

# Approche clinique: que faire devant une suspicion de retard mental?

Dr Nathalie MEÏER,  
CH Carcassonne.

*Soirée de la SOFOMECE*

*« Le handicap mental :  
de l'enfant à l'adulte »,*

*3 Juin 2010*

# Les approches cliniques du handicap mental: plan

- Appréciation du retard mental: définition, prévalence, étiologies
- Déficience, incapacité, handicap
- Approches cliniques selon les âges
- Les éléments d'orientation
- Est-ce utile de rechercher les causes?
- Que faire en terme d'examens et de soins?

# Retard mental

- Déficit structurel, global et durable des fonctions intellectuelles, mesurés par tests psychométriques (échelle de Weschler) chez une personne  $< 18$  ans, et défini par un quotient intellectuel  $< 70$ .
- Déficience légère: 50-70
- Déficience modérée: 35-50
- Déficience sévère: 20-35
- Déficience profonde:  $< 20$

# Retard mental: définition

- A l'échelle sociale: handicap mental entraînant une limitation significative du **fonctionnement adaptatif**
- conséquences sur la communication (compréhension, expression, écrit), l'autonomie dans la vie quotidienne, et la socialisation.

# Handicap mental: définition(s)

- L'intelligence se mesure avec des tests
- Les différents tests mesurent différents aspects de l'intelligence
- Le handicap mental s'évalue sur un mode dynamique: adaptation des compétences à l'environnement de la personne
- L'environnement doit être à son tour apprécié pour évaluer son impact sur l'apparition d'un retard mental ou son aggravation

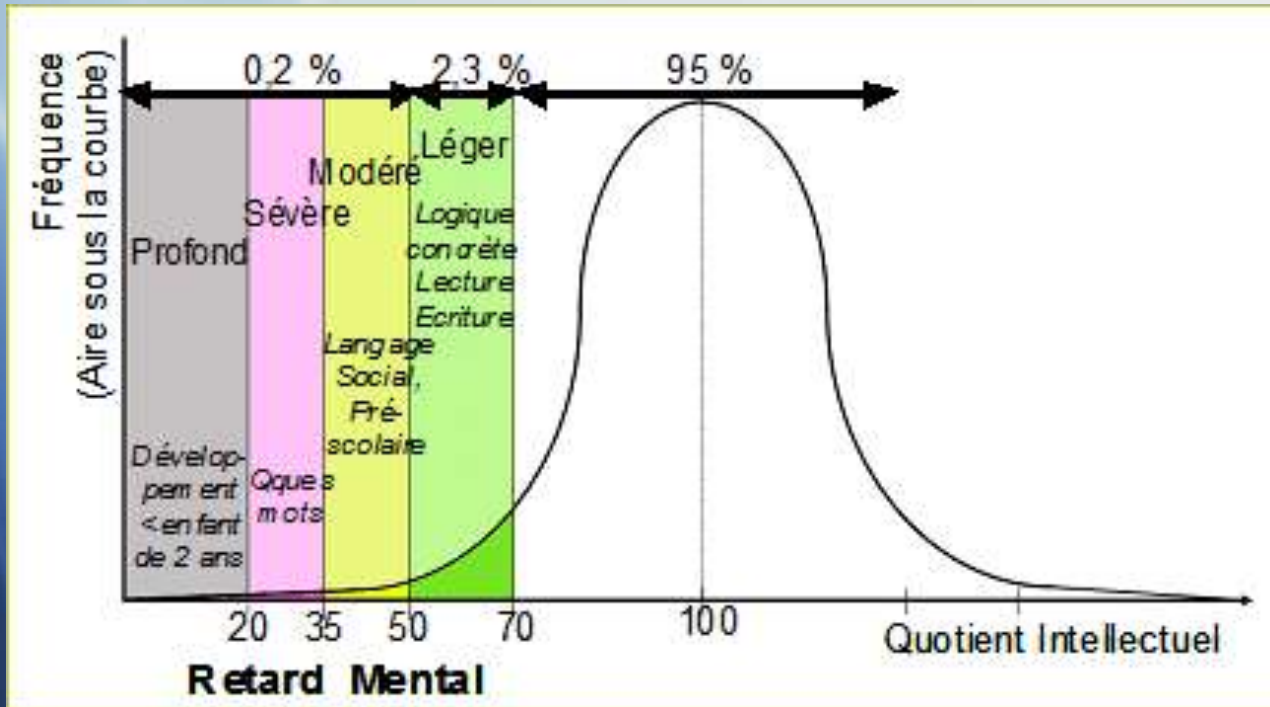
# Handicap mental: prévalence

- 2 à 3 % de la population générale
- Handicap mental sévère: prévalence 0,3 %
- Presqu'1 enfant par classe
- Environ 50 nouveaux enfants auront chaque année un handicap mental sur la région de Carcassonne, dont environ 5 un retard mental sévère
- Important problème de santé publique



# Retards mentaux: fréquence

Répartition du Q.I. de la population:



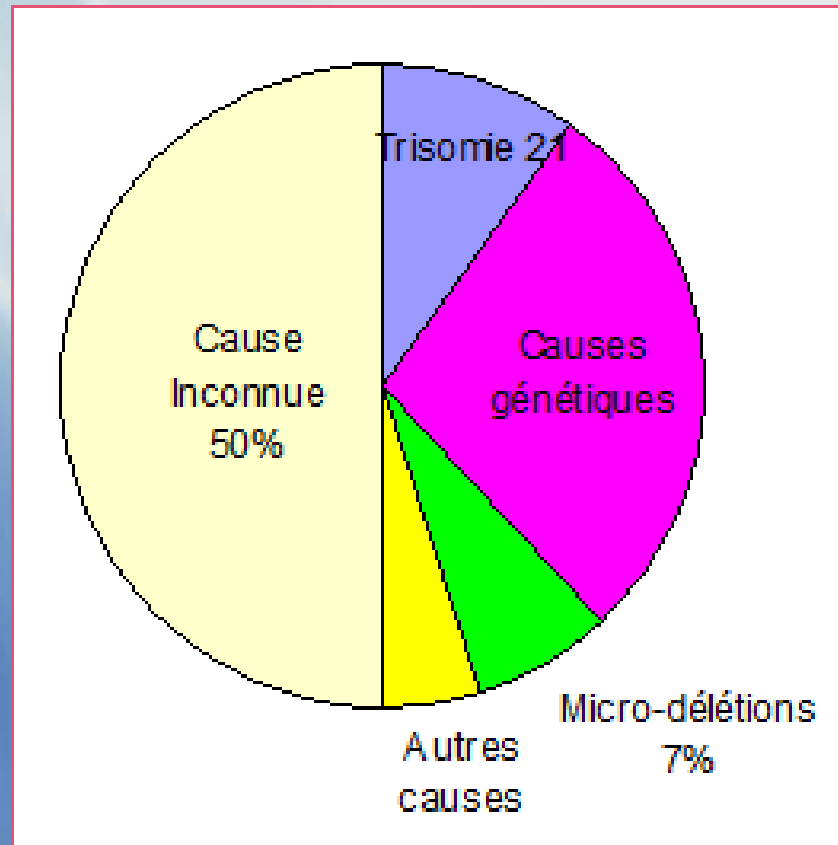
# Handicap mental: étiologies

- Inconnues dans 50% des handicaps mentaux légers, 30% des handicaps mentaux sévères
- Les chiffres certains:
  - \*trisomie 21: 10%
  - \*Retards mentaux liés à l'X: 10%
  - \*Syndrome d'alcoolisation foétale: 6%
  - \*La majorité des causes est **prénatale** (génétiques et polymalformatives, toxiques)



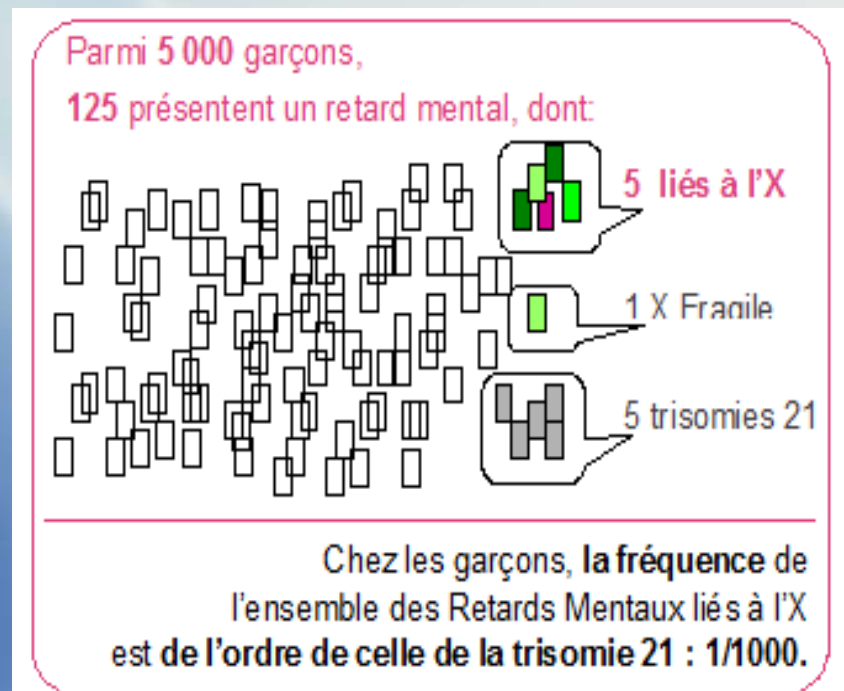
# Retards mentaux:

fréquence des causes génétiques



# Retards mentaux:

Plus fréquents chez les garçons



# La séquence déficience/incapacité/handicap

- Déficience intellectuelle globale (mesurable par tests de Weschler)
- Les incapacités: signes d'appel (retard de développement, difficultés globales d'apprentissage: langage ++, praxies ++, autonomie et socialité)
- Handicap lié aux désavantages (sociaux): la confrontation des compétences de l'individu à son environnement (échelle de comportement adaptatif de Vineland)

# Le retard mental

**la traduction clinique varie selon l'âge:**

- Nouveau-né: les causes génétiques
- Nourrisson et petit enfant: décalage du développement psychomoteur
- Enfants: troubles des apprentissages, retard scolaire

# Traduction clinique: nouveau-né

- les causes génétiques « évidentes » (trisomie 21: annonce d'un handicap mental à venir),
- hypotonie, pauvreté des interactions,
- signes physiques (SAF)

----> dysmorphologie

----> souvent handicap mental sévère (ex: syndrome d'Angelman)

# Traduction clinique: nourrisson et petit enfant

- décalage du développement psychomoteur
  - ou seulement décalage du langage,
  - apparition d'une microcéphalie,
  - Apparition de signes morphologiques ou de phénotypes comportementaux évocateurs d'étiologie essentiellement génétique
- (X fragile, syndrome de Rett, ARX, Angelman, Prader Willi,...)



# Traduction clinique: enfant

- Développement psychomoteur normal
  - Apparition de troubles des apprentissages scolaires: langage écrit, compréhension des consignes en classe, notions pré-mathématiques
  - Retard mental léger
- > importance du diagnostic différentiel (troubles spécifiques)

# Handicap mental:

## Présentations cliniques

- Signes physiques (face, malformations cardiaques, RCIU, microcéphalie): **SAF**
- Grande hypotonie, front haut, visage allongé, hyperphagie (2ème année): **Prader Willi**
- Bébé blond, plagiocéphalie, rires immotivés, hypotonie, ataxie, épilepsie: **Angelman**
- Perte d'utilisation des mains (mouvement de frottement), cassure PC, petite fille: **Rett**
- Macrocéphalie, pavillons de grande taille et mous, agitation et instabilité: **X Fra**
- Hypotonie, troubles praxiques buccofaciaux: **gène ARX**

# Différentes trajectoires

	T21	WB	Xfra
Langage Phonosyntaxe Pragmatique	- +	+ -	Phono+ Syntaxe- +/-
Mémoire visuo spatiale	+	-	+/-
Mémoire verbale	-	+	-
Fonction exécutive attention	+	+	-

# Dr Angelman





Retards Mentaux liés à l'X  
Syndrome de Rett  
(gène MECP2)

# Retard mental: la clinique

- Le nœud du handicap mental: les troubles du **langage** et le déficit en **motricité fine**
- Phénotypes très différents selon les étiologies connues: **profils évolutifs différents**



# Retard mental: diagnostic différentiel

- Causes sensorielles (surdité +++)
- Syndrome autistique et TED (retard mental associé dans >50% des cas)
- Multi-DYS: troubles multiples des apprentissages (TSLO-TAC-TDAH)

# Signes d'alerte pour un processus autistique ou TED

- Absence de babil, de pointage, de tout geste signifiant à 12 mois,
- Absence de mot simple à 18 mois,
- Absence d'associations de mots non écholaliques à 2 ans,
- Toute perte des acquisitions langagières ou des compétences sociales quel que soit l'âge.

(Baghdadli, 2005)

# Autisme

- Diagnostic clinique (CIM10)
  - Triade symptomatique de 6 signes:
    - > Troubles qualitatifs des interactions sociales: 2
    - > Troubles qualitatifs de la communication verbale et non verbale: 1
    - > Intérêts restreints et stéréotypés avec résistance au changement: 1
- associés à 3 signes de plus dans les 3 domaines

# Utilité du bilan étiologique et du diagnostic:

- Connaître la cause (retards mentaux **non syndromiques**): pourquoi?
  - Affiner le pronostic: comment évoluera mon enfant?
  - Guider le traitement à partir du profil évolutif
  - Eviter la récurrence: importance du conseil génétique pour la famille
- (+ développement de la recherche clinique conjointe)

# Principes des rééducations et aides dans le retard mental

- Orthophonie
- Psychomotricité
- Aide psychoéducative
- Soutien psychothérapeutique
- Soins multidisciplinaires +++, précoces, individualisés, et comprenant une guidance familiale

Objectifs: **mobiliser les compétences** de l'enfant en visant son autonomie, et

**éviter les complications par surhandicap** (troubles du comportement ++: sommeil, alimentation, agressivité, démotivation...)

# Traitement du retard mental

- Savoir apprécier l'**environnement** de l'enfant (ressources familiales, qualités des stimulations, pertinence des adaptations pédagogiques mises en place)
- Adapter le **projet de vie** en alliance avec les parents et l'école (retard mental léger)



# Les espoirs thérapeutiques

- La piste des molécules inhibant les **Rc au glutamate** dans le syndrome de l'X fragile
  - Simple atténuation des symptômes?  
(hyperémotivité, timidité extrême, hyperactivité)
  - Amélioration des capacités d'apprentissages?  
(phase d'essai thérapeutique)



Retard mental,  
approches cliniques:

## **Conclusion**

- Importance du dépistage précoce
- Tout n'est pas génétique, importance des effets de l'environnement sociofamilial
- Beaucoup reste à faire: **un retard mental isolé est un syndrome non encore décrit ou inconnu du clinicien.**

# Retard mental: approches cliniques

## Conclusion

- Aide attendue des **progrès** récents pour le diagnostic dans les domaines neuroradiologique et génétique
- Nécessité d'une **collaboration clinique** entre pédiatres, neuropédiatres, généticiens, pédopsychiatres et médecins scolaires pour faire progresser la qualité de vie des patients (partage des connaissances, participation aux projets de recherche)