

Trouver la cause d'une déficience intellectuelle : à quoi cela sert-il?

Dr Rougeot Jung,
PH service du Pr Des Portes
CHU Lyon
18/05/2016



Généralités

- $DI = 2$ à 3% de la population
- Entité hétérogène
- Regroupement d'un très grand nombre d'étiologies diverses
- Cause génétique :
 - Fréquente : T21, X fragile
 - Nombreux autres gènes
 - Du caryotype au panel de gènes



Causes des déficiences intellectuelles

DI inexpliquées : Cause inconnue ou
« anténatale indéterminée »

DI Sévère (QI < 50)

23 à 60 %
moyenne : 41 %

40 % DI inexpliquées

DI Légère (50 < QI < 70)

65 à 78 %
moyenne : 71 %

70 % DI inexpliquées



DI « organique » et « culturelle-familiale »

Déficiência intellectuelle « organique »

Atteinte du système nerveux.

Etiologies :

- toxique,
- infectieuse,
- traumatique
- génétique

Déficiência Intellectuelle « familiale ou culturelle »

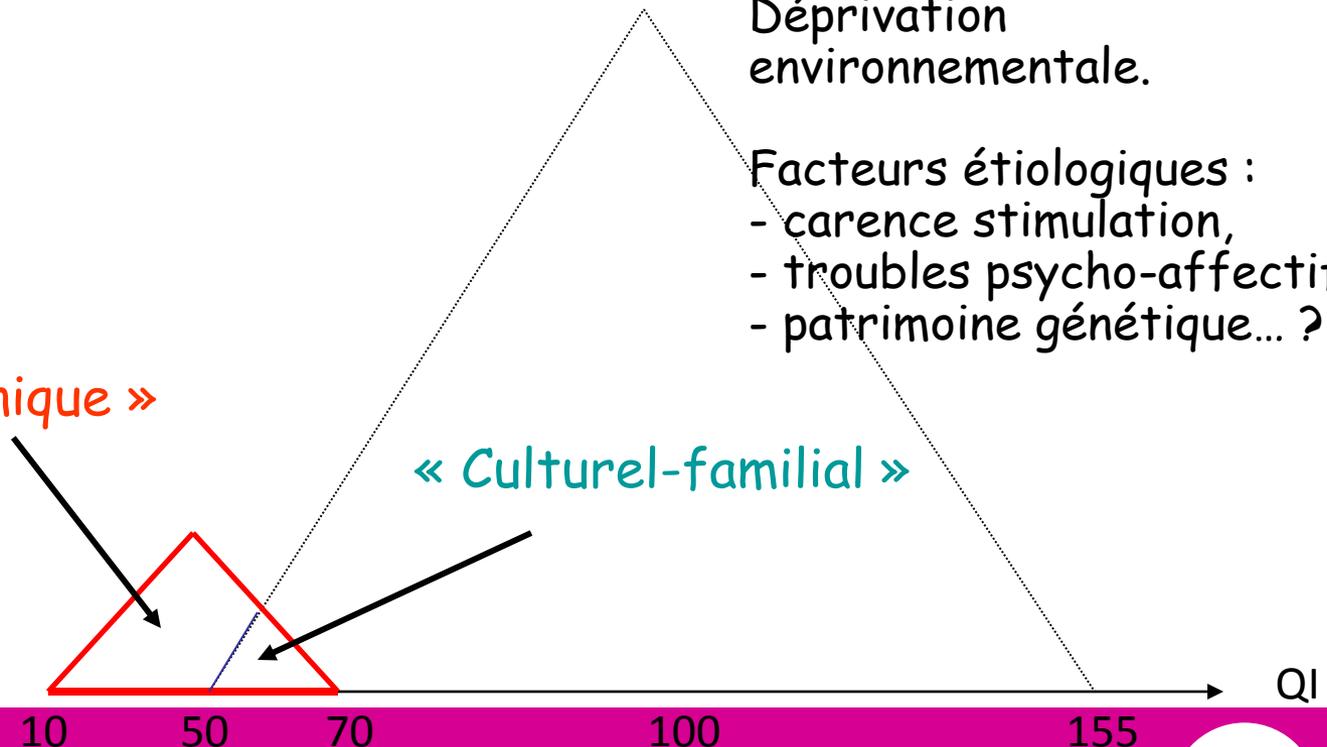
Désavantage psycho-social
Déprivation
environnementale.

Facteurs étiologiques :

- carence stimulation,
- troubles psycho-affectifs
- patrimoine génétique... ?

« Organique »

« Culturel-familial »



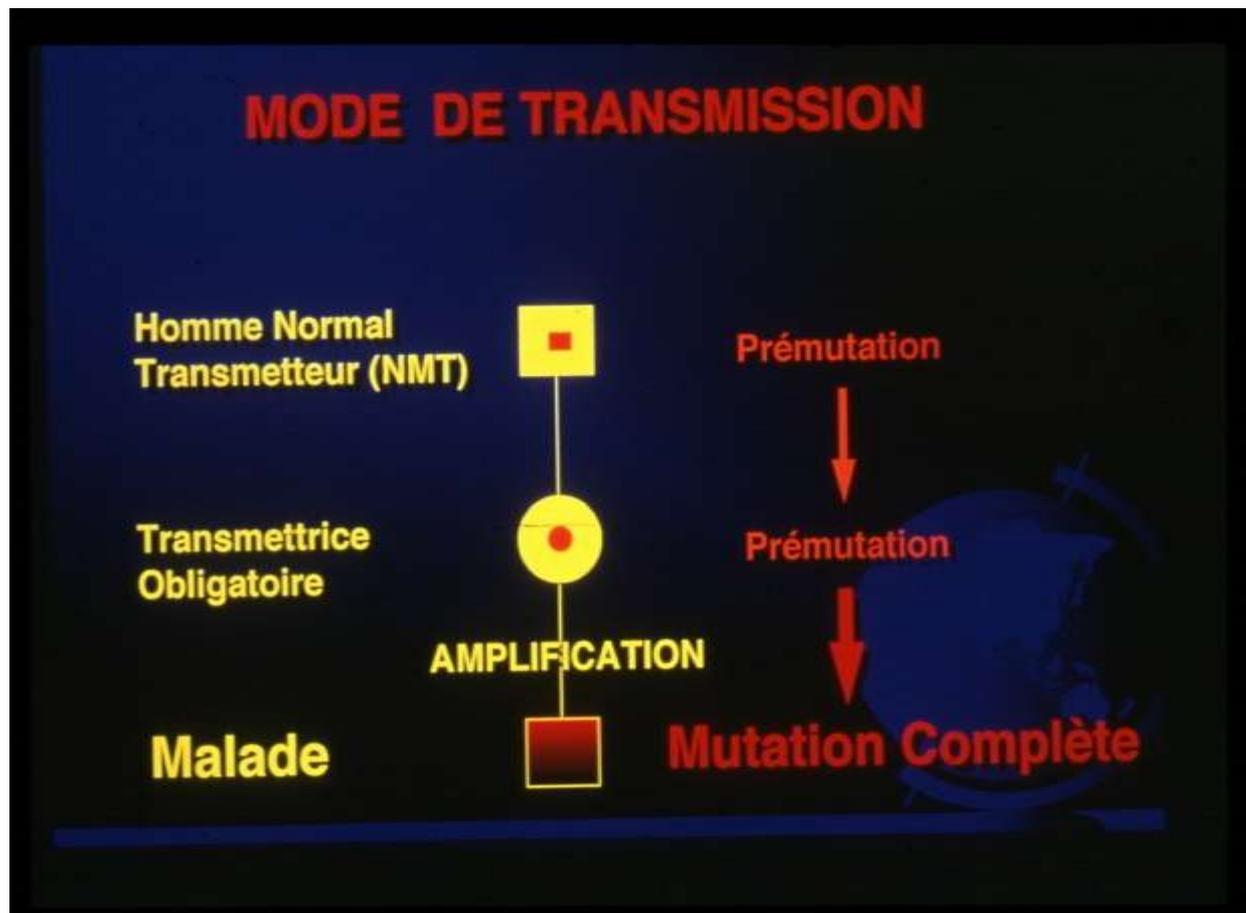
Intérêt d'un diagnostic

1. Connaitre :

- La maladie
- Ses symptômes



Syndrome de l'X fragile



Intérêt d'un diagnostic

- Garçons
- Retard psychomoteur
- Traits autistiques
- Bonne mémoire visuo-spatiale
- Déficit attentionnel



Intérêt d'un diagnostic

1. Connaitre :

- Symptômes de la maladie

2. Evaluer

- Pronostic
- Trajectoire développementale



© Can Stock Photo - csp34543401

Va-t-il continuer à **progresser**
ou risque -t-il
de **perdre** ce qu'il a déjà acquis ?

Retard **fixé** ou
maladie **progressive** ?

Maladie de San Filippo
mucopolysaccharidose



Intérêt d'un diagnostic

1. Connaitre :

- Symptômes de la maladie

2. Evaluer

- Pronostic
- Trajectoire développementale

3. Adapter/guider

- Suivi médical
- Surveillance/dépistage complications
- Prises en charge



Intérêt d'un diagnostic

- Prévention de l'obésité dans le syndrome de Prader Willy



Syndrome de Prader-Willi

GUIDE - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

PNDS

[Cliquez ici](#)

LISTE DES ACTES ET PRESTATIONS - AFFECTION DE LONGUE DURÉE

[Cliquez ici](#)

Ces patients doivent avoir une prise en charge diététique et des troubles du comportement alimentaire tout au long de la vie et un suivi personnalisé.

- Chez le nourrisson :

- La prise en charge des troubles de la succion a pour objectif une prise pondérale satisfaisante et peut faire appel à une adaptation calorique et/ou à une complémentation par sonde nasogastrique transitoires.
- L'apport calorique chez le nourrisson doit être adapté en fonction de la prise de poids et de la courbe de corpulence.
- L'épaississement des biberons est recommandé sil y a une anomalie sur la radioscopie de la déglutition interprétée par un médecin spécialiste.
- Il est recommandé d'évaluer l'intérêt d'un traitement anti-reflux.
- Dans les cas d'alimentation par sonde nasogastrique



Intérêt d'un diagnostic

3. Adapter/guider

- Prévention de l'obésité dans le syndrome de Prader Willy
- Dépistage de malformations associées au niveau cardiaque et rénale, surveillance de la calcémie dans le syndrome de Williams Beuren



Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Syndrome de Williams-Beuren

Texte du PNDS

**Centre de Référence Labellisé pour les Anomalies du
Développement et les syndromes malformatifs de l'Ouest
(CLAD-Ouest)**

Février 2014



PNDS Williams Beuren

➤ Evaluation initiale

- interrogatoire : développement et évolution de la symptomatologie,
- examen clinique : examen général, auscultation cardiaque, mesure de la tension artérielle, croissance (rapporter les mesures sur les courbes de croissance dédiées au SWB, cf. annexe 2)
 - avis cardio-pédiatrique spécialisé
 - avis ophtalmologique
 - biologie sanguine et urinaire rénale, dont calcémie et calciurie
 - fonction thyroïdienne : dosage TSH
 - échographie rénale et des voies urinaires (recherche d'anomalies congénitales du développement rénal et des voies urinaires, néphrocalcinose), examen Doppler.
 - en fonction de l'âge au diagnostic : évaluation neuropsychologique et comportementale, bilan orthophonique et psycho-moteur.



Intérêt d'un diagnostic

4. Ne pas passer à côté d'une « cause curable »!

- Fille de 11 mois
- Crises généralisées sous Tt pendant 2 ans
- Retard psychomoteur et ataxie
- Coups de pompe à l'école
- PL : hypoglycorachie
- Régime cétogène : amélioration sur le plan moteur et cognitif



Intérêt d'un diagnostic

- Maladie de De Vivo

Déficit du transporteur en sucre

Différents tableaux cliniques :

Encéphalopathie épileptique précoce

Retard, ataxie, microcéphalie

Mouvements anormaux

PL : glycorachie/glycémie < 0,5

Etude génétique : SLC2A1

Régime cétogène



Intérêt d'un diagnostic

5. Eviter

- De nouveaux examens

6. Préciser

- Mode de transmission
- Conseil génétique

7. Orienter

- Association de famille

Intérêt d'un diagnostic

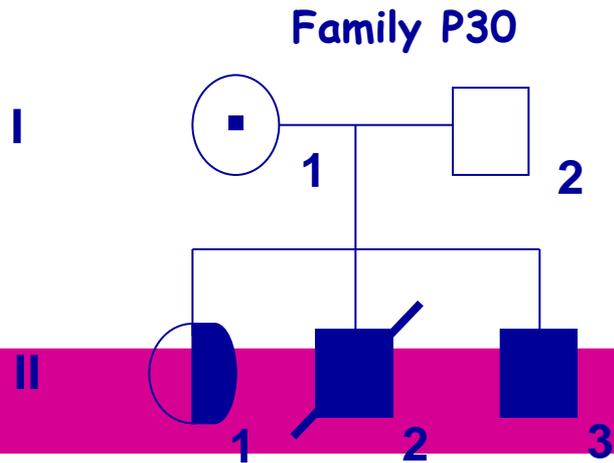
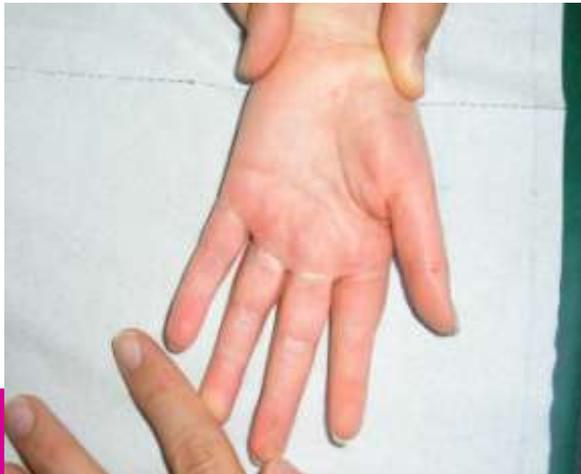
6. Eviter

- De nouveaux examens

7. Préciser

- Mode de transmission :
 - Risque pour une nouvelle grossesse
 - Risque pour la fratrie
- Conseil génétique

Gène MCT8



Mutation gène MCT8 : Profil des Hormones thyroïdiennes

	T3	T4	TSH
frère atteint II 3	7.2 élevé	8.9 bas	2.4 normal
Soeur atteinte II 1	5.6 élevé	10.7 bas	2.4 normal
Mère conduct. I 1	4.6 normal	11.0 bas	2.7 normal
Père sain I 2	5.0 normal	17.2 normal	1.54 normal

Valeurs usuelles (RIA)

T3 : free tri iodothyronine. Usual values : 2.8 to 5.3 pmol/L

T4 : free thyroxine. Usual values : 13.0 to 22.6 pmol/L

TSH : Usual values : 0.29 to 3.80 mU/L

TBG (thyroid Binding Globulin) : 10.9 to 30.1 mg/L



Intérêt d'un diagnostic

6. Eviter

- De nouveaux examens

7. Préciser

- Mode de transmission
- Conseil génétique

8. Orienter

- Association de famille



Moment du diagnostic

- Important dans l'histoire de la maladie de l'enfant
- Impact différent
- Diagnostic précoce : deuil rapide de l'enfant « normal »
- Diagnostic tardif : impact différent, importance pour la fratrie
- Diagnostic intermédiaire :
 - Soulagement
 - Colère
 - Dépression...



Absence de diagnostic?

- Absence de diagnostic \neq absence de PEC
- Suivi médical régulier
- Rééducations
- Aménagements pédagogiques et orientation scolaire



Limites du diagnostic

- Bilan lourd et long
- Pas de 100% de résultats !!!
- Peu de traitement spécifique
- Accompagnement de l'enfant et de la famille +++



Conclusion

- Démarche étiologique
 - Longue
 - Rares traitements spécifiques
 - Importance des diagnostics syndromiques
 - Accompagnement familiale
- Progrès à venir avec nouvelles techniques génétiques

