



Déficiences Intellectuelles

expertise collective et nouvelles coopérations

Delphine Héron, Vincent des Portes



Le pôle « Expertises collectives »

L'Expertise collective Déficience Intellectuelle

Commanditaire : CNSA

(Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie)

Décembre 2012

**« Comment améliorer l'accompagnement
et la prise en charge des personnes »**

■ Expertise collective de l'INSERM : déficiences intellectuelles



- Sous l'impulsion de l'UNAPEI et de l'Alliance Maladies Rares (Collectif DI)
- Commande de la CNSA (Commission Nationale de la Solidarité pour l'Autonomie) en 2012.
- Constitution d'un fond documentaire de 2500 références.
- Groupe de travail de 12 « experts » francophones : psychologue, psycho- pédagogue, sociologue, généticien, neuropédiatre, épidémiologiste, neurobiologiste,
 - + contributions externes : pédopsychiatre, oncologue, gériatre, psychologue de l'éducation...
- Document d'analyse : 1200 pages (disponible depuis le 11 mai 2016)
- Synthèse et recommandations, diffusées le 1^{er} mars 2016

Expertise collective de l'INSERM « déficiences intellectuelles »

Que dit-elle ? Que peut-elle apporter ?



- **1 million** de personnes concernées
+ 5 millions de parents, d'aidants familiaux et de professionnels
- La déficience intellectuelle est **accessible aux progrès de la science**
- **Messages prioritaires :**
 - Intervention précoce et tout au long de la vie
 - Santé et accès aux soins (somatiques ET psychiques)
 - Participation - autodétermination
- **Une boîte à outils.**
Langage commun. Repères méthodologiques. Propositions d'actions.
- **Des Centres Ressource DI ?**

Déficiência intellectuelle

Troubles du neurodéveloppement



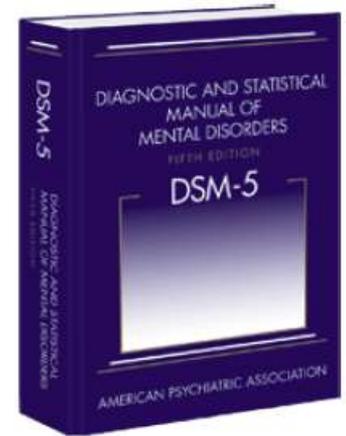
1. Définitions et diagnostic
2. Signes d'appel
3. Diagnostic étiologique : pourquoi ?
4. Evaluations multidimensionnelles
5. Impact des connaissances dans la pratique du soin et de l'accompagnement

Troubles du neurodéveloppement

« Neurodevelopmental Disorders »

Diagnostic and Statistical Manual-5th Edition

Défaut de développement des compétences cognitives attendues lors du développement psychomoteur et affectif de l'enfant



2013

Troubles neurodéveloppementaux

Déficiences intellectuelles

Troubles de la communication

Troubles du spectre de l'autisme

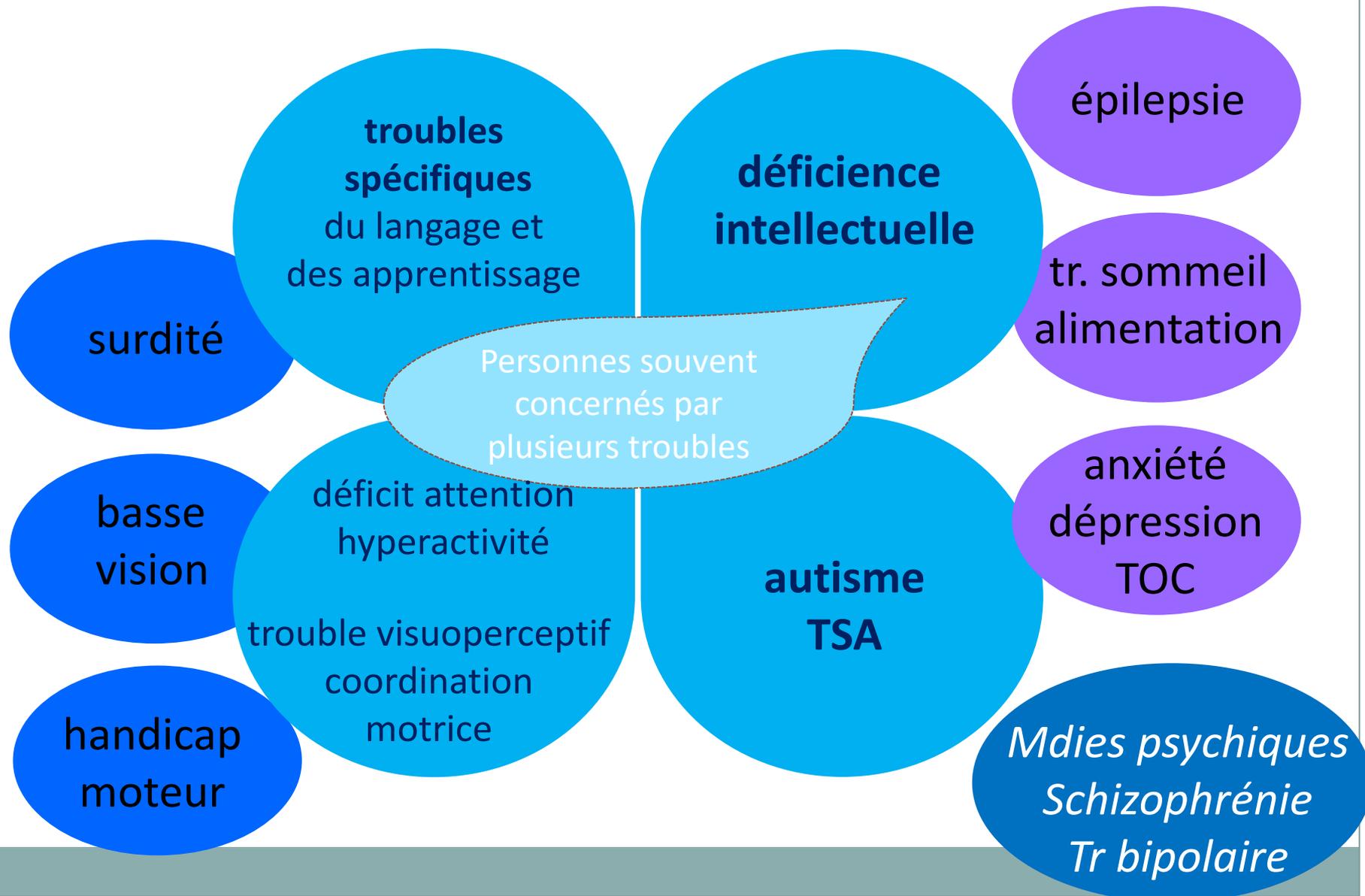
Déficits attentionnels/hyperactivités

Troubles spécifiques de l'apprentissage

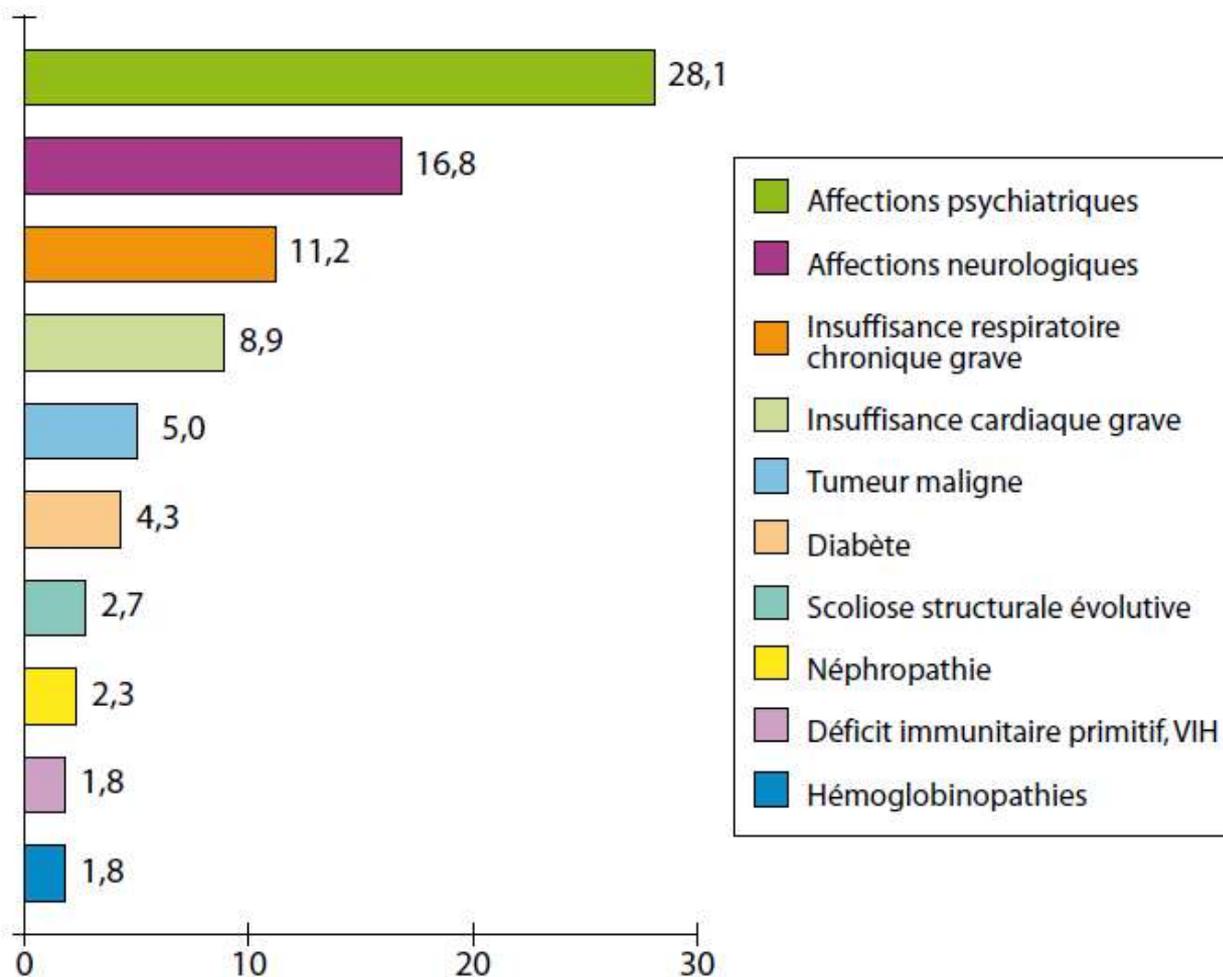
Troubles moteurs

Autres troubles neuro-développementaux

Troubles du neuro-développement



ALD les plus fréquentes chez les enfants (% parmi l'ensemble des ALD des moins de 15 ans) Données du régime général au 31 octobre 2004



Source : Maladies chroniques psychiatriques et neurologiques des enfants en ALD.
Neuropédiatrie CHU Bicêtre APHP, INSERM U 822 - CNAMTS-DSES

Répartition et taux des principales maladies psychiatriques des enfants et adolescents de moins de 15 ans en affection de longue durée au 31 octobre 2004 pour le régime général (caractéristiques d'âge et de sexe)

Intitulé de l'affection (code CIM-10)	Effectif (N)	Taux pour 100 000 enfants	Sexe		Age moyen à la déclaration d'ALD (ans)	Décès en 2005 (N)
			Garçons %	Filles %		
Retard mental (F70 à F73, F78, F79)	25 900	143,2	60,6	39,4	3,9	34
Troubles du développement (F80 à F84)	7 900	93,8	75,5	24,5	5,1	3
Troubles de la personnalité (F60)	8 778	82,6	71,9	28,1	6,4	2
Troubles mixtes des conduites et troubles émotionnels (F92)	6 158	57,0	73,3	26,7	6,6	1
Psychose non organique (F29)	912	8,6	73,4	26,6	6,1	1
Episode dépressif (F32)	589	5,5	59,3	40,7	9,2	0
Troubles anxieux (F (F41)	512	4,8	64,3	35,7	7,6	0
Total	42 127	395,5	68,6	31,4	5,3	41

59%

Source : Maladies chroniques psychiatriques et neurologiques des enfants en ALD. Neuropédiatrie CHU Bicêtre APHP, INSERM U 822 - CNAMTS-DSES

Déficiência intellectuelle

CIM 10 (OMS)



Retard mental

Arrêt ou développement incomplet du fonctionnement mental, caractérisé essentiellement par une altération, durant la période de développement, des facultés qui déterminent le niveau global d'intelligence, c'est-à-dire des fonctions cognitives, du langage, de la motricité et des capacités sociales. Le retard mental peut accompagner un autre trouble mental ou physique, ou survenir isolément.

CIM11

Troubles du développement intellectuel « un groupe de troubles développementaux caractérisés par une déficience significative des fonctions cognitives en association avec des problèmes d'apprentissage, d'habiletés et de comportement adaptatif »

Déficiência intellectuelle
DSM-5
Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders-5th Edition



Les 3 critères suivants doivent être présents pour le diagnostic

1. Présence de **déficits touchant les fonctions intellectuelles** telles que le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, l'apprentissage académique et l'apprentissage par expérience
2. **Déficits du fonctionnement adaptatif**, qui entraînent une incapacité pour l'individu à répondre aux exigences développementales et socio-culturelles, d'indépendance personnelle et de responsabilité sociale. Sans **soutien**, les déficits d'adaptation limitent le fonctionnement dans un ou plusieurs domaines de la vie quotidienne (communication, participation sociale, habileté de vie autonome dans plusieurs environnements (domicile, milieu scolaire, travail, communauté)
3. Apparaître pendant la **période développementale**

Déficiência intellectuelle

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities

AAIDD Definition Manual, 11th edition, 2010

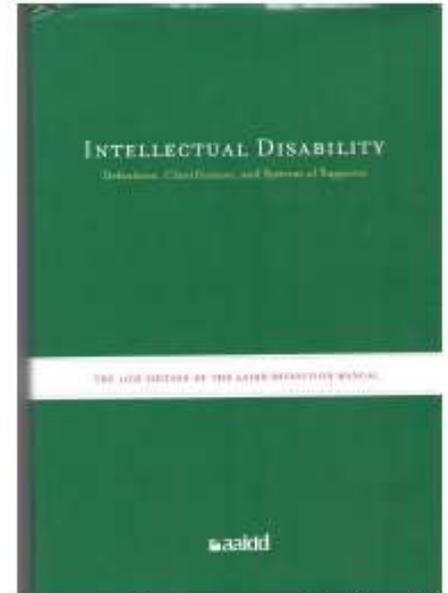
Incapacité caractérisée par des **limitations significatives du fonctionnement intellectuel et du comportement adaptatif**, qui se manifeste dans les habiletés conceptuelles, sociales et pratiques. Cette incapacité survient **avant l'âge de 18 ans**

Déficiences intellectuelles

Disability (*Robert & Collins*) : incapacité / invalidité / désavantage / handicap

TDI : Trouble du développement intellectuel

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities
AAIDD Definition Manual
11th edition, 2010



3 critères

1. Limitations significatives du **fonctionnement intellectuel**:
Un QI qui est environ **deux écarts types sous la moyenne** si on prend en considération l'erreur type de mesure des instruments utilisés ainsi que leurs forces et limites.
2. **Comportement adaptatif**:
Performance selon une mesure standardisée du comportement adaptatif, normalisé eu regard à la population générale, qui est approximativement **deux écarts types sous la moyenne**, soit d'une des trois dimensions (habiletés conceptuelles, sociales, pratiques), soit d'un score général d'une mesure standardisée.
3. Âge d'apparition: avant 18 ans.

adapté de Dr Wil H.E. Buntinx, Maastricht

Déficiência intellectuelle

Postulats (*AAIDD 2010*)

- Les limitations dans le fonctionnement actuel doivent tenir compte des environnements communautaires typiques du groupe d'âge de la personne et de son milieu culturel.
- Une évaluation valide tient compte à la fois de la diversité culturelle et linguistique de la personne, ainsi que des différences sur le plan sensorimoteurs, comportementaux et de la communication.
- Chez une même personne, les limitations coexistent avec des forces.
- La description des limitations est importante, notamment pour déterminer le profil du soutien requis.
- Si la personne présentant une déficiéce intellectuelle reçoit un soutien adéquat et personnalisé sur une période soutenue, son fonctionnement devrait s'améliorer

Tests Psychométriques de Wechsler



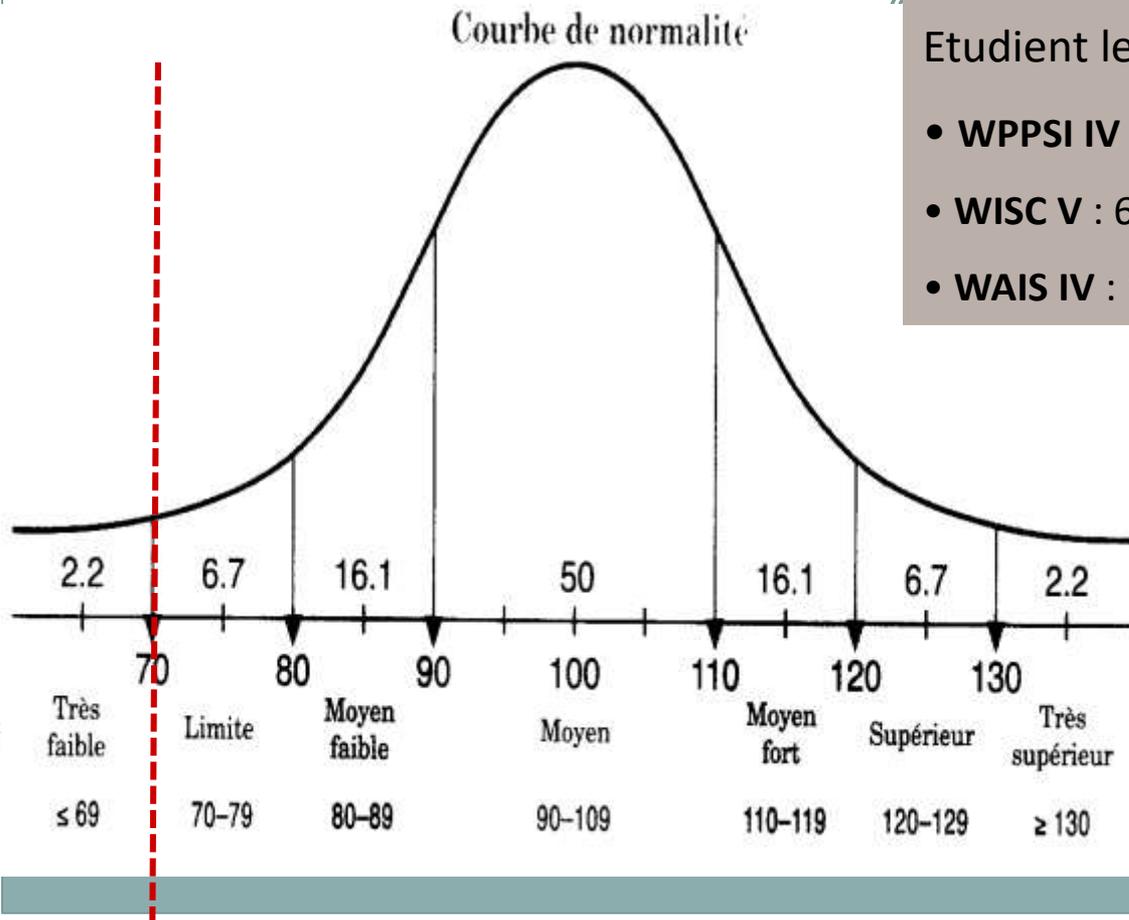
David Wechsler

QI moyen = 100 avec ET = 15

moyenne = 85 - 115

Outils psychométriques récents et validés
Etudient les capacités de raisonnement

- **WPPSI IV** : 2 ans 6 mois – 7 ans
- **WISC V** : 6 ans 3 mois – 16 ans 11 mois
- **WAIS IV** : 16 ans - ...

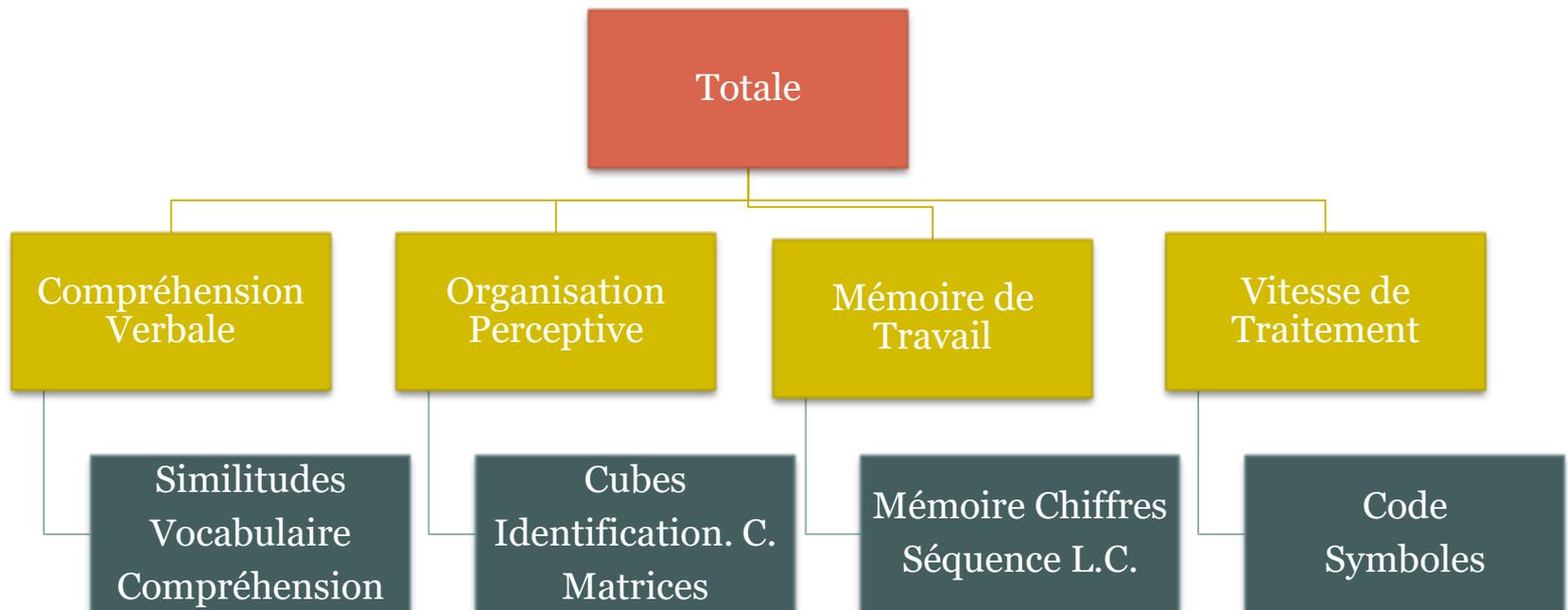


Les versions récentes des Tests Psychométriques de Wechsler



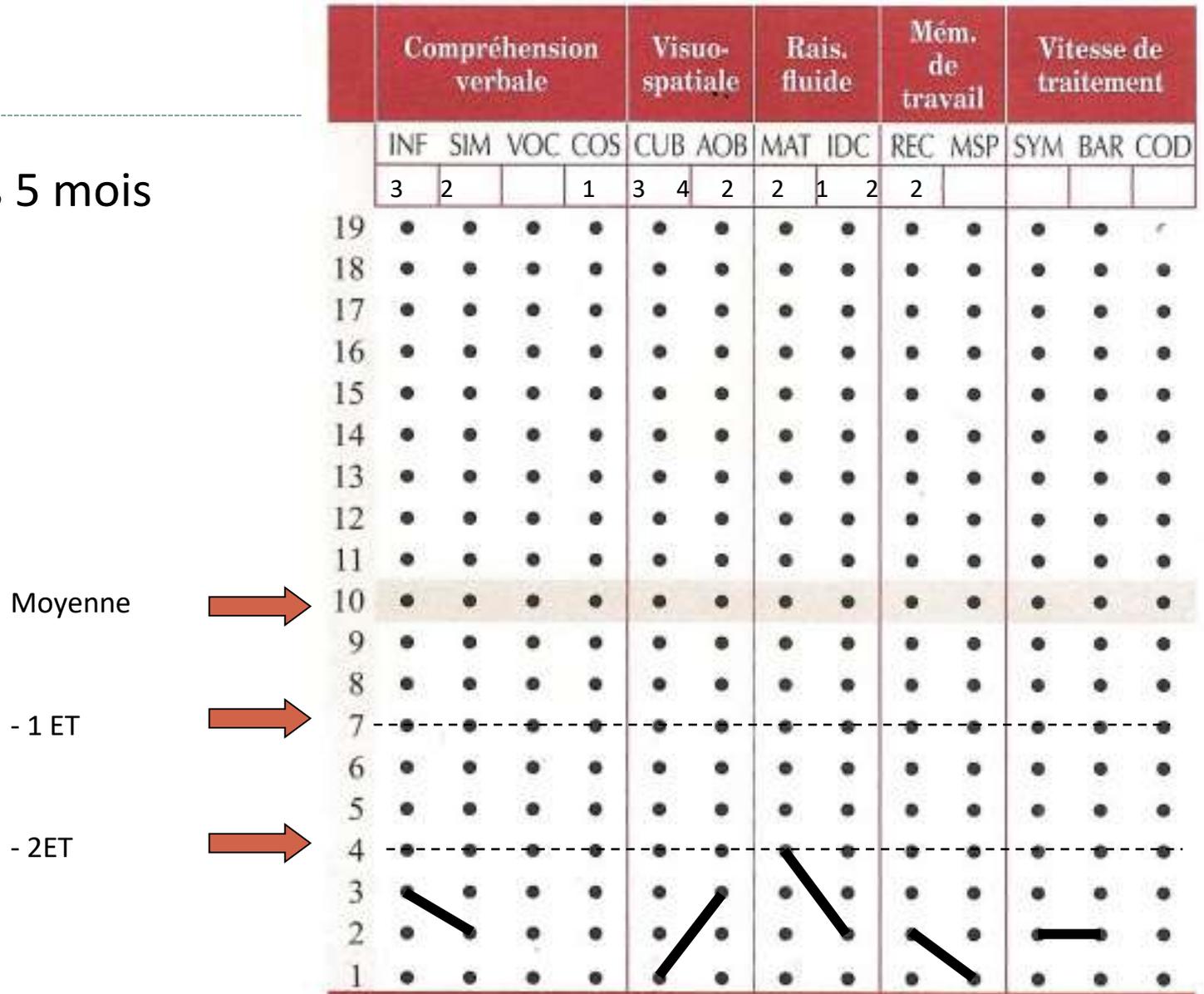
David Wechsler

Approche plus **modulaire** du fonctionnement cognitif



Profil des notes standard

- Lucas, 4 ans 5 mois
- WPPSI-IV



Nom et prénom

Sexe : *♀*

Etablissement :

Age :

Psychologue : *(Psychologue Scolaire)*

Classe : *CM2 II*

WISC-III™

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

Subtests	Notes brutes	Notes standard				
		Verh.	Perf.	CV	OP	VT
Complément 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	3				
Cubes	15		1		1	
Vocabulaire	14	3		3		
Assemblage d'objets	22		5		5	
Compréhension	9	3		3		
(Symboles)	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	22	03	25
Age	11	06	

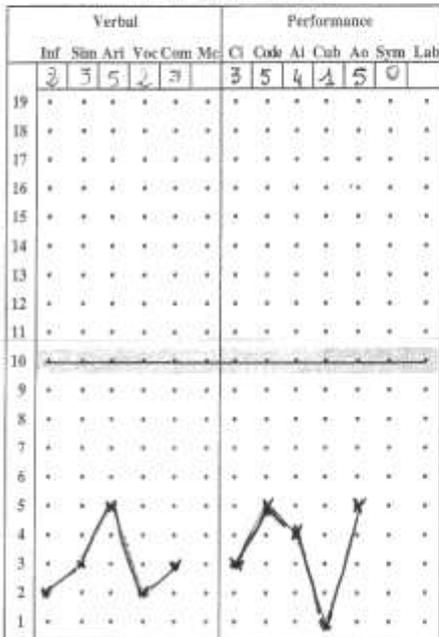
	Note	QI Indices	%ile	% de l'intervalle de confiance
Verbal	15	58		54 - 68
Performance	18	60		56 - 73
Total	33	54		50 - 63
Comp. Verh.	9	55		51 - 65
Org. Percep.	13	60		56 - 73
Vit. de Trait.	5	60		57 - 77

Enfant de 11 ans DI légère (QI 54)

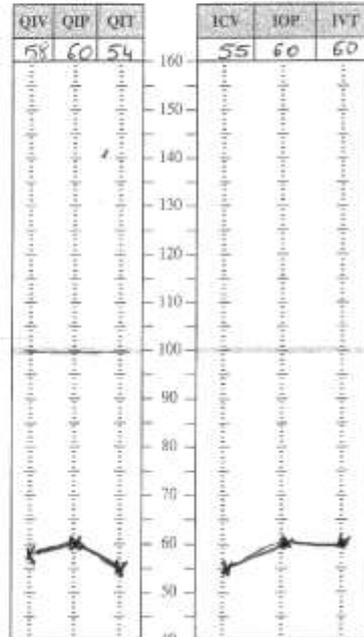
Difficultés sur les Subtests nécessitant un **raisonnement logique, abstrait** :

- « verbaux »
- Information
- Similitudes
- Vocabulaire
- Compréhension
- « non verbaux »
- Cubes

Profil des notes standard



QI



Nom et prénom : ..

.. Sexe : Male

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	54 - 75
Comp. Verb.	30	85	16	80 - 92
Org. Percep.	7	53	0,1	51 - 66
Vit. de Trait.				-

Classification Internationale des Maladies

(CIM-10; OMS 1993 – 2006)

Degrés de sévérité de déficience intellectuelle

Basés sur les tests psychométriques

Tableau 1.1 : Classification des niveaux de gravité de la DI

Niveau de gravité de la DI	DSM-IV TR en termes de QI	CIM-10 en termes de QI (âge mental)	En général en termes d'écart-types
Léger	50-55 à 70	50 à 69 (9-12 ans)	Entre -2 et -3
Moyen	35-40 à 50-55	35 à 49 (6-9 ans)	Entre -3 et -4
Grave	20-25 à 35-40	20 à 34 (3-6 ans)	Entre -4 et -5
Profond	Inférieur à 20-25	Inférieur à 20 (- 3 ans)	Inférieur à -5

- QI difficile à calculer autour de 70 (marge erreur, dissociations)
- Test de Weschler inadapté pour QI < 45
- QI ne reflète pas le fonctionnement dans l'environnement

Limitations du fonctionnement adaptatif

Évalué à l'aide d'échelles validées

Habiletés adaptatives :

- Conceptuelles (langage, lecture et écriture, argent, temps, etc.)
- Sociales (relations interpersonnelles, responsabilité sociale, évitement de la victimisation, etc.)
- Pratiques (vie quotidienne, sécurité, santé, transport, etc.)



Evaluation du fonctionnement adaptatif



La VABS II (*Vineland Adaptive Behavior Scale*)

4 domaines

11 sous-domaines

Communication

Vie quotidienne

Socialisation

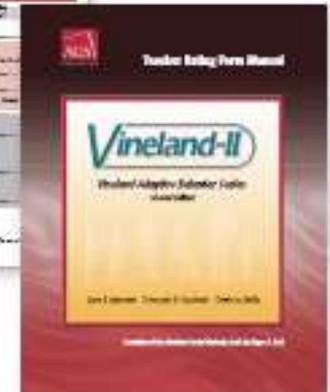
Motricité

Ecouter et comprendre
Parler
Lire et écrire

Prendre soin de soi
S'occuper de son domicile
Vivre dans la communauté

Contact avec les autres
Jouer et utiliser son temps libre
S'adapter

Motricité globale
Motricité fine

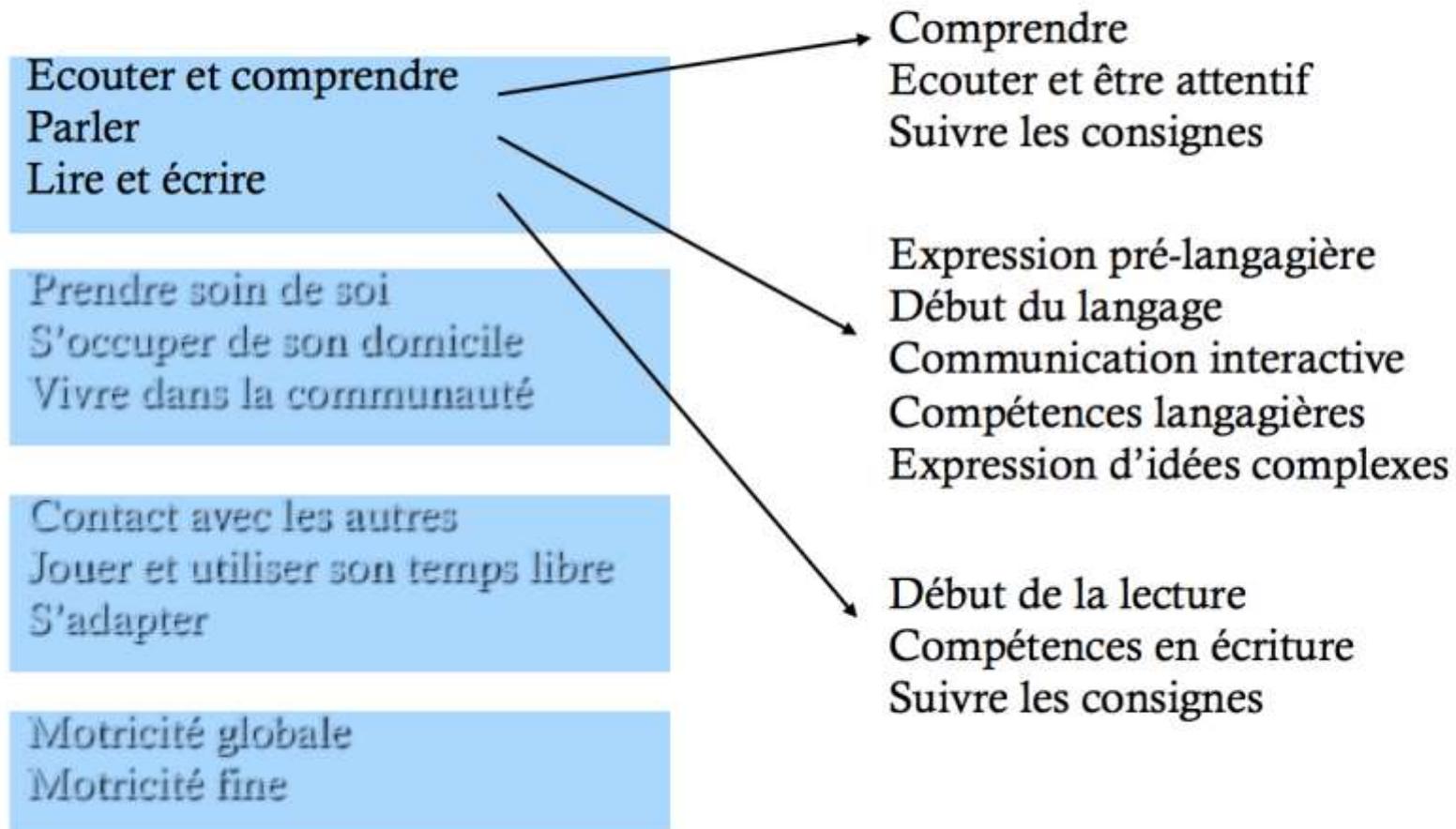


Vineland-II

La VABS II (Vineland Adaptive Behavior Scale)

11 sous-domaines

Des catégories de contenu



La VABS II (*Vineland Adaptive Behavior Scale*)

Des catégories de contenu

433 items

Comprendre

Ecouter et être attentif

Suivre les consignes

Expression pré-langagière

Début du langage

Communication interactive

Compétences langagières

Expression d'idées complexes

Début de la lecture

Compétences en écriture

Suivre les consignes

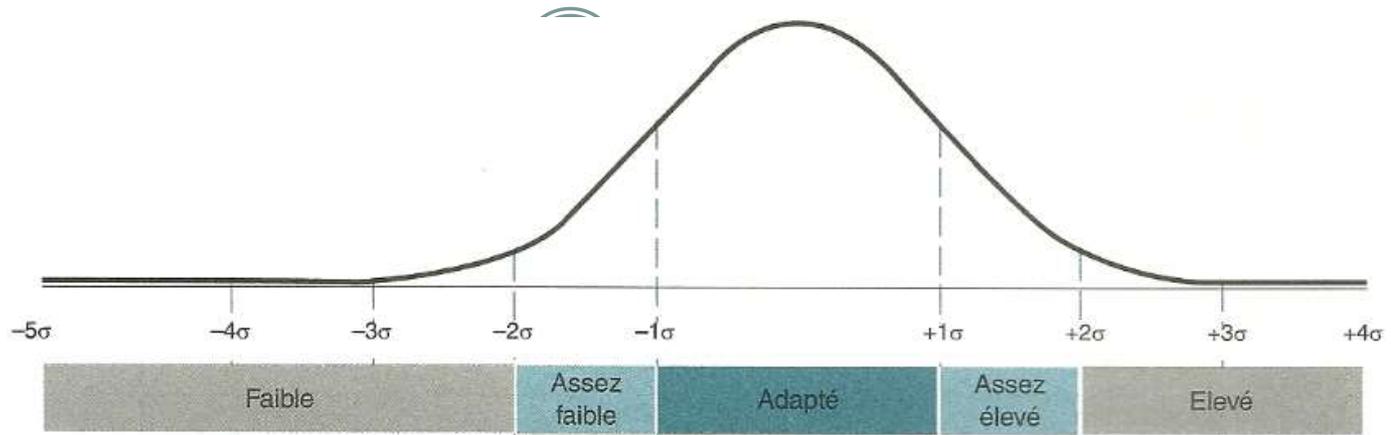
Item 10. Suit les consignes comprenant une action et un objet (par exemple, « Apporte-moi le livre », « Ferme la porte », etc.)

Item 12. Suit des consignes faisant intervenir deux actions ou une action et deux objets (par Exemple : « assieds-toi et mange », « apporte-moi les crayons et le papier », etc.).

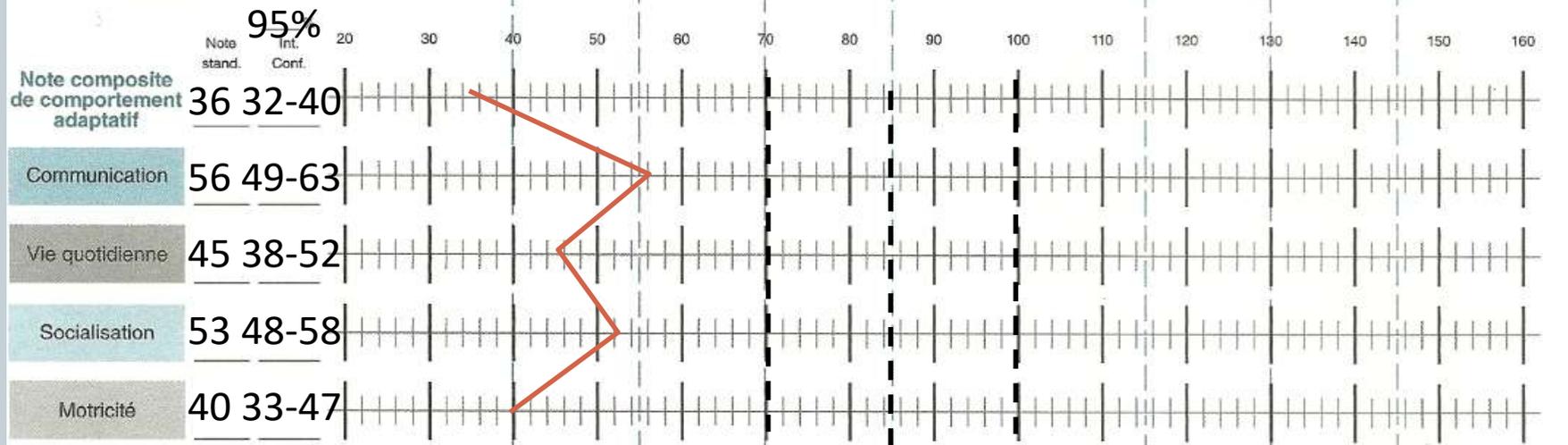
Item 13. Suit les consignes de la forme « si-alors ». Par exemple, « si tu veux jouer dehors, alors range tes affaires », etc.).

Item 16. Suit des consignes en trois parties (par exemple, « brosse toi les dents, habille-toi et fais ton lit », etc.)

Exemple de Profil de comportement adaptatif



Profil des notes de domaines



-2 ET -1ET Moyenne

Degrés de gravité de la déficience intellectuelle

Gravité	Domaine conceptuel	Domaine social	Domaine pratique
Léger			
Modéré			
Grave			
Profond			

Le degré de déficience ne se base plus sur le seul QI
mais à partir des **habiletés de la vie quotidienne**

Déficiência intellectuelle légère

Selon la CIM-10 : $50 < QI < 70$

DSM-5

Gravité	Domaine conceptuel	Domaine social	Domaine pratique
Léger	... La personne a une manière plus pragmatique de résoudre des problèmes et de trouver des solutions que ses pairs du même âge...	... La personne a une compréhension limitée du risque dans les situations sociales; a un jugement social immature pour son âge...	... La personne occupe souvent un emploi exigeant moins d'habiletés conceptuelles...
Modéré			
Grave			
Profond			

Le degré de déficience ne se base plus sur le seul QI
Mais à partir des habiletés de la vie quotidienne ++

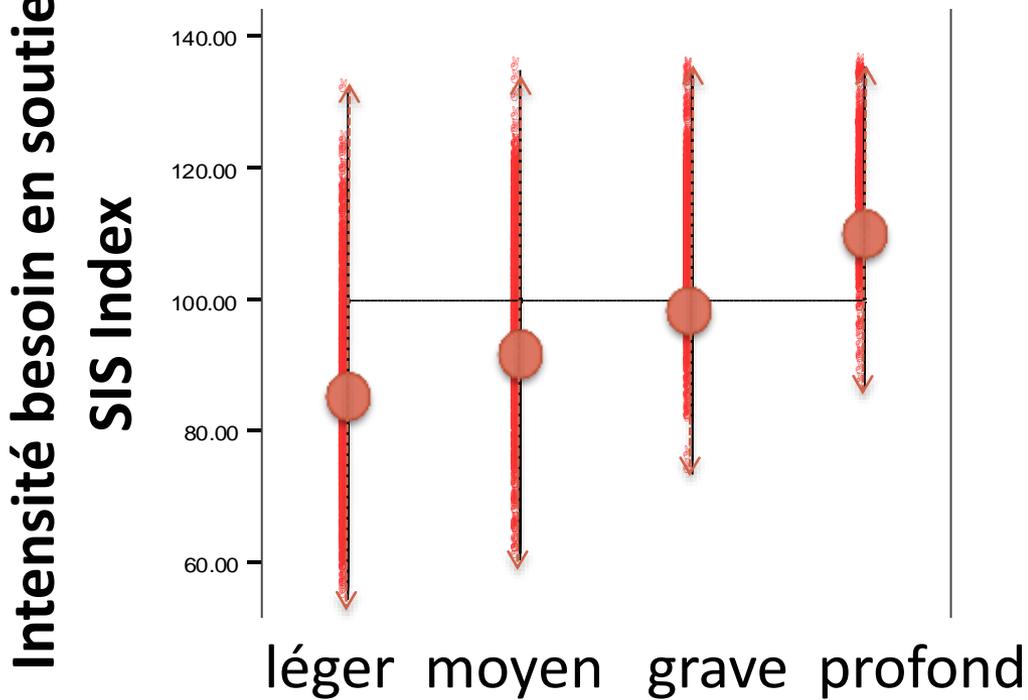
Déficience intellectuelle grave

Selon la CIM-10 : $20 < QI < 35$

Gravité	Domaine conceptuel	Domaine social	Domaine pratique
Léger			
Modéré			
Grave	La personne a généralement une compréhension limitée du langage écrit ou de concepts faisant appel aux nombres, quantités, au temps et à l'argent...	Le langage parlé est relativement limité sur le plan du vocabulaire et de la grammaire...	La personne a besoin d'aide pour toutes les activités de la vie quotidienne, y compris pour prendre ses repas, s'habiller, se laver et utiliser les toilettes....
Profond			

Sévérité en fonction de l'intensité des soutiens (AAIDD)

Relation entre l'intensité des besoins de soutien et degré de gravité de la déficience intellectuelle



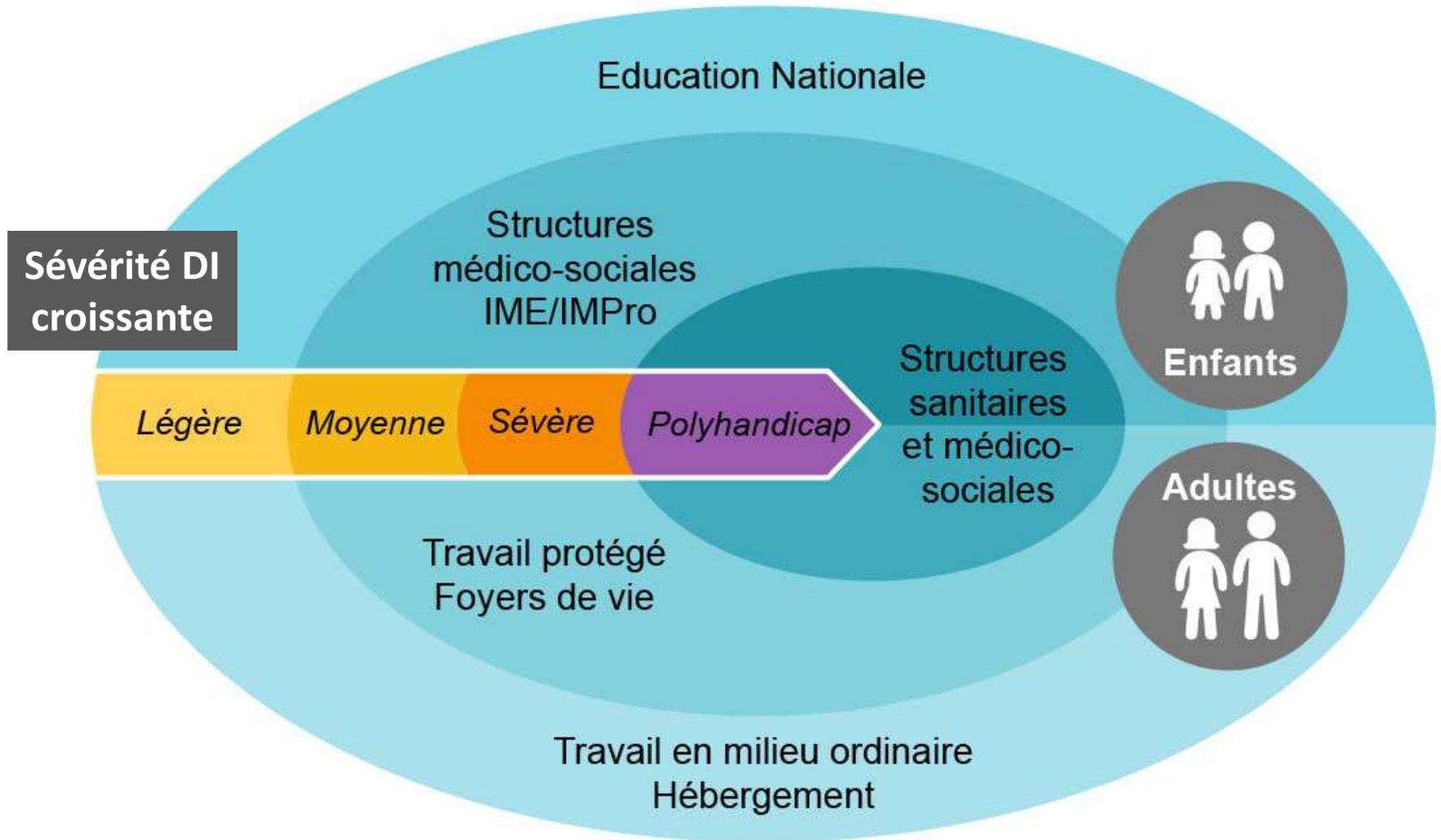
Degré de déficience intellectuelle
Évaluée avec le QI



Buntinx, 2010

Dia empruntée à
Yannick COURBOIS

Grande diversité de la population Déficiante Intellectuelle



Les troubles du neurodéveloppement



1. Définitions et diagnostic

2. Signes d'appel

3. Diagnostic étiologique : pourquoi ?

4. Evaluations multidimensionnelles

5. Impact des connaissances dans la pratique du soin et de l'accompagnement

Le type de signe d'appel et l'âge du repérage dépendent du degré de déficience



- Déficience sévère à profonde : dès les premières semaines hypotonie, mauvais contact oculaire, absence de sourire réponse
- Déficience modérée : entre un et cinq ans retard de langage, retard de marche, hyperactivité, agressivité
- Déficience légère : en école élémentaire, voire au collège échec scolaire, voire troubles des conduites ou dépression à l'adolescence

Qui alerte ?



- **Les parents, un proche, un professionnel petite enfance :**

premiers à repérer décalage du développement psychomoteur, avant 2 ans

Lemcke et al., J Autism Dev Disord. 2013 ;

Bolton et al., J Am Acad child Adol Psychiatry , 2012

- **Premiers signes d'inquiétude :**

459 questionnaires ouverts renseignés par les parents d'enfants autistes

87 % des parents avaient repéré un problème chez leur enfant avant d'être alertés par un professionnel

Guinchat, et al., Research in Autism Spectrum Disorders 2012

⇒ Le doute d'un parent concernant le développement de son enfant doit donc être pris au sérieux.

Lemcke et al., J Autism Dev Disord. 2013

Ne pas banaliser le doute d'un parent !

Distinction précoce entre autisme et déficience intellectuelle (DI) ?

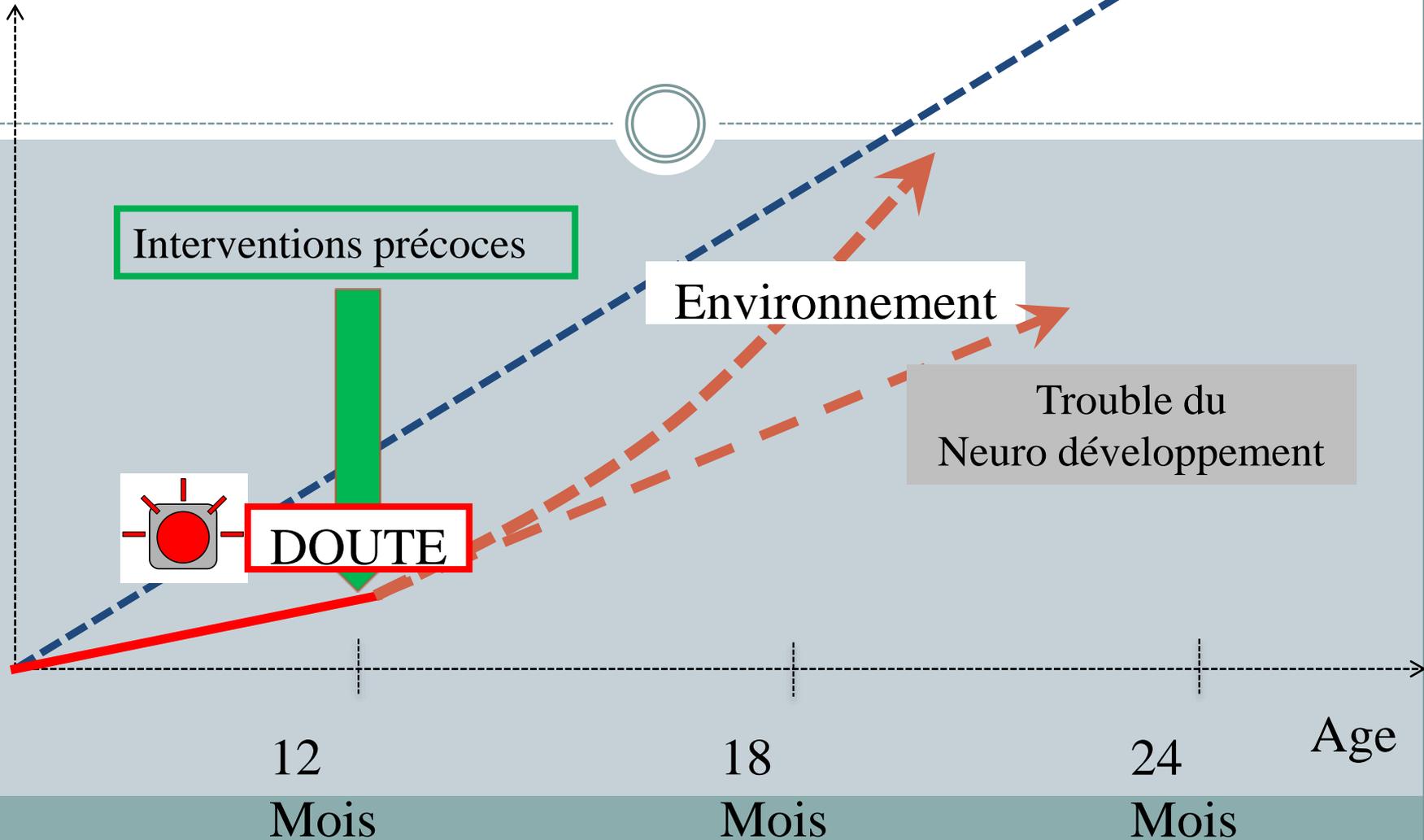


- **Dans les deux pathologies**, vers 18 mois : retard de langage oral et incapacité à donner un objet sur ordre
- **30 à 60 % des enfants autistes ont une DI**
⇒ Distinction utile pour la recherche, peu d'intérêt en clinique
- **Dans les cohortes d'enfants autistes**
Signe lié à la DI : retard de marche
Signes d'autisme : évitement du regard, absence d'attention conjointe et réponse au prénom
- **Premiers signes d'inquiétude**, autour de 15 mois, pas spécifiques de l'autisme : Hypotonie, retard postural, passivité, hyperactivité, troubles du sommeil.

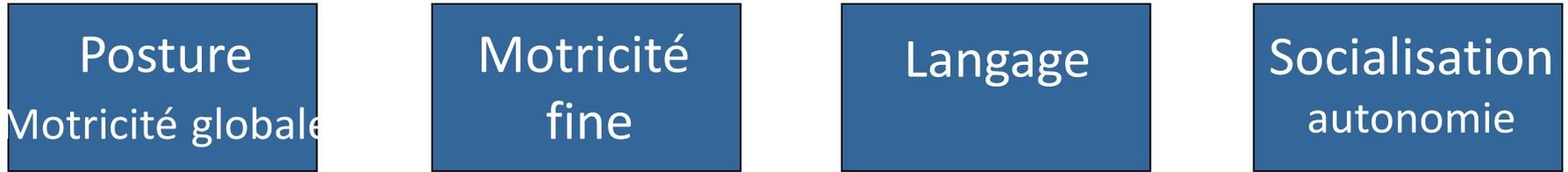
Un programme **d'intervention précoce** doit être proposé
pour tout trouble du neurodéveloppement,
pas uniquement dans l'autisme.

Simple variante du développement ou trouble du Neurodéveloppement ?

Acquisitions
psycho-motrices



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 du neurodéveloppement ?

Quel type de trouble ? Retard Global ou troubles Spécifiques ?

Pas urgent...

Recommandations d'action

Mieux repérer un trouble du neuro-développement / une DI



- ✓ **Favoriser le repérage précoce d'un trouble du neurodéveloppement chez les enfants « tout venant »**
 - Sensibiliser les professionnels de la petite enfance aux **signes d'alerte** d'un trouble neurodéveloppemental.
 - S'appuyer sur des **échelles de développement** précoce validés en France (exemple Brunet-Lézine), mais également sur des **questionnaires parentaux**.
 - Développer des outils reposant sur une approche plus **dynamique** et intégrée de l'évaluation de l'enfant et de l'intervention précoce (exemple EIS)
 - Aider les enseignants au repérage des troubles des apprentissage

- ✓ **Renforcer le dépistage systématique d'un trouble neurodéveloppemental lors des examens obligatoires**
 - S'appuyer sur les **examens obligatoires du carnet de santé** pour détecter d'éventuels troubles neurodéveloppementaux
 - Soutenir et renforcer les **missions de dépistage des PMI et de la médecine scolaire**.

- ✓ **Poursuivre le suivi des populations à risque (anciens prématurés...) et élargir à d'autres populations (SAF, anomalies prénatales...).**

Outils de dépistage

M-CHAT

- Questionnaire à remplir par les parents
- Entre 16-48 mois, au mieux à 24 mois
- 23 questions

recommandée par l'AAP pour dépister aux visites de 18 et 24 mois

23 questions fermées aux parents
réciprocité sociale, langage, motricité
5' + 5' de cotation

Echec à au moins 2 items critiques ou
3 items

détecte TSA; retard global et TLO

VPP = 0,57 à 0,65 pour les TSA

M-CHAT: Version française

Remplissez les questions en fonction du comportement habituel de votre enfant. Si le comportement se manifeste de façon irrégulière (par exemple si vous ne l'avez vu qu'une seule fois ou deux), ignorez-le dans vos réponses.

- | | | |
|--|-----|-----|
| 1. Votre enfant aime t-il être balancé sur vos genoux? | Oui | Non |
| 2. Votre enfant s'intéresse t-il à d'autres enfants? | Oui | Non |
| 3. Votre enfant aime t-il monter sur des meubles ou des escaliers? | Oui | Non |
| 4. Votre enfant aime t-il jouer aux jeux de cache-cache ou 'coucou me voilà'? | Oui | Non |
| 5. Votre enfant joue t-il à des jeux de faire semblant, par exemple, fait-il semblant de parler au téléphone ou joue t-il avec des peluches ou des poupées ou à d'autres jeux? | Oui | Non |
| 6. Votre enfant utilise t-il son index pour pointer en demandant quelque chose? | Oui | Non |
| ▶ 7. Votre enfant utilise t-il son index en pointant pour vous montrer des choses qui l'intéressent? | Oui | Non |
| 8. Votre enfant joue t-il correctement avec de petits jouets (des voitures, des cubes) sans les porter à la bouche, tripoter ou les faire tomber? | Oui | Non |
| ▶ 9. Votre enfant amène t-il de objets pour vous les montrer? | Oui | Non |
| 10. Votre enfant regarde t-il dans vos yeux plus d'une seconde ou deux? | Oui | Non |
| 11. Arrive t-il que votre enfant semble excessivement sensible à des bruits? (jusqu'à se boucher les oreilles). | Oui | Non |
| 12. Votre enfant vous sourit-il en réponse à votre sourire? | Oui | Non |
| ▶ 13. Votre enfant vous imite t-il? (par exemple, si vous faites une grimace, le ferait-il en imitation?) | Oui | Non |
| ▶ 14. Votre enfant répond-il à son nom quand vous l'appellez? | Oui | Non |
| ▶ 15. Si vous pointez vers un jouet de l'autre côté de la pièce, votre enfant suivra t-il des yeux? | Oui | Non |
| 16. Votre enfant marche t-il sans aide? | Oui | Non |
| 17. Votre enfant regarde t-il des objets que vous regardez? | Oui | Non |
| 18. Votre enfant fait-il des gestes inhabituels avec ses mains près du visage? | Oui | Non |
| 19. Votre enfant essaie t-il d'attirer votre attention vers son activité? | Oui | Non |
| 20. Vous êtes vous demandé si votre enfant était sourd? | Oui | Non |
| 21. Votre enfant comprend-il ce que les gens disent? | Oui | Non |
| 22. Arrive t-il que votre enfant regarde dans le vide ou qu'il se promène sans but? | Oui | Non |
| 23. Votre enfant regarde t-il votre visage pour vérifier votre réaction quand il est face à une situation inhabituelle? | Oui | Non |

Les troubles du neurodéveloppement



1. Définitions et diagnostic

2. Signes d'appel

3. Diagnostic étiologique : pourquoi ?

4. Evaluations multidimensionnelles

5. Impact des connaissances dans la pratique du soin et de l'accompagnement

Diagnostic étiologique d'une DI: 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 atteint?

Absence de diagnostic=handicap supplémentaire

Quand?



Repérage 1ers symptômes

Surveillance



Dépistage



Evaluation



Diagnostic positif



Diagnostics associés

Diagnostic étiologique

Temporalité +++

→ Annonce progressive

Partir des inquiétudes, de ce qui est observé
Répondre aux questions... sans les devancer
Montrer les compétences de l'enfant

DI « organique » et « culturelle-familiale »

Déficiência intellectuelle
« organique »

Atteinte du
système nerveux

Etiologies :

- toxique,
- infectieuse,
- traumatique
- génétique

Déficiência Intellectuelle
« familiale ou culturelle »

vulnérabilité
Cognitivo-psycho-sociale

- Facteurs étiologiques :
- troubles psycho-affectifs
 - carence de stimulation
 - patrimoine génétique
 - précarité sociale

Differentiating mental retardation: Two-group approach

35

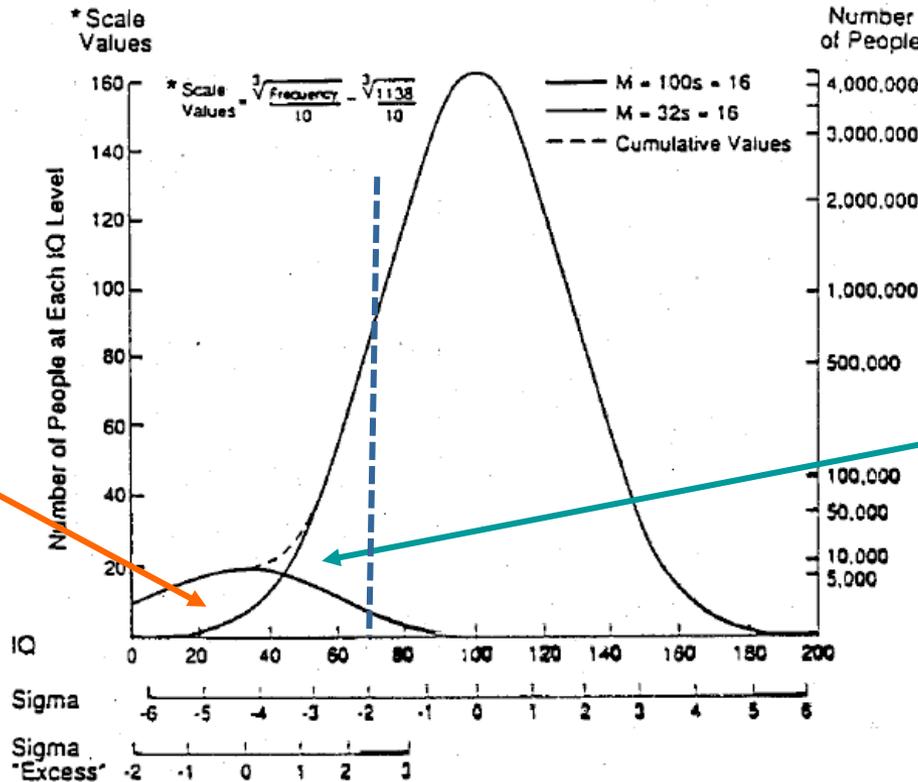
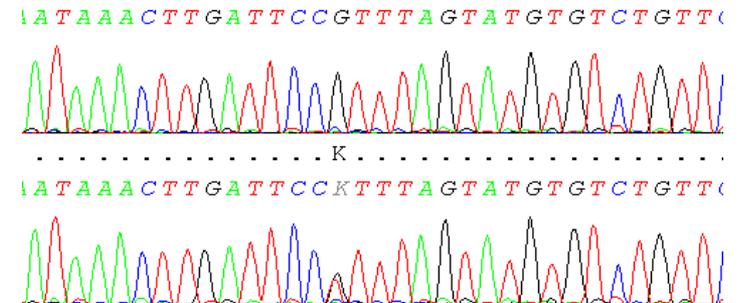
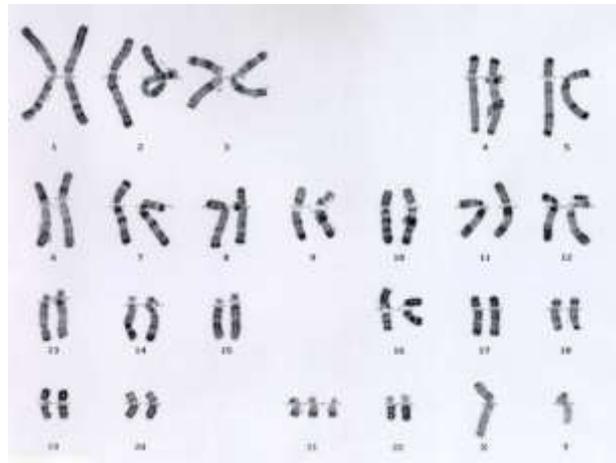
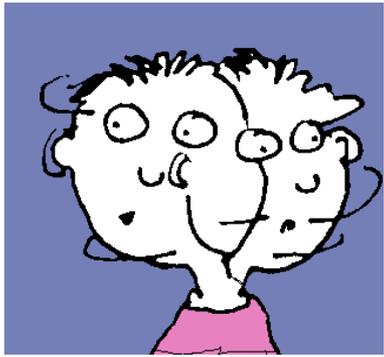


Figure 2.1. Frequency distribution of intelligence quotients assuming a total population of 175,000,000. Figures should be adjusted to reflect current U.S. population (approximately 245,000,000). Taken from Dingman and Tarjan (1960), with permission.

Troubles du neurodéveloppement

Un vaste groupe de maladies rares





Etiologies des DI

- 25% acquise
- **25% génétique (17 à 47%)**
- 50% indéterminé (dont multi-factoriel)

- Chromosomiques : 5 à 15%
- Remaniements génomiques distincts (CGH-arrays): 5 à 10%
- Formes monogéniques : 10 à 25%
 - Gènes sur X ++
 - Gènes récessifs
 - Gènes dominants
 - Chaque gène représente <1% (Syndrome de l'X Fragile : 1 à 2%)

Syndromiques :
> 1000 syndromes
(5 à 10%)

Etiologies des DI

- Chromosomiques (5 à 15%)
- Remaniements génomiques (5 à 10%)

- Formes monogéniques : 10 à 25%
 - Gènes sur X ++
 - Gènes récessifs
 - Gènes dominants
 - Chaque gène représente <1%

(Syndrome de l'X Fragile : 1%)

Syndromiques : > 1000 syndromes (5 à 10%)

➔ **CARYOTYPE**

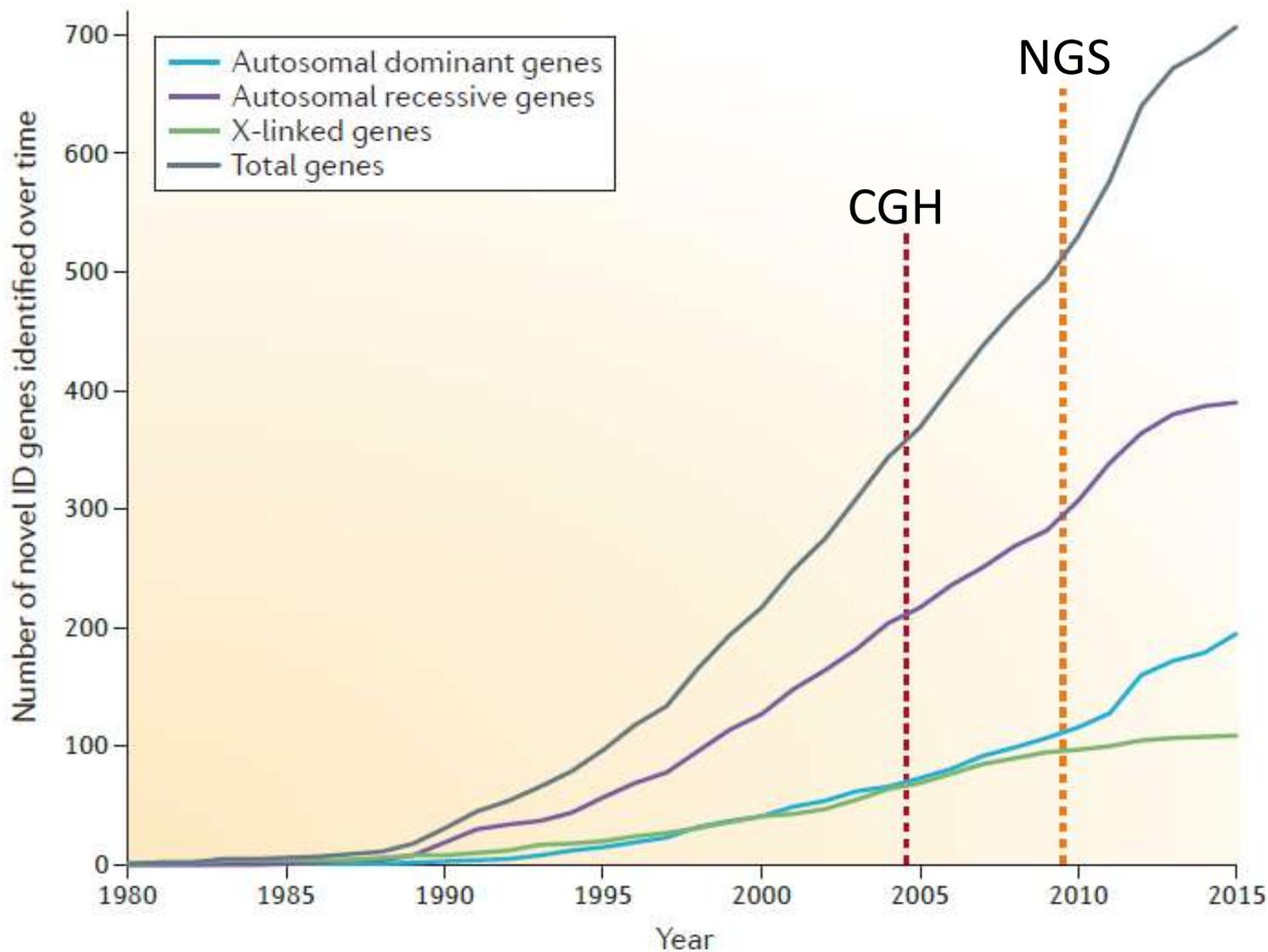
➔ **CGH Arrays ou ACPA**

**NGS ou Séquençage
Haut Débit**

➔ **Gène FRAXA**

CLINIQUE

Evolution du nombre de gènes identifiés impliqués dans une DI



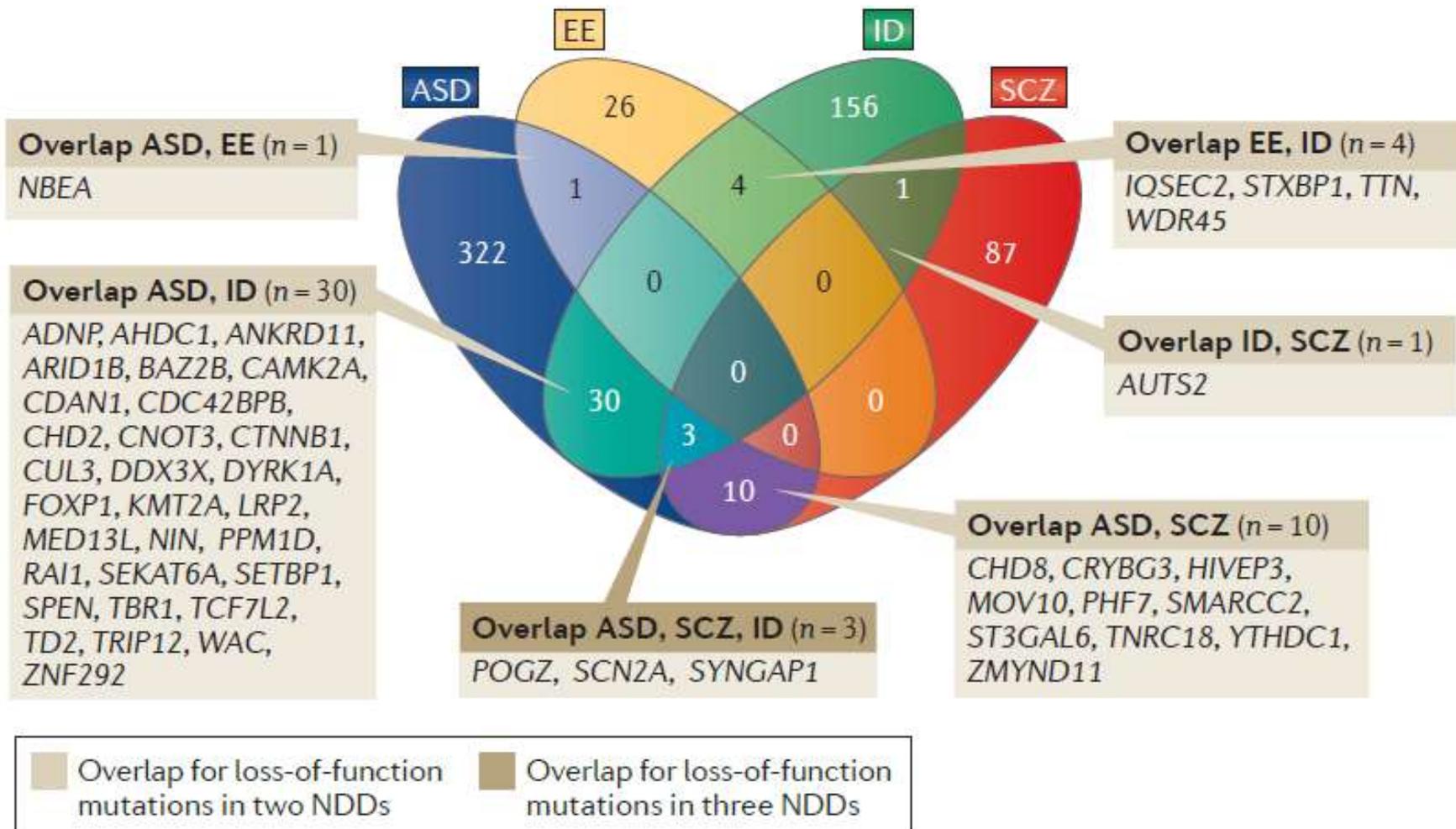
Genetic studies in intellectual disability and related disorders

Lisenka E. L. M. Vissers¹, Christian Gilissen¹ and Joris A. Veltman^{1,2}

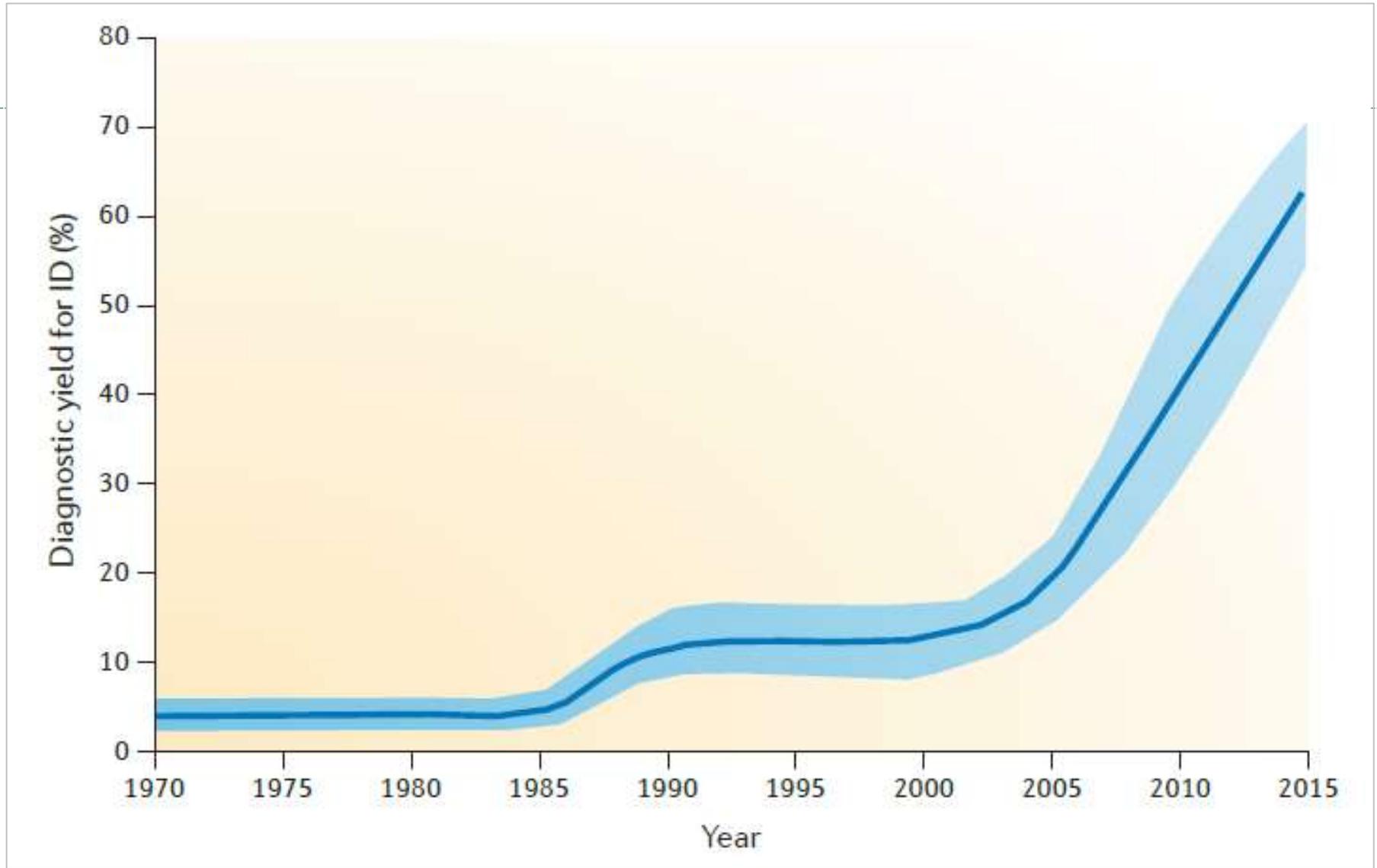
NATURE REVIEWS | GENETICS

VOLUME 17 | JANUARY 2016 |

Recouvrement de gènes impliqués dans différents troubles du neuro-développement



Evolution du rendement du diagnostic étiologique d'une DI



Genetic studies in intellectual disability and related disorders

Lisenka E. L. M. Vissers¹, Christian Gilissen¹ and Joris A. Veltman^{1,2}

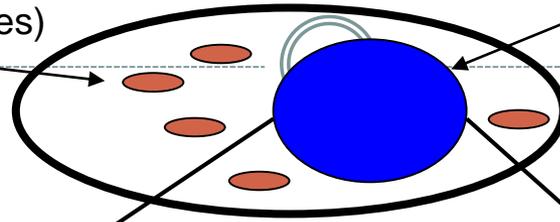
NATURE REVIEWS | GENETICS

VOLUME 17 | JANUARY 2016 |

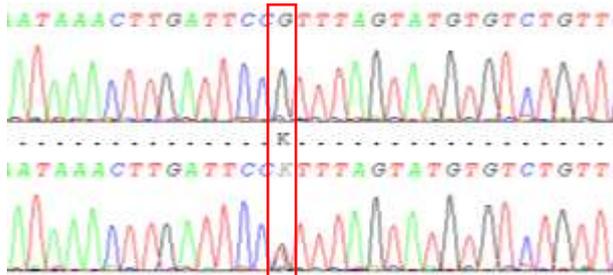
ADN mitochondrial
(dans les mitochondries)

Cellules nucléées

ADN nucléaire



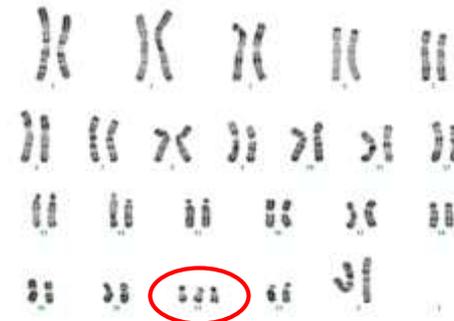
Génétique moléculaire
ADN



Séquence

Génétique moléculaire

Génétique chromosomique
Chromosome



Caryotype

Génétique chromosomique
(Cytogénétique)

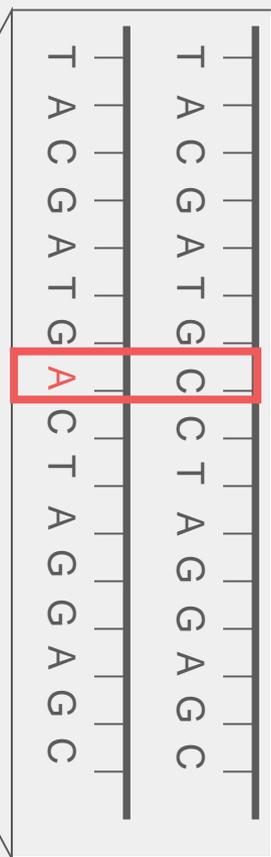
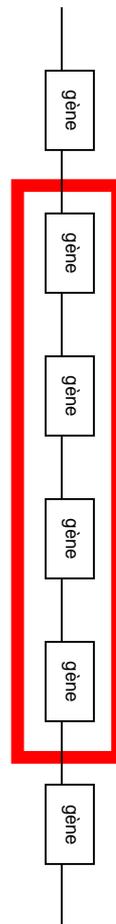
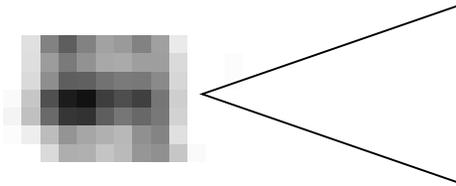
Caryotype

Étude globale et grossière
du génome

Résolution: 1 kb – 1 Mb



Chromosome 7



159 Mb
($158 \cdot 10^6$ paires de bases)

chromosome entier

5-10 Mb
($5-10 \cdot 10^6$ paires de bases)

Bande chromosomique
sur caryotype standard

~ 9 gènes / Mb
ACPA

~ 0.03 Mb
(30 000 paires de bases)

Gène

Trisomie 21 libre et homogène



ACPA / CGH array

Étude globale et fine
du génome

Résolution: 1 kb – 1 Mb

Chromosome 7

159 Mb

(158.10⁶ paires de bases)

5-10 Mb

(5-10.10⁶ paires de bases)

~ 0.03 Mb

(30 000 paires de bases)

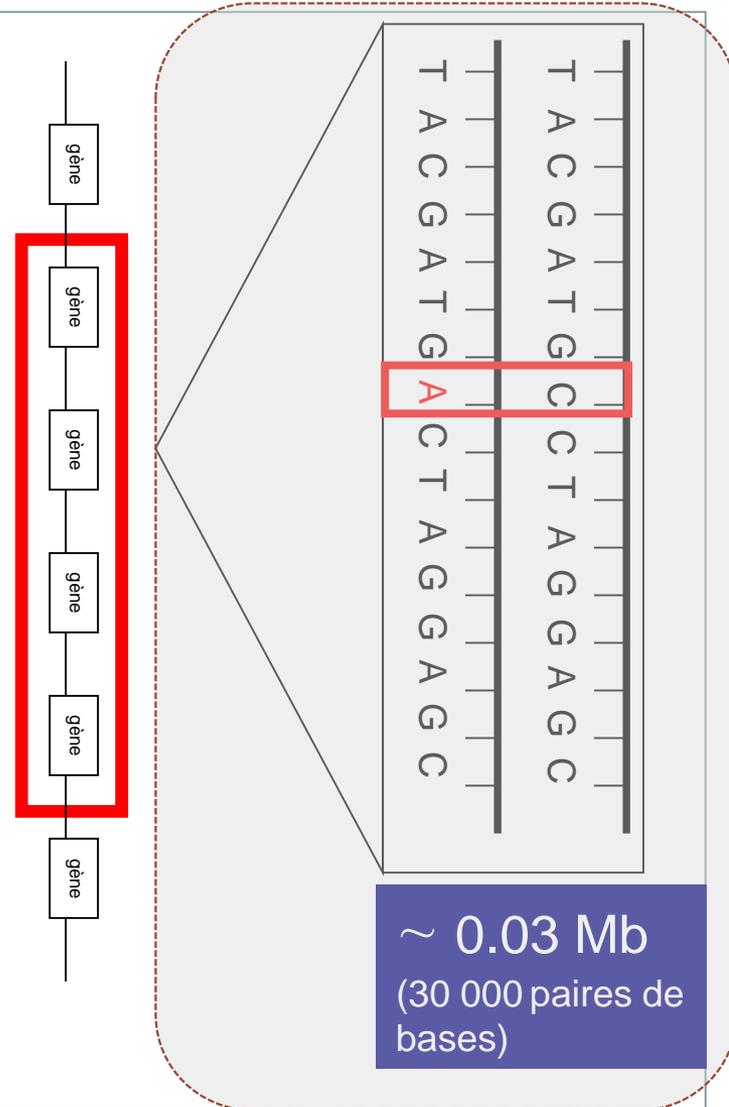
chromosome entier

Bande chromosomique
sur caryotype standard

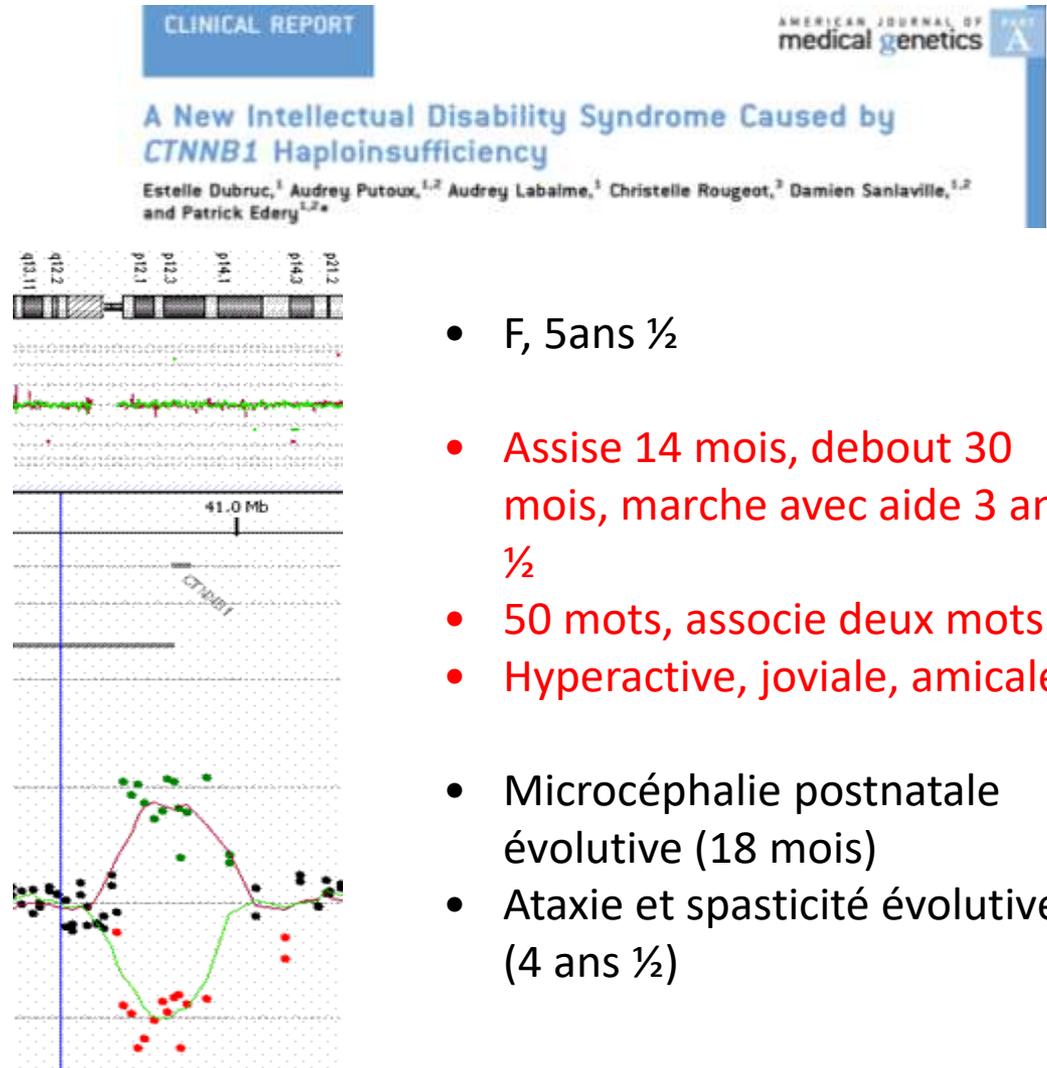
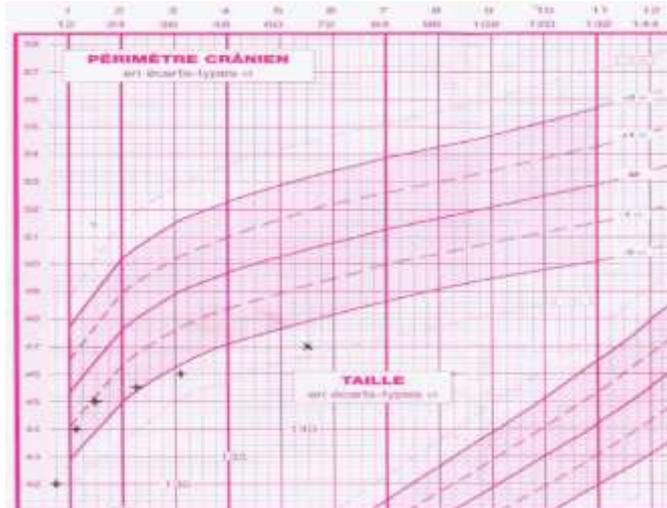
~9 gènes / Mb

ACPA

Gène

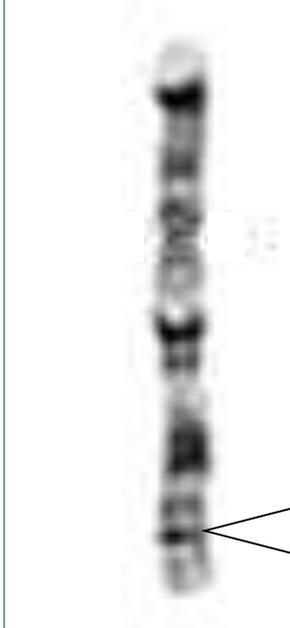


ACPA : D el etion *CTNNB1*



- F, 5ans  1/2
- Assise 14 mois, debout 30 mois, marche avec aide 3 ans  1/2
- 50 mots, associe deux mots
- Hyperactive, joviale, amicale
- Microc ephalie postnatale  volutive (18 mois)
- Ataxie et spasticit   volutives (4 ans  1/2)

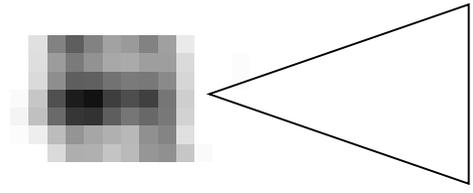
Etude des gènes



Chromosome 7

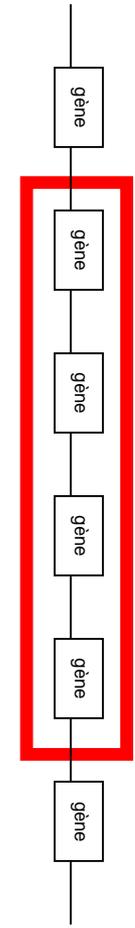
159 Mb
($158 \cdot 10^6$ paires de bases)

chromosome entier

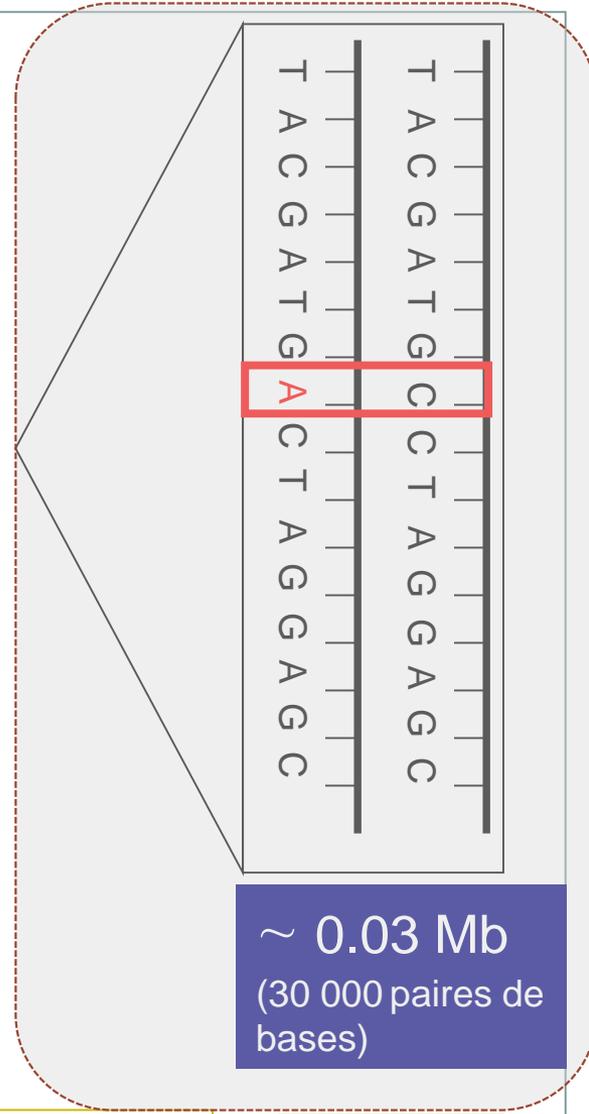


5-10 Mb
($5-10 \cdot 10^6$ paires de bases)

Bande chromosomique
sur caryotype standard



~9 gènes / Mb
ACPA



~ 0.03 Mb
(30 000 paires de bases)

Gène

Plusieurs centaines de gènes impliqués



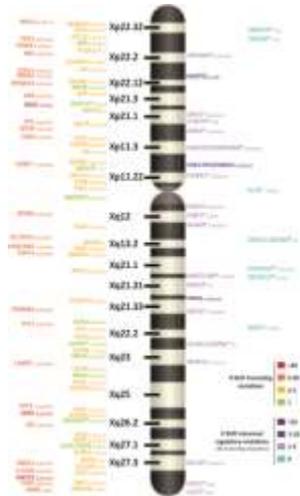
● Causes environnementales

● C

cl

ce

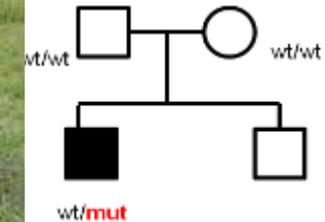
~ 100 X-Linked DI genes



1 2 3 4 5 6

ans plusieurs

> 50 Dominant DI genes
(*de novo* mutation)



SYNGAP1 (Hamdan FF et al. 2009)

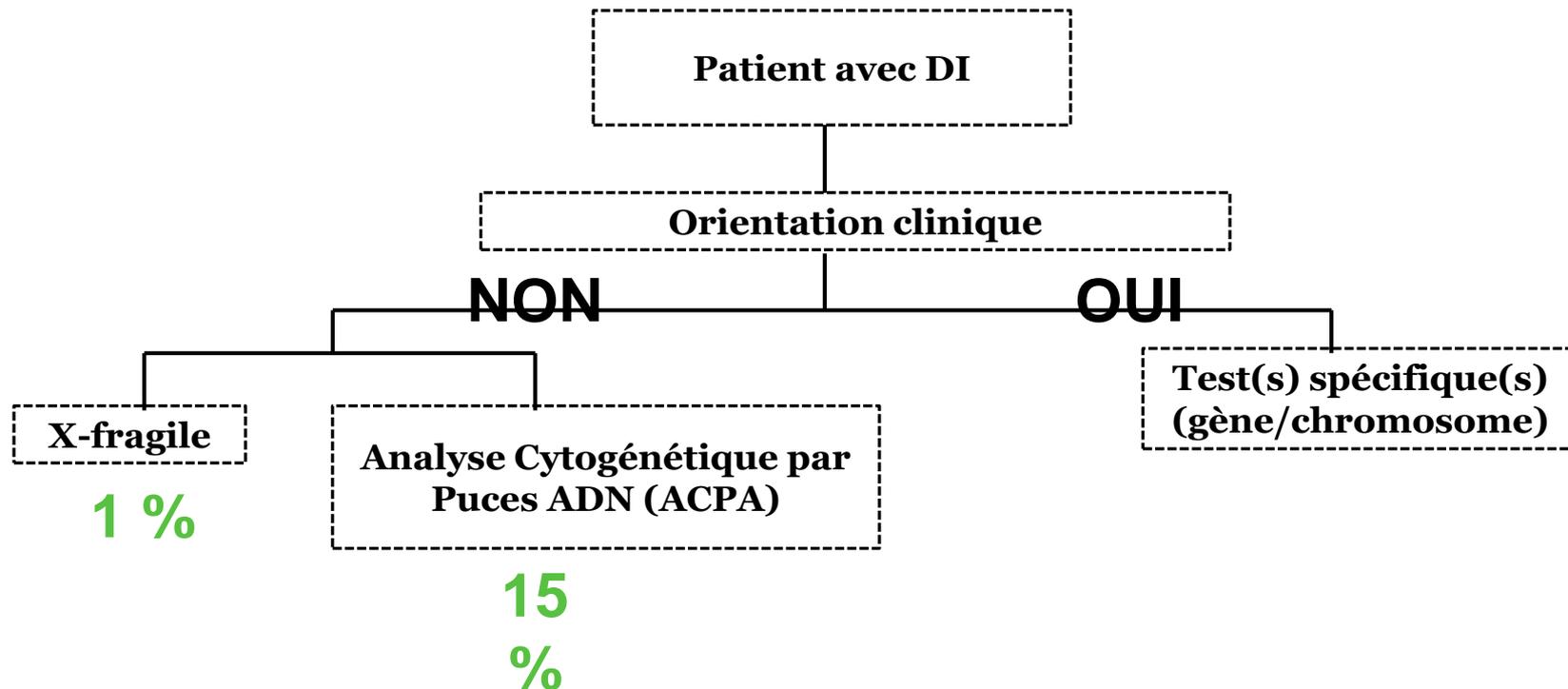
STXBP1 (Hamdan FF et al. 2011)

FOXP1 (Hamdan Ffet al. 2010)

etc

Diagnostic moléculaire des DI

Situation actuelle



- Stratégie diagnostique coûteuse : analyses successives
- Délai très long pour l'identification de l'anomalie génétique
- Mauvais rendement diagnostique : <17%



Un nombre important de patients restent sans diagnostic génétique

Démarche diagnostique

Clinique

Neuropédiatre

Généticien

+/- Pédopsychiatre

- Arbre généalogique détaillé sur 3 générations
- Histoire de la période ante et néonatal
- Etapes du développement psychomoteur
- Comportement, sommeil, alimentation
- Notion de régression, ou d' épisodes aigus (coma, ...)
- Crises épileptiques
- Autres signes associés (malformations, atteinte vis...

▪ **Examen clinique (morphologique et neurologique)**

Diagnostic ciblé

Interprétation des résultats N

Examens génétiques



Si pas de diagnostic ciblé

- X fragile (garçons et filles)
- ACPA

Quelle analyse proposer ?

Approches ciblées

Panel DI (400-450 gènes)

Panel DI (44 gènes)

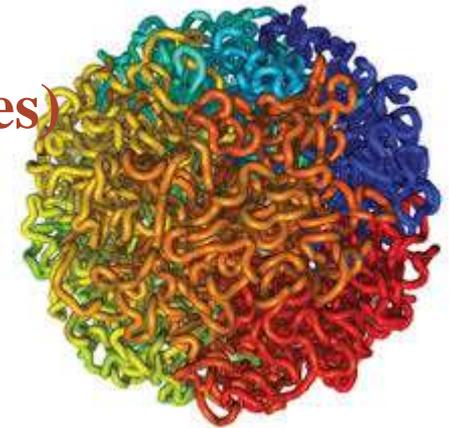
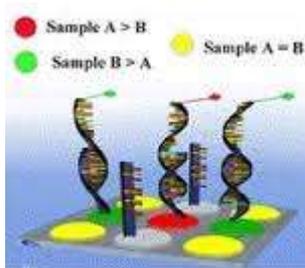
Approches globales

Génome ($3 \cdot 10^9$ pb)

Exome (30.000 gènes)

Approches intermédiaires

Gènes OMIM (4.000 gènes)



Maintenant un outil de diagnostic

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

ORIGINAL ARTICLE

Clinical Whole-Exome Sequencing for the Diagnosis of Mendelian Disorders

Yaping Yang, Ph.D., Donna M. Muzny, M.Sc., Jeffrey G. Reid, Ph.D.,

The NEW ENGLAND JOURNAL of MEDICINE

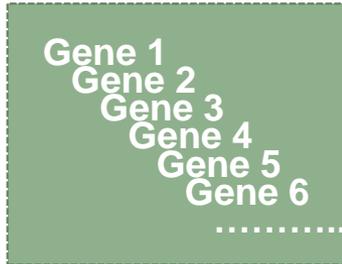
ORIGINAL ARTICLE

Diagnostic Exome Sequencing in Persons with Severe Intellectual Disability

Joep de Ligt, M.Sc., Marjolein H. Willemsen, M.D., Bregje W.M. van Bon, M.D., Ph.D.,

Panel vs exome (génomome)

panel



- Gènes connus et validés dans la pathologie
- Interprétation plus facile
- Risque faible /absent d'*incidental finding*
- Coût réduit /meilleure couverture

• Efforts de mise au point

Exome/genome



- Tous les gènes connus
- Kits « clé en main », Peu d'effort de mise au point
- Diagnostic des formes atypiques
- Analyse rétrospective possible

• Identification des variants

Choix de la méthode diagnostique

- **Dépend du contexte et des personnes**
- **Si diagnostic clinique → ciblé, panel selon
la conviction clinique
la disponibilité du/des
gène(s)**
- **Si diagnostic syndromique → panels dédiés**
- **en l'absence de signe d'appel → panel gènes
fréquents
panel large/exome**

Le NGS ne permet pas de résoudre toutes les énigmes de la génétique

- ❖ Certaines mutations ne sont pas détectables/ mal détectables par NGS
 - En raison de la nature de la mutation :
 - Ex : répétition CGG pour le syndrome de l’X Fragile
 - Ex : inversions et autres remaniements cytogénétiques complexes
 - En raison de la structure du gène : richesse en GC, régions répétées... Ex : *ARX*, *SHANK3*
 - ❖ L’interprétation est fonction de nos connaissances à un temps donné
 - Difficulté d’interprétation des mutations faux-sens
 - Description de spectres cliniques élargis
 - Possibilité de plusieurs mutations délétères chez un même patient
-  Nécessité de ré-évaluer, plusieurs années après, les interprétations des dossiers sans conclusion

372 index cases, 43% diagnostic rate

159 diagnoses (117 genes)

De novo
115 patients (72%)

ADNP	4	ADCY5	KCNB1
KCNA2	4	AGO1	KCND3
TCF20	4	ANKRD11	KCNQ2
EHMT1	3	ASH1L	KIDINS220
MED13L	3	AUTS2	KIF11
SATB2	3	BCL11A	MTOR
SLC6A1	3	BRWD3	NAA15
ASXL1	2	CACNA1A	NALCN
AHDC1	2	CDK13	PAX6
ARID1B	2	CHAMP1	POGZ
BRAF	2	CNNM2	PURA
CACNA1E	2	CREBBP	RAI1
CHD2	2	DDX3X	SCN1A
CHD4	2	DNM1	SCN2A
CTNNB1	2	DNM1L	SHANK2
DEAF1	2	DYRK1A	SHANK3
DNMT3A	2	EFNB1	SON
DYNC1H1	2	EP300	SOX11
GATAD2B	2	FOXP1	SOX5
GRIN2B	2	GABBR2	SPTAN1
KMT2A	2	GABRB2	SRCAP
PACS2	2	GNAO1	STXBP1
		GRIN1	SYNGAP1
		GRIN2A	TBL1XR1
		GRIN2D	TCF12
		HNRNPH2	TCF4
		HNRNPK	TRIO
		KANSL1	TUBA1A
		KAT6A	TUBB2A
		KAT6B	ZEB2

Inherited variants (AD / XLD)
4 patients (2%)

PTPN11
CACNA1A
KMT2A
DDX3X

Autosomal recessive
23 patients (15%)
19 hmz, 4 htzc

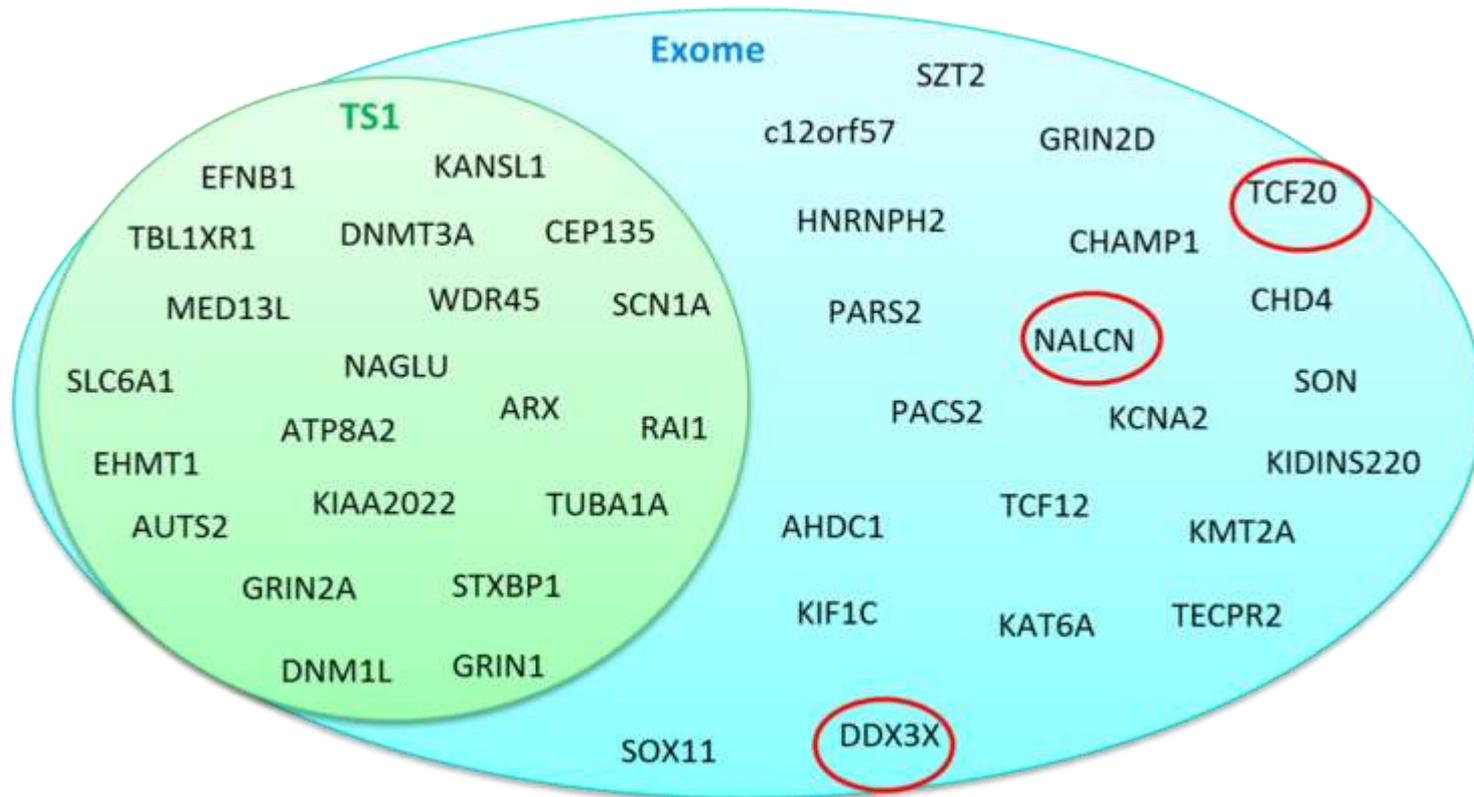
NALCN	2	GPT2
AP4B1		KIF1C
ATP8A2		NAGLU
BCS1L		PARS2
c12orf57		PYCR2
CEP135		RNASEH2B
CEP57		SCYL1
CSPP1		SQSTM1
ECHS1		ST3GAL3
ECHS1		SZT2
FLVCR1		TECPR2

X-linked dominant (*de novo*)
15 patients (12F/3M) (10%)

DDX3X	3
KIAA2022	3
WDR45	3
ARX	
CASK	
HNRNPH2	
PHF6	
SSR4	
USP9X	

X-linked recessive
2 patients (1%)

PIGA
HDAC8



Le groupe d'experts recommande que les principes généraux suivants soient appliqués_:

- Tout patient DD/DI doit bénéficier d'une évaluation médicale visant à établir un diagnostic étiologique de certitude, quelle que soit la gravité du retard de développement ou de la DI.
- Même avec l'avènement des techniques de NGS, il reste fondamental d'adopter une démarche systématisée qui doit toujours débiter par la phase clinique, comportant un certain nombre d'étapes (arbre généalogique sur 3 générations, histoire personnelle du patient depuis la conception, examen clinique en insistant sur l'examen morphologique et sur l'examen neurologique)*. L'étape clinique peut permettre de poser d'emblée une hypothèse diagnostique.
- Dans un grand nombre de cas, des « regards croisés » associant neuro-pédiatre, généticien clinicien, et parfois pédo-psychiatre sont requis.

Les modalités de l'évaluation peuvent être variables selon l'organisation locale (accès facile ou non à une consultation de génétique clinique et/ou de neuropédiatrie). Le médecin traitant (ou le pédiatre) doit être un interlocuteur privilégié, capable d'orienter les familles vers les consultations spécialisées. Pour cela, une meilleure visibilité des ressources médicales disponibles sur chaque territoire est nécessaire.

Lorsque l'étape clinique ne permet pas de poser un diagnostic, les examens génétiques préconisés de première intention sont la recherche d'X fragile par biologie moléculaire, et l'analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA).

Le groupe d'experts recommande

- une IRM cérébrale de première intention devant les situations suivantes : retard moteur important, signes neurologiques à l'examen, épilepsie, micro ou macro-céphalie.
- L'orientation peut se faire ensuite vers le NGS. La littérature ne tranche pas pour recommander l'une ou l'autre approche de NGS (exome *versus* panel de gènes ciblés). L'approche du diagnostic par NGS pose des problèmes éthiques qui doivent être compris par les prescripteurs, et dont les enjeux doivent être expliqués en consultation aux patients concernés (ou personnes les représentant).

Les troubles du neurodéveloppement



1. Définitions et diagnostic

2. Signes d'appel

3. Diagnostic étiologique : pourquoi ?

4. Evaluations multidimensionnelles

5. Impact des connaissances dans la pratique du soin et de l'accompagnement

EVALUATION FONCTIONNELLE / MULTIDIMENSIONNELLE d'une DI / d'un trouble du neuro-développement

Evaluation médicale somatique

Examen somatique

Examen clinique complet
Examen neurologique
Orthopédie / Motricité

Nutrition / croissance (IMC)
Comportement alimentaire

Evaluation de la douleur

Diagnostic étiologique

IRM cérébrale
Tests Génétiques

Pathologies associées

Audition
Vision / oculomotricité
Sommeil
Épilepsie
soins dentaires
Suivi gynécologique

Cardiologie/ endocrinologie

Gastroentérologie,
ORL, stomatologie,
Néphrologie, immunologie

Améliorer l'accès aux soins et aux diagnostics des pathologies somatiques



- ✓ Dépister et assurer un suivi régulier des pathologies associées à la DI
- ✓ Faciliter l'accès aux soins courants et à des équipes spécialisées
- ✓ Améliorer les conditions d'accueil et de soins dans les hôpitaux et cliniques
 - Expérimenter l'attribution de Coordonnateur ou Référent du Parcours de Santé (RPS)
- ✓ **Développer le suivi médical de proximité**
 - Mener des expérimentations pilotes de **bilans de santé systématiques**, évaluer les coûts et bénéfices
 - Déployer **un outil d'évaluation de la santé** des personnes avec DI, pour les médecins généralistes avec un **carnet de suivi** et des **conseils pour communiquer**
 - Encourager la formation de **réseaux** de professionnels spécialisés
- ✓ **Développer la prévention et la diffusion de bonnes pratiques**
 - En direction des médecins : Rédaction et diffusion des **PNDS**
 - Supports accessibles aux personnes avec DI rédigés en **FALC** (Facile A Lire et à Comprendre)
 - Dans établissements et services médico-sociaux (ESMS) : **coordonnateurs de parcours** (faciliter l'accès aux soins, actions d'éducation à la santé, prévention, sensibilisation et veille sanitaire)
 - Dans les hôpitaux : Recrutement d'infirmiers de liaison pour coordonner l'accès aux soins.

EVALUATION FONCTIONNELLE / MULTIDIMENSIONNELLE d'un trouble du neuro-développement

Evaluation médicale somatique

Examen somatique

Examen clinique complet
Examen neurologique
Orthopédie / Motricité

Nutrition / croissance (IMC)
Comportement alimentaire

Evaluation de la douleur

Diagnostic étiologique

IRM cérébrale
Tests Génétiques

Pathologies associées

Audition
Vision / oculomotricité

Sommeil
Épilepsie

soins dentaires
Suivi gynécologique

Cardiologie/ endocrinologie

Gastroentérologie,
ORL, stomatologie,
Néphrologie, immunologie

Évaluation « formelle » Cognitive et psycho-pathologique

Evaluation des
fonctions Cognitives
et des apprentissages

Efficiences intellectuelle

Fonctions exécutives

Attention

Mémoires

MCT/MT/MLT
Visuelle/auditive
Procédurale
Épisodique
Sémantique

Visuo-spatial/perceptif

Intégration Sensorielle

Coordination motrice

Motricité globale et fine
Praxies gest./buccales

Langage oral

Expressif/réceptif

Compétences

Scolaires

Calcul, lecture, écriture

Evaluations cognitives chez des personnes avec DI

Comment révéler les compétences préservées ?



Evaluation des compétences cognitives des personnes avec Déficience Intellectuelle

- ✓ **Approche Développementale : trajectoire**
- ✓ Approche Différentielle : syndromique
- ✓ Approche neuro-cognitive : modulaire

Pour une approche développementale de la DI

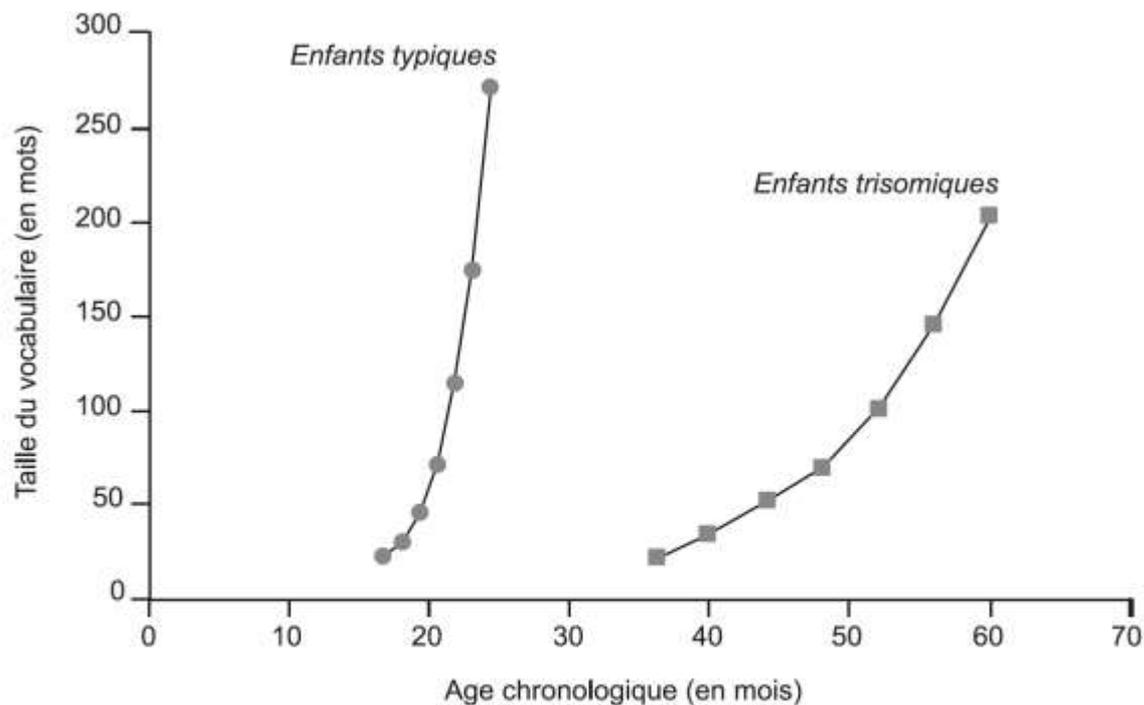


Figure 10.3 : Évolution de la taille du vocabulaire d'enfants typiques et trisomiques 21 en fonction de l'âge chronologique (adapté d'après Berglund et coll., 2001, p. 186)

Exemple :
l'acquisition du
vocabulaire chez
l'enfant avec une
T21

Berglund, E., Eriksson, M., & Johansson, I. (2001). Parental reports of spoken language skills in children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 44(1), 179.

Evaluation des compétences cognitives des personnes avec Déficience Intellectuelle

- ✓ Approche Développementale : trajectoire
- ✓ **Approche Différentielle : syndromique**
- ✓ Approche neuro-cognitive : modulaire



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

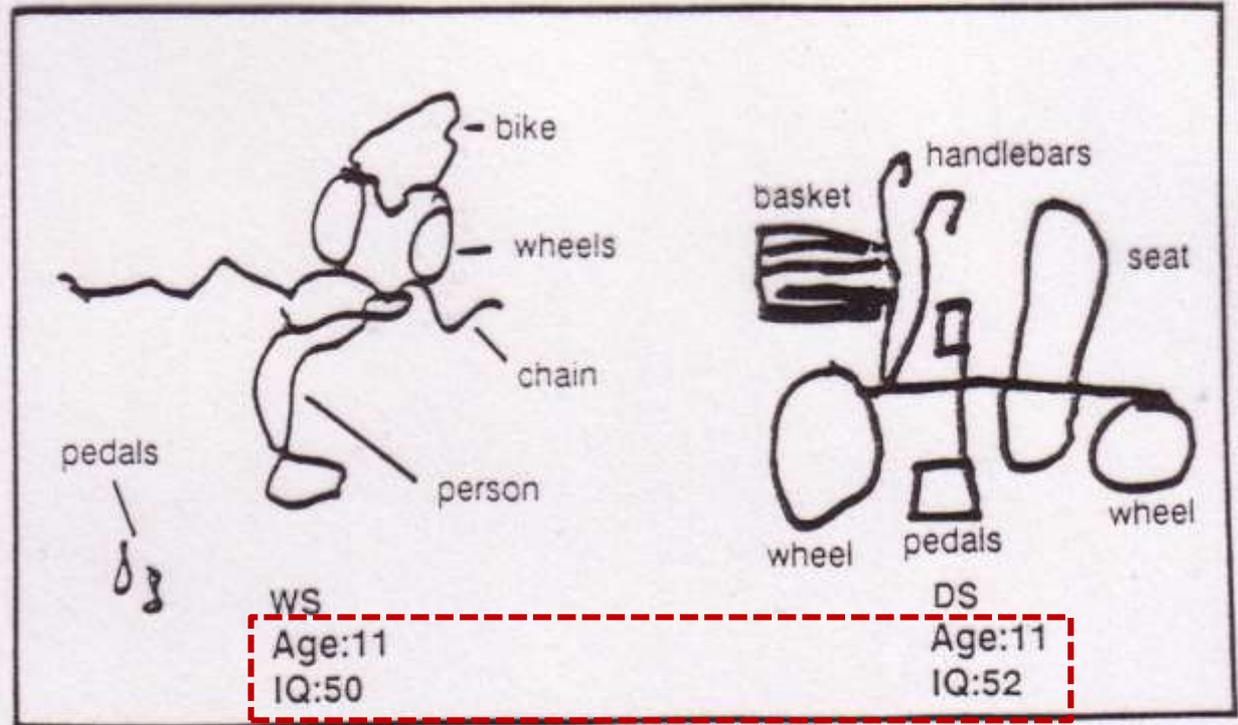


Fig. 3. Drawings of WS and DS individuals.

Syndrom de Williams – Beuren : délétion en 7 q11

Cinq profils syndromiques langagiers

Composantes langagières	Cinq profils syndromiques langagiers			
	Down	Williams	X-Fragile	Prader- W
Phonétique Phonologie	--	++	--	--
Lexique	-	+	+	-
Morphologie Syntaxe	--	+ (compréhension) --	-	-
Pragmatique	+	--	--	-
Organisation discursive	--	+	-	-

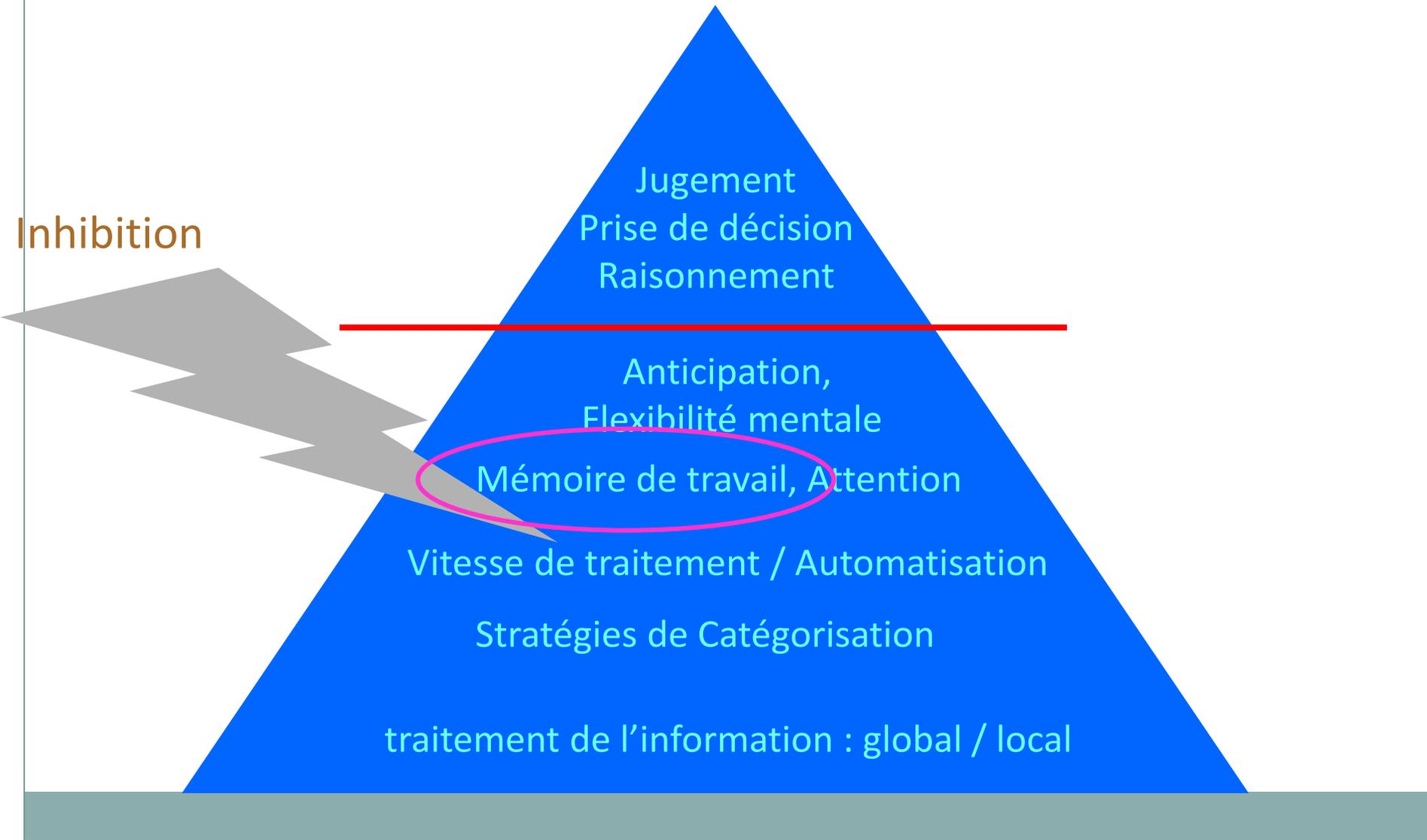
D'après Rondal (1995, 2000, 2006), emprunté à I Bobillier - Chaumont

Evaluation des compétences cognitives des personnes avec Déficience Intellectuelle

- ✓ Approche Développementale : trajectoire
- ✓ Approche Différentielle : syndromique
- ✓ **Approche neuro-cognitive : modulaire**

Déficience intellectuelle :

Altération des Processus généraux d'apprentissage



Peut-on rééduquer la MCT / MdT ?



1/ Contourner le problème en utilisant ce qui fonctionne

Ex. utiliser un support visuel quand c'est la Mémoire Verbale qui dysfonctionne

2/Aménager l'environnement (« béquilles »)

3/ Rééduquer la boucle phonologique : la MCT Verbale

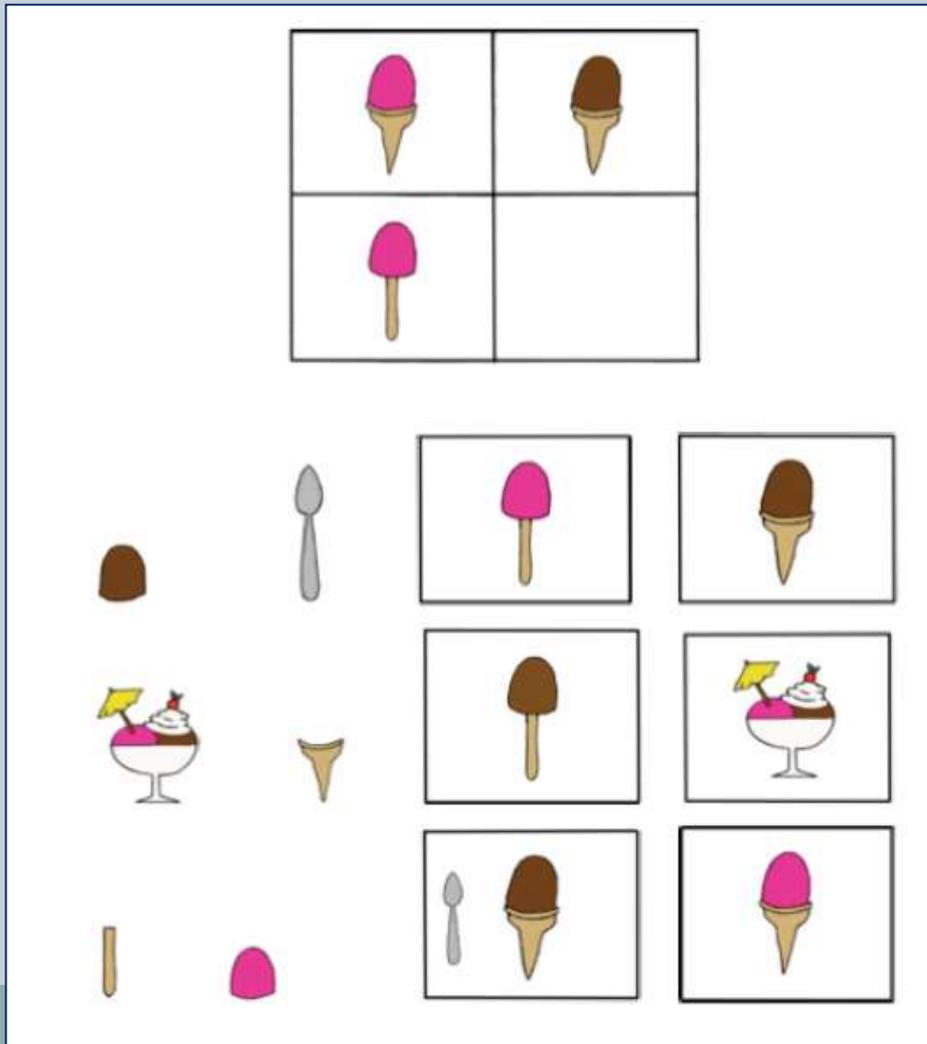
- Favoriser l'imagerie mentale
- Travailler les stratégies
- Travailler la répétition subvocale

« 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

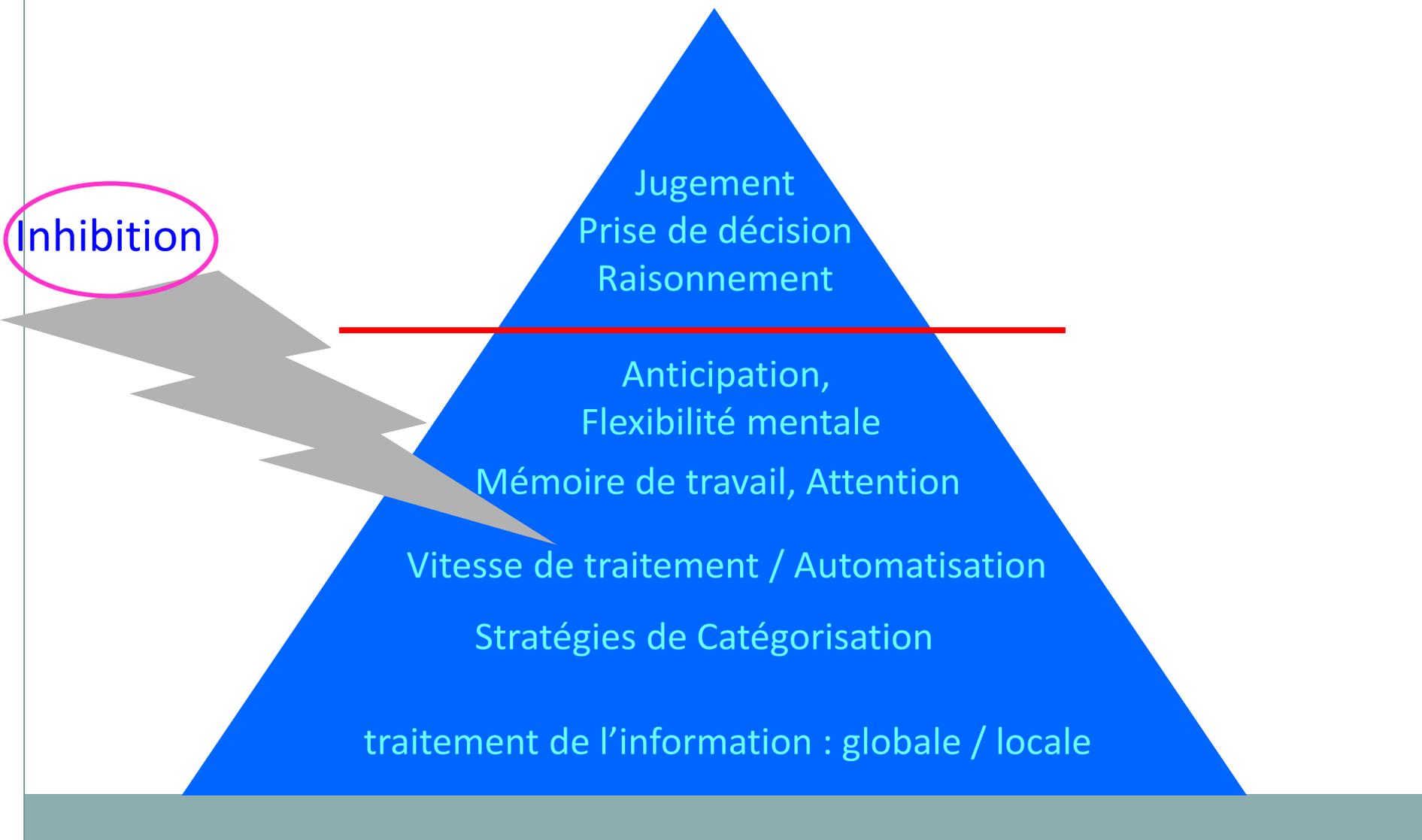
Moyennes et écarts-types des scores de chacun des groupes pour
les deux versions du test (min = 0; max = 56)

	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)

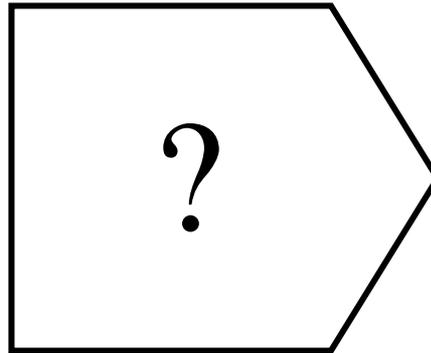
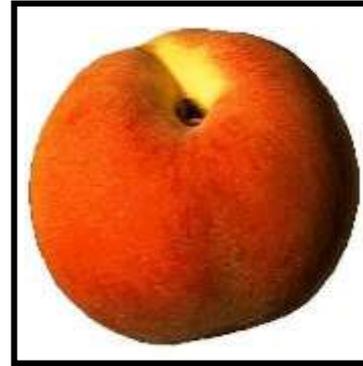
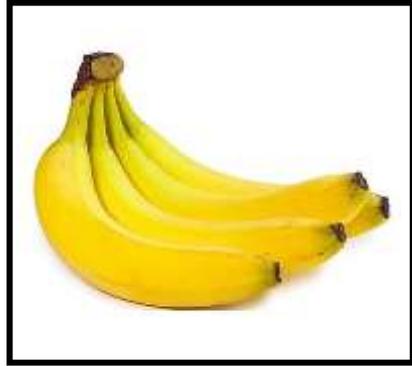
Note. Les moyennes dans une même ligne partageant une lettre identique ne diffèrent pas significativement (test *B* de Tukey).

Déficience intellectuelle :

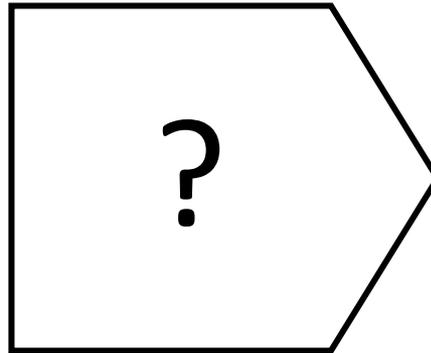
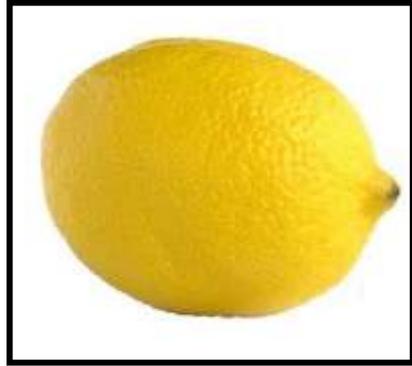
Altération des Processus généraux d'apprentissage



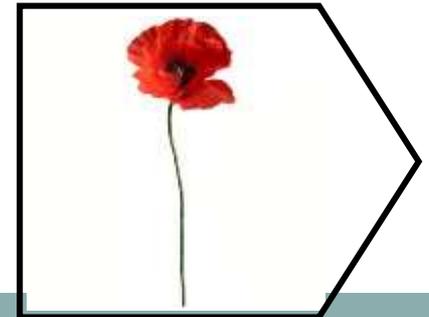
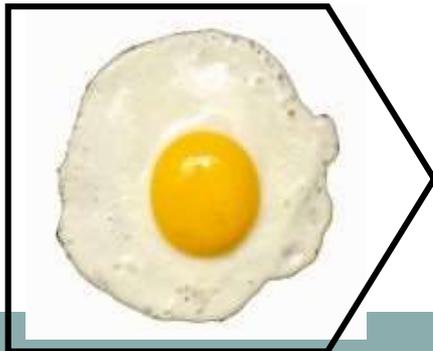
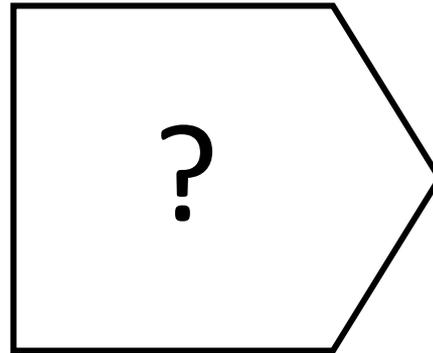
Epreuve de catégorisation sémantique



Epreuve de catégorisation sémantique



Epreuve de catégorisation sémantique

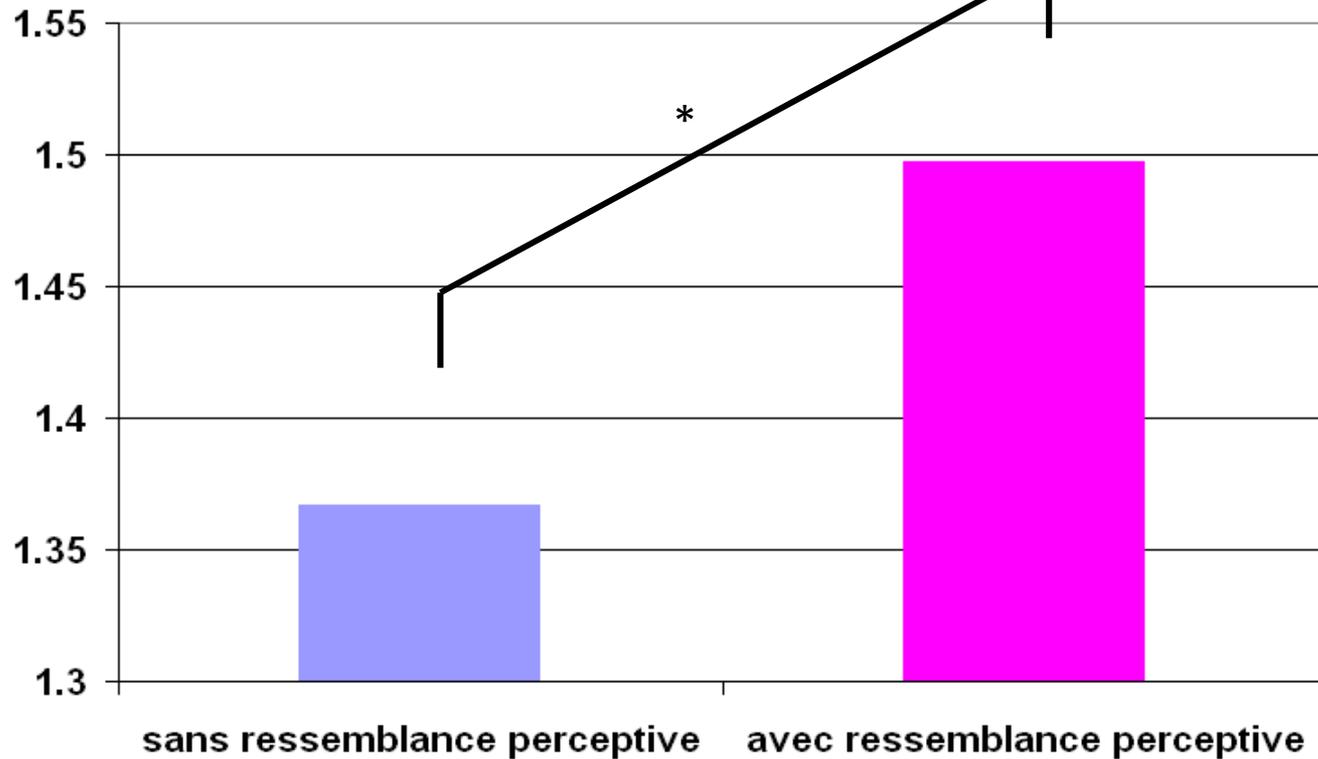


Raisonner, c'est inhiber !

Inhibition des ressemblances perceptives

Groupe témoins Adultes

Temps de réponse



P= 0.000001

F= 38.2

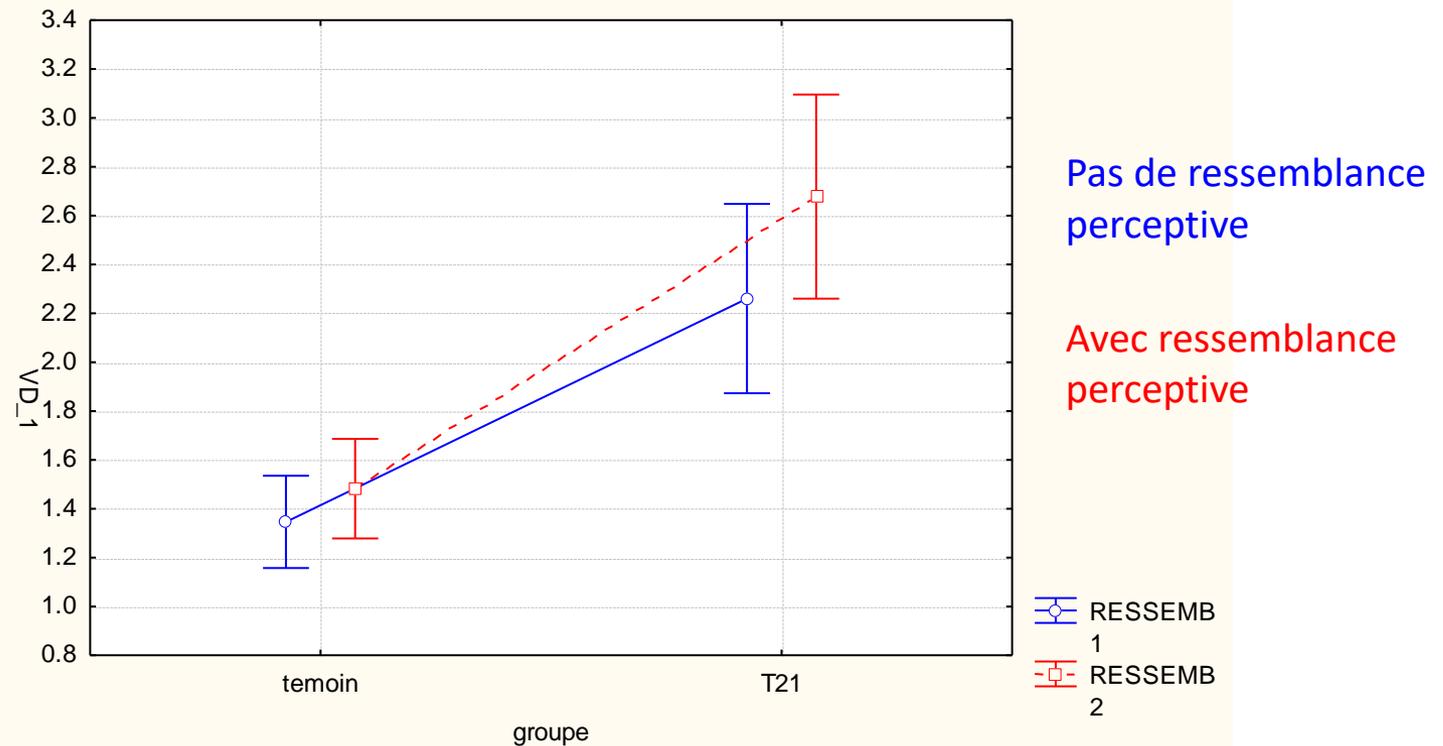
Groupe de patients T21 / témoins adultes

RESSEMB*groupe; Moy. Moindres Carrés

Effet courant : $F(1, 24)=8.6697$, $p=.00708$

Décomposition efficace de l'hypothèse

Les barres verticales représentent les intervalles de confiance à 0.95



EVALUATION FONCTIONNELLE / MULTIDIMENSIONNELLE d'un trouble du neuro-développement

Evaluation médicale somatique	Évaluation « formelle » Cognitive et psycho-pathologique		Evaluation Écologique « en situation d'interaction »
Examen somatique Examen clinique complet Examen neurologique Orthopédie / Motricité	Evaluation des fonctions Cognitives et des apprentissages	Evaluation psycho- pathologique et de la cognition sociale	Comportement
Nutrition / croissance (IMC) Comportement alimentaire	Efficiency intellectuelle	Cognition sociale Reconnaissance des émotions	Autodétermination Autonomie Auto-régulation Empowerment psychologique Auto-actualisation Conscience de soi
Evaluation de la douleur	Fonctions exécutives Attention	Théorie de l'esprit Attribution d'Intention Attribution de pensée	Régulation socio- Émotionnelle
Diagnostic étiologique IRM cérébrale Tests Génétiques	Mémoires MCT/MT/MLT Visuelle/auditive Procédurale Episodique Sémantique	Tests projectifs et de personnalité	Comportements inadaptés / défis
Pathologies associées Audition Vision / oculomotricité Sommeil Epilepsie soins dentaires Suivi gynécologique	Visuo-spatial/perceptif Intégration Sensorielle	Ressources psychiques Estime de soi	
Cardiologie/ endocrinologie Gastroentérologie, ORL, stomatologie, Néphrologie, immunologie	Coordination motrice Motricité globale et fine Praxies gest./buccales	Affectivité	
	Langage oral Expressif/réceptif	Diagnostic Psycho- pathologique	
	Compétences Scolaires Calcul, lecture, écriture		



L'autodétermination et le projet de vie une ambition partagée

AIMABLE CONTRIBUTION DE MARIE-
CLAIRE HAELEWYCK



Service d'Orthopédagogie Clinique
Handicap & Vieillessement

DEAS
Département d'Etudes
et d'Actions Sociales

UMONS
Université de Mons

L'autodétermination

(Wehmeyer, 1996)

Habiletés et attitudes requises pour agir comme un agent causal de sa propre vie, pour faire des choix et prendre des décisions en regard de sa qualité de vie, libre de toute influence externe excessive ou d'interférence

- ⇒ *Un agent causal* est celui qui induit et contrôle les événements qui se produisent dans sa vie
- ⇒ La personne autodéterminée est capable de prendre des décisions indépendantes, basées sur ses habiletés à utiliser les ressources.
- ⇒ Etre indépendant n'empêche pas la collaboration et le travail avec les autres.

Aimable contribution de Marie-Claire Haelewyck

Composantes de l'autodétermination

Capacité de décider, d'agir
N'exclut pas la relation d'aide
Exclut la contrainte d'autrui

Autonomie

Gestion de soi
Planification des objectifs
Ajustement et adaptabilité

Autorégulation

Autodétermination

Empowerment
psychologique

Perception d'un contrôle
personnel sur les événements
de sa propre vie

Autoréalisation
Auto-actualisation

Compréhension de soi
Conscience de soi



L'autodétermination

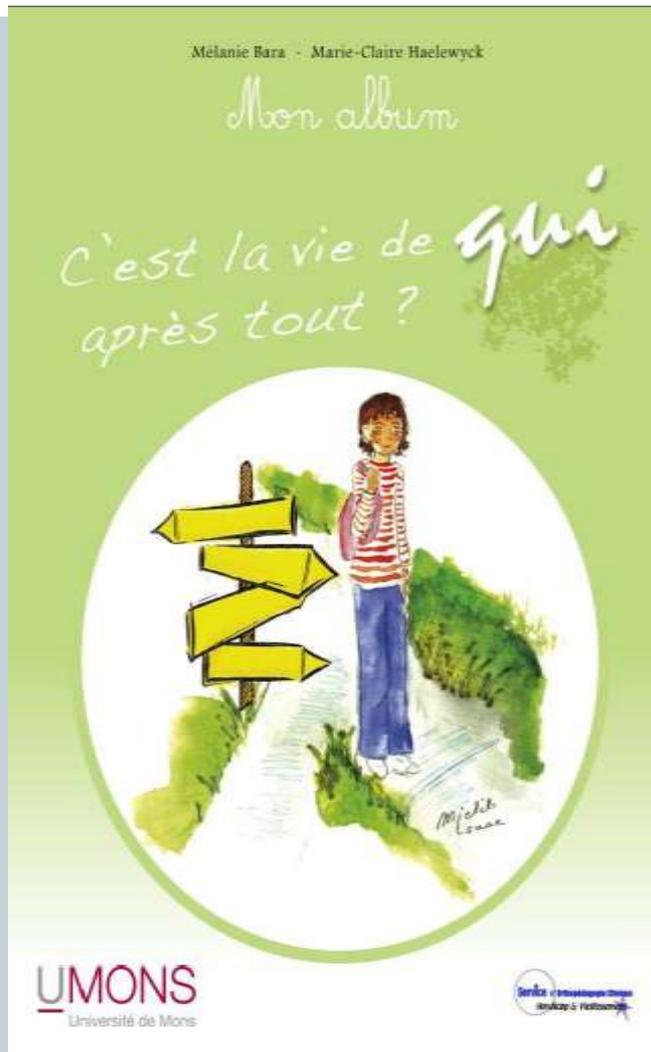
(Wehmeyer, 1996)

Habiletés et attitudes requises pour agir comme un agent causal de sa propre vie, pour faire des choix et prendre des décisions en regard de sa qualité de vie, libre de toute influence externe excessive ou d'interférence

- ⇒ *Un agent causal* est celui qui induit et contrôle les événements qui se produisent dans sa vie
- ⇒ La personne autodéterminée est capable de prendre des décisions indépendantes, basées sur ses **habiletés à utiliser les ressources**.
- ⇒ Etre indépendant n'empêche pas la collaboration et le travail avec les autres.

Aimable contribution de Marie-Claire
Haelewyck

Former les personnes en situation de handicap à s'autodéterminer



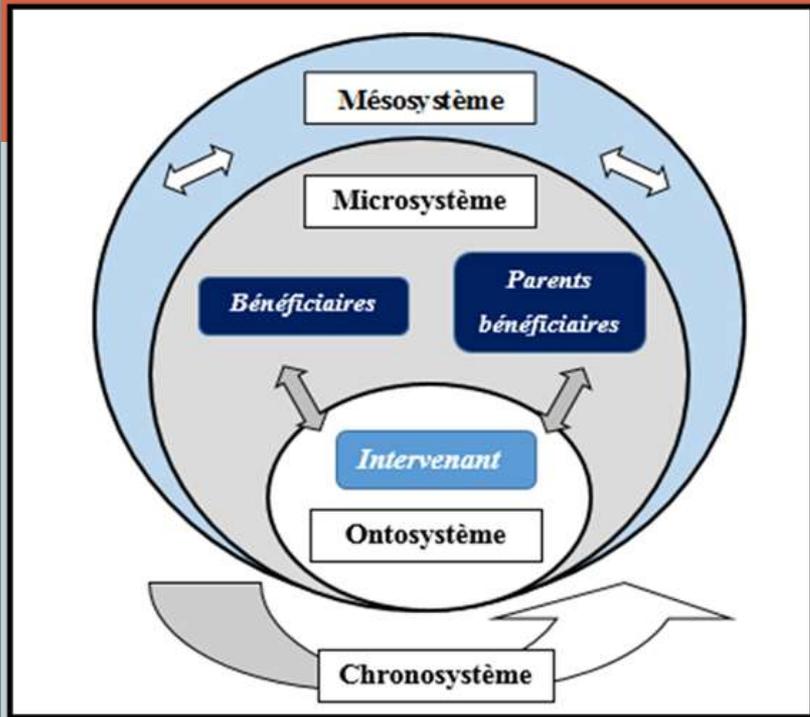
EVALUATION FONCTIONNELLE / MULTIDIMENSIONNELLE d'un trouble du neuro-développement

Evaluation médicale somatique	Évaluation « formelle » Cognitive et psycho-pathologique		Evaluation Écologique « en situation d'interaction »	
	Evaluation des fonctions Cognitives et des apprentissages	Evaluation psycho- pathologique et de la cognition sociale	Comportement	Participation de la personne
Examen somatique Examen clinique complet Examen neurologique Orthopédie / Motricité Nutrition / croissance (IMC) Comportement alimentaire Evaluation de la douleur Diagnostic étiologique IRM cérébrale Tests Génétiques Pathologies associées Audition Vision / oculomotricité Sommeil Épilepsie soins dentaires Suivi gynécologique Cardiologie/ endocrinologie Gastroentérologie, ORL, stomatologie, Néphrologie, immunologie	Efficience intellectuelle Fonctions exécutives Attention Mémoires MCT/MT/MLT Visuelle/auditive Procédurale Episodique Sémantique Visuo-spatial/perceptif Intégration Sensorielle Coordination motrice Motricité globale et fine Praxies gest./buccales Langage oral Expressif/réceptif Compétences Scolaires Calcul, lecture, écriture	Cognition sociale Reconnaissance des émotions Théorie de l'esprit Attribution d'Intention Attribution de pensée Tests projectifs et de personnalité Ressources psychiques Estime de soi Affectivité Diagnostic Psycho- pathologique	Autodétermination Autonomie Auto-régulation Empowerment psychologique Auto-actualisation Conscience de soi Régulation socio- Émotionnelle Comportements inadaptés / défis	Compétences adaptatives Utilisation des compétences Scolaires Numératie/ Littératie Aptitude au travail Employabilité Statut juridique Intensité des Besoins de soutien Ressources financières Lieu de vie, travail Activité physique, Sports, Loisirs, culture Valorisation des rôles sociaux Qualité de Vie

EVALUATION FONCTIONNELLE / MULTIDIMENSIONNELLE d'un trouble du neuro-développement

Evaluation médicale somatique	Évaluation « formelle » Cognitive et psycho-pathologique		Evaluation Écologique « en situation d'interaction »		Environnement Eco-Système
	Evaluation des fonctions Cognitives et des apprentissages	Evaluation psycho- pathologique et de la cognition sociale	Comportement	Participation de la personne	
Examen somatique Examen clinique complet Examen neurologique Orthopédie / Motricité Nutrition / croissance (IMC) Comportement alimentaire Evaluation de la douleur Diagnostic étiologique IRM cérébrale Tests Génétiques Pathologies associées Audition Vision / oculomotricité Sommeil Epilepsie soins dentaires Suivi gynécologique Cardiologie/ endocrinologie Gastroentérologie, ORL, stomatologie, Néphrologie, immunologie	Effizienz intellectuelle Fonctions exécutives Attention Mémoires MCT/MT/MLT Visuelle/auditive Procédurale Episodique Sémantique Visuo-spatial/perceptif Intégration Sensorielle Coordination motrice Motricité globale et fine Praxies gest./buccales Langage oral Expressif/réceptif Compétences Scolaires Calcul, lecture, écriture	Cognition sociale Reconnaissance des émotions Théorie de l'esprit Attribution d'Intention Attribution de pensée Tests projectifs et de personnalité Ressources psychiques Estime de soi Affectivité Diagnostic Psycho- pathologique	Autodétermination Autonomie Auto-régulation Empowerment psychologique Auto-actualisation Conscience de soi Régulation socio- Émotionnelle Comportements inadaptés / défis	Compétences adaptatives Utilisation des compétences Scolaires Numératie/ Littératie Aptitude au travail Employabilité Statut juridique Intensité des Besoins de soutien Ressources financières Lieu de vie, travail Activité physique, Sports, Loisirs, culture Valorisation des rôles sociaux Qualité de Vie	Compétences des Aidants familiares parents professionnels Résilience/ ressources psychiques Capacité à faire face « coping » Structure familiale Catégorie Socio Professionnelle

Une approche éco-systémique permet d'ajuster la place des professionnels autour de la personne en situation de handicap



Bronfenbrenner

Importance de la communication : Le professionnel doit pouvoir entamer et entretenir le dialogue avec la personne, sujet capable de poser des choix

- Importance d'une position relationnelle ajusté (ni excès, ni manque de confiance en ses compétences)
- Importance du partenariat, mais le contexte quotidien n'est pas toujours propice aux relations d'attachement (turn over, rendement)
- Importance du sentiment de satisfaction et de justice chez le professionnel pour éviter les tensions et les comportements aversifs (réduction d'implication, démission) et une diminution de la QV de chacun

'Lieux de vie'

D'une culture de 'prise en charge' vers une culture de 'soutien'
Wil BUNTINX, expertise INSERM

'Prise en charge'	'Soutien'
Alternatives au dehors de la vie communautaire	Inclusion et participation dans la communauté
Programmes collectifs	Soutiens individualisés
Intervenants spécialisés	Intervenants spécialisés <u>et</u> 'naturels' intégrées
Objectif d'intervention: 'le fonctionnement'	Objectif d'intervention: 'la qualité de vie'
Rôle social: 'Patient' – 'Élève' – 'Handicapé'	Rôle social: 'Citoyen' – 'Client' / 'Utilisateur de services'
Discours central: Protection	Discours central: Autonomisation
Services: bureaucraties professionnelles	Services axés sur le client
Stockage d'informations	Partage d'informations fonctionnelles dans le réseau de soutien
Professionnel = expert externe	Professionnel = partenaire
Culture plutôt introvertie	Culture ouverte de collaboration

Les troubles du neurodéveloppement



1. Définitions et diagnostic
2. Signes d'appel
3. Diagnostic étiologique : pourquoi ?
4. Evaluations multidimensionnelles
- 5. Impact des connaissances dans la pratique du soin et de l'accompagnement**

Edouard SEGUIN (1812-1880)



✓ « En attendant que la médecine les guérisse [*les enfants présentant une déficience intellectuelle*], j'ai décidé de les faire participer aux bienfaits de l'éducation ».

Edouard Seguin, 1843.

✓ « Le traitement éducatif commence pour chaque enfant là où son évolution naturelle s'est arrêtée. Autant d'enfants, autant de commencements ».

Edouard Seguin, 1866.



DIPLÔME INTER – UNIVERSITAIRE (DIU) Année 2017 – 2018

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

Les États Généraux de la Déficience Intellectuelle

Judi 11 et Vendredi 12 Janvier 2018

Maison de l'UNESCO

Véritable problématique de santé publique, la déficience intellectuelle, trouble majeur du neuro-développement, est au carrefour d'enjeux sociaux, médicaux, organisationnels et politiques.

Ces États Généraux seront l'occasion d'ouvrir, tous ensemble, professionnels de l'accompagnement et du soin, familles, élus, chercheurs, institutionnels, de nouvelles perspectives fondées sur les enseignements de l'expertise collective de l'Inserm « Déficiences Intellectuelles » et leurs modalités de mise en œuvre en territoires.



Ouverture des inscriptions
en septembre



Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

→ www.defiscience.fr

LES ÉTATS GÉNÉRAUX DE LA DÉFICIENCE INTELLECTUELLE SONT PORTÉS PAR LA FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ DÉFISCIENCE ET SES PARTENAIRES



Collectif D.I.



nexem
explorer, différencier





**Maladies Rares du Développement Cérébral
et Déficience Intellectuelle**

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

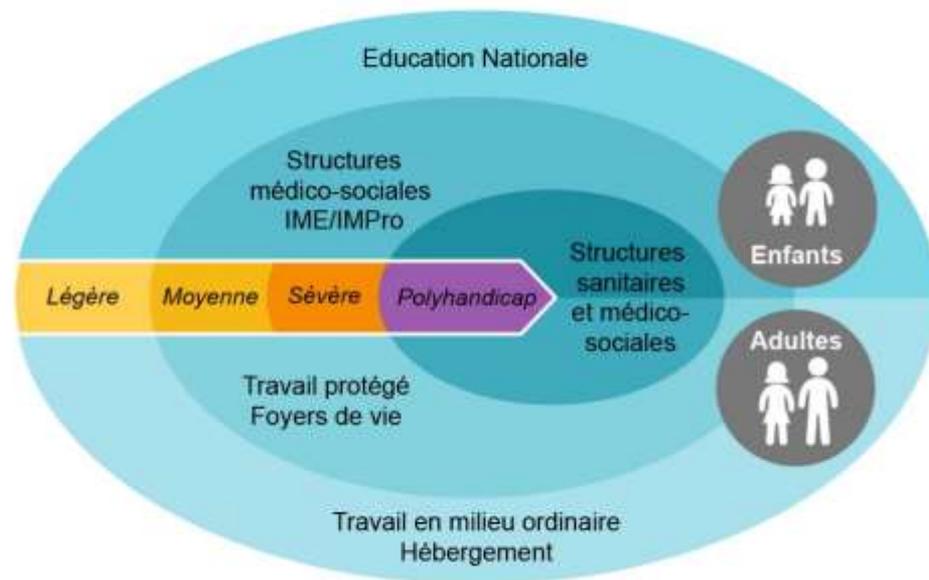
Une filière pour quoi faire ?

Maladies rares du développement cérébral : Troubles du neuro-développement, dont les déficiences intellectuelles

● Une filière destinée à une grande diversité de personnes

Personnes présentant une **maladie rare du développement cérébral** pouvant entraîner,

- **Une déficience intellectuelle**, de la DI « légère » au « polyhandicap »,
- **Des troubles cognitifs** avec troubles complexes des apprentissages,
- **Une épilepsie**, souvent sévère
- **Des pathologies neuro-psychiatriques** à début précoce,
- **Des troubles de régulation émotionnelle et alimentaire**,
- **Des troubles de coordination motrice**.



50 % sans cause connue.

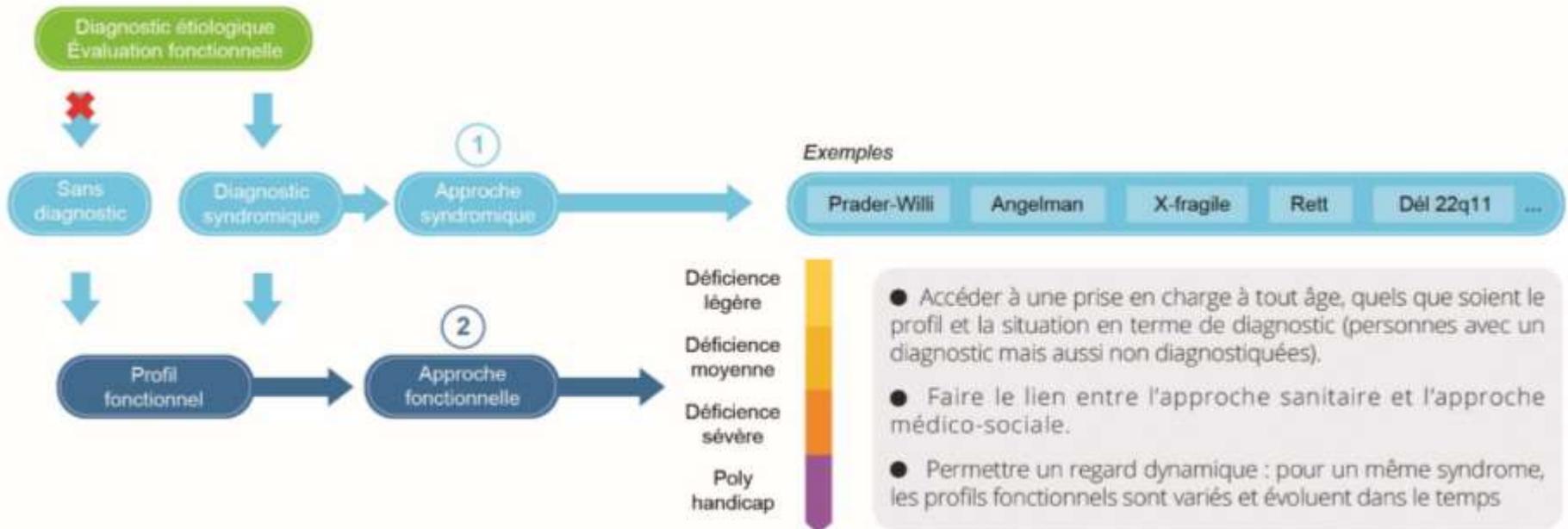
La filière se préoccupe aussi des patients sans anomalie génétique connue.

Une expertise dynamique double

Syndromique et fonctionnelle

Une population diverse, aux problématiques communes :

- Un **handicap cognitif** chronique,
- Une **démarche diagnostique** et **d'évaluation** fonctionnelle,
- Des **sur-handicaps** associés fréquents : troubles graves du comportement, dont alimentaire, épilepsies réfractaires, atteinte motrice, etc...



La Filière Nationale de Santé DéfiScience

Maladies Rares du développement cérébral et déficience intellectuelle

5 réseaux (CRMR)



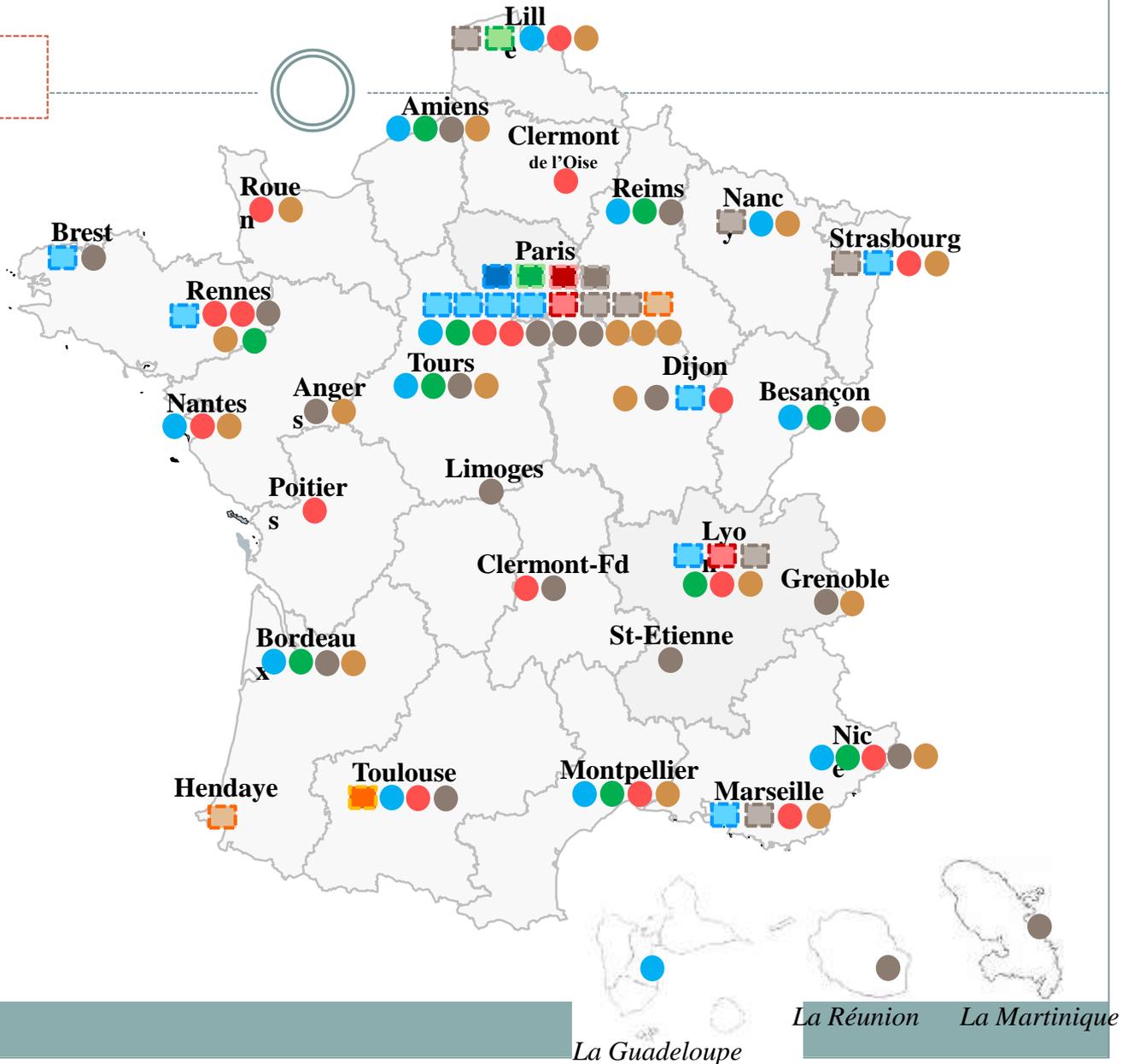
- ❑ 1 Centre de Référence « **Déficiences Intellectuelles de causes rares** »
1 centre coordonnateur, 10 centres constitutifs, 13 centres de compétence
- ❑ 1 Centre de Référence « **Malformations et maladies congénitales du Cervelet** »
1 centre coordonnateur, 1 centre constitutif, 10 centres de compétence
- ❑ 1 Centre de Référence « **Epilepsies rares, CRÉER** »
1 centre coordonnateur, 7 centres constitutifs, 20 centres de compétence
- ❑ 1 Centre de Référence « **Maladies rares à expression psychiatrique** »
1 centre coordonnateur, 2 centres constitutifs, 17 centres de compétence
- ❑ 1 Centre de Référence « **Syndrome de Prader-Willi** »
1 centre coordonnateur, 2 centres constitutifs, 20 centres de compétence

La Filière DéfiScience sur le territoire national

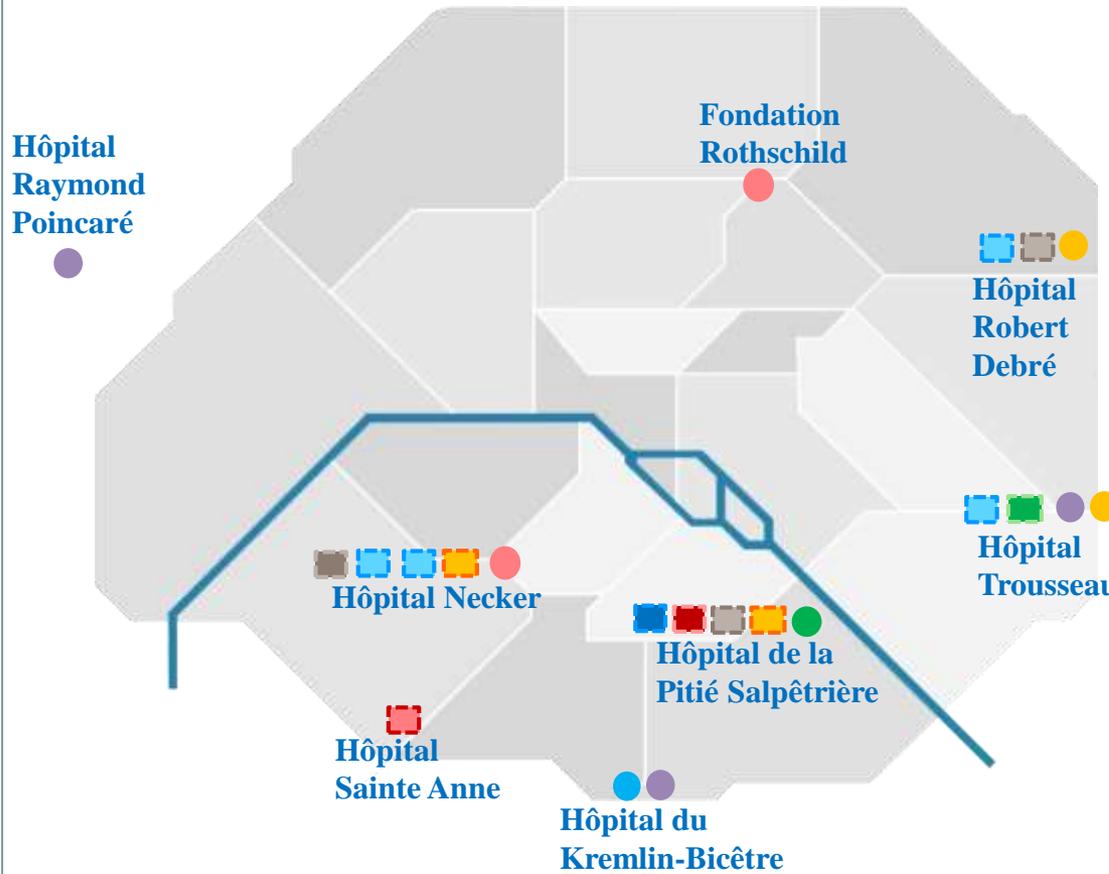
Labellisation 2017

27 Centres de référence
79 Centres de compétences

-  Centre Référence coordonnateur DI
-  Centre Référence constitutif DI
-  Centre Compétences DI et cervelet
-  Centre Référence Coordonnateur malformations du cervelet
-  Centre Référence Constitutif malformations du cervelet
-  Centre Compétences cervelet
-  Centre Référence Coordonnateur Épilepsies rares
-  Centre Référence Constitutif Épilepsies rares
-  Centre Compétences Épilepsies rares
-  Centre Référence Coordonnateur Maladies Rares Psychiatrie
-  Centre Référence Constitutif Maladies Rares Psychiatrie
-  Centre Compétences Maladies Rares Psychiatrie
-  Centre Référence Coordonnateur Prader-Willi
-  Centre Référence Constitutif Prader-Willi
-  Centre Compétences Prader-Willi



Labellisation 2017



Déficiences Intellectuelles de causes rares

- Le Centre Référence coordonnateur
- 3 Centres Référence constitutifs
- 2 Centres de compétences

Malformations et maladies congénitales du cerveau

- Le Centre Référence coordonnateur
- 1 Centre de compétences

Epilepsies rares

- Le Centre Référence coordonnateur
- 1 Centre Référence constitutif
- 4 Centres de compétences

Maladies Rares à expression psychiatrique

- Le Centre Référence coordonnateur
- 1 Centre Référence constitutif
- 2 Centres de compétences

Syndrome de Prader-Willi et Syndromes apparentés

- 1 Centre de Référence constitutif
- 3 Centres de compétences

COUVERTURE DU TERRITOIRE

Labellisation 2017

Déficiences Intellectuelles de causes rares

- 1 Centre Référence coordonnateur
- 10 Centres Référence constitutifs
- 13 Centres de compétences

