



Approche fonctionnelle et étiologique à tout âge

la promesse d'une meilleure prise en compte de la
personne en situation de handicap

Docteur Sylviane PEUDENIER

*Centre de Référence des déficiences intellectuelles
de cause rare-Brest)*

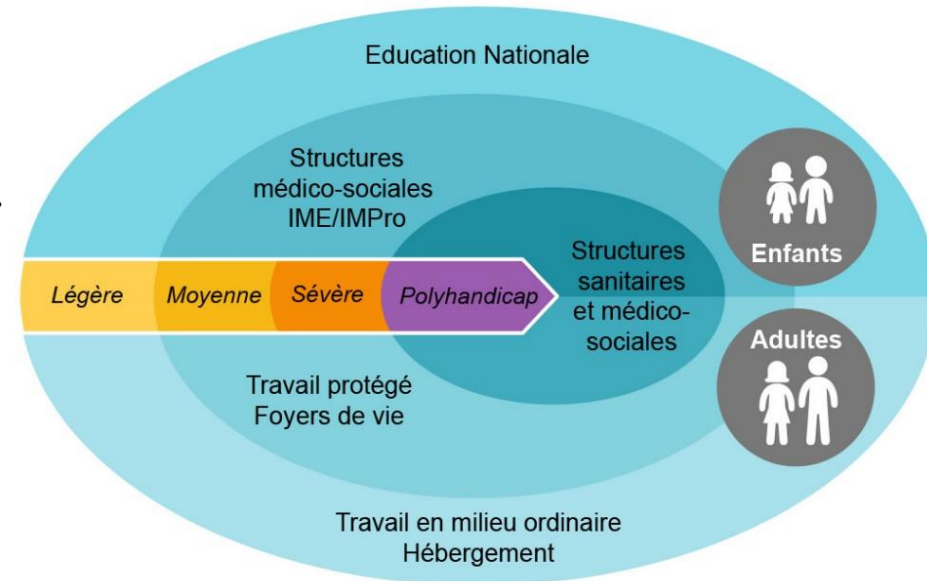


Maladies rares du développement cérébral : Troubles du neuro-développement, dont les déficiences intellectuelles

● Une filière destinée à une grande diversité de personnes

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

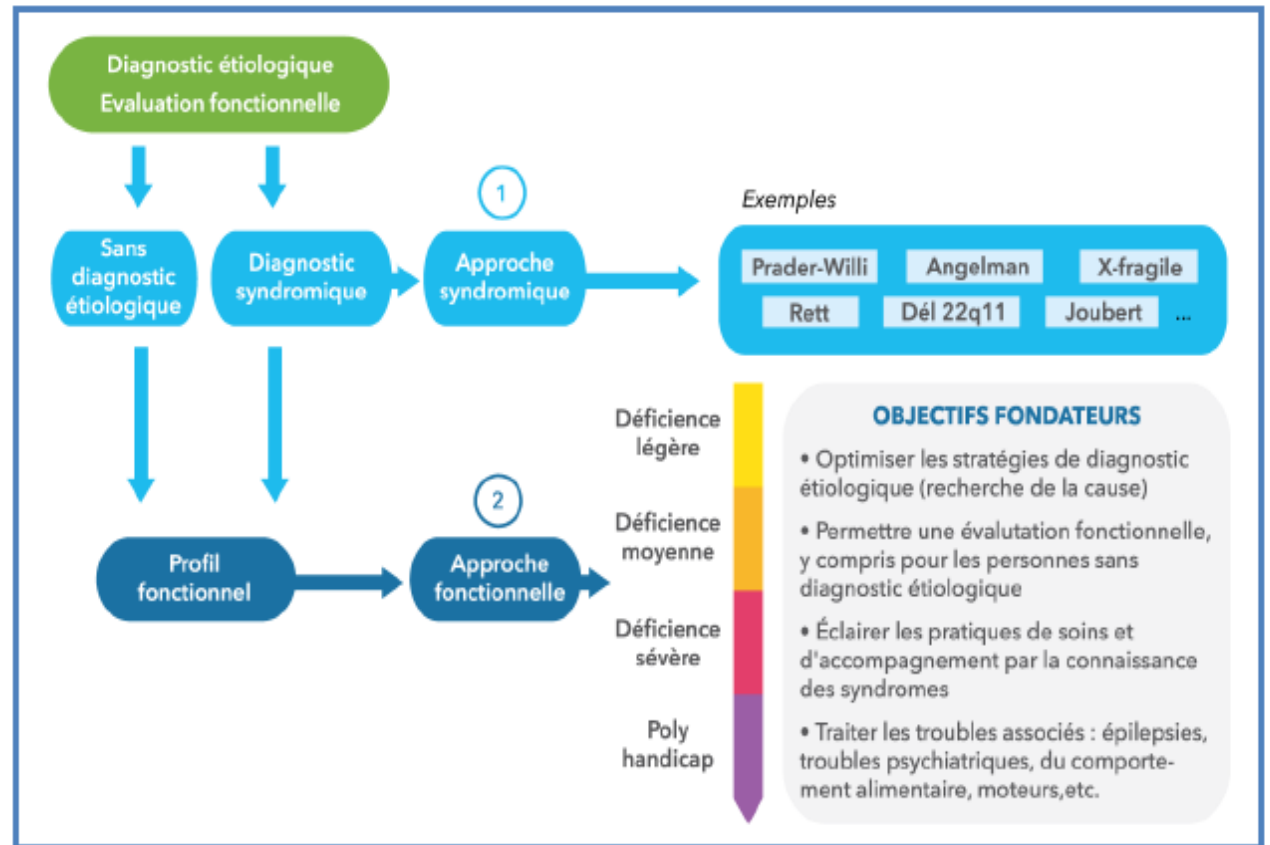
- **Une déficience intellectuelle**, de la DI « légère » au « polyhandicap »,
- **Des troubles cognitifs** avec troubles complexes des apprentissages,
- **Une épilepsie**, souvent sévère
- **Des pathologies neuro-psychiatriques** à début précoce,
- **Des troubles de régulation émotionnelle et alimentaire**,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



Environ 40 % sans cause connue.

Une double approche

- ▶ **syndromique**, prenant en compte la spécificité de chaque syndrome
- ▶ **fonctionnelle**, selon le niveau de développement, le profil cognitif et les troubles associés



Déficiência Intellectuelle: une forêt de maladies rares

Identifier la cause, une étape importante

Pourquoi?: apporter une réponse, arrêter de chercher, préciser le pronostic et la trajectoire développementale, surveiller les comorbidités, adapter la prise en charge socio-éducative, accéder aux innovations thérapeutiques, aux associations de patients, permettre un conseil génétique,...

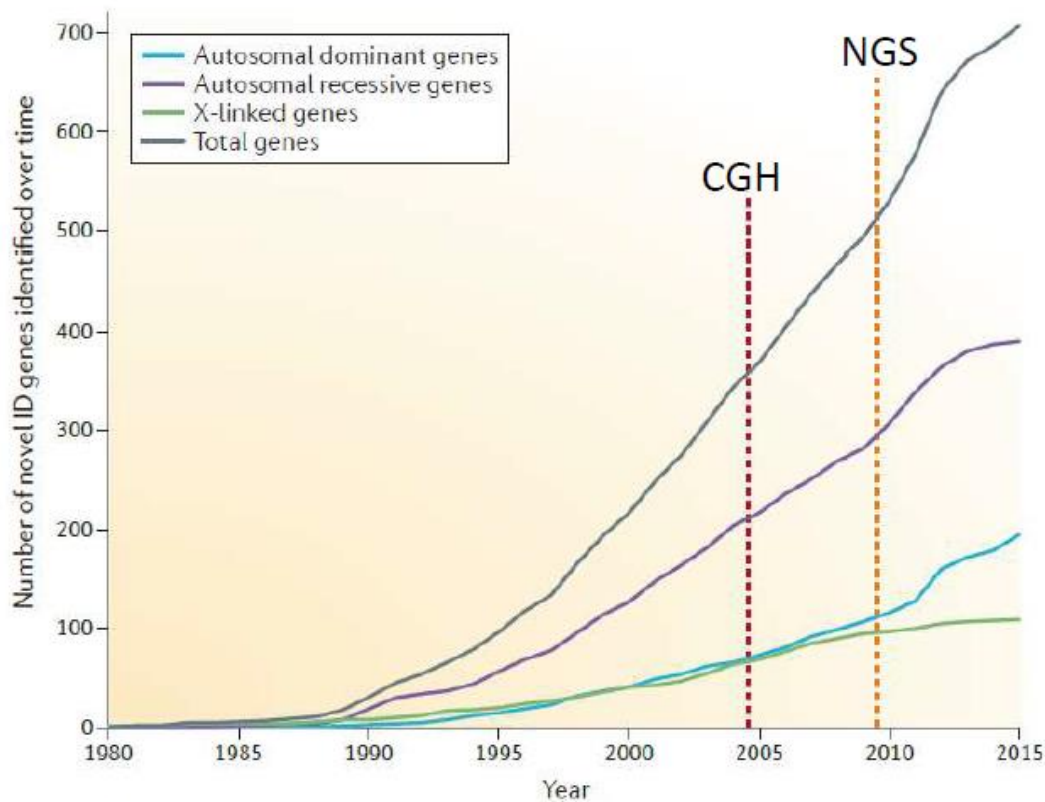
Etiologies:

forte représentation des causes génétiques

Complications de la prématurité	5 %	
Causes environnementales	13 %	
Anomalies chromosomiques	15 %	} 45 %
Maladies métaboliques	8 %	
Syndromes reconnaissables	2 %	
DI liées au chromosome X	10 %	
Autres maladies monogéniques connues	10 %	
DI idiopathiques	35-40 %	

Identification variable selon la sévérité de la DI

Evolution du nombre de gènes identifiés impliqués dans une DI



Genetic studies in intellectual disability and related disorders

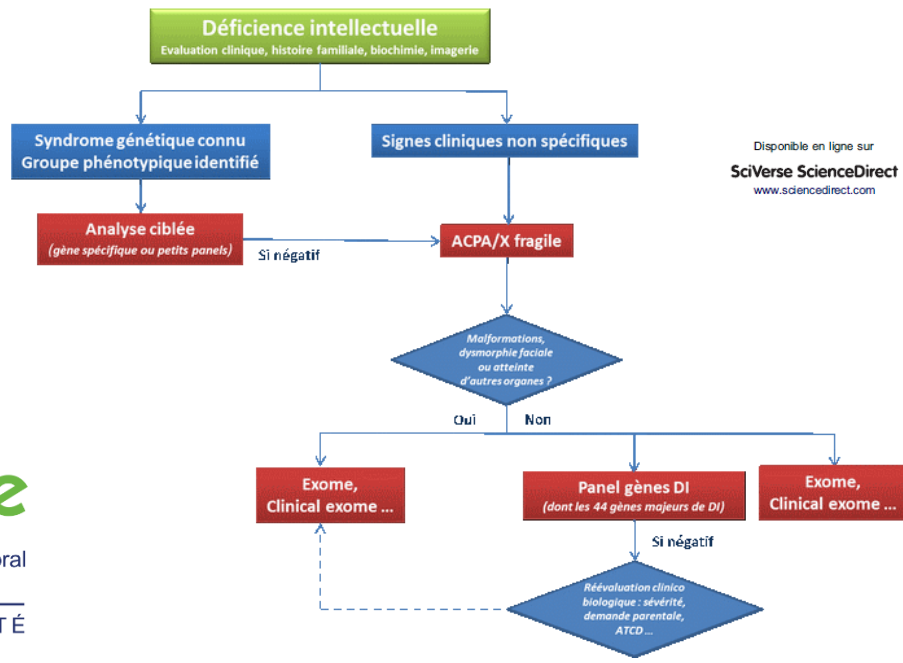
Lisenka E. L. M. Vissers¹, Christian Gilissen¹ and Joris A. Veltman^{1,2}

NATURE REVIEWS | GENETICS

VOLUME 17 | JANUARY 2016 |

Un diagnostic rapide pour chacun, pour réduire l'errance et l'impasse diagnostique

- Phase clinique
 - Anamnèse
 - Examen clinique complet
 - Intérêt des regards croisés, des RCP
- Explorations complémentaires




Recommandations

Reçu le : 23 septembre 2011
 Accepté le : 25 novembre 2011
 Disponible en ligne : 14 janvier 2012

Stratégie d'exploration d'une déficience intellectuelle inexpliquée

Diagnostic investigations for an unexplained developmental disability

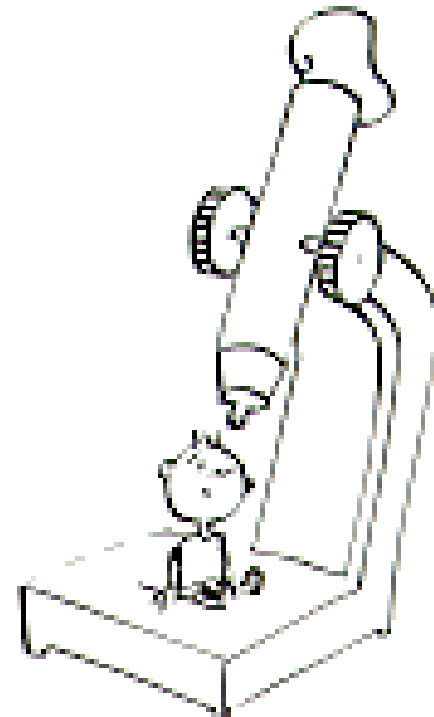
A. Verloes^{a,b,c,d}, D. Héron^{c,d,f,g}, T. Billete de Villemeur^{h,i}, A. Afenjar^{cd,eh},
 C. Baumann^{ab,cd}, N. Bahi-Buisson^{cd}, P. Charles^{ef}, A. Faudet^{ef}, A. Jacquette^{ef},
 C. Mignot^{gh,eh}, M.-L. Moutard^{cd}, S. Passamed^{ab,cd}, M. Rio^{cd}, L. Robel^h,
 C. Rouget^{op}, D. Ville^{op}, L. Burglen^{bc,d,eh,k}, V. des Portes^{op}, et le réseau
 Déficience^l

^a Département de génétique, CHU Robert-Debré, 48, boulevard Sérurier, 75019 Paris, France
^b Inserm U676, CHU Robert-Debré, AP-HP, Paris, France
^c Centre de référence maladies rares « déficiences intellectuelles de causes rares », Paris, France
^d Centre de référence maladies rares « anomalies du développement et syndromes malformatifs », Paris, France
^e Centre de référence maladies rares « maladies et malformations congénitales du cerveau », Paris-Lyon-Lille, France
^f Département de génétique, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, AP-HP, Paris, France
^g Inserm CICM, UMR-S975, groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris, France
^h Service de neuropédiatrie, pathologie du développement, hôpital Trousseau, AP-HP, Paris, France
ⁱ Pôle polyhandicap pédiatrique, hôpital de La-Roche-Guyon, et UPMC (Paris 6), Paris, France
^j Service de génétique, hôpital Trousseau, AP-HP, Paris, France
^k Inserm U676, hôpital Robert-Debré, Paris, France
^l Service de génétique, hôpital Necker, AP-HP, Paris, France
^m Service de neuropédiatrie, hôpital Necker, AP-HP, Paris, France
ⁿ Service de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent, hôpital Necker, AP-HP, Paris, France
^o Service de neuropédiatrie, université Lyon-1, hôpital Femme-Mère-Enfant (HME), hospices civils de Lyon, Lyon, France
^p Centre de référence « déficiences intellectuelles de causes rares », France

Disponible en ligne sur
SciVerse ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Bilan fonctionnel

- **Un enfant n'est pas un adulte miniature. C'est un être en développement**



DEFICIENCE INTELLECTUELLE

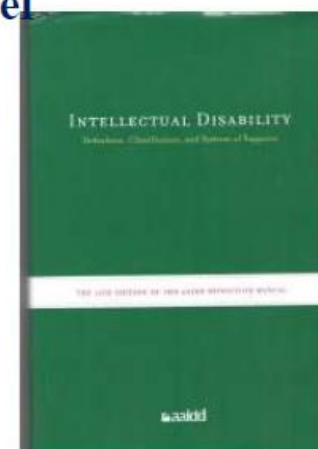
Disability (Robert & collins) : incapacité / invalidité / désavantage / handicap

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 (habilités conceptuelles, sociales, pratiques), soit d'un score général d'une mesure standardisée.

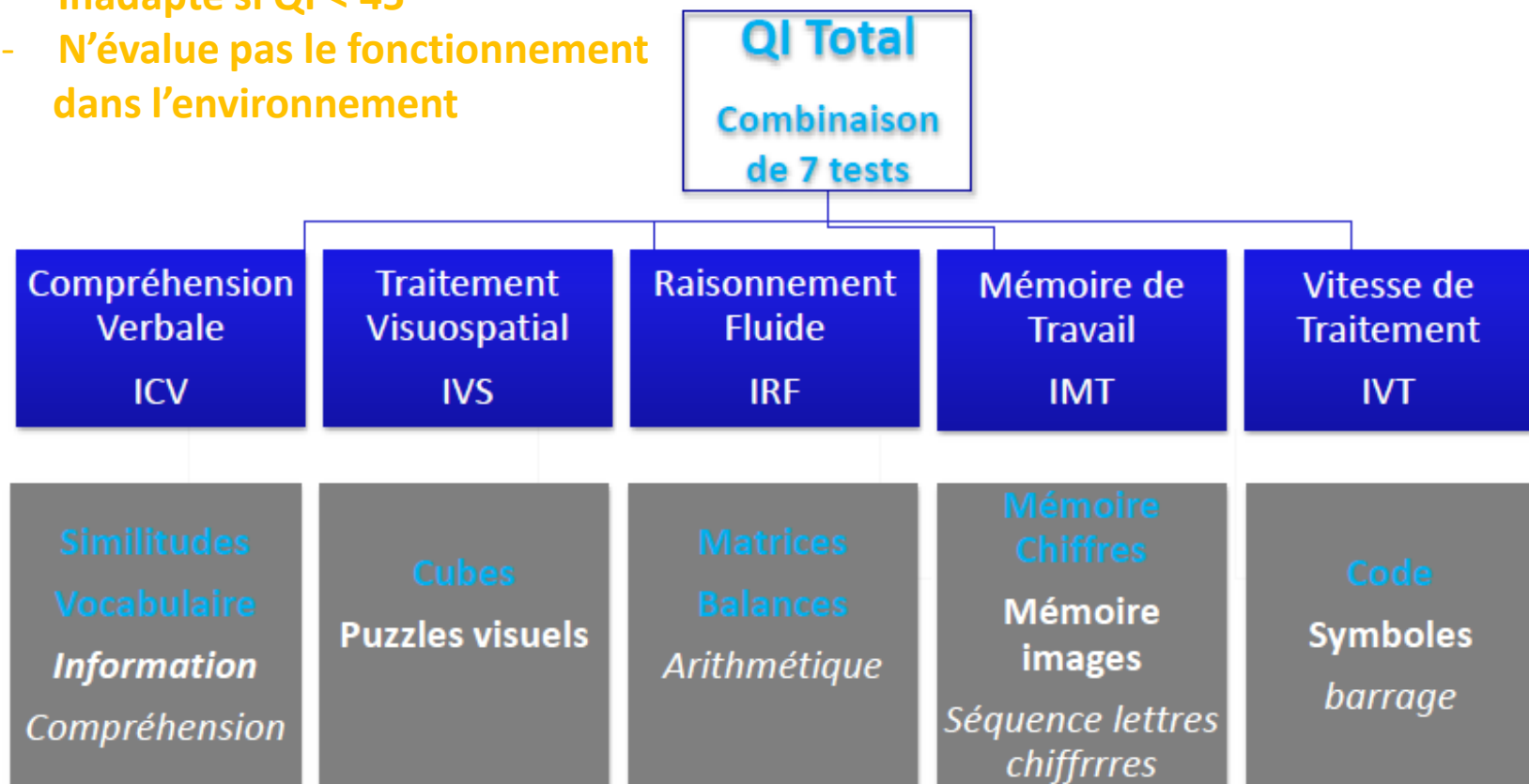
Tests Psychométriques de Wechsler (test de QI) WISC-V



David Wechsler

Etudient les capacités de raisonnement !

- Inadapté si QI < 45
- N'évalue pas le fonctionnement dans l'environnement



Quelles évaluations pour les DI sévères?

- ✓ Matrices encastrables
- ✓ Echelle de Leiter
- ✓ Weschler non verbal (pour les enfants non francophones, ou sans langage oral)
- ✓ Et Vineland



Fiche descriptive
Outil d'évaluation pédiatrique

Instrument
Leiter-3 - Leiter International Performance Scale, Third Edition par G.H. Reid, L. J. Miller, M. Pomplun et C. Koch (2013).
Âge
3;0 à 75;0 ans
Description/Dimensions évaluées
<ul style="list-style-type: none">• Cet outil permet de mesurer l'intelligence non-verbale à travers une batterie de tâches évaluant les habiletés cognitives, attentionnelles et neuropsychologiques de l'enfant.• Avec une administration complètement « non-verbale », le Leiter-3 peut être utilisé auprès d'enfants ayant des retards cognitifs, ne parlant pas anglais, ayant des troubles d'audition ou de langage, un trouble du spectre de l'autisme, un trouble déficitaire de l'attention avec hyperactivité ou un traumatisme crânien.• Les 10 sous-tests sont regroupés selon 2 échelles :<ul style="list-style-type: none">○ Échelles cognitives (intelligence fluide) – ordre séquentiel, complétion de formes, classification et analogies, figure-fond, association de patrons;○ Échelles attentionnelles et de mémoire – forward memory, reverse memory, attention soutenue, attention divisée, stroop non-verbale.• Le Leiter-3 comprend également le Social-Emotional Examiner Rating Scales qui permet à l'examinateur de recueillir des informations notamment sur le niveau d'attention, les habiletés organisationnelles, l'anxiété, la sociabilité et le contrôle de l'impulsivité de l'enfant.
Administration et expression des résultats
<ul style="list-style-type: none">• Durée de passation : 20 à 45 minutes.• Observation directe de l'enfant à travers les 10 sous-tests (tâches sous forme de jeux).• Feuille sommaire des résultats permettant une interprétation des scores en rangs percentiles et âges équivalents pour chaque sous-test et score composite (Q) non-verbal, mémoire non-verbale, vitesse de traitement de l'information et une schématisation.

A venir des recommandations sur les
outils d'évaluation

Groupe pluridisciplinaire conduit par Aurore Curie, HCL

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

Dia empruntée à Yannick COURBOIS

Evaluation pluri-disciplinaire adaptée aux besoins spécifiques de chaque enfant / à la demande de la famille – des soignants

MPR Pédiatrique
Chirurgien orthopédiste
Orthophoniste
Ergothérapeute
Neuropsychologue
Gastro-pédiatre
Pneumo-pédiatre

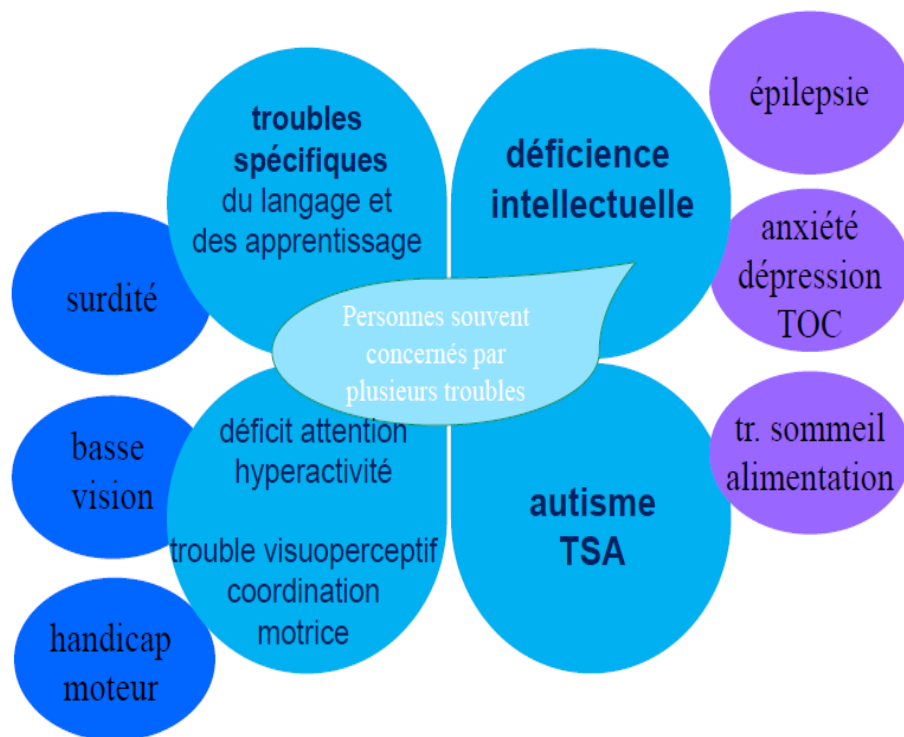
Mais aussi:
ORL
Ophtalmologue
Dentiste
Gynécologue
...

Objectif Cs dédiées

De l'enfance
à
l'âge adulte

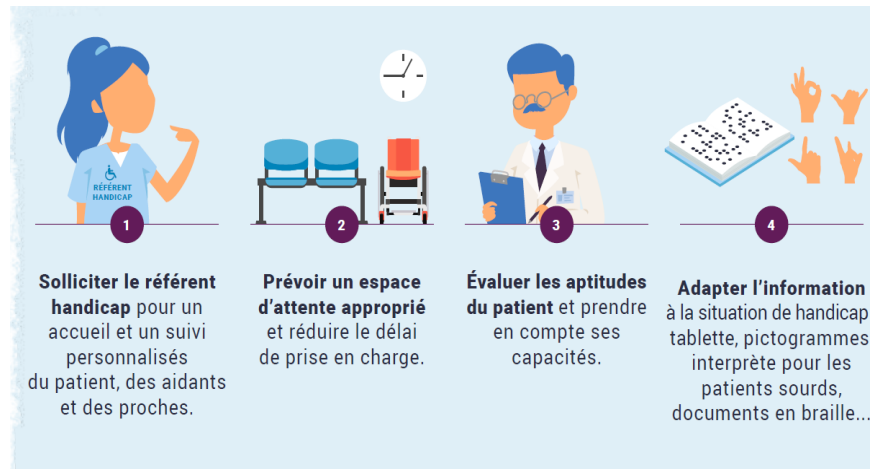
- Lutter contre le non recours aux soins
- Développer le dépistage
- Améliorer le parcours de soins
- Prendre en compte la fragilité de la personne au sein des organisations hospitalières
- Informer et former les professionnels hospitaliers aux handicaps

Troubles du neuro-développement



s'appuie sur les principes de la Charte « Romain Jacob »

PARCOURS DU PATIENT: fluidité, accueil, respect



- Orientation vers le bon niveau de soins
- Coordination
- Préparation: préadmission, éviter les temps d'attente, ...
- Présence de l'aidant
- Anticipation de la sortie

- **Outils facilitant la compréhension, l'appropriation des informations:** FALC, santé bd...
- **Passeport-santé:** avec les associations de patients
- **Développer des programmes d'ETP**

santé bd: <http://www.santebd.org/fiches:>



Parcours patient « souhaité » : Accompagnement tout au long de la vie



Interrogation de l'environnement de la personne

Evaluation : Médecin Généraliste / Pédiatre

Demandes :

- Troubles des apprentissages
- Retard global ou troubles du neuro-développement
- Troubles du comportement

Expertise médicale : (CHG, CMP,...)

- Evaluation du degré de sévérité, évolutivité avec signes associés
- Bilans complémentaires
- Début ou reprise de prise en charge
- Dépistage

Expertise CRDI

- Evaluation de la cause (étiologique)
- Evaluation fonctionnelle
- Faciliter l'articulation avec les acteurs dans le parcours de soins des personnes
- Instaurer une surveillance adaptée et un dépistage des complications

- A chaque étape, un diagnostic complet doit être posé avec des évaluations fonctionnelles pour évaluer et/ou réévaluer les besoins et adapter la prise en charge et les soins.

