

- **Cours: Déficience intellectuelle**

Dr.GOUMEIDANE. Ismahane Assistante en pédopsychiatrie

06.12.2022

- Plan
- Introduction
- Terminologie
- Définition /Classifications
- Données Epidémiologiques
- Critères diagnostic selon DSM V
- Sévérité
- Manifestations cliniques
- Procédure de Diagnostic /Outils
- Etiologies/ FDR + Maladies associées au DI
- Diagnostic différentiel
- Principes de PEC

## 1) Introduction

- La déficience intellectuelle:  
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.

## 2) Terminologie

- Les termes utilisés pour désigner la déficience intellectuelle ont évolué au fil du temps :  
oligophrénie,  
idiotie,  
imbécillité,  
débilité mentale,  
déficience mentale,  
handicap mental,  
arriération mentale,  
retard mental,  
incapacité intellectuelle,  
**déficience intellectuelle**

## 3) Définition

- Fonctions intellectuelles: le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, l'apprentissage académique, l'apprentissage par l'expérience et la compréhension pratique
- Fonctions adaptatives: est la façon dont une personne s'adapte aux exigences environnementales de la vie courante, et sa capacité à atteindre les normes d'autonomie que l'on attend d'elle compte tenu de son âge, de son contexte socioculturel ainsi que de son environnement
- Quotient intellectuel: 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.
- Définition AAIDD
- 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. Cette déficience survient avant l'âge de 18 ans.
- Définition DSM V

- Association américaine de psychiatrie (DSM V): la DI est définie :
- des limitations significatives à la fois du fonctionnement intellectuel (QI < 70 %) et du comportement adaptatif.  
Apparition de déficits intellectuels et adaptatifs durant la période développementale.
- Définition OMS
- Classification internationale des maladies  
CIM 11: DI = trouble du développement intellectuel, est défini:
- un groupe de troubles développementaux caractérisés par une déficiência significative des fonctions cognitives en association avec des problèmes d'apprentissage, d'habiletés et de comportement adaptatif

#### 4) Données épidémiologiques

- 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%.
- Chez les enfants et adolescents le sexe ratio s'étend de 0,4 pour 1, à 1 pour 1.
- 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).

#### 5) Critères de diagnostic selon DSM V :

Selon le DSM-5, le diagnostic repose sur 3 critères. L'application de ces critères implique des postulats cliniques, la définition comporte quelques renseignements pour l'application de ces postulats :

- Déficiences des fonctions intellectuelles, comme le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, l'apprentissage académique, l'apprentissage par l'expérience et la compréhension pratique, confirmés à la fois par des évaluations cliniques et par des tests d'intelligence personnalisés et normalisés. Le fonctionnement intellectuel est mesuré au moyen de tests d'intelligence personnalisés, exhaustifs et adaptés à la culture, tout en étant validés et rigoureux sur le plan psychométrique. Critère : deux écarts-types ou plus sous la moyenne de la population, y compris une marge d'erreur de mesure (en général  $\pm 5$  points), un résultat de 65-75 ( $70 \pm 5$ ).
- Présence de déficits du fonctionnement adaptatif à partir de l'interprétation du résultat de mesures normalisées et des entretiens qui doit reposer sur le jugement clinique. Le fonctionnement adaptatif peut être difficile à évaluer dans des environnements contrôlés (par exemple : prisons, centres de détention). Si possible, il faut obtenir des renseignements corroborants qui reflètent le fonctionnement à l'extérieur de ces environnements. Critère : au moins un domaine (conceptuel, social ou pratique) du fonctionnement adaptatif suffisamment affaibli pour que la personne ait besoin de soutien lui permettant de participer à un environnement scolaire, au travail, à la maison ou à la communauté.
- Apparition de déficits intellectuels et adaptatifs durant la période développementale.



Ce critère reflète la présence des déficits intellectuels et adaptatifs durant l'enfance ou l'adolescence. Le DSM-5 ne mentionne pas un âge spécifique.

6) Évaluation de la sévérité

**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

7) Manifestations cliniques

- Les enfants présentant des DI auront un développement inférieur au niveau escompté pour l'âge dans plusieurs domaines:

1) 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.

2) 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.

3) 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.

#### 4) 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.

#### 5) 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

#### 6) 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.

#### 8) Procédure de diagnostic

- 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.
  - \*Examen physique: morphotype +++
- Outils psychométriques:  
Test d'intelligence , Echelle du fonctionnement adaptatif VINELAND
- Ces derniers confirment l'hypothèse clinique

#### 9) Outils de diagnostic

- Echelle de Alfred Binet et Théodore Simon 1966
- Echelles de Weschler:  
WPPSI :Weschler Preschool and primary scale of intelligence 2ans 11 mois- 7ans 3 mois  
WISC: Weschler intelligence scale for children 6-16ans et 9 mois  
WISC III-R; WISC IV; WISC V  
WAIS: Weschler adult intelligence scale de 16 ans à 89 ans
- Echelle de Vineland: fonctionnement socio adaptatif



- WISC III-R
- 10) Facteurs de risques/ étologies
- Les étiologies de la DI sont hétérogènes.
  - Les facteurs traumatiques, infections et toxiques sont devenues des causes moins prévalences 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.
  - 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.
  - Maladies associés aux DI
  - 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.

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.
  - 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.

- 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 :
  - 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
- Syndrome de l'X-Fragile :
  - Le syndrome de l'X-Fra 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 l'ont décrit pour la première fois en 1943 et Herbert Lubs a identifié un site fragile sur le chromosome X en 1969.
  - Anomalie génétique: 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.

Le syndrome de l'X-Fra est une pathologie dominante liée à l'X, donc prédominance masculine

- L'incidence est d'un cas pour 2000-5000 personnes
- 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.
- Le syndrome de l'X-Fra est fréquemment retrouvé comme cause de l'autisme. Des troubles neurologiques comme l'épilepsie sont également retrouvés.
- 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 tetrahydrobiopterine (BH4). Il en résulte à un dysfonctionnement du 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.

- Sa prévalence est très variable dans le monde:
- En Europe, la prévalence est d'environ 1 cas pour 10 000 naissances
- 1 pour 4 000 naissances en Turquie
- 1 pour 25 000 - 50 000 en Amérique Latine
- 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 débuter 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).
- Hypothyroïdie congénitale
- L'hypothyroïdie congénitale est une maladie endocrinienne causée par une déficience en hormone thyroïdienne à la naissance.
- 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.

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 déficit intellectuel permanent



- 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
- 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.
- Syndrome d'Angelman :
- 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
- 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
- Décrite en 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
- 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.
- 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

- Diagnostics différentiels
- Retard du développement
- Intelligence limitée
- Trouble spécifique d'apprentissage
- Phobie sociale

#### 11) Principes de PEC

- Dans tous les cas de déficience intellectuelle, la réussite du traitement repose sur la détection précoce et l'intervention précoce. Étant 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.  
Il nécessite une évaluation des contextes et des conséquences avec PEC comportementale voire médicale
- Médicaments :  
Les traitements médicamenteux sont souvent utilisés, probablement de façon excessive (Branford, 1994) chez les personnes souffrant de déficience intellectuelle.
- Education :  
En règle générale, les enfants souffrant de déficience intellectuelle ont moins de capacités pour apprendre que les autres enfants.  
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.
- 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.

- **Education et soutien de la famille:**

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.

- **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**

- **Sources bibliographiques:**

- \* Déficiences intellectuelles:

- Les éditions Inserm, 2016 101 rue de Tolbiac, 75013 Paris

- \* déficiences intellectuelles:

- Xiaoyan Ke & Jing Liu Edition en français Traduction : Praveen Jagaraj Sous la direction de : David Cohen Avec le soutien de la SFPEADA