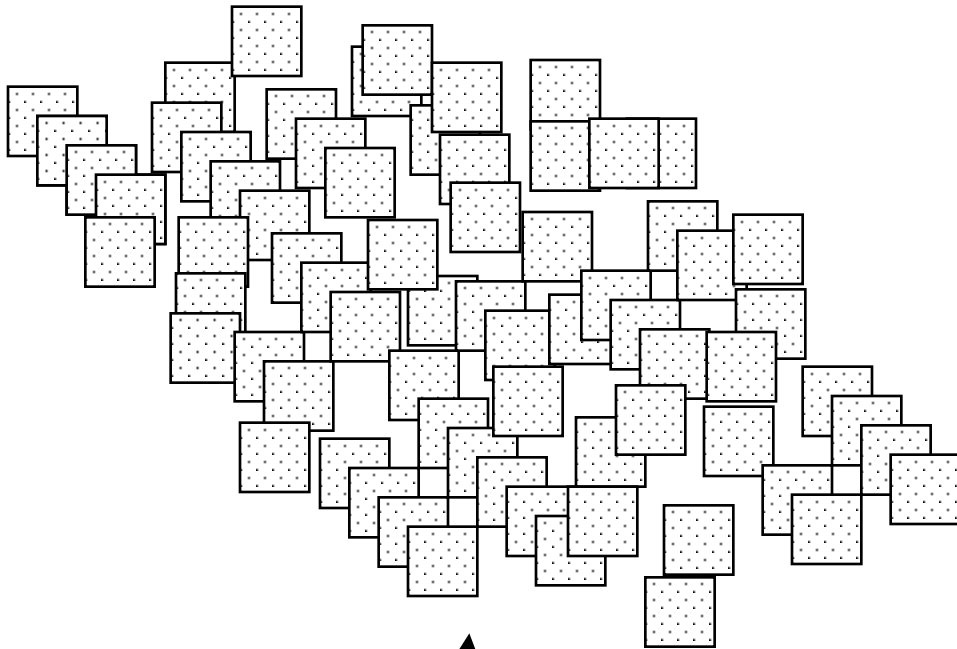
1. Définitions / classifications

2. Pourquoi il n'arrive pas à apprendre ?

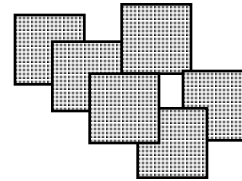
3. Signes d'appel

4. Diagnostic étiologique

DÉFICIENCES MENTALES DES GARÇONS



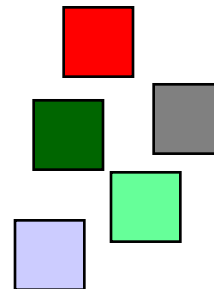
75 DÉFICIENTS MENTAUX (2 %)
3600 GARÇONS



TRISOMIE 21



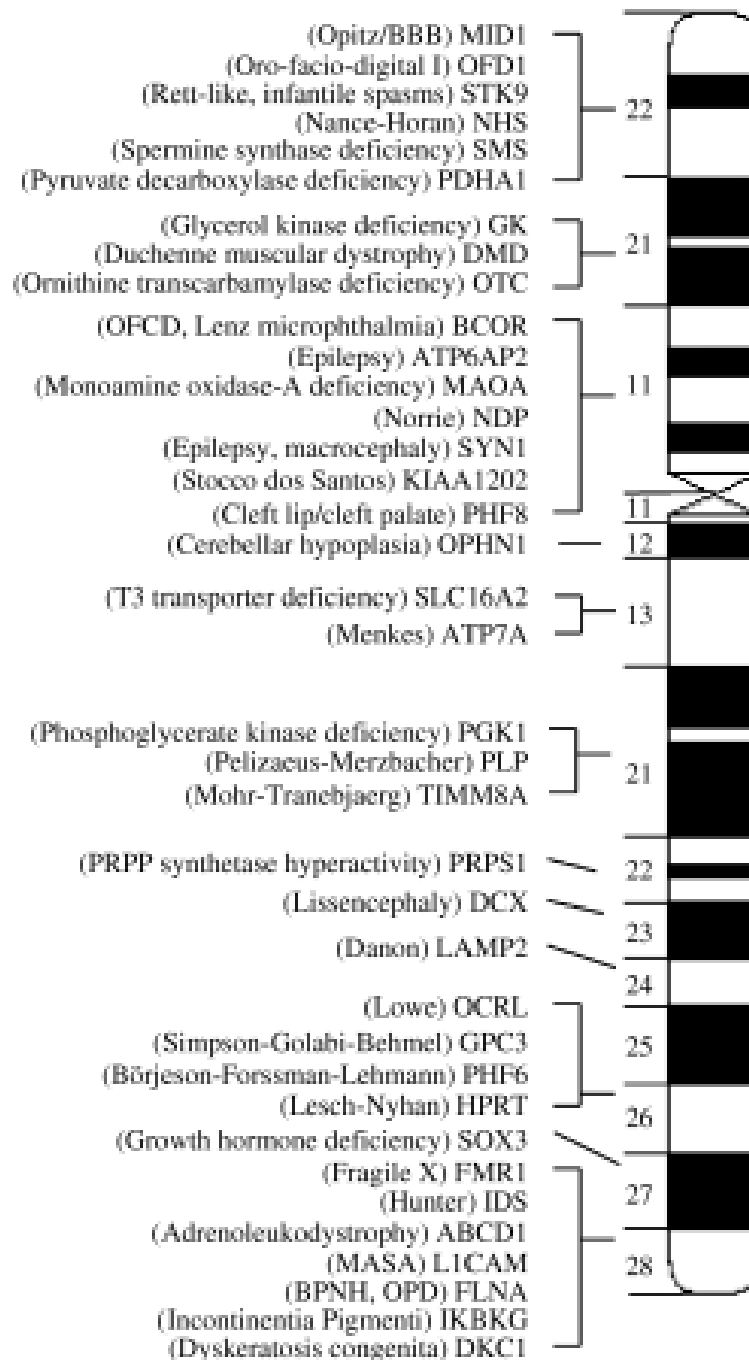
X FRAGILE



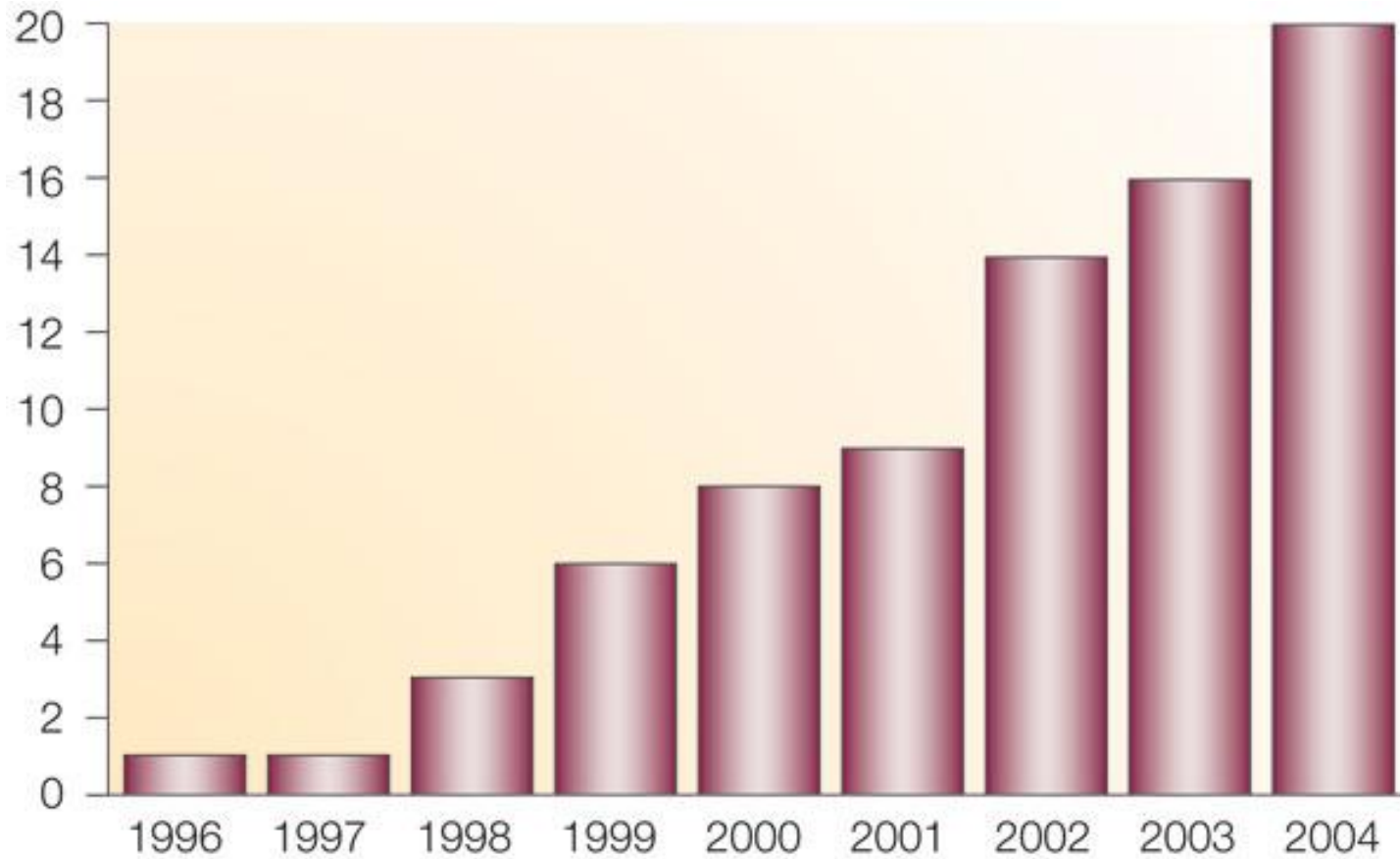
**AUTRES DEFICIENCES MENTALES
LIEES AU CHROMOSOME X**

MRXS

MRX/MRXS



Kleefstra and hamel
Clinical Genetics 2005



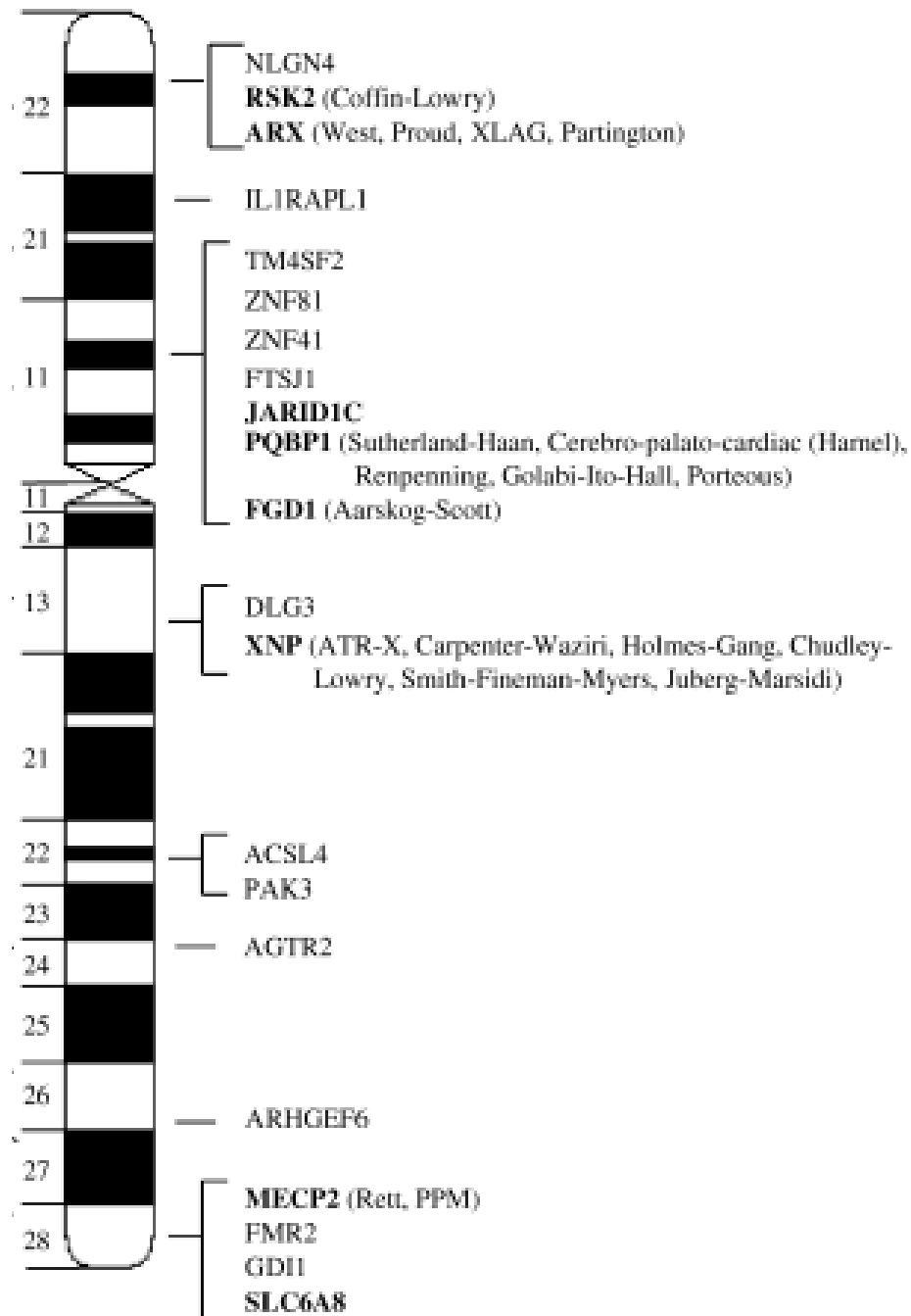
Identification of genes for NS-XLMR

Nature Reviews | Genetics

Hilger ROPERS and Ben HAMEL, 2005

MRXS

MRX/MRXS

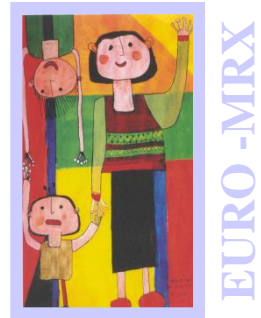
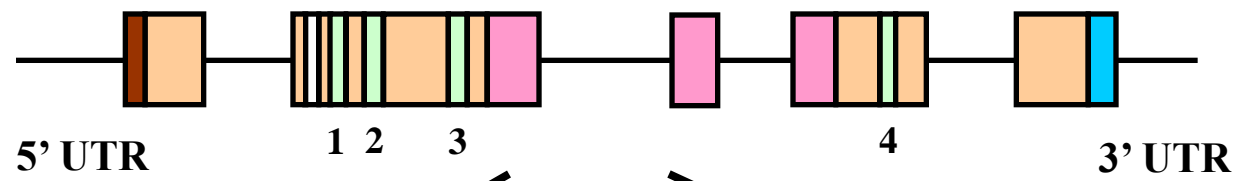


Kleefstra and hamel
Clinical Genetics 2005

Stromme et al., 2002

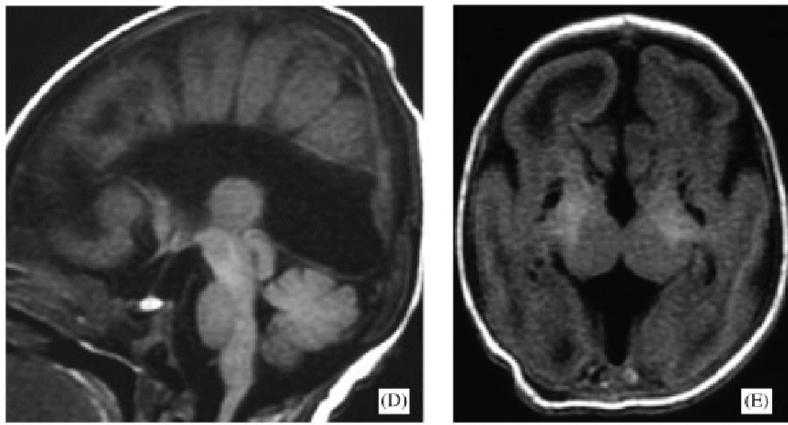
Le gène ARX

Bienvenu et al., 2002



Formes avec malformations - X-LAG

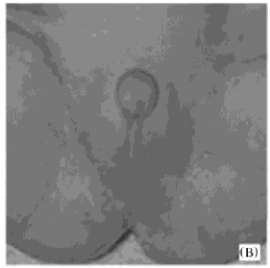
Formes sans malformations



- syndrome de West
- syndrome de Partington

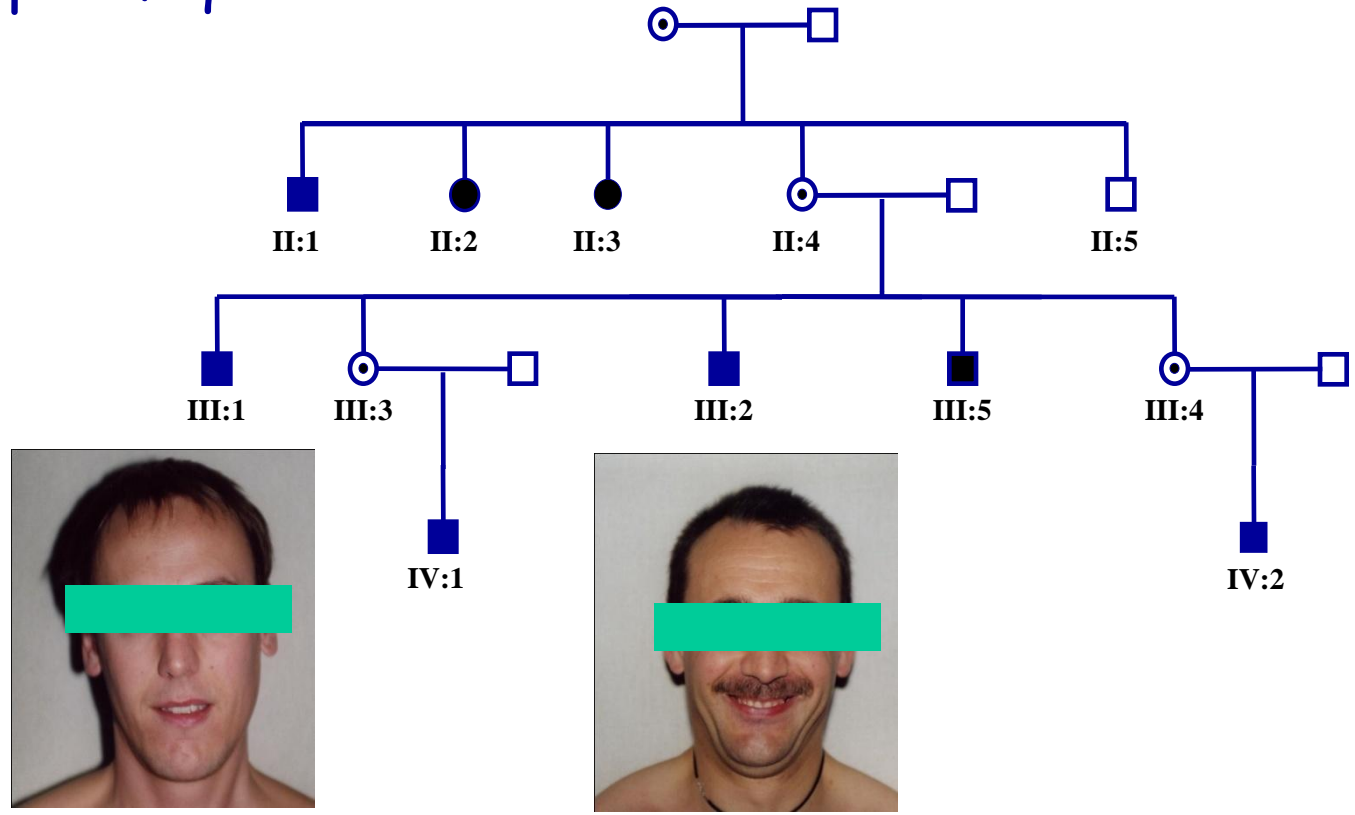
- retard mental
non spécifique

Kitamura et al., 2002

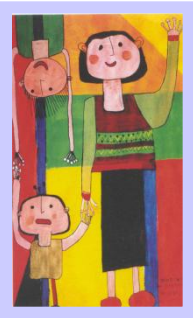


- Syndrome de Proud ; hydranencéphalie

P73-MRX : Retard mental modéré, "non spécifique"



Bienvenu et al HMG 2002 **Gène ARX** : duplication de 24 bp dans l'exon 2

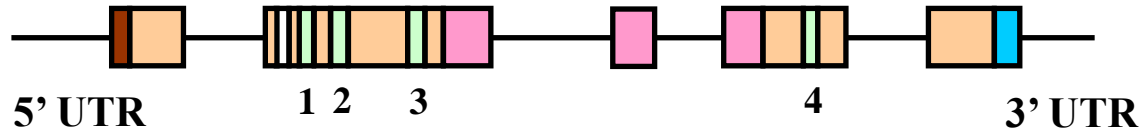


EURO-MRX

Tours

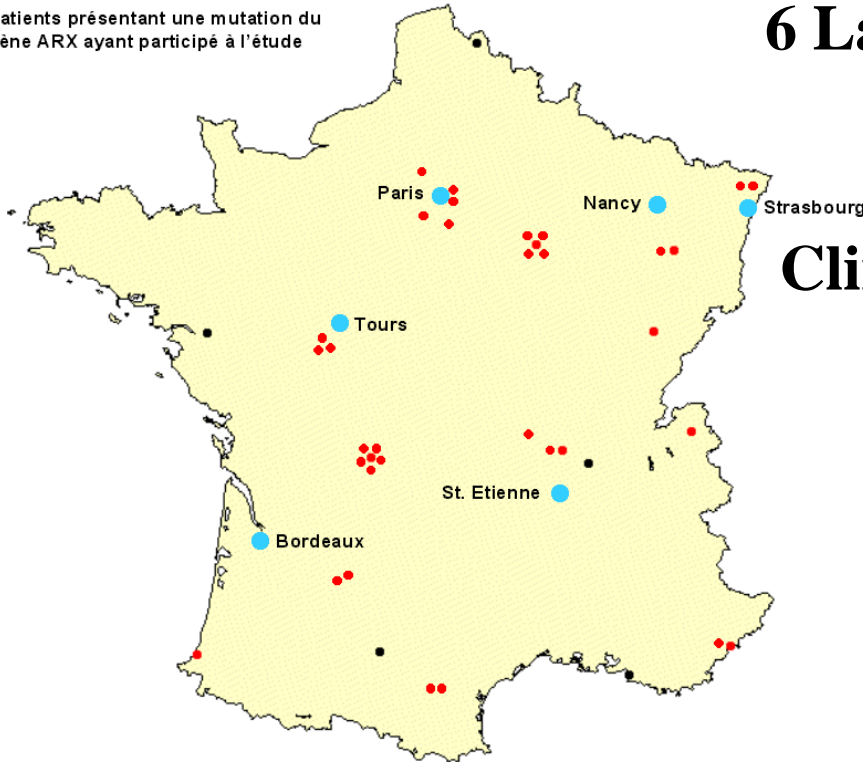
Cochin

Centre de référence Retard Mental Lié à l'X



● Centres de génétique moléculaire réalisant la recherche de mutation dans le gène ARX

● Patients présentant une mutation du gène ARX ayant participé à l'étude



6 Laboratoires de biologie moléculaire

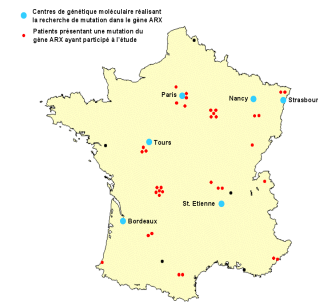
Cliniciens référents des patients ARX

**35 patients inclus dans l'étude
entre juillet 2006 et octobre 2006**

A domicile

**Dans l'hôpital
le plus proche**

Etude clinique nationale de 33 patients porteurs d'une mutation ARX



Curie A.(1)(2), Bussy G.(1)(2), Marignier S.(1), Lacombe D.(3), Chiron C.(4), Cossée M.(5), Leheup B.(6), Philippe C.(6), Laugel V.(7), De Saint Martin A.(7), Ponsot G.(8), Poirier K.(9), Bienvenu T.(9), Souville I.(9), Gilbert B.(10), Bieth E.(11), Kaufman D.(12), Briot D.(13), Messonier A.(14), Blanchard-Bouhajja F.(15), Mortemousse I.(16), Lambert J.C.(17), Touraine R.(18), Chelly J.(9), Moraine C.(16), des Portes V.(1)(2)

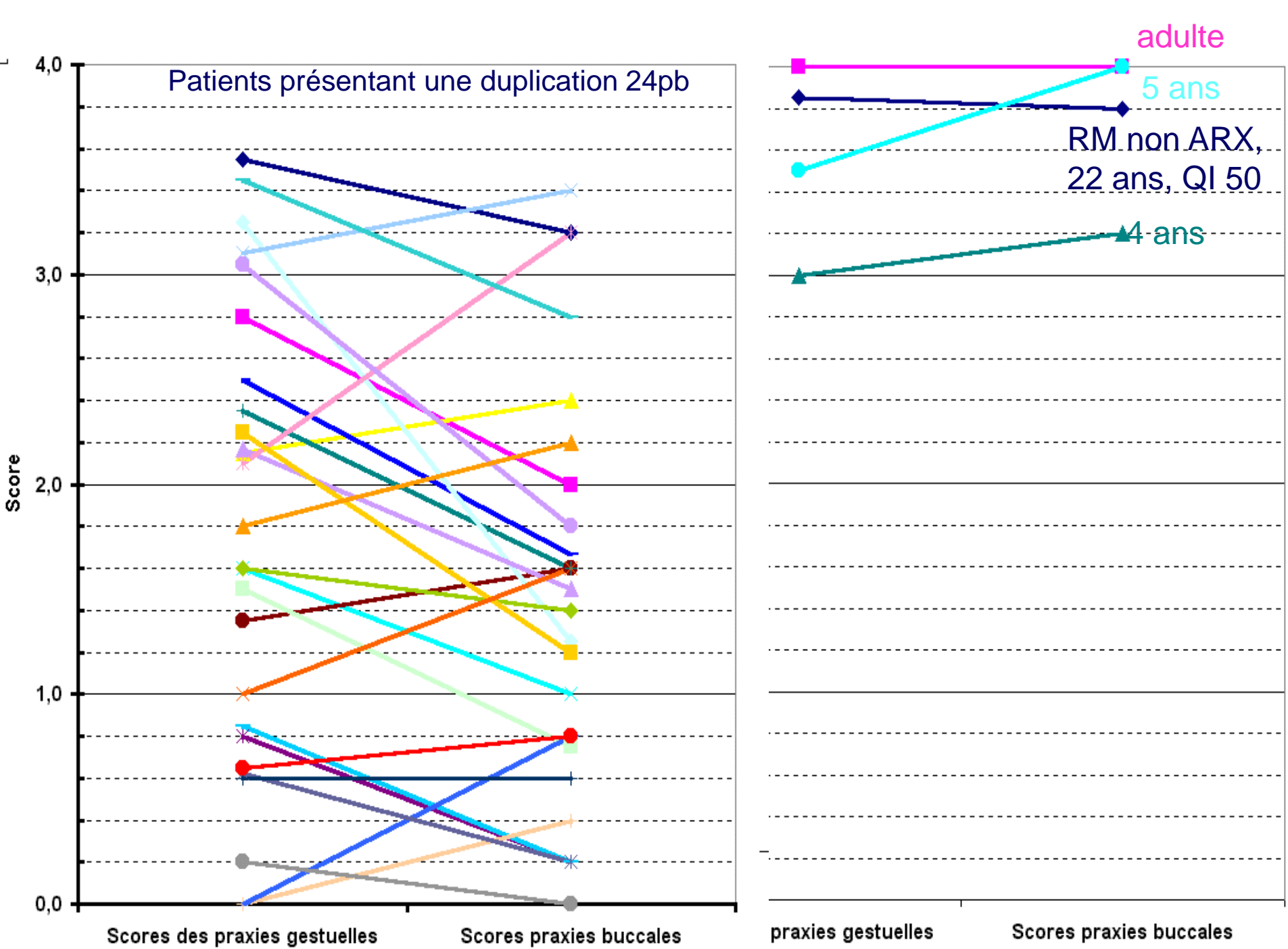
Examen filmé des praxies buccales et gestuelles

Praxies gestuelles : 10 items

- manœuvre d'opposition des doigts / pouce
- alternance paume / dos de la main
- marionnettes
- empiler 8 cubes
- attraper un petit tube entre le pouce et le 5^{ème} doigt
- écrire son nom... (tenue du stylo)
- découper (préhension, utilisation et lâchage des ciseaux)
- boire un verre d'eau
- boutonner / déboutonner
- lacer ses chaussures

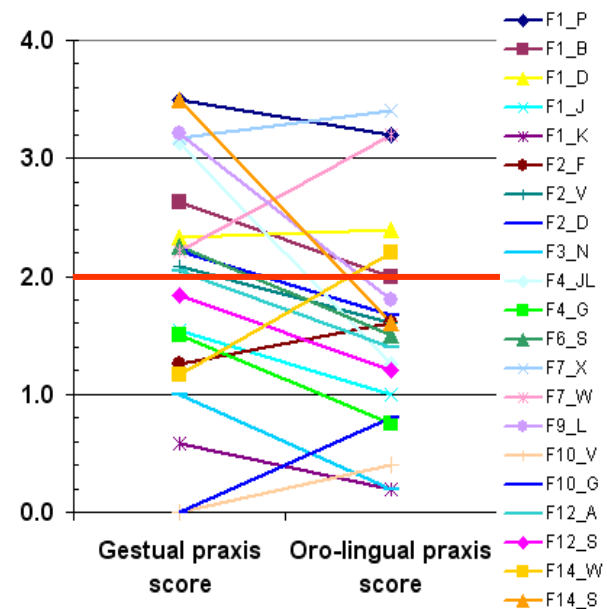
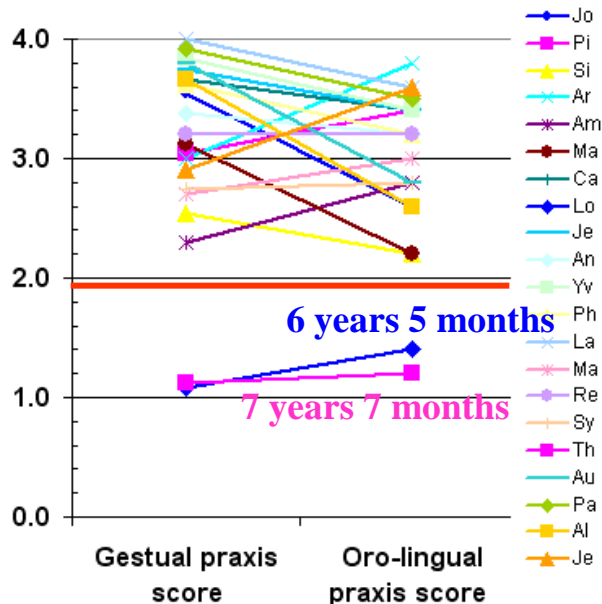
Praxies buccales : 5 items

- gonfler les joues
- faire des bisous
- pointer la langue aux 4 points cardinaux
- dénommer 16 images (articulation)
- répéter une phrase (nombre de syllabes reconnaissables)

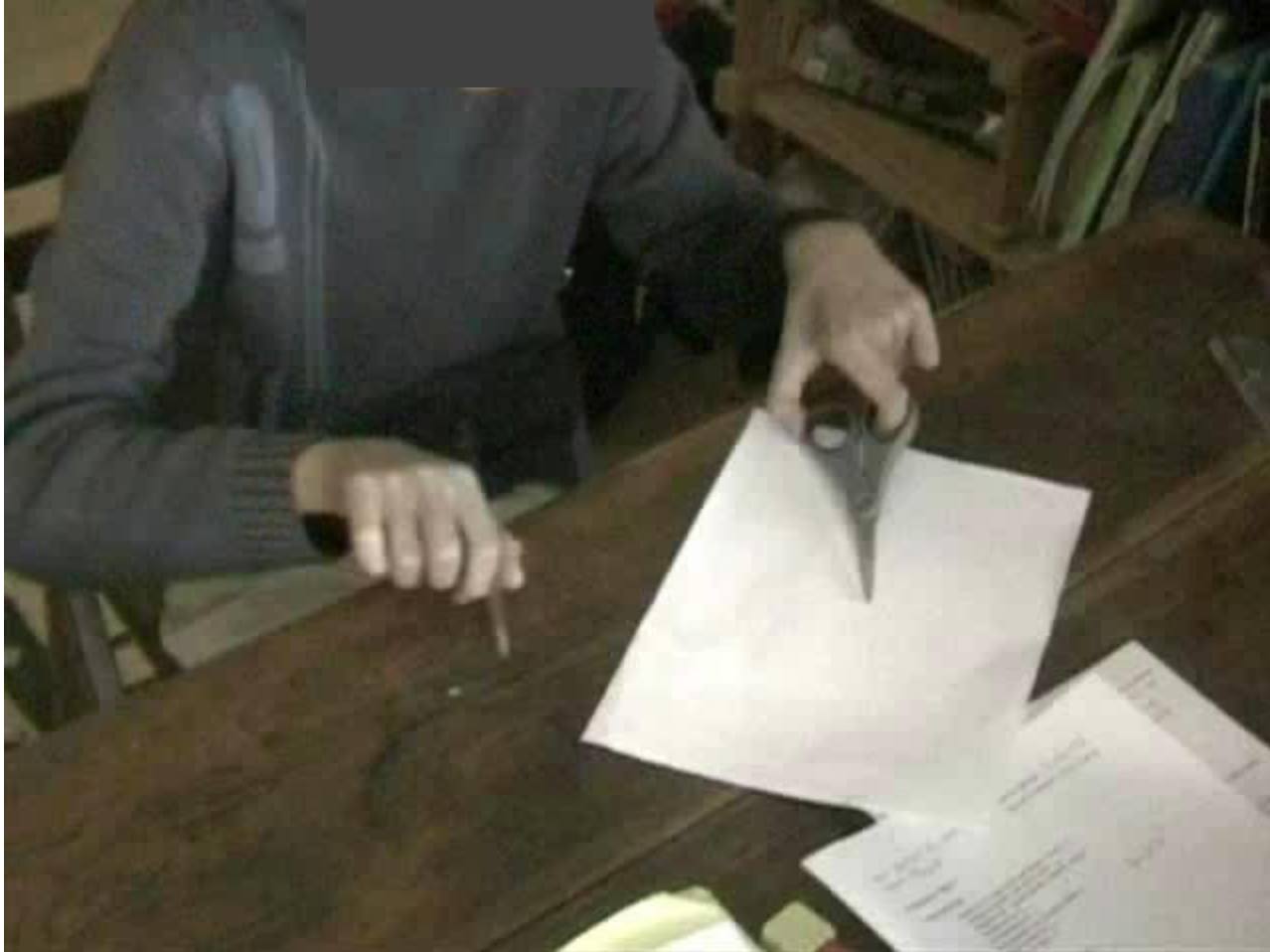


Est-ce spécifique du gène ARX ou simplement lié à la déficience intellectuelle ?

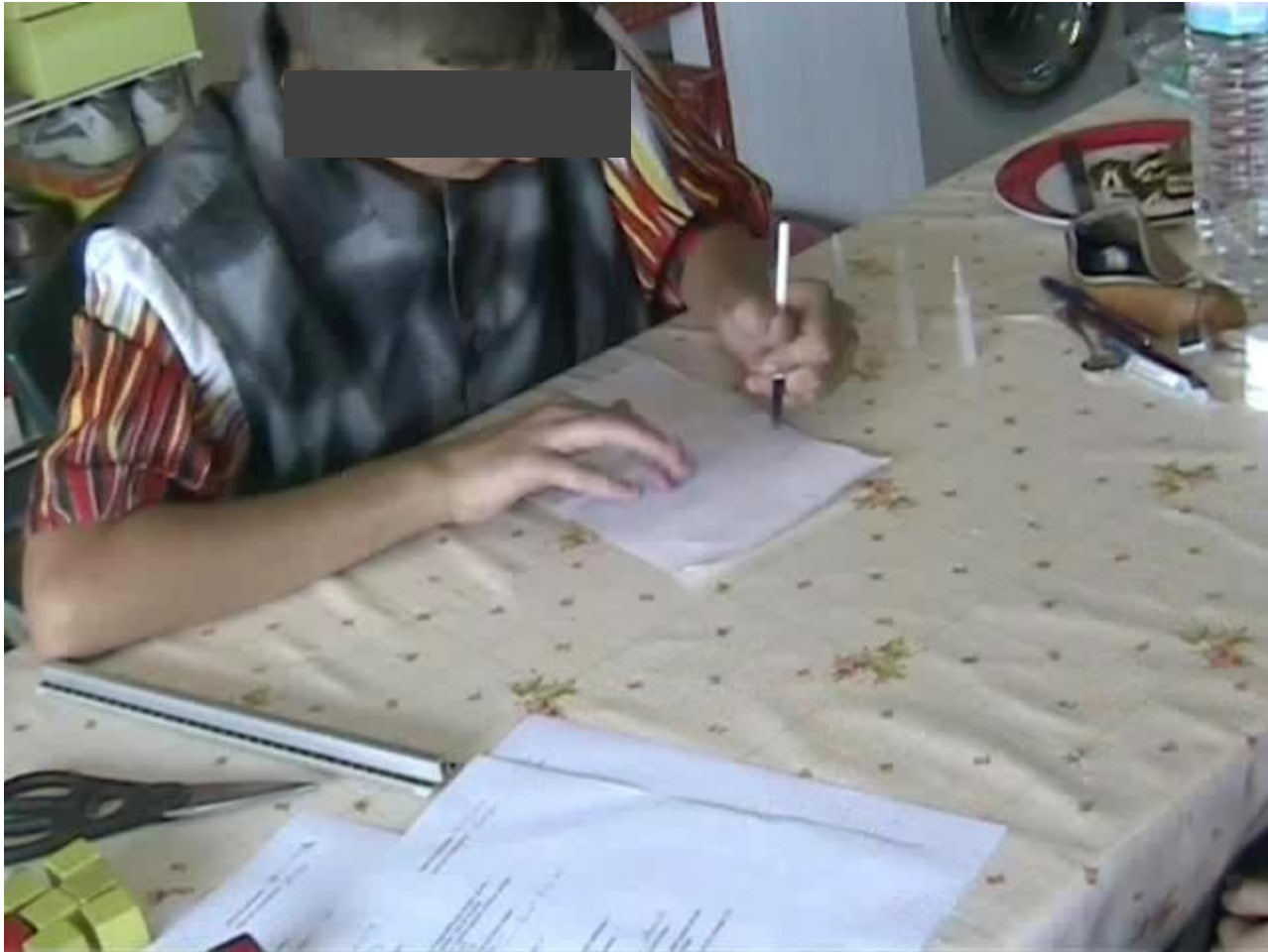
Comparaison à un groupe de patients Trisomique 21 apparié en QI et en âge



Dyspraxie gestuelle



Vidéo 7



Vidéo 8

Diagnostic étiologique d'un retard mental : A quoi ça sert ?

➤ **Connaître la cause**

Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?

Affiner le pronostic

Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?
Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?

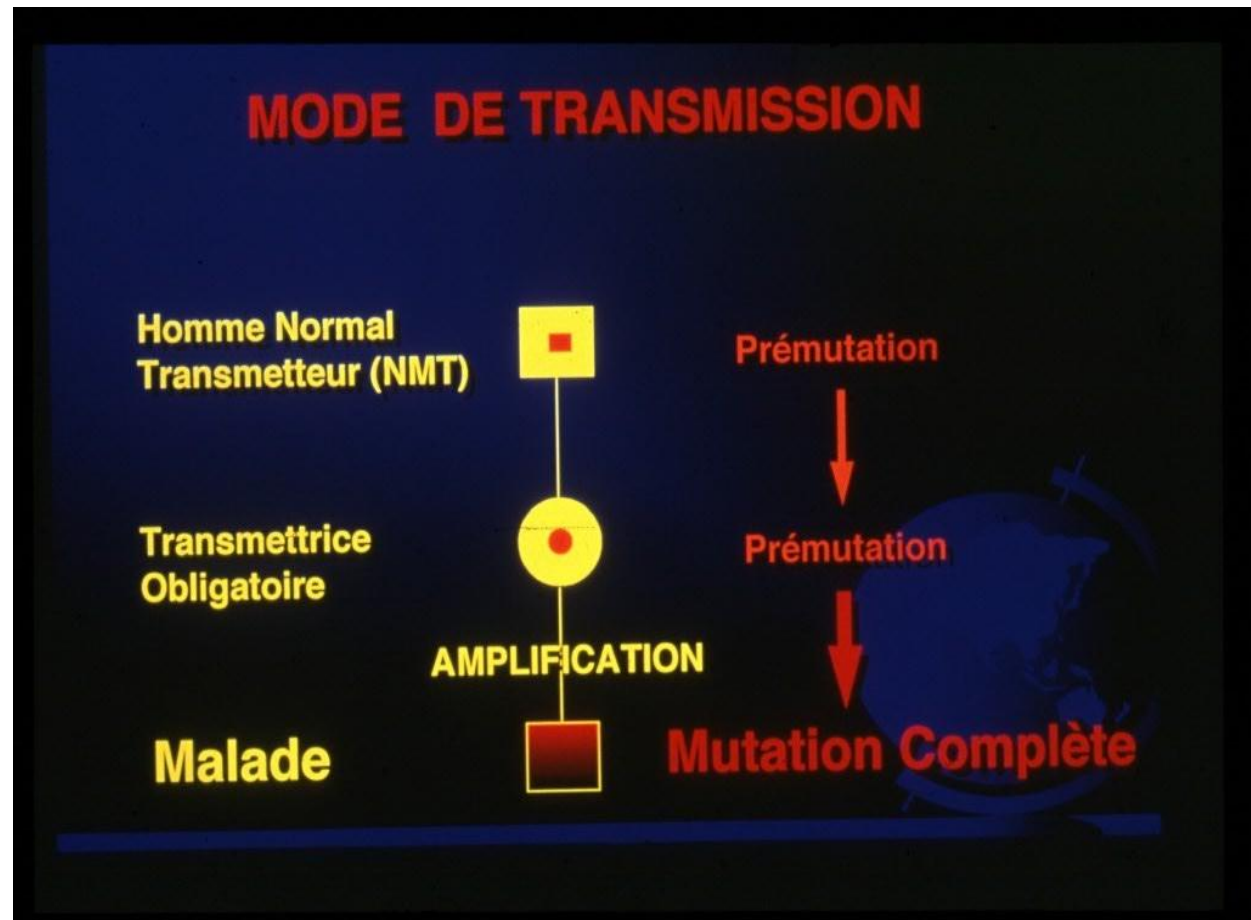
Guider le traitement

Est-ce qu'il y a un traitement pour améliorer ses capacités ?
Y a-t-il des complications à éviter ?

Préciser le conseil génétique

Quel est le risque d'avoir un autre enfant retardé ?

Syndrome de l'X fragile



De la « mauvaise mère » à la « mère conductrice »...

tomber de Charybdes en Scylla !

Diagnostic étiologique d'un retard mental : A quoi ça sert ?

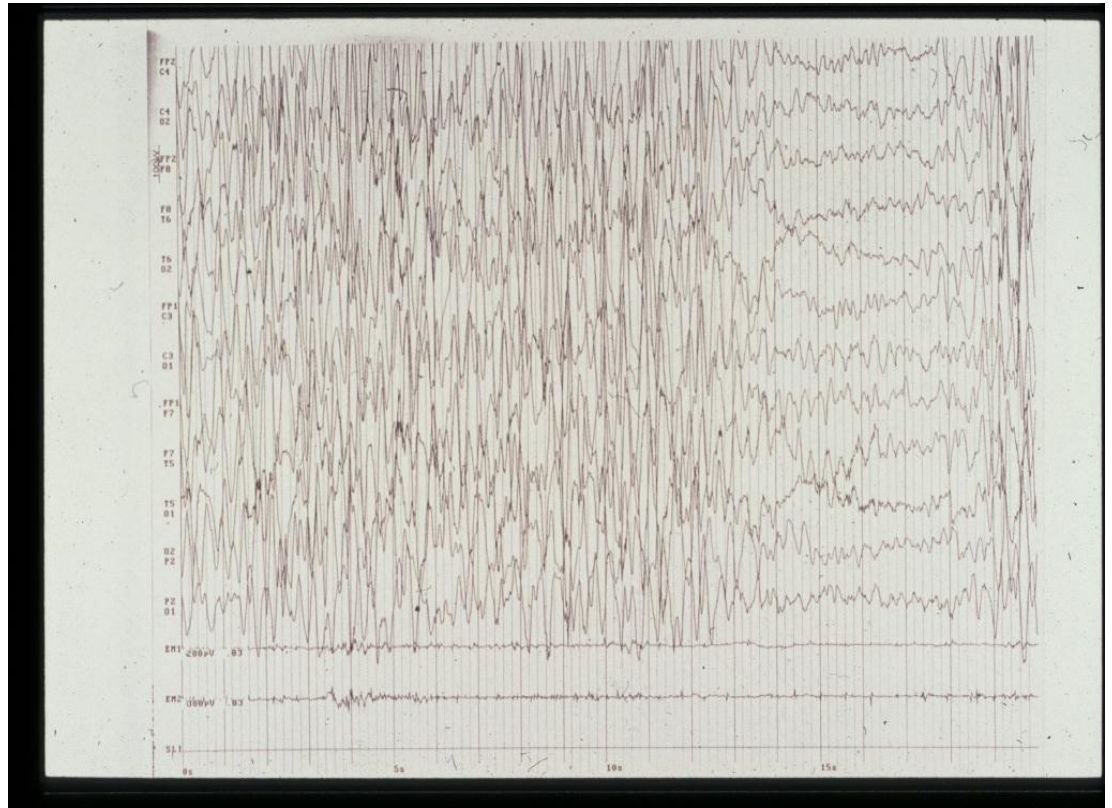
Connaître la cause

Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?

➤ **Affiner le pronostic**

Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?

Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?



Syndrome d'Angelman

Diagnostic étiologique d'un retard mental :

A quoi ça sert ?

Connaître la cause

Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?

Affiner le pronostic

Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?

Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?

➤ **Guider le traitement**

Est-ce qu'il y a un traitement pour **améliorer ses capacités** ?

Y a-t-il des complications à éviter ?

Guider le traitement

I - Ne pas passer à côté d'une cause curable !!

Guider le traitement

II – Connaître les complications possibles
pour éviter le surhandicap !!

Gravité d'un retard mental



Niveau cognitif

- RM « léger » : $50 \leq \text{QI} < 70$
Logique concrète, lecture, écriture
- RM « modéré » : $35 \leq \text{QI} < 50$
Langage social, préscolaire
- RM « sévère » : $20 < \text{QI} < 35$
Quelques mots, schèmes circulaires
- RM « profond » : $\text{QI} \leq 20$
Absence langage, ≤ 2 ans



« Sur-handicap »

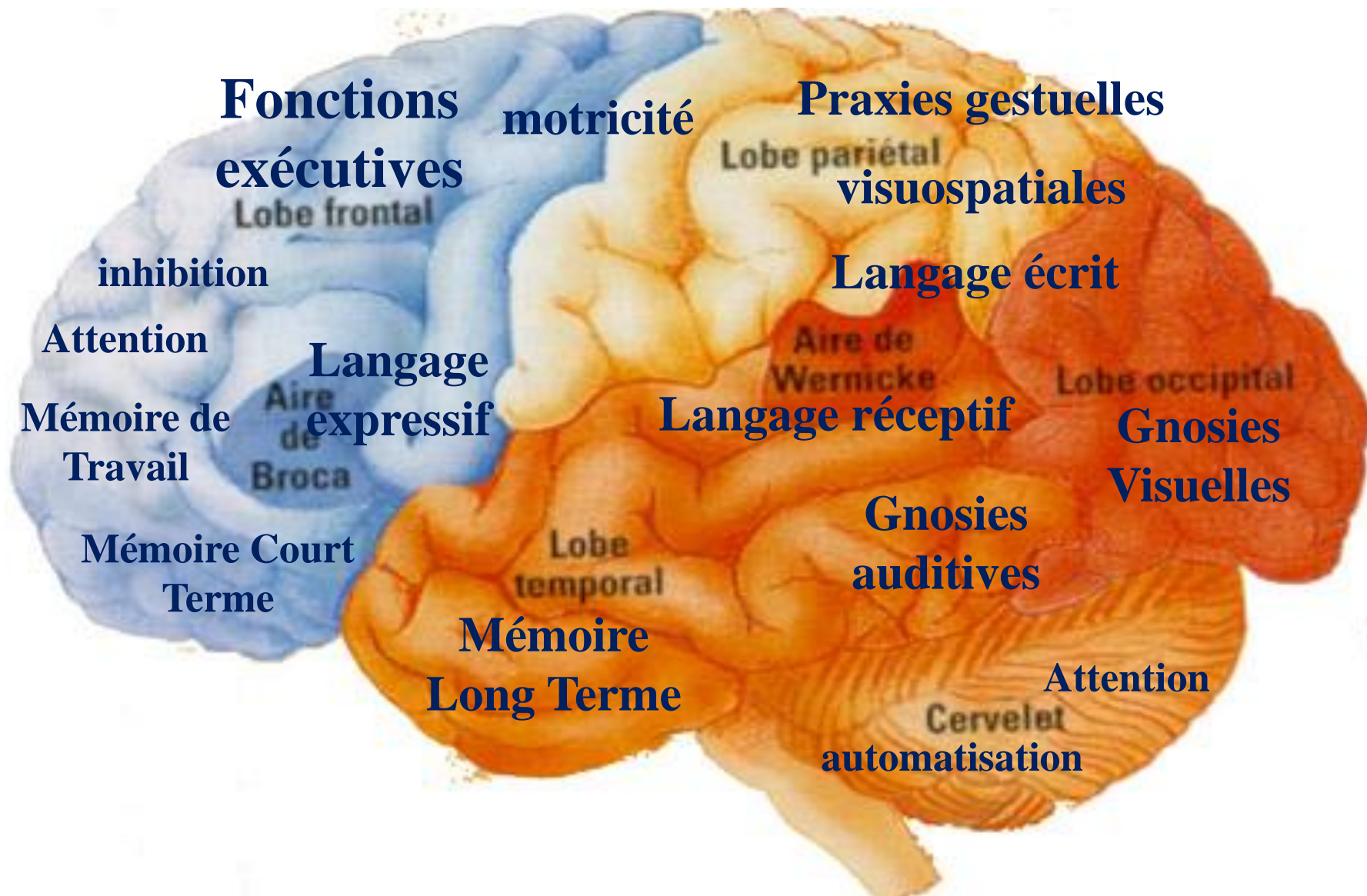
- Troubles du comportement
Sommeil, alimentation, agressivité...
- Trouble sensoriel : *œil, oreille*
- Motricité, orthopédie
- Pathologie viscérale
Cardiaque, digestive, hormonale
- Epilepsie

Guider le traitement

III – prendre en compte les profils cognitifs
propres à chaque syndrome

DISSOCIATIONS COGNITIVES INTER SYNDROMIQUES

des compétences **plus faibles** ou **plus fortes** selon les syndromes





Drawing Of A Bicycle By Williams And Down Children,
Matched On Age And IQ.

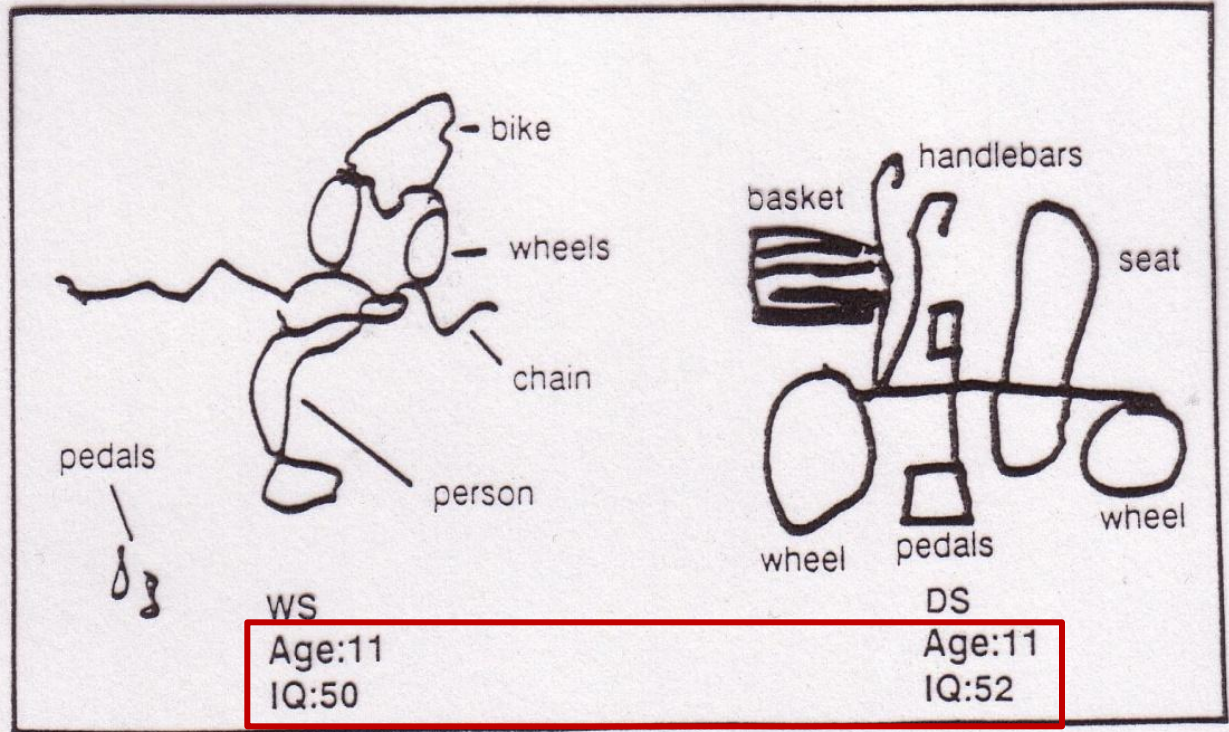


Fig. 3. Drawings of WS and DS individuals.

Syndrome de Williams – Beuren : délétion en 7 q11

	Trisomie 21	Williams Beuren	X Fragile
<i>Langage</i>	- Phono syntaxe - Pragmatique +	+ Phono syntaxe + Pragmatique -	+/- Phono syntaxe +/- Pragmatique +/-
<i>Visuo-spatial</i>	+	-	+/-
<i>Mémoire verbale</i>	-	+	-
<i>Mémoire visuo-spatiale</i>	+	-	+
<i>Fonctions exécutives/attention</i>	+	+	-
<i>Traitement simultané/séquentiel</i>	simultané	simultané	simultané
<i>Mémoire Implicite</i>	+	-	?

Diagnostic étiologique d'un retard mental : A quoi ça sert ?

Connaître la cause

Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?

Affiner le pronostic

Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?
Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?

Guider le traitement

Est-ce qu'il y a un traitement pour améliorer ses capacités ?
Y a-t-il des complications à éviter ?

➤ **Préciser le conseil génétique**

Quel est le risque d'avoir un autre enfant retardé ?



ELSEVIER
MASSON

Stratégie d'exploration d'une déficience intellectuelle inexpliquée

Diagnostic investigations for an unexplained developmental disability

A. Verloes^{a,*,b,c,d}, D. Héron^{c,e,f,g}, T. Billette de Villemeur^{c,h,i}, A. Afenjar^{c,d,e,h},
C. Baumann^{a,c,d}, N. Bahi-Buisson^{c,m}, P. Charles^{c,f}, A. Faudet^{c,f}, A. Jacquette^{c,f},
C. Mignot^{c,d,f,h}, M.-L. Moutard^{c,h}, S. Passemar^{a,b,c,d}, M. Rio^{c,l}, L. Robel^{c,n},
C. Rougeot^{o,p}, D. Ville^{o,p}, L. Burglen^{b,c,d,e,j,k}, V. des Portes^{o,p}, et le réseau
DéfiScience¹

¹ Réseau des centres de compétence associés aux centres de référence maladies rares « déficiences intellectuelles de causes rares » (Paris et Lyon) et au centre de référence maladies rares « maladies et malformations congénitales du cervelet » (Paris).



DIPLÔME INTER – UNIVERSITAIRE (DIU) Année 2013 – 2014

DEFICIENCE INTELLECTUELLE / HANDICAP MENTAL de l'enfant à l'adulte, une approche trans-disciplinaire

- ✓ Formation **continue** / Nombre de places limité : 50
- ✓ Pour **TOUS** professionnels ayant une **expérience** auprès de personnes handicapées mentales (médico-social, éducatif, sanitaire).
- ✓ **OBJECTIFS** : corpus commun de connaissances, échanges d'expériences, réseau
- ✓ **TROIS séminaires** de 5 jours « **en immersion** » (102 heures d'enseignement) : décembre (Lyon), Mars (Paris), Mai (Sète)
- ✓ **CONTACT** : Mme Anne BONNET, diu@intelli-cure.fr