

---

---

---

---

---

---

---

---

## Définition

**Intelligence:**


- la faculté de connaître, de comprendre;
- l'ensemble des fonctions mentales ayant pour objet la connaissance conceptuelle et rationnelle (opposé à sensation et à l'intuition);
- l'aptitude d'un être vivant à s'adapter à des situations nouvelles;
- la qualité de l'esprit qui comprend et s'adapte facilement.

*Selon le dictionnaire Le Petit Robert*

**Intelligence:**

- la faculté de comprendre et de saisir par la pensée;
- l'aptitude à s'adapter à une situation, à choisir en fonction des circonstances, et la capacité de comprendre, de donner un sens à telle ou telle chose.

*Selon le dictionnaire Petit Larousse*



---

---

---

---

---

---

---

---

## Définition

Déficience intellectuelle (Retard mental):  
« fonctionnement intellectuel général significativement inférieur à la moyenne qui s'accompagne d'une limitation du fonctionnement adaptatif (communication, autonomie...) »  
Survenant avant 18 ans

*Définition de l'American Association of Mental Retardation*



---

---

---

---

---

---

---

---

## Épidémiologie

- Prévalence Déficience intellectuelle:  
0,8 à 3%
- Déficience cognitive sévère (QI<50):  
2 à 4/1000
- Fille < Garçon (cf causes liés à l'X)



---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic positif

Repose sur l'évaluation de 4 aspects

- Aspects cognitifs
- Aspect psycho dynamiques
- Considérations physique
- Impact de l'environnement



---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic

- Repérer les signes d'alerte
- Affirmer le déficit cognitif
- Orienter le bilan étiologique



---

---

---

---

---

---

---

---

## Signes d'alerte

- Nouveau né: hypotonie, difficulté d'alimentation
- Nourrisson: décalage des acquisitions psychomotrices
- Enfant: difficultés à la mise en place du langage, difficultés scolaires, trouble du comportement



---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic

- Repérer les signes d'alerte
- Affirmer le déficit intellectuel
- Orienter le bilan étiologique



---

---

---

---

---

---

---

---

## Évaluation du potentiel intellectuel

- Tests normalisés  
Brunet-Lezine (0-30 mois)  
Echelles de Weschler:  
WPPSI (2ans 6 à 7ans3)  
WISC (6ans 11 à 16 ans 11)  
WAIS (plus de 16 ans)



---

---

---

---

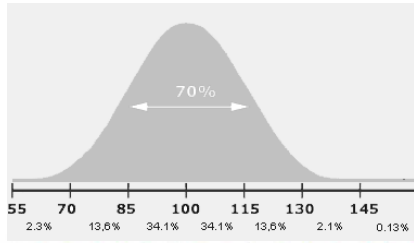
---

---

---

---

Fonctionnement intellectuel global < -2DS: QIT < 70



---

---

---

---

---

---

---

---

## Évaluation du potentiel intellectuel

- Déficience cognitive diminution un peu prés homogène dans les différents subtest
- Diagnostic différentiel: trouble spécifique des apprentissages...



---

---

---

---

---

---

---

---

## Évaluation du fonctionnement adaptatif

- Échelles de Vineland (questionnaire semi dirigé)
  - Communication
  - Vie quotidienne
  - Socialisation
  - Motricité

Vineland adaptative behavior scales (VABS 1994)



---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic étiologique: questions posées

- Quelle est la cause des difficultés de mon enfant ?
- Quelle va être son évolution ?
- Y a-t-il un traitement, quelle prise en charge peut on mettre en place ?
- Y a-t-il un risque de récurrence pour une prochaine grossesse ou dans la famille ?




---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic étiologique

Causes anténatales	Causes périnatales	Causes Acquises
métabolique	Asphyxie périnatale	Traumatisme Noyade
Génétique	Grande prématurité	Tumeur ischémie
Malformative		Infection du SNC




---

---

---

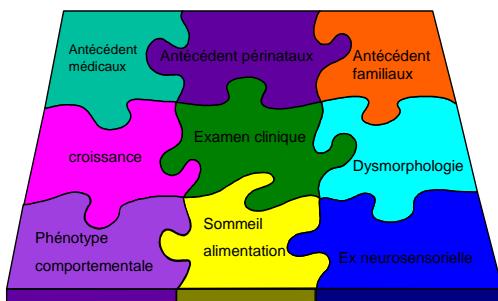
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

## Phénotype comportemental



---

---

---

---

---

---

---

---

## Mail parents d'Emma

- « pour attraper elle fait de grand mouvement ample et brusque »
- « Elle aime beaucoup l'eau et ... regarder son reflet ... »
- « C'est une enfant très joyeuse, elle sourit tout le temps, à tout le monde (sauf au kine!) » ...
- « ...sa taille augmente mais pas son poids ni son périmètre crânien... »
- « Elle ne parle pas du tout »



---

---

---

---

---

---

---

---

## Mail parents d'Emma

« Je pense qu'Emma bien que sûrement têtue et flemmarde a un réel problème physiologique qui ne lui permet pas de faire la même chose que les autres:

Le fait qu'elle coordonne mal ses mouvements qu'elle ne soit pas précise avec ses mains, que son corps oscille quand elle se tient debout, qu'elle ait du mal à manger à la petite cuillère et à gérer les morceaux.... »



---

---

---

---

---

---

---

---

## Phenotype comportemental

Les premières années:

- Rires pour des stimuli très faibles ou de façon inappropriée.
- Hyperactivité et faible concentration
- Troubles du sommeil (endormissement)
- Attraction pour l'eau, les surfaces réfléchissantes, le plastique, les ballons, la TV
- Grande sociabilité



---

---

---

---

---

---

---

---

- Déficit cognitif
- Retard du développement moteur
- Ataxie
- Épilepsie
- Absence de langage
- Dysmorphie
- Phénotype comportementale
- Hypo pigmentation oculo cutané
- Microcéphalie

Consensus critères diagnostiques internationaux  
sd d'angelman 2005



---

---

---

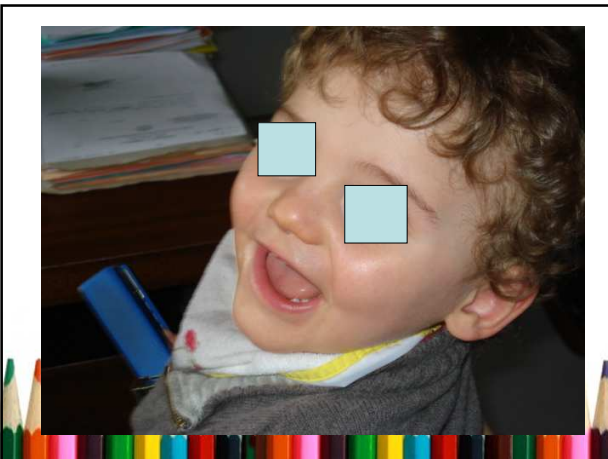
---

---

---

---

---



---

---

---

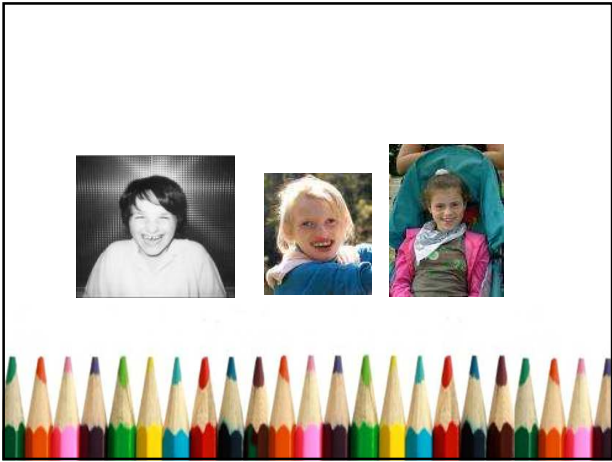
---

---

---

---

---



---

---

---

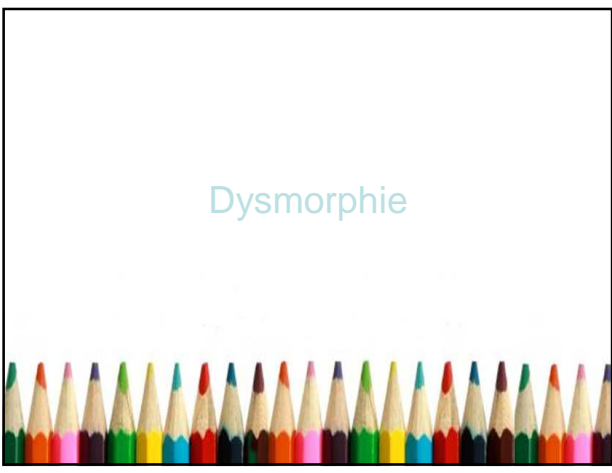
---

---

---

---

---



---

---

---

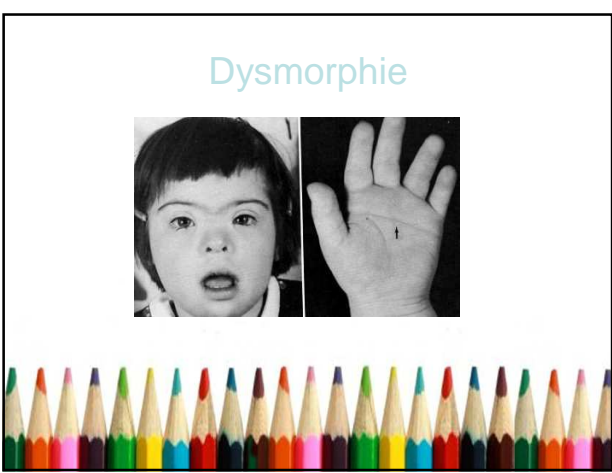
---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---



## Dysmorphie



---

---

---

---

---

---

---

---

## Dysmorphie



---

---

---

---

---

---

---

---

## Troubles du sommeil et Troubles alimentaires



---

---

---

---

---

---

---

---

## Smith Magenis

- Retard moteur
- Déficience intellectuelle
- Dymorphie
- Trouble très sévère du sommeil (siestes++ et « insomnie »)
- Comportement d'auto serrement et d'auto pincement




---

---

---

---

---

---

---

---

## Smith Magenis

- Anomalie de la sécrétion circadienne de mélatonine, avec une sécrétion diurne et non pas nocturne de cette hormone.
- La compréhension de ce désordre biologique a permis une approche thérapeutique originale, ce qui a amélioré le sommeil des patients et leur comportement diurne même si des mesures comportementales associés restent nécessaires




---

---

---

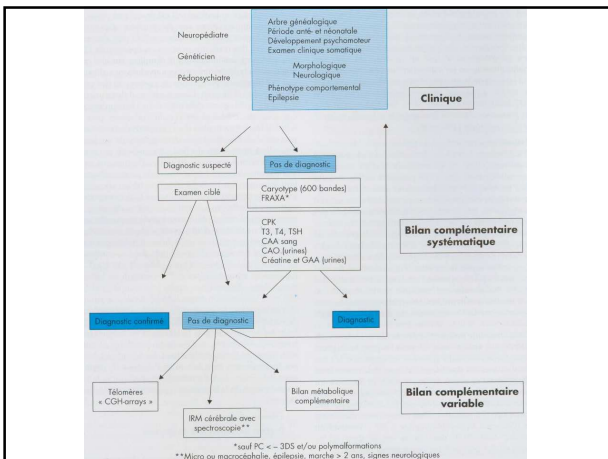
---

---

---

---

---




---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic étiologique

Retards mentaux légers (QI:50-70)

Bilan négatif :65-78%

Moyenne: 71%

Retard sévère (QI<50)

Bilan négatif: 23-60%

Moyenne: 41%



---

---

---

---

---

---

---

---

## Diagnostic étiologique

Les anomalies chromosomiques=cause la plus fréquente de retard mental d'étiologie connue

- En 1959: repérage des anomalies de nombres
- Repérage d'anomalie de nombre et de structure sur le caryotype en bande: 10-15%
- En 1980: début des techniques de cytogénétiques moléculaires= mettre en évidence des anomalies plus petite



---

---

---

---

---

---

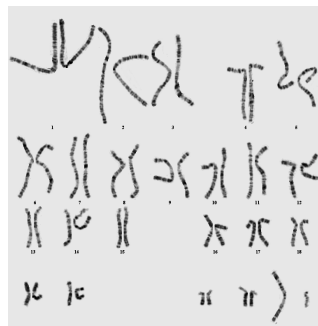
---

---

## Outils génétiques

### Le caryotype

- Détection d'anomalies chromosomiques:
  - Nombre
  - Délétion
  - Duplication
  - Translocation et anneau
- Mais la **résolution est faible** ( 5Mb)



---

---

---

---

---

---

---

---

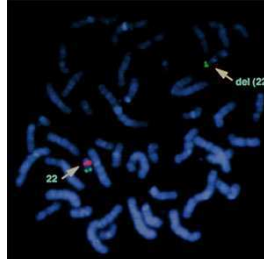
## Outils génétiques

### FISH (Hybridation en Fluorescence In Situ)

La suspicion clinique d'un syndrome va indiquer le choix de la sonde à hybrider (ex: Del 22q11.2).

Mais il faut **choisir la sonde** :

- **Technique ciblée**
- Détection d'anomalies chromosomiques:
  - Délétion
  - Duplication



---

---

---

---

---

---

---

---

## Outils génétiques

- La CGH array est une méthode moléculaire qui permet **d'explorer simultanément et sur tout le génome les déséquilibres chromosomiques** entre l'ADN d'une référence et celui d'un patient (del / dup).
- Avantages:
  - 25 à 1000 fois + résolutive que le caryotype haute résolution
  - Localisation génomique précise des déséquilibres
  - Identification du matériel dupliqué
- Limites:
  - ne détecte pas les anomalies chromosomiques équilibrées
  - Interprétations des résultats cf détection de variation non pathologique

---

---

---

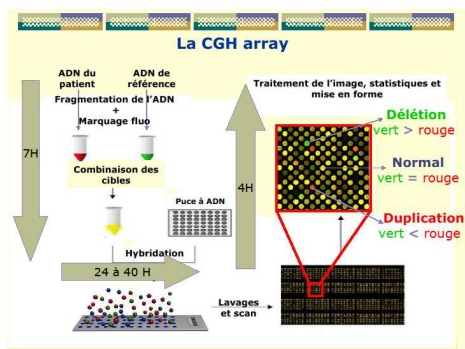
---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---

### Diagnostic étiologique: questions posés

- Quelle est la cause des difficultés de mon enfant ?
- Quelle va être son évolution ?
- **Y a-t-il un traitement, quelle prise en charge peut on mettre en place?**
- Y a-t-il un risque de récurrence pour une prochaine grossesse ou dans la famille?



---

---

---

---

---

---

---

---

### Diagnostic étiologique: questions posés

- Ne pas passer à coté d'une cause pour laquelle il existe une prise en charge spécifique
- Connaître les complications pour éviter les sur handicap



---

---

---

---

---

---

---

---

### Sophie

- Grossesse normale
- Accouchement par césarienne a 39 SA pour position transverse et ARCF
- PN 2820g
- Apgar 2/6/9
  - Transfert a J2 pour hypoglycemie



---

---

---

---

---

---

---

---

## Sophie

- Poids 2650g
- Hypotonie
- Succion peu efficace
- Toux lors de l'alimentation
- Ex hémodynamique et respiratoire normal
- Pas de malformation évidente



---

---

---

---

---

---

---

---



---

---

---

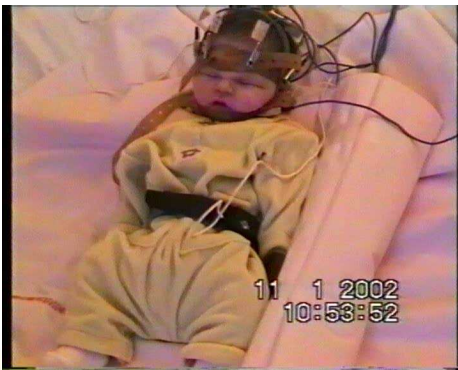
---

---

---

---

---



---

---

---

---

---

---

---

---

# Syndrome de Prader Willi

- Incidence: 1 sur 15 000 à 1 sur 25 000
- Diagnostic syndromique en 1956:
  - hypotonie néonatale et trouble de la succion deglution
  - hyperphagie avec risque d'obésité morbide
  - difficultés d'apprentissage et troubles du comportement
  - Dysfonctionnement hypothalamo hypophysaire
- Diagnostique génétique 1985 (chr 15)




---

---

---

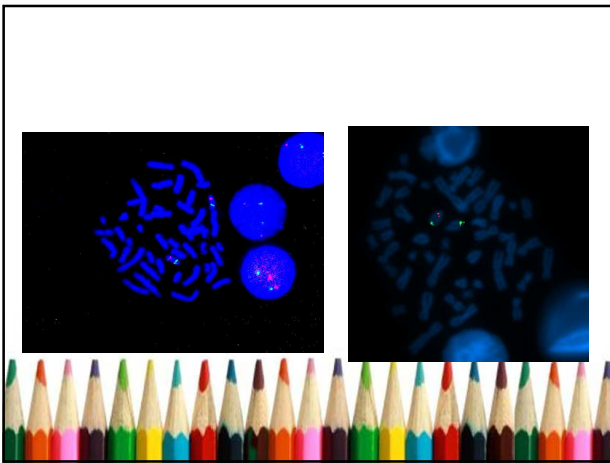
---

---

---

---

---




---

---

---

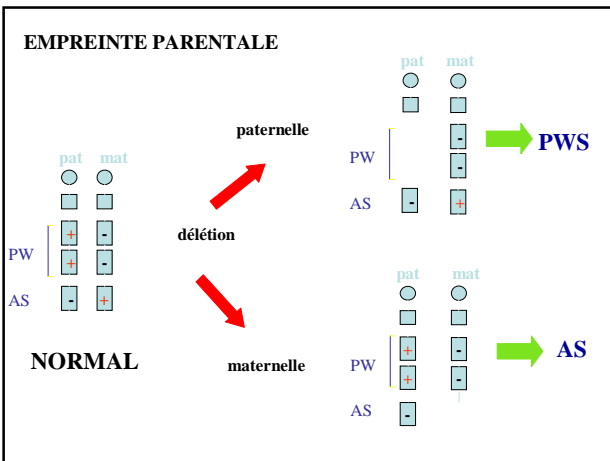
---

---

---

---

---




---

---

---

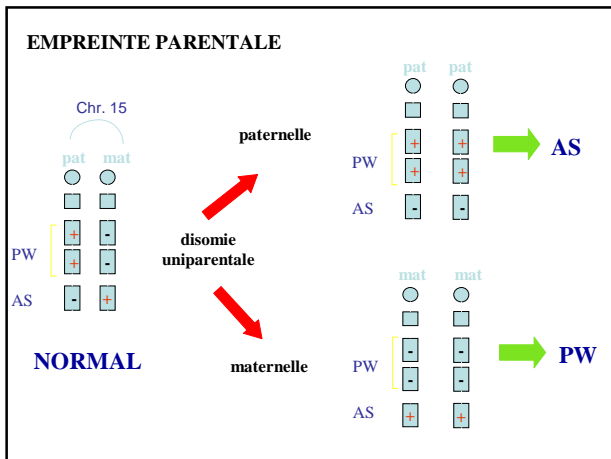
---

---

---

---

---




---



---



---



---



---



---



---

### Syndrome de Prader Wili

Risque d'obésité morbide:

- Modification du comportement alimentaire
  - Hyperphagie
  - Absence de sensation de satiété par dysfonction hypothalamique
- Diminution de la dépense énergétique de base
- Déficit en hormone de croissance (50%)

---



---



---



---



---



---



---

### Syndrome de Prader Wili

- Lésions cutanées de grattage
- Pb osseux (luxation hanche, scoliose)
- Troubles du sommeil (perturbation cycle circadien archi anormale du sommeil) et apnées du sommeil
- Ophtalmo: strabisme fréquent, myopie
- Trouble de la régulation thermique

---



---



---



---



---



---



---



### Diagnostic étiologique: questions posés

- Y a-t-il un risque de récurrence pour une prochaine grossesse ou dans la famille?

→ Conseil génétique



---

---

---

---

---

---

---

---

### Victor: Retard de Langage

- 1 enfant d'un couple non consanguin
- Histoire périnatale sans particularité
- Tenue assise 9 mois marche 19 mois
- 3 –4 mots à 2 ans 7 mois, ne pointe pas
- Trouble de l'interaction
- Instabilité psychomotrice



---

---

---

---

---

---

---

---

### Victor: Retard de Langage

PC: + 2DS  
Taille, poids: + 2DS  
Examen neurologique normal  
Eléments morphologique notable



---

---

---

---

---

---

---

---

Dysmorphie faciale




---

---

---

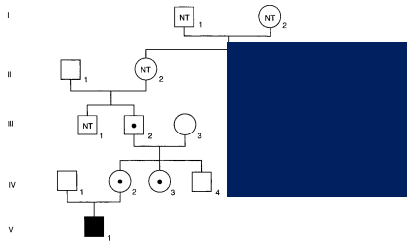
---

---

---

---

---




---

---

---

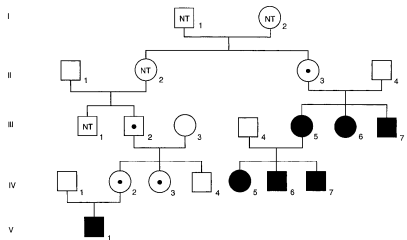
---

---

---

---

---



□ Homme sans mutation      ◻ Homme avec prémutation      ○ Femme avec prémutation      NT Non testé  
 ■ Homme avec mutation complète      ○ Femme sans mutation      ● Femme avec mutation complète

---

---

---

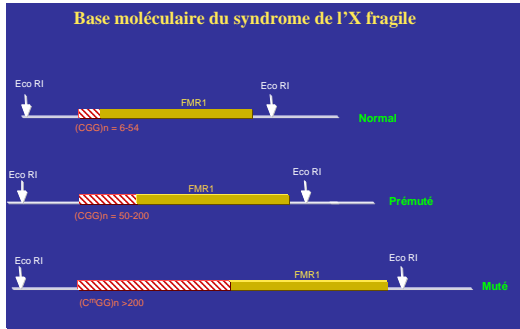
---

---

---

---

---



PCR de la séquence CGG  
Southern Blot

---

---

---

---

---

---

---

---

## Conclusions

- Déficience intellectuelle est un trouble de l'intelligence aux origines diverses
- Les explorations à visée diagnostique ne sont pas codifiées
- L'étape clinique reste déterminante
- Importance de réexaminer les patients: profil évolutif, évolution des outils génétiques




---

---

---

---

---

---

---

---