

# DÉFICIENCE INTELLECTUELLE

**Xiaoyan Ke & Jing Liu**

**Edition en français**  
**Traduction : Praveen Jagaraj**  
**Sous la direction de : David Cohen**  
**Avec le soutien de la SFPEADA**



Xiaoyan Ke MD, PhD

Professor & Director, Child Mental Health Research Center, Nanjing Brain Hospital, Nanjing Medical University, Nanjing, JiangSu, China

Conflict of interest: none declared

Jing Liu MD

Professor & Director, Clinical Department for Children and Adolescents, Mental Health Institute & the Sixth Hospital, Peking University, Beijing, China. Vice-President, Asian Society for Child and Adolescent Psychiatry & Allied Professions.

Conflict of interest: none declared

---

Cette publication est à destination des professionnels de la santé mentale, qu'ils soient en formation ou en exercice. Elle n'est pas destinée au grand public. Les opinions exprimées sont celles des auteurs et ne représentent pas nécessairement le point de vue de l'Editeur ou de la IACAPAP. Cette publication tente de décrire les meilleurs traitements et pratiques basés sur des preuves scientifiques disponibles au moment de sa rédaction, traitements et pratiques qui pourraient donc évoluer en fonction des recherches à venir. Les lecteurs doivent mettre en perspectives ces connaissances avec les recommandations et les lois en vigueur dans leur pays. Certains traitements pourraient ne pas être disponibles dans certains pays et les lecteurs devraient consulter les informations spécifiques des médicaments car tous les dosages et les effets indésirables ne sont pas mentionnés. Les organisations, les publications et les sites web sont cités ou mis en lien afin d'illustrer les résultats et de pouvoir rechercher davantage d'informations. Cela ne veut pas dire que les auteurs, l'Editeur ou la IACAPAP endossent leurs contenus ou leurs recommandations, lesquelles pourraient être évaluées de façon critique par le lecteur. De même, les sites web peuvent changer ou cesser d'exister.

©IACAPAP 2012. Ceci est une publication en accès libre sous la [Creative Commons Attribution Non-commercial License](#). L'utilisation, la distribution et la reproduction sur tout type de support sont permises sans permission préalable du moment que le travail original est correctement cité et que l'utilisation n'est pas commerciale. Envoyez vos commentaires sur ce livre ou ce chapitre à [jmreyATbigpond.net.au](mailto:jmreyATbigpond.net.au)

Citation suggérée : Ke X, Liu J. Intellectual disability. In Rey JM (ed), *IACAPAP e-Textbook of Child and Adolescent Mental Health*. (édition en français; Cohen D, ed.) Geneva: International Association for Child and Adolescent Psychiatry and Allied Professions 2012.

---

Les termes de *déficience intellectuelle* (DI) sont de plus en plus utilisés, à la place de la notion de retard mental. La DI, ou retard mental, est définie comme un *arrêt du développement mental ou un développement mental incomplet, caractérisé essentiellement par une insuffisance des facultés qui déterminent le niveau global d'intelligence, c'est-à-dire les fonctions cognitives, le langage, la motricité et les performances sociales* (Organisation Mondiale de la Santé, OMS, 1992). L'Association Américaine des déficiences intellectuelles et mentales (American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, AAIDD) décrit la DI comme étant *caractérisée par des limitations significatives à la fois du fonctionnement intellectuel et du comportement adaptatif, telle qu'exprimée dans les compétences adaptatives conceptuelles, sociales et pratiques*. Cette déficience survient avant l'âge de 18 ans. En général, la DI s'applique aux mêmes individus qui étaient auparavant diagnostiqués avec un retard mental dont la nature, le niveau, le type, et l'évolution nécessitent une prise en charge et un accompagnement. Chaque individu qui est, ou était, diagnostiqué d'un retard mental peut aussi être diagnostiqué de déficience intellectuelle (Schalock et al, 2007).



### Qu'est-ce qu'un développement normal ?

Il y a plusieurs façons de considérer ce qui appartient au domaine de la « normalité », mais le développement suit une certaine séquence. Des compétences spécifiques doivent normalement apparaître à un âge plus ou moins attendu. Pour une description détaillée des grandes du développement normal, cf le Chapitre A.2 ou cliquez sur l'image pour atteindre le National Dissemination Center for Children with Disabilities.

## EPIDEMIOLOGIE

Un grand nombre d'études ont permis d'évaluer la prévalence de la DI dans le monde, qui est estimée entre 1 et 3 % (Harris, 2006). Une récente méta analyse a conclu que la prévalence moyenne de la DI sur toutes ces études est de 1%. La prévalence est plus élevée chez l'homme, tant chez l'adulte que chez l'enfant et l'adolescent. Chez les adultes, le ratio femme/homme varie entre 0,7 pour 1 et 0,9 pour 1, tandis que chez les enfants et adolescents ce ratio s'étend de 0,4 pour 1, à 1 pour 1. Ces taux varient selon le revenu ; la plus haute prévalence est retrouvée dans les pays à revenus faibles et moyens, où les taux sont deux fois plus importants que dans les pays à revenus élevés (Maulik et al, 2011). Une autre méta analyse, qui prend en compte les études publiées entre 1980 et 2009 en Europe, retrouve des estimations globales se situant entre 0,4 et 1,4 % (Wittchen et al, 2011). La prévalence de la DI en Asie est globalement conforme aux estimations faites en Occident : 0,06 à 1,3 % (Jeevanandam, 2009). L'étude chinoise la plus récente à propos de la DI, réalisée en 2006, estime une prévalence de la DI à 0,75 %. La prévalence de la DI dans les zones urbaines est moindre (0,4 %) que dans les zones rurales (1,02 %) (Kwok et al, 2011).

## ETIOLOGIES ET FACTEURS DE RISQUE

Les étiologies de la DI sont hétérogènes. Les facteurs traumatiques, infections et toxiques sont devenues des causes moins prévalentes du fait de l'amélioration des prises en charge anténatales, alors que les facteurs génétiques sont devenus prépondérants. Il n'y a pas d'étiologie spécifique retrouvée dans 40% des cas, notamment dans les cas de DI légère. L'influence de l'environnement (malnutrition, carences sociale et affective expérimentées, par exemple, dans des orphelinats mal gérés) peut être responsable ou aggraver une DI. Comprendre l'étiologie d'une DI augmente la possibilité d'un traitement ou de prévention dans certains cas, alors que cela permet de prédire les difficultés spécifiques dans d'autres cas.

Plusieurs facteurs se sont révélés être la cause d'une DI, ou du moins être associés avec une DI. Ces facteurs, qui influencent le développement et le fonctionnement du cerveau de l'enfant, en pré-, péri- ou postnatal, peuvent être

**Tableau C.1.1 Causes fréquentes de déficience intellectuelle**

Catégorie	Type	Exemples
Prénatal (avant la naissance)	Anomalies chromosomiques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Syndrome de Down*</li> <li>• Syndrome de l'X-Fragile</li> <li>• Syndrome de Prader-Willi</li> <li>• Syndrome de Klinefelter</li> </ul>
	Anomalies monogéniques	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Troubles métaboliques congénitaux, comme la galactosémie*</li> <li>• Phénylcétonurie*</li> <li>• Mucopolysaccharidose</li> <li>• Hypothyroïdie*</li> <li>• Maladie de Tay-Sachs</li> <li>• Syndromes neuro-cutanés, comme la sclérose tubéreuse et la neurofibromatose</li> <li>• Malformation cérébrale, comme les microcéphalies génétiques, hydrocéphalie et myélo-méningocèle*</li> <li>• Autres syndromes dysmorphiques, comme le syndrome de Laurence-Moon-Biedl</li> </ul>
	Autres troubles d'origine génétique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Syndrome de Rubinstein-Taybi</li> <li>• Syndrome de Cornelia de Lange</li> </ul>
	Causes environnementales	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Carences*, par exemple en iode et acide folique</li> <li>• Malnutrition pendant la grossesse*</li> <li>• Consommation de toxiques, comme l'alcool (syndrome d'alcoolisme foetal), la nicotine et la cocaïne en début de grossesse</li> <li>• Exposition à d'autres toxiques chimiques, comme des polluants, métaux lourds, abortifs, et médicaments tératogènes (thalidomide, phénytoïne, warfarine en début de grossesse)</li> <li>• Infections maternelles, comme la rubéole*, syphilis*, toxoplasmose, cytomégalovirus et VIH</li> <li>• Autres, comme les expositions excessives aux radiations* et les incompatibilités Rhésus*</li> </ul>
Périnatal (autour de la naissance)	3ème trimestre de grossesse	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Complications de la grossesse*</li> <li>• Maladies maternelles*, telles que les atteintes cardiaques ou rénales, diabète</li> <li>• Dysfonctionnement placentaire</li> </ul>
	Travail (durant l'accouchement)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Prématuration sévère, faible poids de naissance, anoxie néonatale</li> <li>• Accouchement difficile ou complications*</li> <li>• Traumatisme lors de l'accouchement*</li> </ul>
	Néonatal (4 premières semaines de vie)	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Septicémie, ictère néonatal*, hypoglycémie</li> </ul>
Postnatal (petite enfance et enfance)		<ul style="list-style-type: none"> <li>• Infections cérébrales, comme la tuberculose, l'encéphalite japonaise, les méningites bactériennes</li> <li>• Traumatisme crânien*</li> <li>• Exposition chronique au plomb*</li> <li>• Malnutrition sévère et prolongée*</li> <li>• Déprivation sévère</li> </ul>

\* Complètement ou potentiellement évitable

répartis en trois groupes : organiques, génétiques et socio-culturels. La trisomie 21 et l'X fragile sont les maladies les plus communément retrouvés comme causes génétiques de DI. Il est peu probable que toutes les DI puissent s'intégrer strictement dans chacun de ces trois groupes ; l'intrication entre les facteurs génétiques, environnementaux, et socio-culturels semble plus pertinente dans bien des situations. Inversement, dans deux tiers des DI légères et un tiers des DI sévères, il n'y a pas de cause retrouvée, ce qui souligne la nécessité de poursuivre les recherches. Une liste plus détaillée des étiologies des DI est disponible sur le site de l'OMS (cf. tableau C.1.1). Quelques-unes de ces étiologies sont détaillées dans ce chapitre.

### Quotient Intellectuel (QI)

Le QI est un score dérivé de plusieurs épreuves. Il existe plusieurs test de QI qui cherchent à mesurer des compétences générales ou spécifiques : la lecture, l'arithmétique, le vocabulaire, la mémoire, la culture générale, les capacités visuo-constructives, le langage, le raisonnement abstrait, etc. Les tests de QI bien connus incluent la Wechsler Intelligence Scale for Children, l'échelle de Stanford-Binet, l'échelle Kaufman Assessment Battery for Children, et les matrices de Raven. Traditionnellement, un score de QI était obtenu en divisant l'âge mental de la personne passant le test (l'âge mental moyen, dans un groupe issu d'un échantillon aléatoire de la population), par l'âge chronologique, multiplié par 100. Cependant, cette méthode avait des lacunes (elle ne pouvait être utilisée chez l'adulte). Actuellement, les résultats des tests sont normalisés selon un échantillon représentatif de la population ; les scores de QI chez l'enfant sont comparés à ceux des enfants du même âge. La médiane est définie par le nombre 100 et une déviation standard équivaut à 15 points, donc 95 % de la population a des scores compris entre 2 déviations standard par rapport à la moyenne (soit un QI allant de 70 à 130). Pour être précis, un score de QI doit être standardisé et rapporté à une population culturellement similaire à celle de la personne testée. Par exemple, l'utilisation des normes obtenues dans une population brésilienne entraînerait des résultats biaisés si la personne passant le test est birmane.

Bien que le QI puisse évoluer dans une certaine mesure avec l'âge, c'est un outil étonnamment fiable, fortement prédictif de réussite, avec une très bonne reproductibilité. Le QI a une importante composante héréditaire mais les facteurs environnementaux ont également un poids important. L'héritabilité augmente avec l'âge : elle peut être basse à 0,2 dans l'enfance, à 0,4 à l'adolescence, et jusqu'à 0,8 à l'âge adulte. Ce qui a pu apparaître comme un concept simple a été entaché par des controverses au cours du temps. Par exemple, certains savants pensent que l'intelligence est une combinaison d'apprentissages de différentes compétences et aptitudes, alors que d'autres supposent l'intelligence comme un trait unique en grande partie déterminé par la génétique, tandis que d'autres encore pensent qu'il existe d'importantes différences ethniques ou raciales.

Les tests de QI sont différents des tests de réussite, ces derniers visant à mesurer les compétences et les connaissances acquises (tel que le langage, l'arithmétique), généralement grâce à l'école ; les tests de QI mesurent davantage les aptitudes plutôt que les compétences effectives (voir Chapitre C.3). Tandis que par le passé, il y avait une emphase sur la dite « intelligence générale », les théories actuelles considèrent l'intelligence comme un ensemble bien plus complexe



Hashan est un petit garçon de 4 ans. Il ne peut toujours pas marcher de façon autonome, mais il peut faire quelques pas avec de l'aide. Il reconnaît les membres de sa famille, mais ne peut montrer où se trouvent son nez et ses oreilles. Il est capable de babillages, mais n'a pas de véritables mots dans son vocabulaire. Il ne sait pas demander pour aller aux toilettes. Ses parents ont l'impression d'avoir un enfant d'un an.

Est-ce que Hashan est déficient intellectuel ? Si tel est le cas, à quel degré de sévérité ?

d'aptitudes, dans divers domaines (musique, mécanique, physique, social), qui peuvent différer sensiblement chez le même individu.

Le tableau C.1.2 illustre les atteintes dans des populations adultes avec divers degrés de DI (OMS). Il est clair que même des adultes avec une DI sévère peuvent devenir au moins partiellement autonomes, sous condition d'une supervision, de soins et de formation adéquats.

## MANIFESTATIONS ET SOUS TYPES

Les principales manifestations des DI sont le retard dans le développement intellectuel et des troubles d'adaptation sociale. En fonction de la sévérité du retard intellectuel, des difficultés d'adaptation sociale et du QI, les classifications psychiatriques décrivent quatre niveaux de sévérité :

- *Profond*  
Le QI est inférieur à 20 ; le retard intellectuel profond concerne 1 à 2 % des cas. Ces individus ne peuvent pas prendre soin d'eux et n'ont pas de langage. Ils ont une capacité limitée à exprimer leurs émotions et un niveau de compréhension très bas. Les troubles épileptiques, les handicaps physiques, et une espérance de vie réduite sont fréquemment retrouvés.
- *Sévère*  
Le QI est compris entre 20 et 34 ; le retard intellectuel sévère concerne 3 à 4 % des cas. Chaque aspect de leurs premières années de développement est clairement retardé ; ils ont des difficultés de prononciation et possèdent un vocabulaire très limité. Avec de l'entraînement et du temps, ils peuvent accéder à une autonomie de base, mais auront besoin d'un soutien à l'école, au domicile et dans la communauté.
- *Modéré*  
Le QI est compris entre 35 et 49 ; le retard intellectuel modéré compte pour environ 12 % des cas. Ils sont lents à atteindre des étapes importantes de développement intellectuel. Leur capacité à apprendre et à penser de façon logique est réduite, mais ils sont capables de communiquer et de s'occuper d'eux-mêmes avec un peu d'aide. Avec une supervision, ils peuvent parvenir à effectuer un travail de façon partielle.
- *Léger*  
Le QI est compris en 50 et 69 ; le retard intellectuel léger compte pour environ 80 % des cas. Le développement dans leurs premières années est plus lent que chez les enfants normaux et les étapes majeures du développement sont retardées. Néanmoins, ils sont capables de communiquer et d'acquérir des compétences de base. Leur capacité à utiliser des concepts abstraits, leur capacité d'analyse et de synthèse sont réduites, mais ils peuvent lire et utiliser un ordinateur comme le ferait un enfant normale scolarisé en CE2. Ils peuvent effectuer des tâches ménagères, s'occuper d'eux-mêmes et faire du travail non qualifié, ou partiellement qualifié. Ils ont habituellement besoin d'un peu d'aide.

**Tableau C.1.2 Capacités des adultes selon le degré de déficience intellectuelle**

Degré	QI	Capacités de l'adulte
Léger	50-70	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alphabétisation +</li> <li>• Autonomie ++</li> <li>• Bon niveau de langage ++</li> <li>• Travail semi qualifié +</li> </ul>
Modéré	35-50	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Alphabétisation +/-</li> <li>• Autonomie +</li> <li>• Langage basique +</li> <li>• Activités non qualifiées avec ou sans supervision +</li> </ul>
Sévère	20-35	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Assistance au quotidien +</li> <li>• Langage pauvre +</li> <li>• Tâches ménagères assistées +</li> </ul>
Profond	Moins de 20	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Langage +/-</li> <li>• Autonomie +/-</li> </ul>

Note: +/- parfois réalisable; + réalisable ; ++ complètement réalisable

## MANIFESTATIONS

### Langage

Les enfants DI ont généralement un développement langagier retardé et éprouvent des difficultés pour s'exprimer. Le degré de sévérité varie avec le niveau de sévérité du retard intellectuel. Les enfants avec DI légère ont des compétences langagières légèrement appauvri comparé à des enfants au développement normal. Les enfants avec DI sévère et profonde n'ont pas du tout accès à la parole, ou alors de façon très limitée.

### Capacité de discrimination visuelle

Les enfants DI sont lents à réagir et à percevoir les stimuli environnementaux. Ils ont des difficultés à distinguer de petites différences de forme, de taille et de couleur.

### Cognition

La capacité d'analyse, de raisonnement, de compréhension et de calcul, ainsi que la pensée abstraite, est souvent altérée à un degré plus ou moins important, selon le niveau de sévérité du retard intellectuel. Les enfants avec une DI légère sont capables de lire et compter, de la même façon que le ferait un enfant de 9-12 ans au développement normal (Daily et al, 2000). Les individus avec DI sévère ou profond n'ont pas la capacité de lire, calculer ou même comprendre ce que d'autres individus peuvent leur dire.

### Concentration et mémoire

La capacité à se concentrer est moindre et réduite. De façon générale, la mémoire est très pauvre, ils sont lents à se rappeler, et leurs souvenirs sont souvent imprécis.

## **Emotion**

Les émotions sont naïves et immature, mais peuvent s'améliorer avec l'âge. Les capacités de self control sont limitées, et l'impulsivité et les comportements agressifs sont fréquents. Certains peuvent être timides, en retrait.

## **Motricité et comportement**

Les enfants DI manquent souvent de coordination, peuvent être maladroits ou agités. Des mouvements stéréotypés (balancements, se cogner la tête, morsures, cris, effilochage de vêtements, tirer les cheveux, manipulation des parties génitales) sont fréquents chez les patients avec DI sévère. La destructivité, l'agressivité ou la violence peuvent aussi être observés. Les comportements auto-mutilatoires (comme les coups ou morsures auto portés) peuvent survenir chez les patients avec DI modérée et sévère.

## **Problèmes de santé associés à la déficience intellectuelle**

Comparé aux enfants normaux, les enfants DI ont plus de risque d'avoir d'autres problèmes de santé. Les maladies les plus fréquemment retrouvées sont : l'épilepsie (22 %), la paralysie cérébrale (20 %), les troubles anxieux (17 %), les troubles oppositionnels avec provocation (12 %), et les troubles autistiques (10 %) (Oesburg et al, 2011).

### ***Epilepsie :***

- Entre 1 et 13 % des enfants avec le syndrome de Down souffrent d'épilepsie (Arya et al, 2011).
- L'épilepsie, souvent sévère et difficile à équilibrer, est présente chez 85 % des patients atteints du syndrome d'Angelman, survenant dans les trois premières années de vie (Fiumara et al, 2010).
- Les patients avec syndrome d'X-Fragile sont très sujets à développer une épilepsie (Qiu et al, 2008).

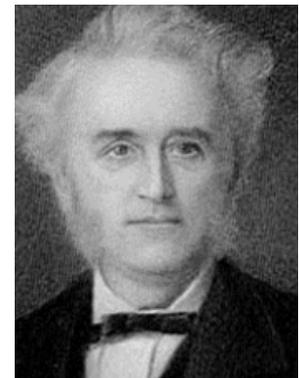
### ***Troubles du comportement :***

Des symptômes tels que l'impatience (déambulations permanentes, incapacité à se poser), faible concentration, impulsivité, sautes d'humeur, irritabilité et pleurs, sont très répandus. D'autres troubles du comportement, comme l'agressivité, les auto mutilations (tels que les patient qui se cognent la tête contre un plan dur), ainsi que le balancement répétitif peuvent également être observés (cf. section sur les comportements déviants, ci après). Lorsqu'un tel comportement est sévère et persistant, cela peut devenir une source importante de stress pour les familles. Par conséquent, il faut être attentif à réduire les troubles du comportement, par les traitements et les soins.

### ***Déficiences sensoriels :***

Les problèmes de vue et d'audition existent chez 5 à 10 % des patients avec DI. Ces problèmes peuvent parfois être résolus par l'utilisation d'appareils auditifs ou des lunettes, ou bien encore par chirurgie de la cataracte.

Comme mentionné précédemment, d'autres troubles du développement, comme la paralysie cérébrale, les troubles du langage et l'autisme peuvent coexister avec les DI. Les personnes souffrant de multiples troubles représentent un grand défi en termes de soins.



John Langdon Haydon Down (1828-1896), un médecin britannique, a été le premier à décrire une maladie génétique relativement fréquente, que l'on appelle aujourd'hui syndrome de Down ou trisomie 21.

## MALADIES COURAMMENT ASSOCIEES AVEC UNE DEFICIENCE INTELLECTUELLE

### La Trisomie 21

La trisomie 21, également connue sous le nom de syndrome de Down, est une maladie chromosomique causée par la présence d'un troisième exemplaire du chromosome 21, impliqué dans le développement du corps et du cerveau. Ce syndrome a d'abord été décrit par le médecin britannique John Langdon Down et la cause a été identifiée en 1959 par Jérôme Lejeune.

L'incidence du syndrome de Down est d'environ 1 pour 1000 naissance (Roizen & Patterson, 2003) et est influencée par l'âge de la mère. Les femmes de 35 ans et plus sont significativement plus à risque.

Le syndrome de Down peut être diagnostiqué par une analyse chromosomique, en pré ou en postnatal, en fonction de laquelle on peut définir 4 sous types : trisomie 21, mosaïque, translocation, et duplication d'une portion du chromosome 21.

Les aspects cliniques du syndrome de Down comprennent (Tableau C1.1) :

- Retard intellectuel habituellement léger ; ces patients sont sociables.
- Morphotype caractéristique, incluant une brachycéphalie, épicanthus, fentes palpébrales obliques, strabisme, taches blanches sur l'iris (dites de Brushfield), racine du nez peu marqué, implantation basse des pavillons d'oreille, macroglossie et béance buccale, cou court, brachydactylie, clinodactylie du 5ème doigt, atypicité des empreintes digitales, grand écart entre les deux premiers orteils.
- Troubles de la croissance tels que petite taille, membres courts et laxité ligamentaire.
- Ces aspects sont souvent associés à diverses pathologies somatiques, comme les maladies cardiaques congénitales, atrésie du duodénum, hypoacousie, troubles ophtalmologiques, hypothyroïdie, démence

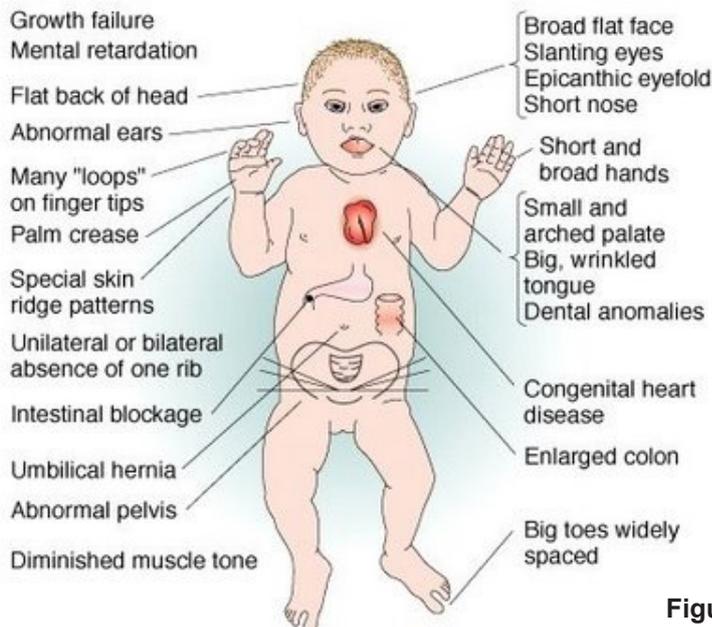


Figure C.1.1 Symptômes de la trisomie 21

### Age maternel et trisomie 21

Le risque pour une femme d'avoir un enfant atteint de trisomie 21 est :

- à l'âge de 25 ans : 1 sur 1 250 naissances
- à 30 ans, 1 sur 1000
- à 35 ans, 1 sur 400
- à 40 ans, 1 sur 100
- à 45 ans, 1 sur 30
- à 49 ans, 1 sur 10

### Prémutation

Une prémutation est un changement dans un gène, qui précède la mutation, sans altérer la fonction de ce gène. Dans les troubles causés par des répétitions de nucléotides, comme l'X-FRA, la prémutation est un allèle anormalement grand, qui n'est pas associé avec des symptômes cliniques, mais qui peut se transformer en une mutation complète lorsqu'elle est transmise à la descendance. La mutation complète entraîne des symptômes cliniques liés au trouble.

précoce, et leucémie.

Le syndrome de Down peut être détecté lors de la surveillance prénatale. Le bilan classique inclut : (a) les dosages de l'alpha foeto protéine (AFP) dans le sérum maternel, de l'hormone chorionique gonadotrope humaine (hCG), œstradiol non conjugué et l'inhibine A (INHA 1) à 15-20 semaines de grossesse ; (b) échographie fœtale à la recherche d'une épaisseur nucale, avec mesure dans le sérum maternel des beta hCG libres et des protéines A du plasma associées à la grossesse (PAPPA) à 10- 13,5 semaines de grossesse ; ou en combinant (a) et (b). Pour les familles présentant un risque élevé de syndrome de Down, un test diagnostique plus invasif, tels que l'amniocentèse, le prélèvement de villosités choriales, ou le prélèvement percutané de sang de cordon ombilical, réalisables en fin de premier trimestre ou en début de second trimestre, s'avèrent être les examens les plus précis.

### **Syndrome de l'X-Fragile :**

Le syndrome de l'X-Fra (aussi connu sous le nom de syndrome de Martin-Bell et syndrome d'Escalante) est une maladie liée à l'X. C'est une des pathologies génétiques la plus fréquemment associée aux déficiences intellectuelles. Ce syndrome est également associé à l'autisme. Martin et Bell ont décrit pour la première fois ce désordre en 1943 et Herbert Lubs a identifié un site fragile sur le chromosome X en 1969.

Le syndrome de l'X-Fra est caractérisé par l'expansion de la répétition du tri nucléotide CGG (200 copies), situé côté 5' de la région non traduite du gène X ID 1 (FMR1), gène localisé sur la bande q27.3 du bras long du chromosome X (Xq27.3), ce qui inhibe la transcription du gène.

L'incidence est d'un cas pour 2000-5000 personnes et elle est 30 % plus fréquente chez l'homme que chez la femme (Hessl et al, 2002 ; Ridaura-Ruiz et al, 2009). Le syndrome de l'X-Fra est une pathologie dominante liée à l'X, avec une expression variable et une pénétrance incomplète, syndrome largement transmis par la femme, mais qui affecte davantage les hommes car ces derniers ont normalement une seule copie du chromosome X.

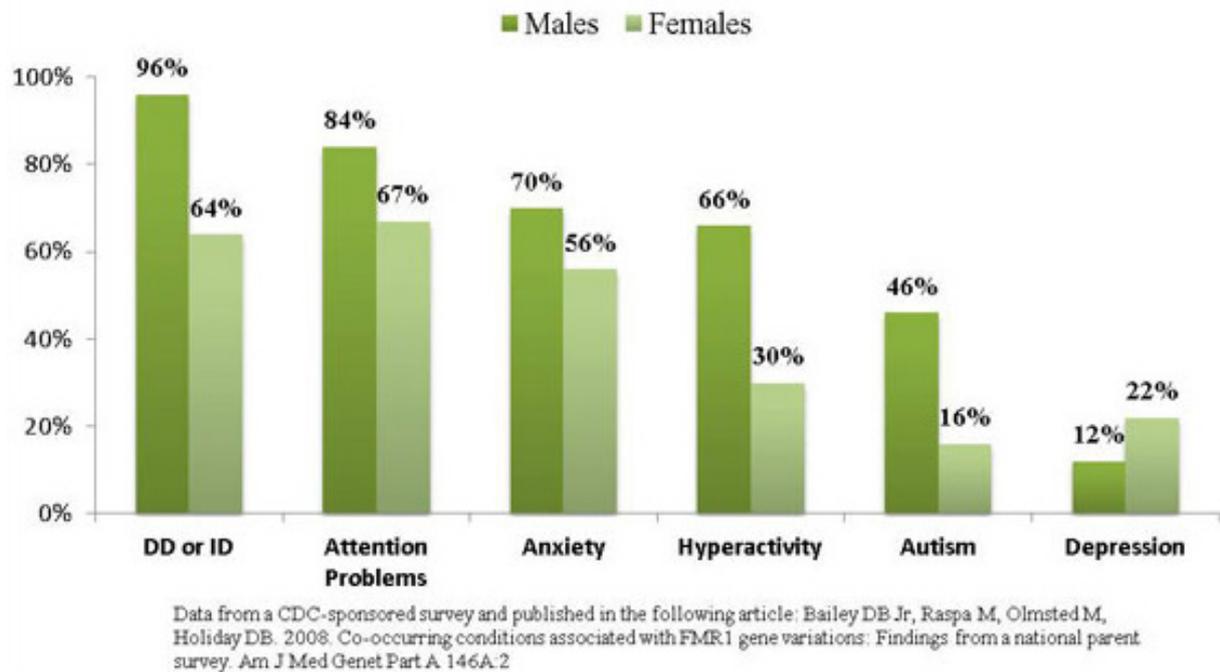
Les signes cliniques du syndrome de l'X-Fra varient de léger à sévère dans les domaines physiques, cognitifs, émotionnels et comportementaux. Généralement, les femmes ont une forme moins sévère de la maladie que les hommes. Le phénotype physique comprend une face allongée et étroite, avec un front proéminent et des oreilles protubérantes, hyper laxité ligamentaire associée à une dysplasie du tissu conjonctif, pieds plats, macro orchidie après la puberté chez l'homme. Les individus porteurs du syndrome de l'X-Fra ont habituellement des déficits cognitifs – QI variant de normal ou limite à très bas – tels que des difficultés dans la mémoire de travail, les fonctions exécutives, les capacités mathématiques et visuo spatiales. Le retard de langage est évident très rapidement. Les troubles émotionnels et comportementaux sont fréquents, incluant l'anxiété et les troubles de l'humeur, certaines des caractéristiques des troubles déficitaires de l'attention avec hyperactivité, troubles obsessionnels compulsifs (exemple : actions ou phrases répétitives), comportements agressifs ou auto mutilations, et un caractère difficile. Le syndrome de l'X-Fra est fréquemment retrouvé comme cause de l'autisme. Des troubles neurologiques comme l'épilepsie sont également retrouvés. De plus, les personnes porteuses de la prémutation (répétition de CGG de 55 à 200 fois)

### **Prévalence de l'X-Fragile**

Environ :

- 1 homme sur 3 600 à 4 000 naît avec la mutation complète de l'X-Fragile et aura le syndrome de l'X-Fragile
- 1 femme sur 4 000 à 6 000 individus de sexe féminin naît avec la mutation complète de l'X-Fragile, mais seulement une sur deux aura des caractéristiques du syndrome de l'X-Fragile
- 1 homme sur 800 est porteur de la prémutation de l'X-Fragile
- 1 femme sur 260 est porteuse de la prémutation de l'X-Fragile

**Figure C.1.2 Pourcentage d'enfants avec syndrome de l'X-Fragile diagnostiqués ou traités pour une autre pathologie**



Source: CDC

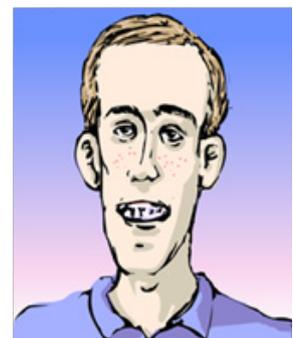
sont symptomatiques, et caractérisés par des troubles légers de l'apprentissage, des problèmes émotionnels, une insuffisance ovarienne précoce, et un trouble neurodégénératif appelé syndrome tremblement-ataxie lié à une prémutation de l'X-FRA, retrouvé chez les sujets âgés.

Le test génétiques pour la répétition de CGG (expansions) du gène FMR utilisant la PCR et l'analyse de southern blot est le diagnostic pour le syndrome de l'X-Fra et devrait être proposé à toutes personnes avec un retard mental, des facultés intellectuelles limites, déficientes intellectuelles et autistes. Le séquençage du gène FMR1 devrait également être considéré pour exclure des délétions du gène, si une répétition normale de la séquence CGG est retrouvée (Garber et al, 2008).

Le conseil génétique est recommandé pour toute la famille si une pré mutation ou une mutation complète de l'X-FRA est retrouvée, et toute la cascade d'examen devraient alors être organisés pour l'ensemble famille. Bien que le conseil génétique ne puisse éviter la survenue du syndrome de l'X-Fra, il est néanmoins important de proposer une information précise aux familles à risque, et permettre une intervention appropriée dès la petite enfance.

### Phénylcétonurie

La phénylcétonurie (PCU) est un trouble autosomique récessif découvert par le médecin norvégien Ivar Asbjørn Følling en 1934. La PCU est causée par des mutations du ou des gènes de la phénylalanine hydroxylase (PAH) codant pour les enzymes impliqués dans la synthèse ou le recyclage du cofacteur tetrahydrobioptérine (BH4). Il en résulte à un dysfonctionnement du



Les principales caractéristiques du syndrome de l'X-Fragile comportent un visage allongé, des oreilles larges et saillantes, et une hypotonie musculaire.

métabolisme de la phénylalanine, conduisant à un excès de phénylalanine et de ses métabolites dans le sang, le liquide cérébro-spinal et les urines. L'augmentation de la concentration de phénylalanine dans le cerveau est toxique et peut perturber le fonctionnement neuropsychologique. La prévalence de la phénylcétonurie varie énormément dans le monde, pour des raisons ethniques et sociales (par exemple, fonction de la fréquence de consanguinité). En Europe, la prévalence est d'environ 1 cas pour 10 000 naissances, mais ce nombre est de 1 pour 4 000 naissances en Turquie, 1 pour 25 000 - 50 000 en Amérique Latine et un pour 100 000 naissances dans certaines régions chinoises (Blau et al, 2010).

La PCU est diagnostiquée si l'analyse des acides aminés sanguins révèle une concentration élevée de phénylalanine ( $> 120 \mu\text{mol/L}$ ). Afin de s'assurer si un patient avec hyperphénylalaninémie est carencé en  $\text{BH}_4$ , il est utile de doser les ptérides urinaires ou les dihydroptéridines reductases plasmatiques, via une goutte de sang disposé sur un papier buvard, ou bien un test de charge au  $\text{BH}_4$  (Blau et al, 2005). Les modèles de ptérides urinaires permettent de différencier plusieurs types de PCU :

- *La PCU classique avec un déficit en PAH* : les taux de ptérides totales sont élevés mais le ratio entre la neoptérine et la bioptérine est normal.
- *Le déficit en GTP cyclohydrolase I (GTP-CH)* : les taux de bioptérides sont très bas, voire indétectables.
- *Le déficit en 6-pyruvoyl-tetrahydroptérine synthase (6-PTS)* : le taux de neoptérine est élevé mais le taux de bioptérine est bas.
- *Le déficit en Pterine-4a-carbinolamine déhydratase* : le taux de neoptérine est élevé alors que celui de bioptérine est bas ou limite, et celui de la primapterine est élevé.
- *Le déficit en Dihydroptéridine reductase (DHPR)* : le taux de neoptérine est normal, tandis que celui de bioptérine est élevé.

Les bébés avec PCU semblent normaux à la naissance mais vont progressivement avoir des troubles du développement, souvent accompagnés par une peau, des cheveux et des yeux plus clairs ; par des rashes eczémateux, une « odeur de souris », des déficits moteurs, des crises d'épilepsie, des troubles du comportement et un autisme. Le dépistage, le diagnostic et les interventions précoces peuvent prévenir une aggravation des troubles neurologiques chez les individus atteints de PCU. Le test de dépistage sanguin de la PCU chez le nouveau-né est effectué entre 3 et 7 jours après la naissance, le test est répété à environ deux semaines de vie, pour vérifier les résultats du test initial. Si ce second test s'avère positif, il sera suivi d'autres tests diagnostiques.

La prise en charge devrait débiter sitôt que le diagnostic de PCU est établi. Un régime par restriction d'apports de phénylalanine est la mesure la plus importante et la plus efficace : régime sans phénylalanine avec peu de protéines ; éviter les aliments riches en protéines (viande, poisson, lait, œuf, pain, la plupart des fromages, les noix et les graines) et ceux contenant de l'aspartame (farine et soja). Pour les patients avec le type de «  $\text{BH}_4$  répondeur », identifié par le test de charge au  $\text{BH}_4$ , des préparations contenant du  $\text{BH}_4$  peuvent être prescrites. D'autres approches, comme des traitements à base de grandes quantités d'acides aminés, l'utilisation de phénylalanine ammonium lyase et les thérapies géniques sont à l'étude (Blau et al, 2010). Pour de meilleurs résultats, la surveillance régulière



Cliquez sur l'image pour voir une description de PCU (6:02)

### Les troubles métaboliques héréditaires

Les chromosomes contenus dans les cellules humaines comportent des gènes qui contrôlent la croissance et la maturation. Certains d'entre eux sont responsables des réactions chimiques (métaboliques), qui sont essentielles pour la croissance cérébrale. Si un tel gène est anormal, cela peut conduire à des perturbations des réactions métaboliques et entraîner des troubles, tel que le retard mental. La phénylcétonurie fait partie de ces pathologies. Les bébés atteints de phénylcétonurie, en plus d'avoir un retard mental, ont des cheveux et une peau clairs, et sont sujets aux convulsions.



Du sang est prélevé chez un nouveau-né de quinze jours, pour le dépistage de la phénylcétonurie.  
Photo: Nando Peretti Foundation

du taux de phénylalanine plasmatique devrait être faite tout au long de la vie, au cas où des changements seraient nécessaires pour maintenir un taux plasmatique dans la cible thérapeutique.

### **Hypothyroïdie congénitale**

L'hypothyroïdie congénitale est une maladie endocrinienne causée par une déficience en hormone thyroïdienne à la naissance. Elle peut être classée en « permanente » ou « transitoire ». L'hypothyroïdie congénitale permanente est généralement associée à une dysgénésie de la thyroïde, la dysfonction de la synthèse et du métabolisme des hormones thyroïdiennes, ou à la déficience de l'hormone de stimulation de la thyroïde (TSH), alors que l'hypothyroïdie congénitale transitoire est due à une carence en iode, à la prise de traitements anti thyroïdiens par la mère, ou bien des anticorps maternels qui bloquent les récepteurs à la thyrotropine. L'hypothyroïdie congénitale survient chez environ une pour 2 000 à 4 000 naissances (Rastog et al, 2010).

L'hypothyroïdie congénitale est diagnostiquée par le dosage sanguin de la TSH, avec soit la T4 libre, soit la T4 et la T3 sériques libres. En fonction d'abaques rapportés à l'âge, l'hypothyroïdie congénitale primaire est confirmée par une valeur de TSH élevée et la T4 (libre ou totale) normale ou basse, tandis que l'hypothyroïdie congénitale secondaire (centrale) est probable si la T4 (libre ou totale) est basse avec une TSH normale. Il existe d'autres tests diagnostiques pour déterminer les étiologies sous-jacentes, incluant un dosage urinaire de l'iode, une scintigraphie à l'iode radio marqué, une échographie thyroïdienne, un dosage sanguin de la thyroglobuline, une recherche d'anticorps antithyroïdiens, une recherche d'autres carences hormonales de l'axe hypothalamo-hypophysaire, une IRM cérébral et des tests génétiques.

Les signes cliniques de l'hypothyroïdie congénitale chez les enfants comprennent un ictère persistant, une anorexie, une hypersomnie, une constipation, une température corporelle abaissée, des pleurs anormaux, une hernie ombilicale, une bradycardie et une hypotonie avec des réflexes lents. Certains peuvent avoir un goitre palpable. L'apparence typique retrouve une grande fontanelle postérieure, un visage bouffi, une racine du nez écrasée, un pseudo hypertélorisme, une béance buccale avec macroglossie. En l'absence de traitement, l'hypothyroïdie congénitale peut avoir pour conséquence un retard de croissance, un retard mental permanent

La carence en iode (qui est responsable de l'hypothyroïdie) est la seule grande cause évitable de retard mental, et est une importante question de santé publique. Ce trouble peut être prévenu par la supplémentation en iode, notamment par l'utilisation de sel iodé.

et des problèmes cardiaques.

Les tests de dépistage des troubles de la thyroïde chez les nouveaux nés ainsi qu'une prise en charge précoce sont des facteurs déterminant dans la prévention des déficiences intellectuelles chez les sujets atteints d'hypothyroïdie congénitale. Un prélèvement de sang effectué sur le talon entre 2 et 5 jours après la naissance, est déposé sur un papier buvard pour détecter le taux de TSH. Un deuxième test est effectué, notamment pour les prématurés ou les enfants nés à terme gravement malades avec un « retard à l'augmentation des taux de TSH », entre 2 et 6 semaines de vie. Si la TSH initiale du sérum  $> 30$  mU/L (ou  $> 15$  mU/L dans le sang total), un test de confirmation de dosage des hormones thyroïdiennes devrait être réalisé (Rastog & LaFranchi, 2010).

Une fois que l'hypothyroïdie congénitale est diagnostiquée, le traitement per os par thyroxine devrait être débuté immédiatement avec un suivi rapproché, surtout dans les deux ou trois premières années de vie, ce qui sera crucial pour le pronostic neurologique. De hautes doses de thyroxine sont recommandés afin de normaliser la T4 et le TSH du sérum le plus rapidement possible, avec une surveillance étroite afin d'ajuster les doses de lévothyroxine au plus vite, si les résultats sont anormaux. Cependant, on peut donner une dose moindre de lévothyroxine au début et augmenter progressivement les posologies chez les enfants atteints d'hypothyroïdie congénitale centrale. On peut y adjoindre des doses de corticoïdes afin d'éviter la survenue d'un hypocorticisme brutal. Le traitement d'une hypothyroïdie congénitale transitoire prend plusieurs années, alors que ce traitement dure toute la vie d'un individu porteur d'une hypothyroïdie congénitale permanente. Les familles à risque d'avoir un enfant avec hypothyroïdie congénitale devraient se voir proposer un conseil génétique et un diagnostic ante natal.

### **Syndrome de Prader-Willi**

Le syndrome de Prader-Willi est un trouble génétique peu fréquent du chromosome 15q11-13. Il a été décrit pour la première fois par Andrea Prader et Heinrich Willi en 1956. Les symptômes comprennent une hypotonie musculaire, un trouble des conduites alimentaires, une petite taille, un développement génital incomplet, des déficiences cognitives, et une sensation chronique de faim pouvant mener à une boulimie et à une obésité. L'incidence est d'environ 1 naissance sur 25 000 à 1 naissance sur 1 000 (Killeen, 2004). Les individus atteints d'un syndrome de Prader-Willi sont à risque d'avoir des troubles de l'apprentissage et d'attention. Les recherches suggèrent que la plupart de ces individus ont une intelligence qui varie de normale à basse (Curfs & Fryns, 1992 ; Cassidy, 1997).

Habituellement, le syndrome de Prader-Willy est diagnostiqué à partir de signes cliniques mais peut désormais être diagnostiqué à l'aide de tests génétiques. Le syndrome de Prader-Willi n'a pas de traitement. Un diagnostic précoce permet une prise en charge précoce. Les enfants doivent recevoir un traitement permettant d'améliorer leur tonus musculaire. Les thérapies occupationnelles et orthophoniques sont aussi indiquées. Les enfants en âge d'être scolarisés doivent bénéficier d'un environnement d'apprentissage très structuré, ainsi qu'une éducation spécialisée. Des injections quotidiennes d'hormones de croissance recombinées peuvent aussi être bénéfiques (Carrel et al, 2002).

### **Syndrome d'Angelman**



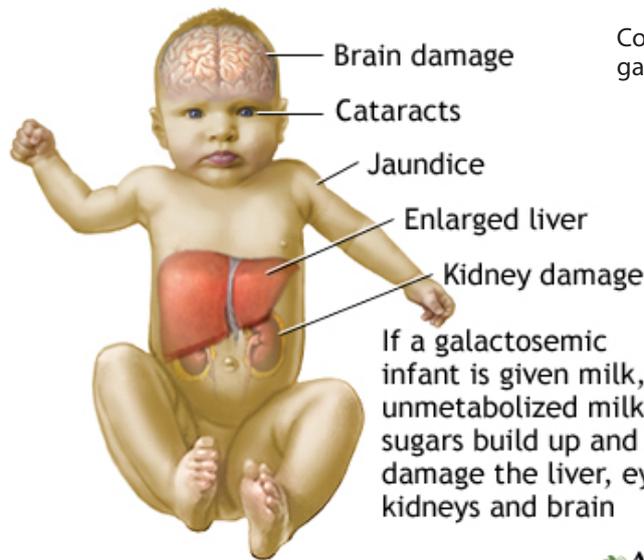
Les enfants présents sur ces photos ont un diagnostic génétiquement confirmé de syndrome d'Angelman. Une expression de joie et une démarche instable, associées à des bras en l'air sont souvent constatés. Parfois, l'apparence du visage peut suggérer le diagnostic, mais souvent les caractéristiques ne sont pas suffisamment distinctes. Source: [Gene Reviews](#).

Le syndrome d'Angelman est un trouble génétique complexe caractérisé par un retard intellectuel et développemental, de sévères troubles du langage, une épilepsie, une ataxie, des battements des mains, et un comportement joyeux et excité avec des sourires et des rires fréquents. Harry Angelman a été le premier à décrire ce syndrome en 1965. La prévalence est d'environ 1 cas sur 10 000 à 20 000 naissances (Petersen al, 1995 ; Steffenburg et al, 1996).

Le syndrome d'Angelman est causé par la perte de matériel génétique maternel normal d'une région du chromosome 15, souvent dû à une délétion d'une partie de ce chromosome. Le diagnostic repose sur une combinaison de signes cliniques, de tests de génétiques moléculaires ou analyses cytogénétiques. Les critères consensuels de diagnostic pour le syndrome d'Angelman sont disponibles (Williams, 2006). L'analyse d'ADN parentaux, méthylés dans la région chromosomique 15q11.2-q13, détecte approximativement 78 % des sujets porteurs d'un syndrome d'Angelman ; moins d'1 % ont une anomalie cytogénétique visible de réarrangement chromosomique. La séquence d'analyse UBE3A détecte des mutations dans 11 % de cas supplémentaires. La génétique moléculaire identifie des altérations chez environ 90 % des individus avec un syndrome d'Angelman (Dagli & Williams, 2011). Actuellement, le syndrome d'Angelman n'a pas de traitement ; le traitement est symptomatique (par exemple, l'épilepsie peut être contrôlée avec des traitements anticonvulsivants).

### Galactosémie

La galactosémie est une pathologie autosomique récessive associée à une dysfonction d'enzymes qui convertissent le galactose en glucose, conduisant à une accumulation toxique de galactose dans le sang et dans les tissus, ce qui entraîne des déficiences intellectuelles et des lésions organiques. Cette maladie a été décrite



Consequences de la galactosémie

ADAM.

dès 1917 par Goppert, et Herman Lalckar a identifié le trouble du métabolisme du galactose en 1956. La prévalence est d'environ un cas pour 60 000 naissances.

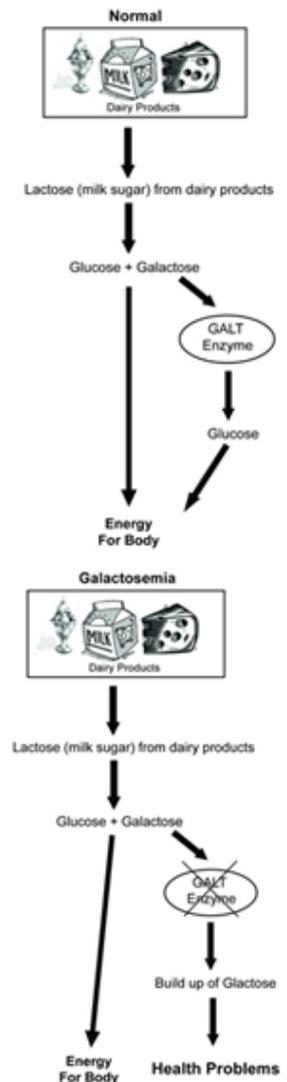
Selon le type d'enzyme atteinte, la galactosémie peut être classifiée en trois types :

- *Type I : galactosémie classique*, due à un déficit en galactose-1-phosphate uridylyltransférase (GALT)
- *Type II : déficit en galactokinase (GLK)*
- *Type III : déficit en UDP-galactose épimérase (GALE)*.

Le diagnostic de galactosémie est fait par un test sanguin ou urinaire, à la recherche de l'activité des trois enzymes mentionnés ci-dessus, et en quantifiant le taux de galactose. De plus, les tests de génétique moléculaire sont désormais disponibles (Elsas, 2010).

Les enfants atteints de galactosémie ont des symptômes non spécifiques, comprenant vomissements, diarrhées, anorexie, ictère prolongé, hépatomégalie, troubles de la thermorégulation, léthargie, coagulopathie hémorragique. En l'absence de traitement précoce, le sepsis, l'insuffisance hépato-cellulaire, la cataracte, les déficiences intellectuelles, le retard de croissance et le décès peuvent survenir. Cependant, les complications secondaires ou chroniques peuvent apparaître chez des enfants plus âgés ainsi que des adultes, même ceux bénéficiant de traitements précoces et adaptés, complications du type retard de croissance, retard intellectuel, troubles du langage, troubles moteurs, troubles des apprentissages et insuffisance ovarienne.

Pour éviter les principales manifestations de la galactosémie, il est très important de procéder à des tests de dépistage chez tous les nouveau-nés et une restriction en aliments et médicaments contenant du lactose doit immédiatement mise en place chez les enfants souffrant d'une telle pathologie. Les symptômes s'amendent rapidement et le pronostic est bon si le régime alimentaire est débuté dès les 3 à 10 premiers jours de vie. La surveillance en routine des taux de galactose est indispensable pour adapter le traitement. Les autres éléments de prise en charge comprennent la supplémentation en calcium, un examen ophtalmologique, une évaluation du développement et du langage. Le conseil génétique et le diagnostic



prénatal sont recommandés chez les familles à risque d'avoir un enfant atteint.

### **Syndrome d'alcoolisme foetal**

Le syndrome d'alcoolisme foetal, la forme la plus sévère des troubles du spectre de l'alcoolisme foetal, est une cause évitable de retard mental. Le syndrome d'alcoolisme foetal est le résultat d'une consommation de grandes quantités d'alcool durant la grossesse, notamment dans les trois premiers mois de grossesse, ce qui peut causer des dommages considérables dans le développement foetal, surtout sur le cerveau. La prévalence varie selon les niveaux de consommation d'alcool dans les populations, aux Etats-Unis, ce nombre est estimé entre 0,2 et 1,5 cas pour 1 000 naissances ([Centers for Disease Control and Prevention, 2009](#)).

La connaissance des médecins sur le sujet est insuffisante, tout comme le dépistage, avec de nombreux cas qui ne sont pas diagnostiqués. En plus de prendre en compte l'histoire maternelle d'intoxication alcoolique, les médecins s'appuient encore énormément sur trois signes cliniques caractéristiques pour faire le diagnostic (CDCP, 2009) :

- Dysmorphie faciale
- Anomalies du système nerveux central
- Trouble de la croissance

Des outils diagnostics plus performants dans la détection précoce, reposant sur l'utilisation de bios marqueurs tels que les acides gras ethyl esters dans le méconium (Beater et al, 2005), sont en cours d'étude.

Les symptômes cliniques varient selon la quantité, la fréquence et la durée d'exposition à l'alcool, et sont aussi fonction de la génétique. Les enfants avec syndrome d'alcoolisme foetal ont habituellement un retard de croissance et un mix d'anomalies cranio faciales, qui sont typiques, comme un philtrum plat, une lèvre supérieure fine, de petites fentes palpébrales, des épicanthus, une ensellure nasale marquée, des oreilles mal ourlées et un aplatissement du maxillaire. Les anomalies du système nerveux central sont communément retrouvés dans le syndrome d'alcoolisation foetale, tels que la microcéphalie, l'épilepsie, une coordination motrice défaillante, une hypoacousie, des troubles cognitifs. Par ailleurs, le syndrome d'alcoolisme foetal pourrait prédisposer à des troubles psychiatriques et à la consommation de toxiques.

La seule façon de prévenir le syndrome d'alcoolisme foetal est de proscrire toute consommation d'alcool durant la grossesse. Il est essentiel d'éduquer les femmes enceintes ou qui projettent de l'être, sur cette question. De plus, les questionnaires de dépistage et les marqueurs biochimiques peuvent être utiles pour détecter les comportements à risque et mettre en place des stratégies afin de limiter les dommages au fœtus. Des recherches dans ce champ sont indispensables (Ismail et al, 2010).

## **DIAGNOSTIQUER LES DEFICIENCES INTELLECTUELLES**

Dans le DSM comme dans l'ICD, 3 critères de base sont nécessaires au diagnostic de déficience intellectuelle (ou retard mental) :

- Fonctionnement intellectuel significativement inférieur à la moyenne (QI < 70)



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo éducative d'1h sur le syndrome d'alcoolisme foetal

### **Déficience intellectuelle et DSM-5**

La révision des classifications du DSM propose de changer le nom de ce groupe de troubles par « trouble du développement intellectuel » et de moins s'appuyer sur le QI pour porter le diagnostic.

Selon cette proposition, un diagnostic de trouble du développement intellectuel requiert :

- Des déficiences dans les aptitudes mentales générales, tel que le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, les apprentissages académiques et les apprentissages par l'expérience, avec un QI inférieur de deux ou plusieurs déviations standards par rapport à une population de même âge et culture (QI < 70).
- Ces déficiences altèrent suffisamment le fonctionnement en limitant la participation et les performances dans un ou plusieurs domaines de la vie quotidienne, comme la communication, la participation sociale, le fonctionnement à l'école ou au travail, ou autonomie à la maison ou à les institutions. Ces limitations indiquent un nécessaire soutien à l'école, au travail ou pour mener une vie autonome.
- Survenue lors de la période développementale.

- Déficits concomitants ou altération des capacités d'adaptation dans au moins deux des domaines suivants : communication, autonomie dans les actes de la vie quotidienne, vie à la maison, compétences sociales et interpersonnelles, l'utilisation des ressources de la communauté, prise de décision, compétences académiques fonctionnelles, travail, loisir, santé et sécurité
- Début des troubles avant 18 ans

Les sous-types et les caractéristiques ont été décrits précédemment dans ce chapitre. Le diagnostic requiert une évaluation complète de l'intelligence et des comportements d'adaptation. Les enfants déficients intellectuels sont habituellement vus en consultation à cause de leur comportement plutôt que pour leur intelligence moindre. Des formes modérées et sévères sont identifiées précocement car les étapes importantes de développement sont sensiblement retardées. Les formes moins sévères deviennent souvent apparentes dès l'école primaire, en raison des difficultés scolaires, ou même plus tard, pendant l'adolescence.

Une évaluation exhaustive doit inclure des questions détaillées sur :

- L'historique médical des parents et de la famille : troubles génétiques, infections contractées lors de la grossesse, exposition prénatale aux toxiques, lésions périnatales, prématurité, désordres métaboliques
- Développement : langage et acquisitions motrices, socialisation, compréhension et calcul
- Environnement dans lequel l'enfant est élevé : éducation, ressources et environnement familial.

Un examen physique, par le psychiatre ou le pédiatre, centré sur les symptômes associés à la déficience intellectuelle. Par exemple, l'apparence du visage (tel que le faciès aplati et élargi du syndrome de Down) (Conor, 1999) ou les taches de Brushfield (petits points blancs ou gris/marrons en périphérie de l'iris sont également communs dans le syndrome de Down) peuvent alerter le clinicien sur une possible déficience intellectuelle.

*L'évaluation du quotient intellectuel* est obligatoire dans tous les cas où l'on suspecte une déficience intellectuelle. Le QI doit être mesuré, si possible, par l'emploi de tests standardisés applicables à des populations spécifiques ou culturellement similaire (par exemple, des données normatives obtenues dans une population allemande ne doivent pas être utilisés chez des enfants chinois). Les tests utilisés les plus utilisés sont le *WISC (Wechsler Intelligence Scale for Children)* et le *Stanford-Binet Intelligence Scale*.

Il est également utile d'évaluer les comportements d'adaptation. Pour ce faire, les professionnels comparent les capacités fonctionnelles d'un enfant à celles d'autres enfants similaire en âge et en niveau d'éducation. Il existe plusieurs échelles comportementales disponibles, telle que la *Vineland Adaptive Behaviour Scales* et la *Adaptive Behaviour Assessment System II*, mais une évaluation précise des comportements d'adaptation des enfants requière également une expertise clinique.

Les investigations au laboratoire (par exemple les tests génétiques) sont indiquées chez tous les patients avec DI, à la recherche d'une étiologie, qui pourrait avoir une implication significative dans le traitement, le pronostic et la prévention. La poursuite des investigations dépendra largement des ressources des parents et de la disponibilité des tests selon les pays.

### **Diagnostic différentiel**

Un autre terme, « retard développemental », est un concept plus large encore que la déficience intellectuelle. Cela indique que les enfants éprouvent des difficultés dans un ou plusieurs domaines d'adaptation. Cela n'implique pas nécessairement qu'ils aient des capacités cognitives altérées. En d'autres termes, bien que les individus avec une DI ont également un retard développemental, cela ne veut pas dire que tous les enfants ayant un retard développemental souffrent de déficience intellectuelle.

Parmi les pathologies les plus fréquemment diagnostiquées à tort comme étant des déficiences intellectuelles, on retrouve les troubles spécifiques du développement et l'échec scolaire. Dans le premier cas, les enfants peuvent sembler avoir un retard développemental parce qu'ils ont des notes en dessous de la moyenne dans une ou plusieurs compétences académiques (lecture, arithmétique), alors qu'ils ont en réalité un QI moyen. Dans le deuxième cas, de faibles performances scolaires qui pourraient faire penser à une DI, peuvent être dues à d'autres facteurs comme la dépression ou l'absentéisme (cf. Chapitre C.3). Bien que rare, la possibilité d'une grave privation environnementale peut engendrer des symptômes similaire à la DI (par exemple, chez les enfants gravement carencés dans les orphelinats), et doit donc être exclus. De nombreux enfants avec des troubles du spectre autistique souffrent également de DI, cependant ils montrent des symptômes spécifiques de ce spectre. Dans ces deux cas, les deux diagnostics doivent être effectués.

### **Fonctionnement intellectuel limite**

La frontière entre le QI dit « normal » et celui dit « inférieur à la moyenne » n'est pas rigide, puisqu'une altération psycho sociale est nécessairement requise pour porter le diagnostic de déficience intellectuelle. Les individus avec un QI allant de 71 à 85 (soit fonctionnement intellectuel limite), qui représentent environ 7 % de la population n'ont pas une altération intellectuelle suffisamment sévère

pour pouvoir affirmer le diagnostic de DI. Ils sont capables d'effectuer des activités de la vie quotidienne et un travail simple sans aide, mais sont plus vulnérables aux événements de la vie stressant et sont plus enclins à développer un trouble psychiatrique en conséquence.

## PRISE EN CHARGE

Dans tous les cas de déficience intellectuelle, la réussite du traitement repose sur la détection précoce et l'intervention précoce. Etant donné que l'on ne peut trouver aucune étiologie précise dans près de 40 % des cas et que l'on ne peut guérir les causes connues dans la plupart des cas, le but du traitement n'est pas d'obtenir « une guérison » mais de minimiser les symptômes et le handicap en réduisant les risques (par exemple, en aidant les individus à être en sécurité à la maison et à l'école), en enseignant des compétences essentielles, en améliorant la qualité de vie, et en soutenant les familles et les proches. Les objectifs et les modalités précis du traitement pour chaque individu dépendront en grande partie de la cause et de la gravité de la déficience intellectuelle et des comorbidités.

### Traitement étiologique

Si l'on trouve la cause de la déficience intellectuelle chez un nouveau-né, généralement par un test de dépistage, on devrait administrer un traitement (par exemple dans des maladies telles que la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie et la galactosémie), comme décrits précédemment.

### Comportements-défis et intervention

Le *comportement-défi* est un terme utilisé pour décrire un comportement qui entrave la vie quotidienne des individus souffrant de déficience intellectuelle et leur entourage, qui réduit leur qualité de vie et leur survie. Ces comportements-défis représentent de nombreux problèmes qui incluent, entre autres, l'agression, l'auto-mutilation (telle que se cogner la tête ou ingérer ou inhaler des corps étrangers), la destruction d'objets, la non-conformité, les habitudes idiosyncrasiques (par exemple, une variété réduite d'aliments), et un comportement social inapproprié. Ces problèmes conduisent fréquemment les personnes en charge, à rechercher une aide médicale et peuvent facilement mettre à mal la capacité des familles à faire face et à s'occuper de ces jeunes gens, avec souvent pour conséquence un rejet ou, dans les cas les plus graves, un placement dans une institution.

Comme pour les individus n'ayant pas de déficience intellectuelle, les comportements-défis ont une fonction et ils sont maintenus ou renforcés si la personne souffrant de déficience intellectuelle arrive à modifier son environnement interne ou externe par son comportement - attirer l'attention, échapper aux devoirs et aux obligations des autres, accéder à ses activités ou objets préférés, au contrôle de sa propre vie, s'octroyer des retours d'expériences sensorielles (par exemple le battements des mains, se frapper les yeux) et à la réduction de l'excitation sexuelle ou de l'anxiété. Les causes du comportement-défi sont complexes et incluent :

- Des causes médicales :
  - douleur ou sensation désagréable méconnue
  - effets secondaires des médicaments
  - abus de substances

- maladies physiques telles que l'épilepsie
- phénotypes comportementaux spécifiques à un syndrome
- *Double diagnostic.* Comme souligné précédemment, les jeunes gens souffrant de déficience intellectuelle ont des taux plus élevés de troubles psychiatriques. Un trouble psychiatrique comorbide (souvent appelée « double diagnostic ») apparaît chez presque la moitié des individus souffrant de déficience intellectuelle; les plus fréquentes sont les troubles du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité, la dépression, l'autisme et les troubles obsessionnels compulsifs, mais la schizophrénie et les troubles bipolaires apparaissent au moins aussi souvent que dans la population sans déficience intellectuelle. Les maladies psychiatriques telles que la schizophrénie, la dépression et les troubles obsessionnels compulsifs présentent globalement les mêmes caractéristiques chez les déficients légers que chez les autres personnes. Cependant, le diagnostic peut être difficile chez des jeunes avec des déficiences modérées et graves, car ils ont tendance à présenter des symptômes désorganisés, imprévisibles et difficiles à comprendre, d'autant plus qu'ils ne sont pas capables de décrire leur expérience :
  - La dépression peut se manifester par une attitude renfermée, une irritabilité ou un comportement agressif.
  - Des épisodes manico-dépressifs peuvent apparaître dans des moments isolés où le jeune déficient intellectuel s'enfuit, devient turbulent, irritable ou désinhibé.
  - Une agression sans raisons précises et associée à des comportements bizarres liés à des hallucinations ou de la méfiance, pourrait suggérer la schizophrénie.

Dans l'histoire familiale, l'existence de maladies psychiatriques telles que la schizophrénie ou des troubles de l'humeur, peut faire éveiller les soupçons. Une identification et un traitement opportuns de ces conditions comorbides réduisent le handicap, le fardeau familial et améliorent la qualité de vie. Il existe des questionnaires disponibles qui peuvent aider les cliniciens dans l'évaluation des problèmes psychiatriques comorbides tels que la liste « Development Behaviour Checklist » (DBC ; Einfield & Tonge, 2002) qui comprend un questionnaire de 96 items et « The Aberrant Behavior Checklist » (ABC ; Aman et al, 1985), un questionnaire de 58 items.

- Des causes liées à l'environnement
  - Les problèmes dans son environnement proche et au travail (par exemple, le manque de stimulation, les conflits familiaux, le harcèlement)
  - Les événements de la vie (changement d'école, décès ou séparation)
  - Les problèmes de communication (incapacité à communiquer, entourage non sensible aux besoins du jeune, un traitement inapproprié qui renforce le comportement-défi).
  - Les étapes de la vie (la puberté).

- Le comportement sert une fonction ou un but pour la personne.
- Les comportements-défis sont maintenus si la personne parvient à modifier son environnement interne et externe par son comportement.

### **Traitement des comportements-défis**

Les personnes avec déficiences intellectuelles et comportements-défis (ou un double diagnostic), représentent l'un des groupes les plus défavorisés dans la plupart des pays, recevant très souvent des soins insuffisants. L'un des rôles clés des professionnels de la santé mentale s'occupant de personnes souffrant de déficience intellectuelle, est le traitement des troubles du comportement. Ce traitement exige du temps, de l'expérience et un savoir-faire considérables. Le point de départ est d'établir s'il existe ou non des causes qui peuvent être traitées (voir la liste ci-dessus) et de procéder à une analyse du comportement. Le cadre dans lequel les problèmes apparaissent peut être la maison, l'école ou le centre de formation professionnelle, le centre de soins ou l'institution. L'analyse du comportement comprend :

- Une analyse détaillée du comportement-défi.
- Quand et où il se produit (moment, lieu, activité, contexte)
- L'enchaînement des événements et les interactions avec les autres : les déclencheurs possibles, comment les autres réagissent, est-ce que ces réactions renforcent le comportement ?
- Les compétences (ou le manque de compétences) impliquées.
- Les besoins éventuels satisfaits par ce comportement.

Une fois que ceci est compris, on peut concevoir un plan d'intervention sur le comportement pour faire face au problème. Le premier objectif sera d'assurer la sécurité de l'enfant déficient et de la famille ou des personnes s'occupant de lui. Le second objectif serait d'éliminer ce comportement indésirable. Dans la plupart des cas, ceci impliquera les familles, les professeurs ou les travailleurs en institution, en prenant en considération les besoins de la famille, ses forces et ses faiblesses, et souvent en les soutenant et les qualifiant pour ce rôle. Le fait d'éduquer, d'aider et d'engager le réseau de soutien est essentiel pour réussir.

### **Médicaments**

Les traitements médicamenteux sont souvent utilisés, probablement de façon excessive (Branford, 1994) chez les personnes souffrant de déficience intellectuelle. Parce que les professionnels de la santé mentale sont souvent consultés dans des situations de crise, des médicaments peuvent être prescrits sur une base ad hoc pour faire face à la crise, alors que les médicaments devraient être utilisés de façon optimale après une évaluation complète et faisant partie d'un projet global de traitement dans lequel la gestion du comportement et l'implication de la famille sont essentiels (voir ci-dessus). On devrait également tenir compte de la question particulière du consentement informé de cette population.

Il faudrait administrer des doses plus faibles que celles prescrites à des patients ne souffrant pas de déficience intellectuelle – les personnes souffrant de déficience intellectuelle ont généralement plus de problèmes médicaux et sont plus sensibles aux effets secondaires des médicaments. Par conséquent, il est prudent de commencer avec un dosage très faible et de l'augmenter graduellement en fonction



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo éducative sur les personnes ayant une DI (Cantonais avec sous titres anglais; 8:01).



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo sur le "Individualized Education Program" (IEP) américain (2:38).

de la réponse et des effets secondaires.

L'utilisation de médicaments dans ce groupe est largement basée sur l'expérience clinique plutôt que sur des essais. En l'absence d'essais cliniques, les antipsychotiques, les antidépresseurs, les thymorégulateurs et autres médicaments psychotropes devraient être utilisés dans les mêmes indications que pour les enfants sans déficience intellectuelle, avec les précautions listées ci-dessus. L'augmentation de l'utilisation de psychotropes de deuxième génération, particulièrement pour la gestion des troubles du comportement, est un sujet préoccupant. Tandis que des tests sur des enfants (Snyder et Al, 2002) - non reproduits chez les adultes (Tyrer et al, 2008) - semblent indiquer qu'ils peuvent être utiles sur le court terme, une inquiétude grandissante apparaît, du fait des effets secondaires générés par leur utilisation sur le long terme (par exemple, syndrome métabolique).

*Les molécules qui réduisent le désir sexuel* sont particulièrement adaptées pour les adolescents avec une déficience intellectuelle car ceux-ci présentent de temps à autre un comportement sexuel peu adapté et difficile à contrôler. Ceci peut provoquer de l'inquiétude et conduire à une restriction de leur liberté. Bien que le recours à de telles thérapeutiques (par exemple, cyproterone, antagonistes testostérone) pose de réels problèmes éthiques, elles sont de plus en plus souvent prescrites en pratique (Reilly et al, 2000).

### Education

En règle générale, les enfants souffrant de déficience intellectuelle ont moins de capacités pour apprendre que les autres enfants. Alors qu'ils grandissent et maîtrisent les activités de la vie quotidienne, ils ont besoin d'aller à l'école comme les autres enfants. Dans des pays riches tels que les Etats-Unis, chaque enfant souffrant de déficience intellectuelle a accès à un enseignement public gratuit avec un programme d'éducation individualisé, et ce dès l'âge de 3 ans jusqu'à 21 ans. Dans un pays émergent tel que l'Inde, il y a des progrès notables pour relever les défis posés par la déficience mentale. Cependant, il y a encore un long chemin à parcourir dans les pays pauvres en termes de développement d'interventions efficaces, accessibles et abordables (Girimaji & Srinath, 2010).

Globalement, il est indispensable pour les enfants souffrant de déficience intellectuelle d'aller à l'école, pour acquérir non seulement des connaissances académiques, mais aussi des savoir-faire d'autodisciplines, sociaux et pratiques pour la vie en communauté. Bien qu'ils aient plus de difficultés pour apprendre, l'expérience et des études ont montré qu'en appliquant les bonnes méthodes d'éducation, beaucoup sont capables d'acquérir les compétences de bases en lecture, écriture et arithmétique.

### *Inclusion vs. ségrégation*

La tendance actuelle est d'intégrer les enfants atteints de déficience intellectuelle aussi longtemps que possible dans des écoles normales plutôt que dans des écoles spécialisées (éducation intégrative). Ceci s'applique particulièrement aux enfants ayant des formes plus légères de déficience. Cependant, il y a peu d'études pertinentes comparant l'expérience scolaire des enfants avec des déficiences légères à moyennes, dans des écoles traditionnelles et dans une éducation séparée (Cooney, 2006). Une autre approche est de créer des classes spéciales pour les enfants avec des déficiences intellectuelles dans des écoles normales. Les enfants



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo sur la transition scolaire des enfants avec déficience.



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo sur des voies de formation et d'insertion professionnelle pour personnes avec déficience intellectuelle en Afrique



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo du US Centre for Disease Control and Prevention sur la détection précoce des troubles du développement (4:32).

les plus gravement retardés peuvent bénéficier d'écoles spéciales. Quelle que soit l'approche, les enfants souffrant de déficience intellectuelle ont besoin d'éducation - encore plus que les autres enfants - pour maximiser leur développement et leurs chances de réussite dans la vie.

### **Psychomotricité et ergothérapie**

La psychomotricité et l'ergothérapie peuvent contribuer au traitement car la déficience intellectuelle est souvent accompagnée d'un faible tonus musculaire, d'un manque de coordination et d'un lent développement de la motricité. Un thérapeute pourra mettre en place un traitement individualisé qui peut être suivi à la maison, à l'école ou en institution.

### **Orthophonie**

Le discours et le langage sont des fonctions très importantes et extrêmement spécialisées. Ils sont essentiels pour communiquer aux autres ses sentiments et ses pensées. Les enfants souffrant de déficience intellectuelle ont un discours et un langage considérablement limités. Des recherches ont montré que l'application systématique des méthodes orthophoniques est efficace pour améliorer les capacités des enfants dans les domaines du discours, du langage et de la communication. De plus, on peut utiliser des stratégies de communication progressives et alternatives pour aider les enfants quels que soient leur niveau de déficience intellectuelle (Wilkinson & Hennig, 2007)

### **Education et soutien de la famille**

Les enfants souffrant de déficience intellectuelle ont les mêmes droits humains et les mêmes libertés fondamentales que les autres enfants, y compris le droit de grandir dans son environnement familial (ONU, 2006). Mais les besoins accrus d'éducation et de soins des enfants peuvent mettre à l'épreuve la famille dans sa capacité à assumer son rôle et à supporter l'épuisement et l'isolement. Des parents d'enfants souffrant de déficience intellectuelle ont exprimé le besoin d'informations plus pertinentes, d'un soutien psychologique et de services leur permettant un répit. (Bailey et al, 1992). Le soutien aux familles devrait satisfaire ces besoins et empêcher les parents ou les autres membres de la famille de se sentir accablés. A cet effet, l'OMS préconise que le soutien à la famille comprenne la communication du diagnostic et des explications claires sur celui-ci, un soutien psychologique, des conseils et des formations, une implication dans les prises de décisions sur les soins et des soins de répit (Organisation mondiale de la santé, 2010).

## **PREVENTION**

Puisque la déficience est une maladie à vie et incurable, la prévention est très importante. Les possibilités de prévention sont récapitulées dans le Tableau C.1.3. On peut distinguer trois niveaux de prévention : primaire, qui renvoie à un ensemble de méthodes qui réduisent ou éliminent le risque de déficience intellectuelle ; secondaire, dont le but est un diagnostic et un traitement précoces ; et tertiaire, qui cherche à réduire le handicap.

### **Prévention primaire**

#### *Consultation génétique*

Les futurs parents, particulièrement les couples qui ont déjà eu un enfant souffrant de déficience intellectuelle souhaitent généralement savoir quel est le risque que leurs enfants à venir soient affectés. Des conseils professionnels délicats et précis peuvent les aider à prendre la décision éclairée d'avoir, ou non, d'autres enfants. Une telle assistance pourrait être aussi simple que de dire aux parents d'un enfant souffrant de déficience intellectuelle suite à une infection du cerveau, que le risque pour leur prochain enfant est très faible, ou que ce pourrait être un problème très compliqué nécessitant des examens coûteux lorsque l'on soupçonne une cause génétique.

Il y a des avancées significatives dans le domaine de la génétique. Un ensemble de méthodes pour détecter les maladies génétiques, appelées génétique moléculaire, a évolué lors de la dernière décennie. Bien qu'actuellement très coûteuses, ces méthodes deviendront probablement moins chères et s'appliqueront dans des domaines plus étendus. On peut, par exemple, détecter la présence du syndrome de Down en faisant une prise de sang à la mère au début de sa grossesse.

### ***Période prénatale***

- Eviter les grossesses avant l'âge de 21 ans et après 35 ans pour réduire les complications lors de la grossesse et de l'accouchement. Les risques du syndrome de Down et autres anomalies chromosomiques augmentent après 35 ans. Tests et diagnostics prénatals chez les parents à risque.
- On peut souvent détecter des anomalies chez le fœtus dès le début de la grossesse. Lorsque l'on trouve une anomalie grave, les parents peuvent avoir le choix de mettre un terme à la grossesse. Certaines de ces méthodes sont relativement sans danger, peu onéreuses et facilement accessibles. D'autres, tels que les tests génétiques, sont chers, complexes sur le plan technique, peu disponibles et comportent des risques.

### ***Période périnatale***

- Les femmes enceintes devraient inclure du sel iodé à leur régime pour empêcher les carences en iode et éviter toute exposition à des produits chimiques dangereux et des substances toxiques comprenant l'alcool, la nicotine et la cocaïne.
- Dépistage néonatal. Il y a des causes de déficience intellectuelle pour lesquelles existe un traitement précis - médicaments ou régimes alimentaires spéciaux (par exemple dans les cas de phénylcétonurie). Il existe des examens pour détecter ces maladies à la naissance. Si on les détecte et si on commence le traitement immédiatement, on peut empêcher l'apparition de déficience intellectuelle et d'autres problèmes.

### ***Période postnatale***

- Immunisation universelle des enfants avec le programme de vaccination recommandé par l'OMS.
- Prise en charge immédiate des enfants souffrant de diarrhées graves et d'infections cérébrales.
- Fournir à l'enfant un environnement protégé, bienveillant, enrichissant et stimulant dès le premier âge, afin de garantir un développement intellectuel convenable.

### **Prévention secondaire**

On peut détecter à la naissance certaines maladies liées à la déficience



Cliquez sur l'image pour voir une vidéo d'1h du US Centre for Disease Control and Prevention sur la détection précoce des troubles du développement.

intellectuelle. Il est aussi possible de définir un groupe de bébés qui présente un plus grand risque de développer une déficience intellectuelle en grandissant. Ce sont les enfants prématurés, pesant moins de 2 kilos à la naissance, qui ont souffert d'asphyxie lors de l'accouchement ou qui ont subi une grave maladie dans la période néonatale. Pour contribuer à prévenir la déficience intellectuelle, il est important de suivre ses enfants et de surveiller s'ils commencent à prendre du retard.

Dans l'ensemble, les enfants souffrant d'une grave déficience intellectuelle sont, pour la plupart, détectés entre l'âge de 6 à 12 mois. Pour détecter le plus tôt possible la déficience intellectuelle, il existe des tests d'évaluation d'intelligence et d'adaptation sociale, qui peuvent être soumis à des enfants de toutes cultures, avec quelques modifications. Dès que l'on suspecte ou identifie un bébé comme souffrant de déficience intellectuelle, il est essentiel de le stimuler pour que cet enfant, avec son propre potentiel, se développe le plus possible. Ces stimulations sont des méthodes par lesquelles les parents encouragent et enseignent à leur bébé à utiliser et développer leurs sens (vision, ouïe et toucher) et leurs facultés motrices (saisir, atteindre, manipuler et transférer). De telles stimulations sont nécessaires à un développement normal. Des enfants avec un retard de développement en ont encore plus besoin. On trouve de plus en plus de manuels et de guides sur la stimulation précoce, par exemple le « Portage Guide to Early Stimulation and Preschool Intervention for Developmentally Delayed Children » (publié par The National Institute for the Mentally Handicapped, Secunderabad, Inde). Certains de ces modèles ont été adaptés avec succès (OMS, 2004).

### **Prévention tertiaire**

#### ***Famille***

Le milieu familial est le meilleur endroit dans lequel puisse grandir une enfant souffrant de déficience intellectuelle. Les familles ont assurément besoin d'organismes pour les aider à bien s'adapter et à faire face à la situation avec confiance et le moins de stress possible. Les parents ont besoin d'apprendre des méthodes appropriées pour élever et former l'enfant. Ils continueront d'avoir besoin d'aide, de conseils et de soutien lorsque l'enfant grandira, particulièrement pendant l'adolescence, la période pré-adulte et lors de périodes de crise.

#### ***Soins communautaires***

Aucun programme n'a de chance de réussir sans l'implication et la participation de la communauté. Les services pour les personnes souffrant de déficience intellectuelle incluent les services médicaux et psychologiques (cliniques). La première nécessité est une infrastructure efficace pour une bonne évaluation médicale et un diagnostic juste. Les médecins devraient avoir la possibilité de reconnaître et de gérer des maladies curables telles que l'hypothyroïdie. Des problèmes associés tels que les convulsions, les déficiences sensorielles et les problèmes de comportement peuvent être corrigés ou contrôlés avec des soins médicaux appropriés. On entend souvent dire que des médicaments et des préparations à base de plantes peuvent améliorer l'intelligence. Mais aucune thérapeutique médicamenteuse ni aucun autre traitement ne peut guérir la déficience intellectuelle ; Il est souhaitable d'avoir des structures qui permettent d'évaluer les forces et les faiblesses de l'enfant, cette évaluation pouvant être la

### **Associations and links**

- [American Association on Intellectual and Developmental Disabilities](#)
- [Australian Institute of Health and Welfare](#)
- [Australasian Society for Intellectual Disability](#)
- [Center for Effective Collaboration and Practice](#)
- [Council for Exceptional Children \(CEC\)](#)
- [Down's Syndrome Association \(UK\)](#)
- [European Association of Intellectual Disability Medicine](#)
- [Independent Living Canada](#)
- [National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities \(US\)](#)
- [National Dissemination Center for Children with Disabilities \(US\)](#)

**Tableau C.1.3 Niveaux de prévention**

Niveau	Approche	Interventions
<b>Prévention primaire</b> (diminuer le nombre de cas de déficience intellectuelle)	Promotion de la santé	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Education à la santé, particulièrement pour les adolescentes</li> <li>• Amélioration de la nutrition dans la communauté</li> <li>• Accès à des soins de santé optimaux</li> <li>• Amélioration des soins pré, péri et postnataux</li> </ul>
	Protection spécifique	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Apport systématisé de sel iodé</li> <li>• Immunisation contre la rubéole avant la grossesse</li> <li>• Administration d'acide folique en début de grossesse.</li> <li>• Conseil génétique.</li> <li>• Test prénatal pour les malformations congénitales et les problèmes génétiques</li> <li>• Détection et soin des grossesses à haut risque</li> <li>• Prévention des risques liés à l'incompatibilité rhésus</li> <li>• Vaccination généralisée des enfants</li> </ul>
<b>Prévention secondaire</b> (limiter l'évolution de la maladie)	Diagnostic et traitement précoces	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tests néonataux pour les maladies curables</li> <li>• Intervention sur les bébés « à risque »</li> <li>• Détection précoce du retard dans le développement et intervention</li> </ul>
<b>Prévention tertiaire</b> (éviter les complications et réduire les incapacités fonctionnelles)	Limitation du handicap et réhabilitation	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Stimulation, formation et éducation, possibilités de formation professionnelle</li> <li>• Intégration</li> <li>• Accompagnement des familles</li> <li>• Groupes de discussion et d'entraide pour les parents</li> </ul>

base de l'apprentissage à suivre. Un accompagnement parental adéquat dans les premières phases, est essentiel. Le rôle des médecins, infirmières, psychologues et travailleurs sociaux peut faire une grande différence auprès des parents, en leur expliquant de façon exhaustive la maladie, les options thérapeutiques, les résultats probables, aussi bien qu'en dissipant leurs doutes et en les aidant à accepter le fait d'avoir un enfant handicapé. L'accompagnement des parents implique aussi de fournir un soutien psychologique et des conseils. Il faut aussi sensibiliser et éduquer l'entourage sur les droits des personnes souffrant de déficience intellectuelle de vivre leur vie avec respect et dignité, sans discrimination. Il est possible d'atteindre ce but en apportant des changements positifs dans les prises de conscience de la société, ses attitudes et croyances sur cette maladie. Les individus souffrant de déficience intellectuelle devraient faire partis de la société, ne devraient pas être isolés ; et ne devraient en aucun cas subir une ségrégation ou une discrimination.

Les gouvernements ont la responsabilité de fournir des services optimums pour faire face efficacement aux besoins des personnes souffrant de déficience intellectuelle. Ceci implique de renforcer et d'utiliser les services existants dans les secteurs de la santé, de l'éducation et de la protection.

## PRONOSTICS

Beaucoup d'individus souffrant de déficience intellectuelle, particulièrement ceux souffrant d'une déficience légère ou moyenne, sont capables d'être indépendants et de participer à la vie de la communauté. Ces derniers arrivent bien souvent à devenir autonomes et à mener des vies heureuses et épanouissantes. Les individus avec une déficience intellectuelle sévère ne peuvent, généralement, pas être indépendants. La plupart des personnes atteintes du syndrome de Down, lorsqu'ils approchent de leurs 40 ou 50 ans, développent une démence proche de la maladie d'Alzheimer (Mc Phee et al, 1999).

---

## REFERENCES

- Adams D, Oliver C (2011). The expression and assessment of emotions and internal states in individuals with severe or profound intellectual disabilities. *Clinical Psychology Review*, 31:293-306.
- Aman MG, Singh NN, Stewart AW et al (1985). The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *American Journal of Mental Deficiency*, 89:485-491.
- Arya R, Kabra M, Gulati S (2011). Epilepsy in children with Down syndrome. *Epileptic Disorders*, 13:1-7.
- Bailey DB, Blasco PM, Simeonsson RJ (1992). Needs expressed by mothers and fathers of young children with disabilities. *American Journal on Mental Retardation*, 97:1-10.
- Bearer CF, Santiago LM, O'Riordan MA et al (2005). Fatty acid ethyl esters: quantitative biomarkers for maternal alcohol consumption. *Journal of Pediatrics*, 146:824-830.
- Blau N, Spronsen FJ, Levy HL (2010). Phenylketonuria. *Lancet*, 376:1417-1427.
- Blau N, Bonafe L, Blaskovics M (2005). Disorders of phenylalanine and tetrahydrobiopterin metabolism. In Blau N, Duran M, Blaskovics M et al (eds), *Physicians' Guide to the Laboratory Diagnosis of Metabolic Disease*. Heidelberg: Springer, pp89-106.
- Branford D (1994). A study of the prescribing for people with learning disabilities living in the community and in National Health Service care. *Journal of Intellectual Disability Research*, 38:577-586.
- Carrel AL, Myers SE, Whitman BY et al (2002). Benefits of long-term GH therapy in Prader-Willi syndrome: a 4-year study. *Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism*, 87:1581-1585.
- Cassidy SB (1997). Prader-Willi syndrome. *Journal of Medical Genetics*, 34:917-923.
- Centers for Disease Control and Prevention (2009). National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities.
- Conor WO (1999). John Langdon Down: The man and the message. *Down Syndrome Research and Practice*, 6:19-24. doi:10.3104/perspectives.94.
- Cooney G, Jahoda A, Gumley A et al (2006). Young people with intellectual disabilities attending mainstream and segregated schooling: perceived stigma, social comparison and future aspirations. *Journal of Intellectual Disability Research*, 50: 432-444.
- Curfs LM, Fryns JP (1992). Prader-Willi syndrome: a review with special attention to the cognitive and behavioral profile. *Birth Defects Original Article Series*, 28:99-104.
- Dagli AI, Williams CA (2011). *Angelman Syndrome*.
- Daily DK, Ardinger HH, Holmes GE (2000). Identification and evaluation of mental retardation. *American Family Physician*, 61:1059-1067.
- Einfeld SL, Tonge BJ (2002). *Manual for the Developmental Behaviour Checklist: Primary Carer Version (DBC-P) & Teacher Version (DBC-T)*, 2nd edition. Clayton, Melbourne: Monash University Centre for Developmental Psychiatry and Psychology.
- Elsas LJ (2010). Galactosemia. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1518/>
- Fiumara A, Pittalà A, Cocuzza M et al (2010). Epilepsy in patients with Angelman syndrome. *Italian Journal of Pediatrics*, 16:36:31.
- Garber KB, Visootsak J and Warren ST (2008). Fragile X syndrome. *European Journal of Human Genetics*, 16:666-672.

- Girimaji SC, Srinath S (2010). Perspectives of intellectual disability in India: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 23:441-446.
- Harris JC (2006). *Intellectual Disability: Understanding its Development, Causes, Classification, Evaluation, and Treatment*. New York, NY: Oxford University Press, pp42-98.
- Hessl D, Glaser B, Dyer-Friedman J et al (2002). Cortisol and behavior in fragile X syndrome. *Psychoneuroendocrinology*, 27:855-872.
- Ismail S, Buckley S, Budacki R et al (2010). Screening, Diagnosing and Prevention of Fetal Alcohol Syndrome: Is This Syndrome Treatable? *Developmental Neuroscience*, 32:91-100.
- Jeevanandam L (2009). Perspectives of intellectual disability in Asia: epidemiology, policy, and services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 22:462-468.
- Killeen AA (2004). *Genetic Inheritance. Principles of Molecular Pathology*. Totowa, NJ: Humana Press, p41.
- Kwok HW, Cui Y, Li J (2011). Perspectives of intellectual disability in the People's Republic of China: epidemiology, policy, services for children and adults. *Current Opinion in Psychiatry*, 24:408-412.
- Maulik PK, Mascarenhas MN, Mathers CD et al (2011). Prevalence of intellectual disability: a meta-analysis of population-based studies. *Research in Developmental Disabilities*, 32:419-436.
- McPhee J, Tierney LM, Papadakis MA (1999). *Current Medical Diagnosis & Treatment*. Norwalk, CT: Appleton & Lange, p1546.
- Petersen MB, Brøndum-Nielsen K, Hansen LK et al (1995). Clinical, cytogenetic, and molecular diagnosis of Angelman syndrome: estimated prevalence rate in a Danish county; the disorder predominantly affects Anglo-Saxons. *American Journal of Medical Genetics*, 60:261-262.
- Oeseburg B, Dijkstra GJ, Groothoff JW et al (2011). Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 49:59-85.
- Qiu LF, Hao YH, Li QZ et al (2008). Fragile X syndrome and epilepsy. *Neuroscience Bulletin*, 24:338-344.
- Rastog MV, LaFranchi SH (2010). Congenital hypothyroidism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 5:17.
- Roizen NJ, Patterson D (2003). Down's syndrome. *Lancet*, 361:1281-1289.
- Ridaura-Ruiz L, Quinteros-Borgarello M, Berini-Aytés L et al (2009). Fragile X-syndrome: Literature review and report of two cases. *Medicina Oral Patología Oral y Cirugía Bucal*, 14:434-439.
- Schalock RL, Luckasson RA, Shogren KA, et al (2007). The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellectual and Developmental Disabilities*, 45:116-124.
- Snyder R, Turgay A, Aman M et al (2002). Effects of risperidone on conduct and disruptive behavior disorders in children with subaverage IQs. *Journal of the American Academy of Child & Adolescent Psychiatry*, 41:1026-1036.
- Steffenburg S, Gillberg CL, Steffenburg U et al (1996). Autism in Angelman syndrome: a population-based study. *Pediatric Neurology*, 14:131-136.
- Tyrer P, Oliver-Africano PC, Ahmed Z et al (2008). Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet*, 371:57-63. doi:10.1016/S0140-6736(08)60072
- United Nations (2006). *Convention on the Rights of Persons with Disabilities*.
- Wittchen HU, Jacobi F, Rehm J et al (2010). The size and burden of mental disorders and other disorders of the brain in Europe 2010. *European Neuropsychopharmacology*, 21:655-679.
- Wilkinson KM, Hennig S (2007). The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/intellectual disabilities. *Mental Retardation and Developmental Disabilities Research Reviews*, 13:58-69.
- Williams CA, Beaudet AL, Clayton-Smith J et al (2006). Angelman syndrome 2005: updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics*, 140:413-418.
- WHO (1996). *ICD-10 Guide for Mental Retardation*. Geneva: Division of Mental Health and Prevention of Substance Abuse, WHO.
- WHO (2010). *Better Health, Better Lives: Children and Young People with Intellectual Disabilities and their Families*. November 26-27.