

Déficiences intellectuelles

Expertise collective

Avec le soutien de la
Caisse nationale de
solidarité pour l'autonomie



Instituts
thématiques



Inserm



Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Déficiences intellectuelles

Déficiences intellectuelles

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

Dans la même collection

- Troubles mentaux. Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent. 2002
- Alcool. Dommages sociaux, abus et dépendance. 2003
- Hépatite C. Transmission nosocomiale. État de santé et devenir des personnes atteintes. 2003
- Santé des enfants et des adolescents, propositions pour la préserver. Expertise opérationnelle. 2003
- Tabagisme. Prise en charge chez les étudiants. 2003
- Tabac. Comprendre la dépendance pour agir. 2004
- Psychothérapie. Trois approches évaluées. 2004
- Déficiences et handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. 2004
- Tuberculose. Place de la vaccination dans la maladie. 2004
- Suicide. Autopsie psychologique, outil de recherche en prévention. 2005
- Cancer. Approche méthodologique du lien avec l'environnement. 2005
- Trouble des conduites chez l'enfant et l'adolescent. 2005
- Cancers. Pronostics à long terme. 2006
- Éthers de glycol. Nouvelles données toxicologiques. 2006
- Déficits auditifs. Recherches émergentes et applications chez l'enfant. 2006
- Obésité. Bilan et évaluation des programmes de prévention et de prise en charge. 2006
- La voix. Ses troubles chez les enseignants. 2006
- Dyslexie, dysorthographe, dyscalculie. Bilan des données scientifiques. 2007
- Maladie d'Alzheimer. Enjeux scientifiques, médicaux et sociétaux. 2007
- Croissance et puberté. Évolutions séculaires, facteurs environnementaux et génétiques. 2007
- Activité physique. Contextes et effets sur la santé. 2008
- Autopsie psychologique. Mise en œuvre et démarches associées. 2008
- Saturnisme. Quelles stratégies de dépistage chez l'enfant. 2008
- Jeux de hasard et d'argent. Contextes et addictions. 2008
- Cancer et environnement. 2008
- Tests génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales. 2008
- Santé de l'enfant. Propositions pour un meilleur suivi. 2009
- Transplantation d'organes. Quelles voies de recherche ? 2009
- Santé des enfants et des adolescents. Propositions pour la préserver. 2009
- Réduction des risques infectieux chez les usagers de drogues. 2010
- Téléphone et sécurité routière. 2011
- Stress au travail et santé. Situation chez les indépendants. 2011
- Reproduction et environnement. 2011
- Médicaments psychotropes. Consommations et pharmacodépendances. 2012
- Handicaps rares. Contextes, enjeux et perspectives. 2013
- Pesticides. Effets sur la santé. 2013
- Conduites addictives chez les adolescents. Usages, prévention et accompagnement. 2014
- Inégalités sociales de santé en lien avec l'alimentation et l'activité physique. 2014
- Activité physique et prévention des chutes chez les personnes âgées. 2015



Ce logo rappelle que le code de la propriété intellectuelle du 1^{er} juillet 1992 interdit la photocopie à usage collectif sans autorisation des ayants-droits.

Le non-respect de cette disposition met en danger l'édition, notamment scientifique.

Déficiences intellectuelles

Expertise collective

Avec le soutien de la
Caisse nationale de
solidarité pour l'autonomie



Instituts
thématiques



Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Cet ouvrage présente les travaux du groupe d'experts réunis par l'Inserm dans le cadre de la procédure d'expertise collective (voir annexe) pour répondre à la demande de la Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie (CNSA) concernant les déficiences intellectuelles.

Ce travail s'appuie essentiellement sur les données issues de la littérature scientifique disponible lors du dernier trimestre 2014. Près de 2 500 documents ont été rassemblés à partir de l'interrogation de différentes bases de données (*Medline*, *Web of science*, *Psychinfo*, *Scopus* et *Pascal*).

Le Pôle Expertise collective de l'Inserm, rattaché à l'Institut thématique multi-organismes Santé publique, a assuré la coordination de cette expertise.

Pour citer ce document :

Inserm. Déficiences intellectuelles. Collection Expertise collective. Montrouge : EDP Sciences, 2016.

Pour accéder aux expertises collectives en ligne :

<http://ipubli-inserm.inist.fr/handle/10608/1>

<http://www.inserm.fr/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>

<http://publications.edpsciences.org/fr/>

Groupe d'experts et auteurs

Wil BUNTINX, Psychologie en soins de santé, Governor Kremers Center pour personnes déficientes intellectuelles, Université de Maastricht, Pays-Bas

Christine CANS, Épidémiologie, Registre des handicaps de l'enfant et observatoire périnatal, RHEOP, Grenoble

Laurence COLLEAUX, Inserm UMR 1163, Laboratoire Bases moléculaires et physiopathologiques des troubles cognitifs précoces, Université Paris Descartes-Sorbonne Paris Cité, Institut Imagine, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

Yannick COURBOIS, Psychologie de l'enfant et de l'adolescent, psychologie du handicap, Unité de Formation et Recherche en Psychologie, Laboratoire Psitac EA 4072, Lille

Martin DEBBANÉ, Unité de Psychologie clinique développementale, Faculté de Psychologie et de Sciences de l'Éducation, Université de Genève, Suisse

Vincent DES PORTES, Neuropédiatrie, Centre de référence national « Déficiences intellectuelles de causes rares », Institut des Sciences Cognitives, Laboratoire L2C2, CNRS UMR 5304, Lyon

Jean-Jacques DETRAUX, Psychopédagogie, Département de Psychologie : Cognition et Comportement, Université de Liège et Centre d'Étude et de Formation pour l'Éducation Spécialisée, Université Libre de Bruxelles (CEFES-ULB), Belgique

Bruno FACON, Équipe « Langage », Laboratoire SCA-Lab (UMR 9193, CNRS - Université de Lille, Sciences Cognitives et Sciences Affectives), Villeneuve d'Ascq

Marie-Claire HAELEWYCK, Psychopédagogie, Service d'Orthopédagogie Clinique, Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Éducation, Université de Mons, Belgique

Delphine HÉRON, Génétique médicale, Centre de référence « Déficiences intellectuelles de causes rares », Groupe Hospitalier La Pitié-Salpêtrière, Université Pierre et Marie Curie, UMR-S 1127, Paris

Geneviève PETITPIERRE, Pédagogie spécialisée, Département de Pédagogie Spécialisée, Faculté des Lettres, Université de Fribourg, Suisse

Éric PLAISANCE, Sociologie, Centre de recherche sur les liens sociaux, CNRS UMR 8070, Université Paris-Descartes, Paris

Personnes ayant rédigé une communication

Amaria BAGHDADLI, Marion BROQUÈRE, Fanny GROSSMANN, Vincent HENRY, Équipe de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent n° 2, Hôpital La Colombière, Département universitaire de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent du CHRU de Montpellier

Koviljka BARISNIKOV, Unité de psychologie clinique et de neuropsychologie de l'enfant, Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Éducation, Université de Genève, Suisse

Thierry BIENVENU, Hôpital et Institut Cochin, Pierre BILLUART, Institut Cochin, Inserm U 1016, CNRS UMR 8104, Université Paris Descartes, Paris

Isabelle MANSUY, Lab of Neuroepigenetics, University/ETH Zürich, Brain Research Institute, Zürich, Suisse

Britt-Marie MARTINI-WILLEMIN, Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Éducation de l'Université de Genève, Section des Sciences de l'Éducation, Suisse

Nathalie NADER-GROSBOIS, Université Catholique de Louvain, Institut de Recherche en Sciences Psychologiques, Louvain-la-Neuve, Belgique

Dagmar ORTHMANN BLESS, Département de pédagogie spécialisée, Université de Fribourg, Suisse

Anne-Sophie REBILLAT, Gériatre, Institut Jérôme Lejeune, Paris

Daniel SATGÉ, Association Oncodéfi et Institut universitaire de recherche clinique, Montpellier

Stéphanie TOUTAIN, CERMES 3, Université Paris Descartes, UMR CNRS 8211, Inserm U988, EHESS, Sorbonne Paris Cité ; David GERMANAUD, AP-HP, Hôpital Robert Debré, Service de Neurologie Pédiatrique et Pathologie Métabolique, Paris CEA, NeuroSpin, Unité de Neuro-Imagerie Appliquée Clinique et Translationnelle, UNIPEDIA (UMR 1129 Inserm-CEA-Université Paris Descartes, Sorbonne Paris Cité), Gif-sur-Yvette

Marc ZABALIA, UFR de Psychologie, Psychologie de l'enfant et de l'adolescent, Université de Caen-Basse-Normandie, Caen

Personnes auditionnées

Stéphane ADAM, Unité de Psychologie de la Sénescence, Département Psychologies et cliniques des systèmes humains, Faculté de Psychologie, Université de Liège, Belgique

Catherine AGTHE-DISERENS, Sexo-pédagogie, Association suisse SEHP (SExualité et Handicaps Pluriels), Nyon, Suisse

Lucie HERTZ-PANNIER, Uniact, Neurospin, CEA, Saclay, UMR 663 Inserm/CEA/Université Paris Descartes, Gif-sur-Yvette

Dominique MÜLLER, Département des Neurosciences Fondamentales, Centre Médical Universitaire, Université de Genève, Suisse

Le groupe d'experts et le Pôle Expertise Collective de l'Inserm souhaitent rendre hommage au Professeur Dominique Müller, décédé accidentellement le 29 avril 2015. Dans le cadre de l'expertise, Dominique Müller avait présenté ses travaux remarquables et novateurs dans le champ de la plasticité synaptique. Son intervention a largement contribué à la réflexion du groupe d'experts, qui avait par ailleurs été touché par sa gentillesse et sa disponibilité.

Coordination scientifique, éditoriale, bibliographique et logistique

Pôle Expertise collective de l'Inserm

Responsable : Marie-Christine LECOMTE

Coordination de cette expertise : Frédérique BULLE, Fabienne BONNIN

Documentation/Information scientifique : Chantal GRELLIER, Catherine CHENU

Édition scientifique : Fabienne BONNIN, Anne-Laure PELLIER

Relecture finale : Jeanne ETIEMBLE

Secrétariat : Cécile GOMIS

Iconographie

Jean-Pierre LAIGNEAU, Inserm

Sommaire

Avant-propos.....	XIII
Synthèse	1
Recommandations	65
I. Définitions, repérage et diagnostic de la déficience	
intellectuelle	107
1. Terminologie, définitions, classifications	109
2. Prévalences des déficiences intellectuelles	135
3. Étiologies environnementales et génétiques.....	157
4. Repérage et dépistage.....	187
5. Outils du diagnostic : tests psychométriques et échelles adaptatives.....	219
6. Comportement adaptatif	241
7. Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés ...	281
8. Démarche du diagnostic étiologique génétique	315
Communications	361
Exposition prénatale à l'alcool et troubles causés par l'alcoolisation fœtale	363
Physiopathologie et axes thérapeutiques des déficiences intellectuelles d'origine génétique.....	413
Héritabilité non-génétique : effets de l'environnement sur plusieurs générations.....	429
II. Apprentissages, développement et compétences	
des personnes avec une déficience intellectuelle.....	453
9. Approches cognitives et développementales.....	455
10. Langage et communication	499
11. Numératie.....	591
12. Autodétermination	647

Communications	675
Comportements et compétences socio-émotionnels chez des adultes présentant une déficience intellectuelle : approche intégrative d'évaluation et de prise en charge.....	677
D'un modèle intégré des compétences sociales vers l'évaluation et l'intervention en déficience intellectuelle	727
Littéracie et déficience intellectuelle	767
III. Accompagnement tout au long de la vie.....	781
13. Intervention et éducation précoces	783
14. Scolarisation et transitions	807
15. Travail et emploi	847
16. Accompagnement et lieux de vie	863
17. Santé et accès aux soins	907
18. Qualité de vie.....	947
19. Rôle des professionnels	979
20. Familles : fonctionnement, qualité de vie et programmes de soutien	1007
21. Prévention de la maltraitance.....	1031
Communications	1063
Évaluer et prévenir la douleur chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle.....	1065
Pharmacothérapie des troubles psychopathologiques	1079
Cancers chez les personnes déficientes intellectuelles	1115
Grossesses et naissances chez des femmes ayant une déficience intellectuelle	1133
Déficience intellectuelle et vieillissement	1141
Annexe	1155

Avant-propos

La déficience intellectuelle (DI) est, au sens de l'Organisation mondiale de la santé, « la capacité sensiblement réduite de comprendre une information nouvelle ou complexe et d'apprendre et d'appliquer de nouvelles compétences (trouble de l'intelligence). Il s'ensuit une aptitude diminuée à faire face à toute situation de manière indépendante (trouble du fonctionnement social), un phénomène qui commence avant l'âge adulte et exerce un effet durable sur le développement ». La limitation significative du fonctionnement adaptatif est visible dans divers secteurs d'aptitudes tels que la communication, les apprentissages scolaires, l'autonomie, la responsabilité individuelle, la vie sociale, le travail, les loisirs, la santé, ou encore la sécurité.

Le handicap est le produit de l'interaction entre des facteurs personnels et ceux du contexte de la personne. La situation de handicap ne dépend pas seulement de la présence de la déficience intellectuelle, mais aussi des facteurs environnementaux ne favorisant pas la pleine participation de la personne à la communauté et son insertion totale dans la société. Réduire une telle situation de handicap implique de prendre en compte les facteurs de vulnérabilité et les facultés préservées de la personne en agissant à travers les facteurs obstacles ou facilitateurs de l'environnement.

La déficience intellectuelle est fréquente puisqu'environ 1 à 2 % de la population seraient concernés. La reconnaissance et l'intégration des personnes concernées constituent un enjeu et une responsabilité importants pour une société démocratique basée sur l'universalité des droits.

L'explosion récente des connaissances, tant sur les causes des DI que sur les processus cognitifs et adaptatifs sous-jacents, permet de mieux appréhender le fonctionnement des personnes avec déficience intellectuelle et d'envisager des stratégies adaptées d'apprentissages, d'accompagnements et de soutien. Toutefois, ces connaissances restent insuffisamment partagées et mises au service des personnes. C'est pourquoi la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA) a demandé à l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (Inserm) la réalisation d'une expertise scientifique collective selon la procédure mise en place par l'institut¹ afin de disposer des connaissances récentes issues des recherches internationales et

1. Voir en annexe le descriptif de la procédure d'expertise collective Inserm.

pluridisciplinaires sur la déficience intellectuelle. La démarche d'expertise collective a permis de dresser un bilan des données scientifiques dans les domaines suivants : définition et épidémiologie ; évaluations des déficiences et compétences de la personne ; accompagnement et soutien durant les principales étapes de la vie.

Un groupe multidisciplinaire de 12 experts chercheurs et cliniciens a été constitué en tenant compte de la complémentarité des disciplines scientifiques représentées. Au cours de séances de travail qui se sont déroulées de 2013 à 2015, les experts ont auditionné 14 intervenants afin de compléter leur analyse et alimenter leur réflexion.

À partir d'une recherche bibliographique dans les bases de données françaises et internationales, l'Inserm a constitué un fonds documentaire de 2 500 références qui ont été soumises à l'analyse critique du groupe d'experts.

Le programme de travail suivant a été proposé aux experts :

Définitions, étiologies et prévalences de la déficience intellectuelle

- Quelles sont les recommandations et les usages en matière de définitions, terminologies et classifications, utilisées à l'étranger et en France ?
- Quelles sont les principales étiologies génétiques et environnementales à l'origine de la déficience intellectuelle ?
- Quelles sont les données de prévalence en population générale de la déficience intellectuelle en France et à l'étranger ? Selon le degré de sévérité de la déficience ? Selon différents facteurs démographiques et sociaux (âge, genre, contexte socio-économique, etc.) ?
- Quelles sont les principales comorbidités associées à la déficience intellectuelle ? Que sait-on des problèmes de santé des personnes avec une déficience intellectuelle ?

Repérage et diagnostic de la déficience intellectuelle

- Comment et dans quels contextes sont repérées les personnes présentant une déficience intellectuelle ?
- Quelles sont les stratégies d'exploration et les outils qui permettent de poser un diagnostic de déficience intellectuelle ? Comment sont évaluées les déficiences du fonctionnement intellectuel de la personne, mais également ses compétences, en France et à l'étranger ? Où en est-on du diagnostic étiologique génétique ?

Stratégies de remédiations

- Quelles sont les approches théoriques sur lesquelles reposent les pratiques mises en place pour remédier aux difficultés rencontrées par la personne et favoriser sa participation ?
- Parmi les différentes stratégies et interventions, quelles sont celles qui se sont révélées les plus efficaces ou prometteuses dans les différents aspects des capacités cognitives comme le langage, la mémoire, le raisonnement, la communication, les apprentissages scolaires ?

Interventions, accompagnement, lieux de vie

- Quelles sont les conséquences des déficiences sur les parcours de vie ?
- Quelles sont les particularités des dispositifs (médicaux, scolaires, médico-sociaux, sociaux...) d'accompagnement en France comparés aux dispositifs étrangers, tout au long de la vie ?
- Quelles sont les stratégies, interventions et politiques publiques mises en place en France et à l'étranger pour favoriser l'insertion sociale ? En milieu scolaire ? Pour l'accès à l'emploi ?
- Quelles sont les stratégies et interventions mises en place pour conduire à plus d'autonomie ? À une meilleure qualité de vie ?

Il est à noter que de nombreux aspects, considérés néanmoins comme importants par le groupe d'experts, n'ont pas pu être abordés dans le rapport d'expertise qui inclut déjà 21 chapitres et 11 communications, en raison de l'ampleur de la thématique traitée ou parfois d'une littérature scientifique insuffisante sur le sujet. Cela ne constitue en rien une exclusion volontaire de problématiques qui pourraient par ailleurs faire l'objet d'autres travaux de réflexion (rôle de certains professionnels comme les enseignants, de certaines institutions comme les CMP et CMPP, de dimensions de la vie de la personne comme la vie affective et la sexualité, la parentalité ou d'approches et de services pouvant lui être proposés comme les psychothérapies et les thérapies non médicamenteuses...).

À l'issue de leur analyse, les experts ont proposé une synthèse des connaissances scientifiques sur la déficience intellectuelle et ont élaboré des recommandations d'actions et de recherche pour améliorer l'accompagnement des personnes avec DI.

Synthèse

La déficience intellectuelle est définie par des déficits des fonctions intellectuelles et des limitations des comportements adaptatifs apparus au cours du développement

La « déficience intellectuelle » fait référence à un déficit de l'intelligence ainsi qu'à un déficit du comportement adaptatif qui y est associé. C'est le terme le plus couramment utilisé actuellement dans la littérature internationale dans le champ de la médecine, de l'éducation ou de la psychologie. Il est également repris par le grand public et les groupes de défense des droits des patients. On parle de « handicap intellectuel » lorsque l'on veut évoquer les problèmes sociaux associés à « la déficience intellectuelle ».

Trois organisations, dont l'autorité est reconnue internationalement, proposent chacune une définition de la déficience intellectuelle : l'Organisation mondiale de la santé (OMS) dans sa Classification internationale des maladies (CIM-10/CIM-11 en cours), l'*American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD) dans la 11^e édition de son manuel de définitions (2010) et l'*American Psychiatric Association* (APA) avec le DSM-5 (2013).

Les définitions constitutives proposées par ces organisations ont en commun les trois critères suivants :

- le constat de déficits dans les 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. Ces déficits sont confirmés à la fois par des évaluations cliniques et par des tests d'intelligence personnalisés et normalisés ;
- des limitations significatives du comportement adaptatif en général, c'est-à-dire dans les habiletés conceptuelles, sociales et pratiques apprises qui permettent de fonctionner dans la vie quotidienne ;
- l'apparition de ces déficits intellectuels et de ces limitations adaptatives au cours de la période développementale.

Ces définitions sont traduites en une définition opérationnelle de la déficience intellectuelle par l'AAIDD et le DSM-5 qui ont retenu trois critères communs :

- un quotient intellectuel (QI) inférieur à la moyenne de la population générale, d'environ deux écarts-types, soit < 70 , le QI moyen étant fixé par convention à 100 et l'écart-type à 15 ;
- une performance du comportement adaptatif approximativement de deux écarts-types sous la moyenne de la population générale ;
- l'apparition des déficits intellectuels et adaptatifs au cours de la période développementale, et l'AAIDD précise avant 18 ans.

Pendant longtemps, le degré de sévérité de la déficience intellectuelle a été classé selon le niveau intellectuel déterminé par le QI. La CIM-9 mentionnait :

- retard mental léger : QI 50/55 – 70 ou 2 écarts-types en dessous de la moyenne ;
- retard mental moyen : QI 35/40 – 50/55 ou 3 écarts-types en dessous de la moyenne ;
- retard mental grave : QI 20/25 – 35/40 ou 4 écarts-types en dessous de la moyenne ;
- retard mental profond : QI inférieur à 20/25 ou 5 écarts-types en dessous de la moyenne.

Cette classification reposant seulement sur le niveau de QI est de moins en moins utilisée. D'une part, elle ne représente pas des catégories fiables, en particulier pour les QI inférieurs à 50, difficiles à mesurer. D'autre part, elle n'apporte pas d'éléments permettant d'identifier les besoins de la personne. Dans un cadre de soutien individuel, elle n'offre que peu d'informations sur le fonctionnement de la personne et par conséquent sur le soutien et l'accompagnement nécessaires.

En 2013, le DSM-5 et l'AAIDD ont complété la classification basée sur le QI en proposant une typologie descriptive fondée sur le comportement adaptatif cognitif, social et pratique. Les niveaux de gravité de la déficience intellectuelle sont toujours classés en léger, modéré, grave et profond, mais les deux autorités soulignent l'importance de les définir à partir de critères d'intensité des soutiens (tableau 1). L'intensité des besoins de soutien peut être mesurée à l'aide de la typologie du DSM-5 ou d'échelles comme l'Échelle d'intensité de soutien (publiée par l'AAIDD en 2004).

Tableau 1 : Critères de gravité de la déficience intellectuelle d'après le DSM-5

Gravité	Domaine conceptuel	Domaine social	Domaine pratique
Léger	La personne a une manière plus pragmatique de résoudre des problèmes et de trouver des solutions que ses pairs du même âge...	La personne a une compréhension limitée du risque dans les situations sociales ; a un jugement social immature pour son âge...	La personne occupe souvent un emploi exigeant moins d'habiletés conceptuelles...
Modéré	D'ordinaire, la personne a des compétences académiques de niveau primaire et une intervention est requise pour toute utilisation de ces compétences dans la vie professionnelle et personnelle...	Les amitiés avec les pairs tout-venant souffrent souvent des limitations vécues par la personne au chapitre des communications et des habiletés sociales...	Présence, chez une minorité importante, de comportements mésadaptés à l'origine de problèmes de fonctionnement social...
Grave	La personne a généralement une compréhension limitée du langage écrit ou de concepts faisant appel aux nombres, quantités, au temps et à l'argent...	Le langage parlé est relativement limité sur le plan du vocabulaire et de la grammaire...	La personne a besoin d'aide pour toutes les activités de la vie quotidienne, y compris pour prendre ses repas, s'habiller, se laver et utiliser les toilettes...
Profond	La personne peut utiliser quelques objets dans un but précis (prendre soin de soi, se divertir)... Des problèmes de contrôle de la motricité empêchent souvent un usage fonctionnel...	La personne peut comprendre des instructions et des gestes simples...	La personne dépend des autres pour tous les aspects de ses soins physiques quotidiens, pour sa santé et pour sa sécurité, quoiqu'elle puisse participer à certaines de ces activités...

La déficience intellectuelle peut être aussi considérée comme un problème du fonctionnement (handicap) de la personne dans son environnement. Analyser la déficience intellectuelle à travers les systèmes de classification du fonctionnement humain permet de mieux comprendre les problèmes de fonctionnement, de partager non seulement un langage commun entre les disciplines professionnelles, mais également un cadre pratique pour le diagnostic interdisciplinaire, la description des besoins de soutien et la planification du soutien.

Il existe trois modèles multidimensionnels de classification du fonctionnement humain :

- le modèle du fonctionnement de la CIF (Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé) de l'OMS ;
- le modèle du fonctionnement de l'AAIDD ;
- le modèle du processus de la production du handicap (selon Patrick Fougeyrollas, MDH-PPH, modèle du développement humain-Processus de production du handicap).

Dans une perspective systémique du fonctionnement humain, la CIF s'efforce de concevoir le handicap, non comme une maladie ou un problème uniquement individuel, mais comme le résultat d'une interaction entre différents facteurs, notamment corporels, sociaux et contextuels, c'est-à-dire des facteurs personnels et environnementaux. L'environnement est un facilitateur ou au contraire un obstacle à la réalisation des activités quotidiennes et à la participation des personnes à la vie en société.

Le modèle de l'AAIDD (2002, 2010) conçoit le fonctionnement humain en 5 dimensions :

- les capacités intellectuelles représentées par le QI ;
- le comportement adaptatif ;
- l'état de santé général qui englobe la santé physique et mentale, les facteurs de risque et de comorbidités, la qualité de l'environnement pour la santé, l'accès aux services de santé, l'étiologie multifactorielle (facteurs biomédicaux, comportementaux et éducationnels) ainsi que la prévention ;
- la participation, les interactions, les rôles sociaux qui représentent le fonctionnement et l'implication au quotidien d'une personne dans son milieu ;
- le contexte qui concerne l'environnement dans une perspective écologique et les facteurs personnels (voir CIF). L'AAIDD fait référence à l'environnement Micro (en contact direct avec la personne), Meso² (organisations, environnement communautaire) et Macro (systèmes, société, culture).

La personne avec déficience intellectuelle peut présenter une altération d'une ou plusieurs de ces dimensions. Le soutien nécessaire regroupera l'ensemble des ressources et des stratégies visant à promouvoir le développement, l'éducation, les intérêts et le bien-être de la personne pour améliorer son fonctionnement individuel.

Le modèle du processus de production du handicap (selon P. Fougeyrollas, MDH-PPH 2) résulte d'une approche anthropologique : il vise à documenter et expliquer les causes et conséquences des maladies, traumatismes et autres atteintes à l'intégrité ou au développement de la personne. Dans ce modèle, le fonctionnement individuel est représenté comme le produit ou le résultat dynamique d'interactions entre facteurs personnels (intégrité des systèmes organiques et aptitudes) et facteurs environnementaux (sociaux et physiques) et les habitudes de vie (activités courantes et rôles sociaux).

La CIF comme le MDH-PPH 2 sont des modèles généraux et comportent des classifications standardisées. Le modèle de l'AAIDD est un modèle

spécifiquement construit dans le domaine de la déficience intellectuelle (DI). Il ne connaît pas de sous-classifications ou de codes standardisés et sert plutôt de modèle conceptuel du fonctionnement.

En France, la déficience intellectuelle légère pourrait concerner entre 10 et 20 personnes pour 1 000, la déficience intellectuelle sévère est retrouvée chez 3 à 4 personnes pour 1 000

Connaître le nombre de personnes avec DI aide les tutelles à prendre la mesure des enjeux (sanitaires, éducatifs et sociaux...) afin d'établir une politique de développement des services, de prévoir et de mettre à disposition les ressources nécessaires. Réaliser une enquête transversale en population générale reste difficile en raison de la lourdeur des tests nécessaires (tests de QI et des capacités adaptatives), en particulier pour établir la prévalence de la déficience intellectuelle légère. Aussi de nombreuses études portent sur des populations ciblées. Ce qui peut expliquer que les données épidémiologiques fiables portent principalement sur la déficience intellectuelle sévère.

De nombreux facteurs méthodologiques peuvent affecter les résultats d'études de prévalence de la DI : il y a ceux liés à l'identification de la DI (comme l'hétérogénéité des tests utilisés, les conditions de passation des tests, la prise en compte ou non des capacités adaptatives de la personne), et ceux liés à la population enquêtée (comme la tranche d'âge) ou encore liés aux caractéristiques des politiques nationales d'intégration et d'accompagnement.

Les connaissances précises à la fois en épidémiologie descriptive et analytique de la DI sont peu nombreuses en France, l'information reposant souvent sur les données de la littérature internationale. Il n'existe pas de recensement administratif français national des personnes avec DI. Seuls deux registres de population fournissent des éléments sur les déficiences intellectuelles sévères (DIS) de l'enfant en âge scolaire. Une DIS est plus facilement repérable, cependant les enfants avec DIS sont le plus souvent exclus du système scolaire habituel. Concernant les déficiences intellectuelles légères (DIL), il est plus difficile d'obtenir des données exhaustives de qualité en population car il s'agit le plus souvent de résultats d'enquêtes particulières. En France, la prévalence de la DIL est estimée entre 10 et 20 pour 1 000, ce taux est similaire à ceux retrouvés dans les autres pays européens ou aux États-Unis. La variabilité d'un facteur de 1 à 2 résulte des différentes approches utilisées pour repérer la population d'enfants avec DIL. Concernant la DIS, le taux

de prévalence en France est plus précis, de 3 à 4 pour 1 000, proche d'autres données internationales (entre 2,7 et 4,4 pour 1 000).

La prévalence de la DI augmente avec l'âge de l'enfant pour atteindre un plateau à l'âge de 15 ans. Toutes les études montrent une prévalence plus élevée chez les garçons que chez les filles (*sex-ratio* de l'ordre de 1,2-1,9). Le contexte socioéconomique (incluant revenus et niveau d'éducation des parents) joue un rôle certain sur la prévalence de la DIL, avec une prévalence plus faible de la DIL dans les milieux socio-économiquement favorisés. Cet effet est beaucoup moins important pour la prévalence de la DIS. Parmi les facteurs de risque environnementaux, la DI est plus fréquemment observée chez les enfants nés prématurés, et chez ceux avec un retard de croissance intra-utérin. L'alcoolisation excessive maternelle serait la cause environnementale la plus fréquente.

Malgré les nombreux facteurs qui pourraient agir sur la prévalence globale des DI (meilleurs dépistage prénatal et suivi de grossesse, améliorations des contextes socio-économiques, meilleure survie), la prévalence reste stable dans le temps, en France comme à l'étranger. En Europe, le taux de prévalence des DIS est constant de 1980 à 2004. De manière globale, la survie des personnes avec DI s'améliore mais reste inférieure à celle de la population générale.

De nombreux autres troubles sont associés à la DI, tels que d'autres troubles neurodéveloppementaux, des troubles psycho-pathologiques ou des problèmes de santé. Ces comorbidités sont d'autant plus fréquentes que la DI est sévère. Leur fréquence varie aussi selon l'étiologie de la DI : certains syndromes présentent des problèmes médicaux spécifiques qui justifient un suivi médical particulier.

En France, d'après les données des registres, les troubles neurodéveloppementaux associés à la DI sont essentiellement des déficiences motrices qui sont observées dans 19 % des DIS. Ce chiffre est équivalent à ceux rapportés dans d'autres pays, c'est-à-dire de l'ordre de 20 % quelle que soit la sévérité de la DI. Enfin, il faut souligner que les anomalies congénitales sont 10 fois plus fréquentes (en relation ou non avec l'étiologie de la DI) qu'en population générale.

Le repérage et le dépistage³ reposent sur la détection de retards de développement en population générale et le suivi de populations à risques

Certaines populations de nouveau-nés peuvent être considérées comme vulnérables, c'est-à-dire présenter un risque supérieur à celui de la population générale d'être atteints d'un trouble du neurodéveloppement. Il s'agit de nouveau-nés prématurés, ou ayant eu des signes d'anoxie périnatale, ou ayant été exposés pendant la grossesse à un agent infectieux (par exemple, cytomégalo-virus, toxoplasmose), ou à un toxique (par exemple, alcool, antiépileptique), ou encore à une pathologie maternelle (par exemple, dysthyroïdie). Il peut s'agir également de nouveau-nés pour lesquels une anomalie cérébrale de pronostic incertain a été découverte sur les échographies prénatales, avec poursuite de la grossesse (par exemple, ventriculomégalie, agénésie du corps calleux, anomalies du cervelet). Pour les nouveau-nés prématurés ou ayant eu des signes d'anoxie périnatale, de nombreux réseaux périnataux se sont progressivement mis en place en France, dans toutes les régions, impliquant les néonatalogistes, les pédiatres libéraux et les CAMSP (Centre d'Action Médico-Sociale Précoce). Pour d'autres populations d'enfants à risque, aucun suivi systématique n'est actuellement organisé en France.

Le dépistage prénatal de la trisomie 21, réservé initialement à certaines situations à risque, a progressivement été proposé à toutes les femmes enceintes quel que soit leur âge. Sur le plan éthique, les experts rappellent que l'autonomie de la femme⁴ est respectée à condition que le consentement individuel éclairé soit précédé d'une information claire, loyale et appropriée. Quelques publications mettent en évidence un défaut d'information des femmes enceintes sur les enjeux du dépistage et une méconnaissance des conséquences cliniques de la trisomie 21 (prenant en compte non seulement le handicap intellectuel et les problèmes médicaux associés, mais aussi les progrès dans les soins médicaux, les projets éducatifs et l'inclusion sociale). Le nombre d'enfants naissant avec une trisomie 21 est actuellement stable, autour de 500 par an, soit un taux de 6/10 000 naissances. Pour un très petit

3. Les termes repérage et dépistage correspondent à deux approches complémentaires. Repérage : le repérage d'un décalage dans le développement psychomoteur peut être réalisé par un parent, un proche ou un professionnel impliqué auprès de l'enfant. Il concerne les enfants « tout-venant » et n'est pas réservé à une population spécifique.

Dépistage : le dépistage implique la mise en œuvre d'une stratégie de santé publique et l'utilisation d'outils d'évaluation par des professionnels dédiés à cette action. Le dépistage peut cibler une population vulnérable (ex. enfants nés prématurément) ou concerner tous les enfants d'une classe d'âge (ex. médecine scolaire).

4. Dans le cadre du diagnostic prénatal, la décision finale revient légalement à la femme (loi sur l'IVG de 1975).

nombre d'entre eux, le diagnostic a été fait en prénatal, à la suite du dépistage avec poursuite de la grossesse. Dans la grande majorité des cas (85 %), le diagnostic est fait dans les premiers jours de vie et n'avait pas été suspecté en prénatal. L'acceptation par les parents est d'autant plus difficile qu'il est vécu comme un « échec » du dépistage. La qualité des conditions de l'annonce du diagnostic est d'autant plus importante.

Le dépistage néonatal systématique a démontré sa pertinence pour deux pathologies accessibles à un traitement dès les premiers jours de vie : la phénylcétonurie et l'hypothyroïdie congénitale. L'extension du dépistage néonatal à d'autres pathologies (X fragile, déficit en MCAD ou biotinidase) fait aujourd'hui débat. Les arguments d'un tel dépistage sont d'éviter l'errance diagnostique, d'obtenir rapidement une information précise sur la pathologie, de mettre en œuvre une stimulation précoce, de donner un conseil génétique fiable. Tout nouveau programme de dépistage néonatal implique des ressources professionnelles en aval pour la prise en charge.

En période néonatale, des signes d'appel, par exemple une malformation d'un organe, un signe neurologique (hypotonie, convulsions, microcéphalie, troubles de succion, de déglutition) peuvent révéler un syndrome responsable de trouble du neurodéveloppement (par exemple, trisomie 21, syndromes de Williams-Beuren ou de Prader-Willi). La qualité de l'annonce du diagnostic suivie d'un accompagnement adapté sont essentiels dans ces situations de grande vulnérabilité psychologique des parents. Une consultation d'annonce doit être réalisée selon les référentiels de bonnes pratiques. Le contenu de l'annonce doit être juste, mis à jour, et inclure des informations sur les associations de soutien et les professionnels à contacter pour l'accompagnement précoce.

Le décalage dans le développement psychomoteur d'un enfant « tout-venant », sans facteur de risque familial, anté- ou périnatal, est la situation clinique la plus fréquente. Le type de signe d'appel et l'âge du repérage dépendent du degré de déficience sous-jacente : hypotonie, mauvais contact oculaire, absence de sourire réponse dès les premières semaines en cas de déficience sévère à profonde ; retard de langage, retard de marche, hyperactivité, agressivité, entre un et cinq ans en cas de déficience modérée ; échec scolaire, trouble des conduites, dépression à l'adolescence en cas de déficience légère.

Les parents, un proche, un professionnel de la petite enfance sont souvent les premiers à repérer un signe de décalage du développement psychomoteur. Parfois, les inquiétudes parentales sur le développement d'un enfant se manifestent seulement lorsque celui-ci est amené à fréquenter une institution collective, comme une crèche, un jardin d'enfants ou une école maternelle,

du fait de la comparaison avec le développement des autres enfants. Le doute d'un parent concernant le développement de son enfant est un motif de consultation médicale qui ne doit pas être banalisé. Le repérage de ces signes d'alerte nécessite que les professionnels de la petite enfance connaissent le développement psychomoteur ordinaire, ses variations, et les signes qui doivent interroger. Les examens du carnet de santé (8 jours, 4 mois, 9 mois et 24 mois), s'ils sont réalisés avec rigueur, devraient permettre d'effectuer le repérage de la plupart des déficiences ou handicaps, avec demande d'avis spécialisé devant un signe patent de décalage dans un ou plusieurs domaines d'acquisition (langage, posture, interaction sociale, motricité fine). Le dépistage des troubles du neurodéveloppement fait partie des missions du pédiatre et des équipes de PMI puis de médecine scolaire.

Les troubles du neurodéveloppement sont à distinguer d'une simple variante du développement ordinaire

Le diagnostic d'un trouble du neurodéveloppement s'effectue en deux temps : distinguer d'abord une simple variante du développement ordinaire d'un trouble du neurodéveloppement, puis préciser le type exact de trouble du neurodéveloppement.

Si certains signes cliniques (hypotonie sévère, absence de contact oculaire, absence de préhension volontaire) orientent rapidement vers un trouble organique et justifient des explorations complémentaires spécialisées rapides, d'autres signes (absence de marche à 18 mois, absence de langage expressif à deux ans, hyperactivité) peuvent être liés à une simple variante individuelle du développement psychomoteur ordinaire et/ou favorisés par un environnement psychosocial peu stimulant, non forcément associés à une vulnérabilité de l'enfant lui-même. Pour distinguer un décalage simple et un trouble du neurodéveloppement, il faut renforcer précocement la stimulation linguistique et sensorimotrice de l'enfant par des professionnels formés au développement précoce (kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, équipes de PMI, de CMP et CAMSP) en partenariat avec les parents. La trajectoire développementale de l'enfant doit être réévaluée par un suivi régulier et un trouble du neurodéveloppement doit être suspecté en cas de rattrapage insuffisant malgré une intervention précoce. Le diagnostic d'un trouble du neurodéveloppement est donc un processus dynamique.

Un retard psychomoteur peut être la manifestation précoce de différents troubles cognitifs ou psychopathologiques, actuellement regroupés dans le DSM-5 sous le terme unique de « troubles du neurodéveloppement :

déficience intellectuelle, trouble du spectre autistique (TSA), troubles d'apprentissage spécifiques sévères... ». Ces troubles du neurodéveloppement peuvent être associés, en particulier TSA et DI (environ 30 % des personnes présentant des troubles du spectre autistique ont une déficience intellectuelle associée).

Des outils de dépistage existent mais sont encore peu utilisés

En pratique clinique courante, le repérage des enfants atteints d'un retard de développement repose avant tout sur le jugement clinique des praticiens, plus qu'en référence à des outils formalisés (questionnaires parentaux, échelles de développement précoce). Les objectifs de tests de dépistage sont de spécifier des normes, de guider le praticien dans son observation du développement de l'enfant, et donc de l'aider à mieux identifier les enfants présentant un retard de développement. Un outil de dépistage doit être rapide, facile à utiliser et approprié à la pathologie recherchée et il doit avoir des propriétés psychométriques correctes. On distingue les questionnaires parentaux qui ont l'avantage de nécessiter moins de temps que les tests avec observation directe, et les échelles de développement précoce, qui impliquent l'examen direct des compétences de l'enfant, généralement utilisés par les psychomotriciens ou les psychologues.

Plusieurs outils sont disponibles en France. Trois questionnaires parentaux (IFDC-Inventaires français du développement communicatif ; IDE-Inventaire du Développement de l'Enfant ; ASQ-Ages and Stages Questionnaires) et trois échelles de développement précoce (Denver-DDST ; Bayley III ; Brunet-Lézine) ont été développés par différentes équipes sans qu'une réflexion nationale ait été mise en œuvre pour harmoniser les pratiques. Le programme EIS (Évaluation Intervention Suivi) a une place à part parmi les échelles de développement précoce. Il s'agit d'une évaluation directe et structurée d'enfants à risque ou atteints de troubles du neurodéveloppement de 0 à 3 ans, utilisable jusqu'à 6 ans chez les enfants ayant un trouble du neurodéveloppement. Cet outil se distingue des autres échelles par son caractère dynamique et intégré, conçu pour faciliter le lien entre l'évaluation de l'enfant, la programmation et l'évaluation de l'intervention précoce.

Pour les enfants d'âge préscolaire et scolaire, deux outils de dépistage des troubles d'apprentissage sont disponibles (BSEDS et BREV/EDA) mais ils n'ont pas été développés spécifiquement pour le repérage d'enfants atteints de déficience intellectuelle. Un questionnaire parental de repérage d'enfants et adolescents avec DIL, le CAIDS-Q (*Child and Adolescent Intellectual*

Disability Screening Questionnaire), a été développé par une équipe anglaise. La validation d'une version française de ce questionnaire mériterait d'être étudiée.

Cependant, il existe des obstacles à l'utilisation des outils de dépistage en pratique clinique.

Les échelles de développement précoce ont démontré leur intérêt dans le suivi organisé de groupes d'enfants vulnérables. Cependant, l'évolution des versions successives des différents tests et leur validation posent des problèmes de concordance et de méthodologie pour les cohortes longitudinales. Pour l'utilisation en pratique clinique, la valeur prédictive individuelle des échelles de développement est faible. De même, la fiabilité des questionnaires parentaux pour détecter un retard de développement mérite une certaine prudence. Un autre frein à l'utilisation des outils est le temps de passation de ces échelles standardisées, malgré leur caractère dit « rapide ». La passation puis l'interprétation des tests requièrent un investissement personnel, une formation et une rémunération des professionnels. De ce fait, ces instruments de dépistage restent peu utilisés en pratique pédiatrique et en médecine générale courante en France, mais aussi à l'étranger.

Malgré tout, de nombreux articles scientifiques soulignent la nécessité de disposer d'échelles précoces d'évaluation du neurodéveloppement correctement étalonnées pour estimer l'effet des interventions précoces ou des traitements en médecine périnatale. Au demeurant, toute politique de dépistage cohérente implique la possibilité d'accéder dans un délai rapide à une confirmation diagnostique auprès de centres ressources.

L'évaluation diagnostique s'appuie sur des données recueillies à l'aide d'outils psychométriques récents et validés

Le diagnostic de la déficience intellectuelle repose sur la présence des critères fournis par le DSM-5 ou l'AAIDD, comme indiqué ci-dessus, à savoir : une limitation dans le fonctionnement intellectuel ($QI < 70$), des limitations du comportement adaptatif et l'âge d'apparition des troubles. L'évaluation de la personne dans un cadre diagnostique s'appuie sur un recueil minutieux d'informations en provenance de sources multiples (parents, enseignants, éducateurs, professionnels de santé, etc.) et à l'aide d'outils psychométriques récents et validés. Elle s'effectue le plus souvent dans un contexte pluridisciplinaire.

L'évaluation des capacités de raisonnement (par un test psychométrique ou test de QI) est une étape indispensable du diagnostic de déficience intellectuelle à distinguer par exemple des troubles spécifiques d'apprentissage (diagnostic différentiel). Plusieurs instruments de qualité sont actuellement disponibles pour pratiquer l'évaluation du quotient intellectuel : échelles de Wechsler, les plus utilisées en France comme à l'étranger (WPPSI IV, WISC IV, WAIS IV), KABC-II, et plus récemment, la NEMI-2. Les anciens tests (Terman-Merill, WISC-R, etc.) induisent une surévaluation des capacités intellectuelles liée à l'effet Flynn⁵ et leur utilisation augmente ainsi le risque de faux négatifs. Les spécialistes s'accordent pour dire qu'une évaluation valide repose sur l'utilisation d'instruments psychométriques récents.

En raison des contraintes temporelles de l'examen psychologique, ont été proposées des versions abrégées des tests classiques. Dans le cadre de la DI, celles-ci ne sont pas suffisamment précises et sont sources d'erreur diagnostique. Par ailleurs, le choix des épreuves et les conditions de l'examen psychologique doivent parfois être aménagés en fonction des difficultés particulières de la personne, comme la présence de troubles moteurs, visuels ou auditifs ou du langage. Sont proposées différentes épreuves non-verbales adaptées à l'évaluation d'enfants présentant des difficultés de langage (comme, par exemple, les Matrices Progressives de Raven). Cependant, les résultats obtenus ne sont pas totalement assimilables à un QI classique car ils ne prennent pas en considération l'intelligence cristallisée⁶. Rappelons enfin que le QI doit être accompagné de son intervalle de confiance (qui donne une estimation de l'erreur sur la mesure), et de précisions sur la validité des informations recueillies.

Il est indispensable que les psychologues engagés dans la démarche diagnostique aient une connaissance approfondie des méthodes d'évaluation et possèdent des bases théoriques solides à propos des dimensions développementales et syndromiques de la déficience intellectuelle. Les limites de l'utilisation des tests dans le contexte de la déficience intellectuelle doivent aussi être bien connues : effets « plancher »⁷, variations inter-tests.

5. Effet Flynn : observation d'une augmentation sensible des résultats aux tests d'intelligence de génération en génération, de l'ordre de 3 à 5 points par décennie.

6. L'intelligence cristallisée est mobilisée dans la résolution de tâches faisant appel aux connaissances antérieures fournies par l'éducation et l'expérience, alors que l'intelligence fluide renvoie à la capacité à raisonner et à résoudre des problèmes nouveaux indépendamment des connaissances acquises.

7. Effet « plancher » : dans le cadre de l'évaluation psychométrique, l'effet plancher se traduit par un nombre important de notes standards dont la valeur est de 1. Les propriétés de l'instrument utilisé ne permettent plus de dégager les forces et les difficultés de la personne évaluée.

Si la littérature scientifique est précise sur les limites des tests d'intelligence, elle ne remet pas en cause leur utilisation dans l'état actuel des connaissances. Cependant, certains auteurs proposent une évaluation dynamique comme alternative à l'évaluation psychométrique classique de l'intelligence, qu'ils considèrent comme une évaluation « statique » fondée essentiellement sur le produit des expériences antérieures. Celle-ci désavantagerait les personnes issues de milieux peu stimulants, et ne fournit pas réellement d'indications sur le potentiel d'apprentissage. L'évaluation dynamique propose d'estimer le potentiel d'apprentissage en plaçant l'individu dans une situation standardisée dans laquelle l'évaluateur fournit des aides hiérarchisées (de la plus générale à la plus spécifique). Son application à la déficience intellectuelle permet de différencier les sujets selon leur potentiel d'apprentissage, quand les résultats obtenus en évaluation statique peuvent être similaires. Certaines personnes avec une déficience intellectuelle tirent parti des aides fournies et semblent avoir une marge de progression plus importante que d'autres. L'évaluation dynamique peine cependant à s'imposer en raison de problèmes méthodologiques importants. Elle présenterait un réel intérêt clinique, notamment en étant utilisée en complément des tests classiques, sans être en mesure cependant de les remplacer.

Les difficultés adaptatives, caractéristiques de la déficience intellectuelle, étaient utilisées comme des signes cliniques distinctifs bien avant l'avènement des tests d'intelligence. L'évaluation des comportements adaptatifs dans la démarche diagnostique est une étape complémentaire à celle du QI, et diminue le risque de faux négatifs et faux positifs notamment dans la zone de la déficience intellectuelle légère. Cette évaluation se fait en référence aux normes développementales et culturelles propres au milieu dans lequel la personne évolue. À ce jour, il existe outre-Atlantique plusieurs échelles normées d'évaluation du comportement adaptatif qui possèdent de très bonnes qualités psychométriques (*Adaptive Behavior Scale-School, Second Edition* ou ABS-S :2 ; *Adaptive Behavior Assessment System, Second Edition* ou ABAS-II ; *Scale of Independent Behavior-Revised* ou SIB-R ; *Vineland Adaptive Behavior Scale-Second Edition*, ou Vineland-II). La France a accumulé un retard très important au regard d'autres pays européens dans le processus de traduction et d'adaptation culturelle de ces échelles (seule la Vineland-II récemment validée est actuellement disponible). Les échelles ne sont pas destinées à déterminer les capacités maximales de la personne en la plaçant dans des situations standardisées comme le font les tests de QI. Elles évaluent au contraire ses performances réelles dans des situations de la vie quotidienne (en questionnant des tiers qui la connaissent bien).

Par ailleurs, l'utilisation d'échelles d'évaluation du comportement adaptatif dans la démarche diagnostique apporte des informations très utiles pour orienter les accompagnements éducatifs. La plupart des échelles comprennent également une partie optionnelle destinée à évaluer les comportements problématiques, bien que ces derniers soient conceptuellement distincts des comportements adaptatifs et qu'ils n'entrent pas dans les critères diagnostiques de la déficience intellectuelle.

Le déficit intellectuel et les limitations du comportement adaptatif doivent être présents pendant la période développementale. Selon le DSM-5, cette période comprend l'enfance et l'adolescence. L'AAIDD fixe la limite à 18 ans en étant probablement motivée par des considérations d'ordre juridique.

Une question importante concerne cependant l'âge à partir duquel le diagnostic positif de DI peut être posé. Il existe un consensus assez large dans la littérature scientifique pour considérer que la période de la petite enfance n'est pas adaptée à ce type de décision. Les quotients de développement obtenus aux épreuves d'évaluation de la petite enfance ne permettent pas de prédire avec une précision suffisante la valeur du QI quelques années plus tard. Un retard de développement dans la petite enfance (hormis les cas les plus sévères) ne se traduit pas nécessairement par une déficience intellectuelle quelques années plus tard.

Si l'on peut affirmer avant trois ans une DI sévère ou profonde, le diagnostic de DI modérée ne pourra pas être confirmé avant quatre ou cinq ans, du fait de la faible valeur prédictive des outils de diagnostic précoce et de l'existence de diagnostics différentiels possibles (troubles cognitifs spécifiques sévères ou troubles de la personnalité). En cas de déficience intellectuelle légère, le diagnostic différentiel se pose souvent au début de l'école élémentaire, parfois tardivement au collège, avec des troubles cognitifs spécifiques multiples et sévères appelés par certains auteurs « multidys ». L'évaluation fine des profils psychométriques et des compétences socio-adaptatives et de l'environnement est déterminante. La présence d'un déficit moteur ou sensoriel (visuel, auditif), de troubles psychoaffectifs, ainsi qu'un environnement linguistique et social peu stimulant rendent le diagnostic encore plus complexe.

Le DSM-5 précise que les critères diagnostiques de la DI ne comprennent aucun critère d'exclusion, c'est-à-dire le diagnostic devrait être posé dès que les trois conditions sont remplies, en présence ou non d'un trouble associé. En revanche, le diagnostic de certains troubles cognitifs spécifiques (dysphasie, dyslexie, dyspraxie, dyscalculie) demande de vérifier que les difficultés observées ne sont pas attribuables à une DI (entre autres). L'association de plusieurs troubles cognitifs spécifiques peut cependant avoir un

impact négatif sur les performances à un test de QI, posant la question d'un diagnostic différentiel. Dans ce cas, le recours à des épreuves qui évaluent l'intelligence fluide et l'évaluation du comportement adaptatif peuvent fournir des informations utiles. Les diagnostics de TDAH (Trouble Déficit d'Attention/Hyperactivité) et de TSA (Trouble du Spectre Autistique) peuvent coexister avec celui de DI.

Le diagnostic étiologique des DI reste indéterminé pour près de 40 % des cas

Le diagnostic positif établi, reste la question du diagnostic étiologique. La DI est extrêmement hétérogène sur le plan clinique et sur le plan étiologique. Cette très grande diversité des causes freine la démarche du diagnostic étiologique. Les causes de DI peuvent être liées à l'environnement (infections, intoxications dont celle liée à l'alcool, etc.) ou d'origine génétique, mais les DI idiopathiques représentent le groupe majoritaire (35-40 %). Selon les études, le pourcentage d'enfants avec DI et/ou avec un retard de développement pour lesquels le diagnostic étiologique a été établi, varie le plus souvent entre 40 et 60 %. Cette variation selon les études résulte des caractéristiques des populations étudiées, de la sévérité de la DI, du type d'investigations réalisées et de la prise en compte des avancées technologiques au moment où elles ont été réalisées. Le taux d'identification de l'étiologie varie de façon très importante selon la sévérité de la déficience. Des facteurs organiques sont mis en évidence dans 75 % des formes sévères (QI < 50) et la prévalence est la même quel que soit le milieu socio-économique de l'enfant. En revanche, l'étiologie n'est identifiée que dans une faible proportion (de l'ordre de 20 %) de la déficience intellectuelle légère (DIL). Bien que les chiffres varient selon les études, on peut néanmoins donner les ordres de grandeurs (présentés dans le tableau 2).

Tableau 2 : Étiologies des déficiences intellectuelles

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

Parmi les causes identifiées, les causes génétiques sont fortement représentées et très nombreuses. Toutes les formes d'hérédité (dominante, récessive, liée au sexe) ont été rapportées. Même s'il n'existe à l'heure actuelle que peu d'approches thérapeutiques pour ces affections, identifier la cause génétique d'une DI (diagnostic étiologique) est une étape importante, dont les bénéfices pour les patients et les familles sont multiples. Parmi ceux-ci, on peut citer : répondre à la question du « pourquoi », et nommer la maladie, préciser le pronostic et la trajectoire développementale, mettre en place un suivi médical approprié, accéder aux protocoles thérapeutiques, éviter de nouveaux examens inutiles et potentiellement invasifs, adapter la prise en charge socio-éducative, aider au support familial, et bien sûr préciser le conseil génétique (permettant le cas échéant d'accéder à un diagnostic prénatal, voire pré-implantatoire) pour les parents et les apparentés, ce qui n'est possible de façon fiable qu'en cas de certitude du diagnostic étiologique chez le cas-index.

Parmi les causes génétiques de DI, on distingue principalement les anomalies chromosomiques (anomalies de nombre et de structure) visibles sur un caryotype, les microréarrangements génomiques déséquilibrés variés identifiés par la technique de CGH-array ou Analyse Chromosomique sur Puce à ADN (ACPA), les anomalies monogéniques, et anomalies génétiques non mendéliennes (phénomène d'empreinte parentale...). Actuellement, plus de 400 gènes sont impliqués dans la DI, avec pour chacun une faible récurrence (moins de 1 %), ce qui rend le choix des stratégies diagnostiques complexes, en particulier dans la DI isolée, sans orientation clinique vers un diagnostic syndromique, et ce d'autant qu'une majorité d'entre eux sont liés à des mutations *de novo*.

Les nouvelles technologies, en particulier les méthodes de CGH/ACPA, et plus récemment les techniques de séquençage haut débit (*Next Generation Sequencing*, NGS) sont en train de révolutionner les pratiques du diagnostic étiologique. Le séquençage haut débit peut soit cibler des panels de gènes connus de DI, soit concerner l'exome entier (*Whole Exome Sequencing*, WES). Le séquençage de génome entier (*Whole Genome Sequencing*, WGS) est encore réservé à la recherche, même si les publications pour le diagnostic de la DI se multiplient. La littérature ne tranche pas pour recommander l'une ou l'autre approche (exome *versus* panel de gènes), chacune ayant des avantages et des inconvénients. Il est probable que ces techniques évoluent rapidement avec une meilleure couverture et une baisse des coûts avant la généralisation du WES, puis du WGS. Par ailleurs, la question de la stratégie, soit individuelle (analyser le cas-index seulement) ou soit d'emblée en trio (c'est-à-dire y associer ses 2 parents) dépend de l'équipe, même si dans la majorité des cas, l'analyse des parents sera nécessaire à l'interprétation des

résultats. Le choix des trios étant évidemment trois fois plus coûteux, mais nettement plus performant (par la limitation du nombre de variants à valider).

Ces nouvelles technologies donnent paradoxalement une part essentielle à la clinique, indispensable pour valider le variant pathogène parmi les multiples variants identifiés chez un individu donné. Sur le plan éthique, outre l'interprétation des variants de signification inconnue, une des questions que pose cette technique pan-génomique est la découverte fortuite de résultats non sollicités (*unsolicited findings*), c'est-à-dire des anomalies sans rapport avec l'indication initiale. De ce fait, la prescription de ces examens nécessite une collaboration étroite entre le prescripteur (*a fortiori* s'il n'est pas généticien), le généticien clinicien et le laboratoire, pour l'interprétation des résultats et le rendu aux familles. La question de l'information préalable sur ces possibilités, et le consentement associé est essentielle.

Toutes les difficultés inhérentes à ces nouvelles technologies (interprétation des résultats, questions éthiques...) font à juste titre l'objet de questionnements parmi tous les prescripteurs potentiels de NGS dans la DI, du fait de leur possible retentissement pour les patients.

Actuellement, les techniques de séquençage haut débit ont été mises en place dans plusieurs pays pour le diagnostic de DD (*developmental delay*)/DI. Certains pays ont déjà établi des recommandations pour l'utilisation du NGS en diagnostic.

Néanmoins, malgré l'apport de ces nouvelles technologies, la démarche diagnostique n'est pas toujours aisée et encore très dépendante des possibilités locales. Dans cette période intermédiaire, les recommandations pour une stratégie diagnostique sont encore fluctuantes, en partie parce que leur approche en diagnostic mérite d'être validée (en particulier sur un plan financier).

L'évaluation d'une personne avec DI commence toujours par une phase clinique, comportant un recueil des informations familiales et personnelles du sujet, suivi d'un examen somatique complet, en insistant sur l'examen morphologique et l'examen neurologique. Parmi les examens complémentaires en l'absence d'hypothèse diagnostique à l'issue de la phase clinique, l'ACPA et la recherche d'une mutation complète du gène *FRAXA* (syndrome de l'X fragile, cause la plus fréquente des DI héréditaires) sont les examens génétiques à demander de première intention, quels que soient le sexe et la gravité de la DI. Les autres examens (génétiques et non génétiques) ont une place variable. On peut citer parmi ceux-ci l'IRM cérébrale, qui met en évidence un taux moyen d'anomalies cérébrales chez les personnes avec DI d'environ 30 %, mais avec un apport pour le diagnostic étiologique très limité (de 0,2

à 3,9 %), qui augmente en cas de signes neurologiques associés. De plus, la réalisation d'une imagerie cérébrale requiert une immobilité difficile à obtenir chez les personnes avec DI, ce qui nécessite souvent une anesthésie pour un examen de bonne qualité. Par ailleurs, l'apport de la spectroscopie (procédé non invasif permettant de mesurer des métabolites cérébraux tels que les lactates) a été très peu évalué dans la DI. Parmi les autres examens, la place du bilan métabolique (et sa nature) sans signe d'appel évocateur n'est pas clairement tranchée, car sa rentabilité est faible (1 %) et les examens coûteux. Mais le diagnostic des maladies métaboliques responsables de DI a un double intérêt : le caractère potentiellement traitable de ces maladies, surtout en cas de dépistage précoce, et le conseil génétique, puisqu'il s'agit d'affections habituellement héréditaires. Outre la phénylcétonurie, bénéficiant d'un dépistage néonatal systématique en France, le dépistage des anomalies du métabolisme de la créatine, et celui des anomalies de glycosylation des protéines sont particulièrement intéressants dans la DI.

Néanmoins, malgré la performance des outils disponibles, une étiologie n'est retrouvée que dans 50 à 60 % des cas environ. En l'absence de diagnostic étiologique, une réévaluation diagnostique à intervalles réguliers doit être programmée.

Certains troubles psychiatriques sont plus fréquents chez les personnes ayant une DI que dans la population générale mais leurs diagnostics sont difficiles à établir

Les données actuelles suggèrent une prévalence élevée de certains troubles psychiatriques chez les personnes avec DI. Mais le diagnostic est difficile à établir en raison d'outils diagnostiques peu adéquats et de la complexité des signes cliniques qui masquent souvent des troubles psychiatriques.

Les pratiques actuelles du diagnostic psychiatrique dans les populations avec DI s'effectuent généralement par le biais de l'utilisation des systèmes de classification psychiatrique destinés à la population générale, ou par le biais d'instruments issus de protocoles de recherche. Ces pratiques engendrent de sérieux problèmes de validité. D'abord, l'application des systèmes de classification classiques n'est pas validée auprès d'individus avec DI, puisque l'échantillonnage sur lequel se fondent ces systèmes diagnostiques, exclut *de facto* tout individu avec une DI. De plus, les outils issus de travaux de recherche ne s'appliquent en général qu'à un secteur psychopathologique, et l'échantillonnage est souvent insuffisant pour en permettre la généralisation à l'ensemble des professionnels susceptibles d'en faire l'utilisation.

Un second obstacle au diagnostic psychiatrique dans le champ de la DI tient à certaines caractéristiques inhérentes de la DI. La déficience est susceptible d'altérer significativement les manifestations des signes psychopathologiques (*pathoplasticity*), qui pourraient être ignorés par le clinicien. De même, la désintégration cognitive peut également masquer certains symptômes traditionnels d'un trouble psychiatrique (diagnostic *overshadowing*).

Enfin, l'importante diversité des méthodologies dans les études (instruments diagnostiques, variables mesurées), et la sévérité de la DI rendent difficile la comparaison des résultats.

Si les individus avec une DI légère peuvent être évalués selon les critères issus des systèmes internationaux de classification des troubles psychiatriques, ces systèmes ne sont pas adaptés aux DI modérées à sévères. Des adaptations aux manuels de classification ont été proposées au Royaume-Uni avec le DC-LD (*Diagnostic criteria for psychiatric disorders for use with adults with learning disabilities/mental retardation* du Royal College of Psychiatrists, 2001), qui s'appuie sur le système de classification européen CIM-10. Une initiative américaine a introduit un guide diagnostique, le DM-ID (*Diagnostic Manual-Intellectual Disability : a textbook of diagnosis of mental disorders in persons with intellectual disability*, 2007) permettant au clinicien d'employer le système de classification DSM-IV-TR pour des situations spécifiques chez des individus avec DI. Ces adaptations ont l'avantage d'étayer des critères diagnostiques issus des systèmes de classification traditionnels, tout en offrant une procédure diagnostique adaptée aux besoins spécifiques des individus avec DI, notamment la prise en compte des données étiologiques au niveau biologique, psychologique, social et développemental.

Deux manquements significatifs persistent. Ces adaptations n'ont pas été utilisées dans des études épidémiologiques à grande échelle, ce qui fait que peu d'études épidémiologiques de qualité sont disponibles. Et peu d'attention est accordée aux spécificités des manifestations psychiatriques chez les enfants et les adolescents.

La grande diversité des tests utilisés pour mesurer la fréquence des troubles psychopathologiques chez les personnes avec DI et l'existence des facteurs de confusion, sociodémographiques notamment, incitent à être prudent dans l'estimation de ces troubles. Quoiqu'il en soit, la majorité des études portant sur des échantillons d'enfants, d'adolescents et d'adultes avec DI s'accordent à montrer une prévalence d'autres troubles du développement et des troubles psychiatriques plus importante que dans la population générale (TSA, TDAH, troubles anxieux, troubles de l'humeur ou troubles internalisés). Le risque de développer un trouble mental serait multiplié par 3 à 4 chez les enfants avec DI.

Le taux de troubles du spectre autistique dans les populations atteintes de DI serait compris entre 18 et 40 %, et la prévalence des TSA augmenterait avec la sévérité de la DI. La présence de TSA serait sous-estimée dans les populations adultes. Le diagnostic présente une difficulté supplémentaire du fait du recouvrement des symptômes, responsables d'un déficit dans le repérage de ces troubles. Par ailleurs, la co-existence DI-TSA pourrait augmenter le risque de troubles neurodéveloppementaux et affectifs.

La prévalence du TDAH chez les DI est également supérieure à celle estimée en population générale (de l'ordre X 8, soit entre 11-50 % chez les enfants et adolescents avec DI *versus* 5 % en population générale jeune). Ces taux sont généralement plus élevés dans la DIL. Chez les adultes avec DI, ce taux serait de 15 % pour 2-4 % en population générale adulte.

La prévalence des troubles du spectre psychotique (TSP) au sein des populations DI n'est pas beaucoup plus importante que celle rapportée dans la population générale. Chez les individus avec DI, les TSP peuvent initialement se présenter par le biais de signes cliniques moins typiques que dans la population générale, comme une intensité des symptômes négatifs et une sévérité de l'atteinte fonctionnelle. Des études plus récentes suggèrent qu'il est possible d'identifier les signes infra-cliniques qui marqueraient une vulnérabilité accrue au développement de TSP au cours de l'adolescence.

Parmi les troubles de l'humeur, l'expression de troubles bipolaires demeure, à l'heure actuelle, méconnue dans les populations avec DI. Sur la base des quelques travaux dédiés à cette question, la prévalence de ce trouble en lien avec la DI (0,9-4,8 %) semble comparable au taux retrouvé dans la population générale (3-5 %). Certains auteurs notent que dans le cas des troubles bipolaires chez les individus avec DI, l'atteinte fonctionnelle semble plus sévère que celles associées aux autres comorbidités psychiatriques dans les populations avec DI. Concernant les troubles dépressifs, les études anciennes rapportent une prévalence plus importante chez les populations avec DI qu'en population générale, cependant les études récentes suggèrent un taux comparable.

Les troubles anxieux seraient plus présents dans les populations avec DI : chez les enfants et adolescents, environ 9 % *versus* 3,5 %. Chez les adultes, cette prévalence varie entre 2 et 17 %, les études utilisant des outils plus récents l'estiment à 4 %.

En ce qui concerne les troubles de la personnalité en population générale, la pratique diagnostique est fortement débattue et la validité de ces diagnostics ne fait pas l'unanimité auprès des cliniciens. Cette ambivalence est accentuée lorsqu'il s'agit de pratiquer ce diagnostic auprès de populations

vulnérables, comme dans les populations pédiatriques ou avec DI. Ainsi, la prévalence de ces troubles dans la population avec DI est difficile à estimer, même si dans les échantillons d'individus qui bénéficient d'un traitement psychiatrique au sein d'institutions de soins en santé mentale, on retrouve une très forte représentation de ces troubles. Ils sont associés à une forte comorbidité psychiatrique et une atteinte fonctionnelle sévère.

Enfin, les études actuelles suggèrent que les abus de « substances » sont en général moins fréquents chez les adultes avec DI. À noter cependant que cette problématique est tout aussi fréquente chez les jeunes avec ou sans DI. Elle est souvent associée à une comorbidité avec des troubles de la personnalité ou des troubles psychotiques. On retrouve généralement les abus de substances chez les individus avec une DI légère.

Concernant les médicaments psychotropes, il existe dans la littérature un manque de données empiriques sur les effets spécifiques de certaines molécules prescrites à des personnes avec DI. Seule la rispéridone bénéficie d'études cliniques randomisées et contrôlées. Ces dernières soutiennent l'effet bénéfique de cette molécule vis-à-vis des comportements agressifs chez les enfants, les adolescents et les adultes. Néanmoins, cette conclusion reste encore fragile en raison des limites méthodologiques des études en question, notamment l'inclusion de sujets avec TSA pour les études pédiatriques, une période de *follow-up* trop courte dans les études impliquant des adultes, et souvent peu de sujets.

On peut noter une absence de recommandations pour la prescription des psychotropes aux individus avec DI. Les traitements psychotropes (et en première ligne les neuroleptiques) prescrits chez les personnes avec DI, ne le sont pas directement en raison d'un trouble psychiatrique comorbide clairement diagnostiqué, mais plutôt de manière empirique et essentiellement face à des problèmes de comportement. Or, le manque d'études randomisées et contrôlées, prenant en compte les caractéristiques étiologiques de la DI du patient (et non simplement le comportement symptomatique, dans la plupart des cas l'agressivité) nécessite des recherches urgentes.

Malgré l'absence d'études contrôlées robustes, il est constaté une sur-prescription et une polymédication. En pratique, les patients avec DI sont polymédiqués, sans qu'une évaluation précise des bénéfices et risques de cette polymédication n'ait été réalisée. Même si les personnes avec DI constituent un groupe clinique très hétérogène, elles font l'objet d'un taux élevé de prescription de psychotropes.

Les personnes avec DI peuvent présenter des troubles graves du comportement, de type « comportement-défi »

Le terme « comportement-défi » (*challenging behavior*) est apparu dans les années 1980 et a peu à peu remplacé le terme de « trouble du comportement ». Sous ce vocable, sont englobées les personnes se posant comme « de véritables défis à l'organisation des structures d'accueil et à l'intégration communautaire, plus particulièrement dans la nature des services permettant de répondre aux besoins de la personne déficiente ». Ainsi, ce comportement qui peut se manifester par un comportement auto-mutilatoire, agressif (physique ou verbal) ou stéréotypé, n'est plus considéré comme uniquement un trouble inhérent à la personne avec DI mais bien comme le résultat d'interactions entre la personne et son milieu.

Trop peu d'études empiriques ont été menées sur les facteurs de risque, les causes du développement de comportements-défis et leur persistance. Ces comportements-défis sont davantage observés chez des personnes présentant une comorbidité, notamment des troubles psychopathologiques. Une surmédication, l'abus d'alcool et de drogues, surtout présents chez l'adulte, aggravent les situations. Ce qui plaide pour une politique de prévention et d'intervention plus précocement dans le développement.

Une évaluation multidimensionnelle (médicale, environnementale et comportementale) est un pré-requis à toute intervention.

Les interventions proposées pour réduire, voire supprimer les comportements-défis sont nombreuses et très variées, ciblant la personne elle-même et son entourage. Mais celles-ci reposent sur des populations très réduites, ce qui rend difficiles les mesures d'efficacité. Les méta-analyses concluent que les approches biologiques, psychothérapeutiques ou contextuelles sont susceptibles de réduire la fréquence des comportements-défis mais sans effets significatifs. La combinaison d'une approche axée sur une analyse comportementale d'une part et sur la mise en place d'apprentissages ciblés sur des compétences de traitement de l'information sociale et la maîtrise des émotions d'autre part pourrait être la voie la plus prometteuse.

Les problèmes de santé sont plus fréquents que dans la population générale, et pourtant sous-diagnostiqués et mal pris en charge

Les besoins de soins médicaux des personnes avec DI sont nettement supérieurs à ceux de la population générale. Trois registres étrangers d'adultes

avec DI (*Welsh Health Survey*, Pays de Galles ; Éco-Santé, Québec ; étude cas-témoin, Pays-Bas) montrent que leurs problèmes de santé sont plus importants comparés à ceux de la population générale. Concernant l'état de santé des enfants avec DI, une étude de cohorte longitudinale anglaise rapporte au moins trois problèmes de santé chez 52 % des enfants avec DI *versus* 28 % chez des enfants sans retard de développement.

Certains problèmes de santé courants (bucco-dentaires, troubles sensoriels) sont plus fréquents, moins bien dépistés et soignés chez les personnes avec DI par rapport à la population générale. Concernant les soins dentaires, une revue de la littérature et des propositions de soins adaptés déjà publiées à l'occasion de l'audition publique de la HAS (2008) insistent sur la nécessité d'accompagnement des soins dentaires par des approches spécifiques (sédation vigile, approche cognitivo-comportementale). En France, de nombreux centres de soins dentaires régionaux s'organisent dans ce sens pour les soins d'enfants et adultes handicapés.

Peu d'études s'intéressent aux déficiences sensorielles chez les personnes avec DI. Quelques études rapportent des troubles de la vision fréquents et des pathologies ophtalmologiques variées, nécessitant un dépistage systématique et un suivi régulier. De même, selon certaines études, les troubles auditifs chez les enfants avec DI sont deux fois plus fréquents que dans la population générale. Chez l'adulte, l'intérêt d'une recherche systématique d'un trouble auditif a été largement démontré.

Les maladies coronariennes représentent la deuxième cause de mortalité chez les personnes avec DI, qui cumulent les facteurs de risque : hypertension, diabète, obésité, erreurs diététiques, peu d'exercice physique. Plusieurs études anglo-saxonnes et françaises ont relevé l'excès d'obésité parmi les personnes avec DI, y compris enfants et adolescents par rapport à la population générale. De nombreux déterminants de l'obésité (syndrome prédisposant, niveau socio-économique, alimentation, niveau d'activité physique, consommation de médicaments, etc.) sont à prendre en compte. Si le surpoids concerne un grand nombre de personnes avec DI, un sous-groupe présente une dénutrition chronique, en particulier chez les personnes polyhandicapées ou ayant des problèmes de déglutition.

D'autres pathologies chroniques (épilepsie, troubles du sommeil, troubles psychiatriques, certains cancers) sont plus fréquemment observées chez les personnes avec DI et contribuent à la demande de soins médicaux supplémentaires. L'épilepsie, qui affecte entre 0,5 et 1 % de la population générale, concerne entre 17 et 50 % des personnes avec DI selon les études. Sa prévalence augmente avec la sévérité de la DI (évaluée à 3 % chez les DIL,

15 % en cas de DI moyenne, elle serait de 30 à 50 % en cas de DI sévère à profonde) et dépend aussi de l'étiologie, certains syndromes ne s'accompagnant pas d'épilepsie, d'autres comportant une épilepsie pharmaco-résistante. Les erreurs diagnostiques sont fréquentes chez les patients avec DI. Le recours à des centres spécialisés avec enregistrement vidéo prolongé est parfois nécessaire.

Les troubles du sommeil chez les adultes avec DI varient de 8 à 34 % en relation avec la présence d'autres comorbidités. Ils sont également fréquents chez les enfants avec DI. Les causes sont multiples : troubles psychoaffectifs, apnées du sommeil, crises épileptiques, médicaments, perturbation de la structure du sommeil.

Certains cancers sont plus fréquents dans la population avec DI que dans la population générale, et leur diagnostic est retardé.

Le vieillissement présente certaines particularités chez les personnes avec DI et des risques de pathologie neurologique (démence) plus marqués pour certains syndromes (trisomie 21). L'avancée en âge des personnes handicapées nécessite un besoin en soins de plus en plus important comme dans la population générale, mais avec des conséquences plus sévères du fait des déficiences préexistantes. La maladie d'Alzheimer est une pathologie survenant plus fréquemment et plus tôt chez les personnes avec trisomie 21. Cependant, selon une étude menée dans une population présentant une DI, n'incluant pas la trisomie 21, l'apparition d'une démence à partir de 65 ans, serait 2 à 3 fois plus fréquente qu'en population générale, sans lien avec la sévérité de la DI. Cette précocité du vieillissement chez les personnes avec DI semble, de façon générale, surtout liée à des maladies spécifiques, à l'épilepsie, aux traitements médicamenteux, à l'environnement social et très souvent aux difficultés d'accès aux soins et à la prévention.

Plusieurs études ont montré un sous-diagnostic de tous ces problèmes médicaux. Les raisons d'un tel sous-diagnostic sont multiples : manque d'attention à leurs besoins de soins, incompréhension des campagnes d'éducation à la santé, peu de soutien pour encourager des choix médicalement sains, services de soins peu accessibles. Les obstacles à un accès aux soins des personnes avec DI sont liés à des facteurs personnels tels qu'une mobilité réduite, un problème de communication (hypoacousie, difficultés de compréhension et expression), des troubles du comportement, mais aussi à des facteurs environnementaux tels que l'accessibilité des locaux, le manque de temps et de formation des professionnels, que ce soit pour les soins courants ou les centres de santé mentale.

En lien avec les troubles de communication, l'expression de la douleur par les personnes avec DI est souvent difficile, se manifestant fréquemment de manière non verbale par des troubles du comportement. La douleur et la souffrance peuvent ainsi durer des semaines ou des mois avant qu'elles ne soient reconnues et donc traitées, retardant le diagnostic de pathologies graves ou urgentes. La diffusion de nouveaux outils cliniques d'évaluation de la douleur permet de remédier à cette situation.

Par ailleurs, les personnes avec DI ont des difficultés pour accéder à des soins essentiels liés ou non au handicap, difficultés très souvent citées par les familles. Les obstacles rencontrés par les personnes en situation de handicap dans l'accès aux soins primaires de santé sont aggravés du fait du lien existant entre handicap et précarité. Les personnes les plus vulnérables, dont celles présentant un polyhandicap, cumulent les facteurs de risque médicaux. Les pathologies sont souvent intriquées. Les causes de douleurs peuvent être multiples (dentaire, orthopédique, digestive).

La difficulté d'accès aux services de soins primaires provoque un excès d'hospitalisations en urgence et une augmentation de la durée d'hospitalisation des personnes avec DI par rapport à la population générale. Ceci est d'autant plus dommageable que les personnes avec DI sont très vulnérables dans ces situations et parfois victimes de discriminations. Cette qualité des soins insuffisante pour ces personnes est associée à un surcoût de dépenses de santé.

La santé des personnes avec DI peut être améliorée par une meilleure prise en compte du handicap, une coordination des soins et la formation des professionnels

Des adaptations des modalités de l'offre de soins sont nécessaires afin que la personne avec DI soit actrice de sa propre santé : signalétique, source d'information médicale, accompagnement humain, approche pluridisciplinaire, temps de recueil des symptômes, de l'examen clinique et d'éducation thérapeutique, coordination des soins. La majorité des établissements de santé ne sont pas organisés pour répondre efficacement à la demande spécifique de personnes en situation de handicap. Par ailleurs, le niveau de médicalisation des ESMS (Établissements et Services Médico-Sociaux) est très variable selon les établissements. Contrairement à d'autres pays européens, il n'existe pas en France, dans le champ de la DI, de référent de type « gestionnaire de cas », à la fois coordonnateur et organisateur des prises en charge autour d'une personne, qui puisse assurer le lien entre les problématiques de santé et celles liées au handicap. Les aidants naturels (parents, fratrie) doivent

assurer cette fonction pour organiser les prises en charge, relayer les actions de prévention autour de la personne, coordonner l'intervention des professionnels. Or, les familles ont acquis une expertise dans le dépistage des symptômes, l'analyse des situations et les actions à engager, pas toujours reconnue. Enfin, les soins requis entraînent des surcoûts que les familles ont parfois du mal à assumer. Les personnels médicaux et paramédicaux sont majoritairement peu formés, l'enseignement du handicap étant très limité. En l'absence de données statistiques, on estime que seulement 1 à 2 % du cursus universitaire des médecins couvriraient ce domaine. Les praticiens sont pourtant demandeurs de formation spécifique sur le handicap. Le CNCPH (Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées) recommande que les acteurs de santé, le personnel médical, paramédical et le personnel administratif du secteur sanitaire soient formés et sensibilisés à l'accueil et à l'accompagnement des personnes handicapées.

Plusieurs expériences dans différents pays démontrent clairement l'impact bénéfique de bilans médicaux systématiques sur la santé des personnes avec DI. Selon une revue récente regroupant l'expérience de bilans de santé réalisés chez plus de 5 000 personnes avec DI, les taux de pathologies non connues diagnostiquées lors du bilan de santé allaient de 51 % à 94 %, avec 2 à 5 pathologies par patient et ces bilans de santé ont conduit à des actions thérapeutiques (oncologie, pose de *pacemakers*) ou de prévention (dépistage de troubles sensoriels et de cancer, vaccinations, soins dentaires) dans la grande majorité des cas.

Plusieurs gouvernements (Australie, Grande-Bretagne) ont pris des mesures fortes pour mettre en œuvre un bilan de santé annuel par le médecin traitant, avec actes bonifiés ou par les centres de soins primaires. Des centres Ressource pour personnes avec troubles des apprentissages (*learning disability*) ont été développés au Royaume-Uni. Ces centres Ressource proposent l'accès à un spécialiste quand les problèmes médicaux dépassent les compétences des centres de soins primaires, et accompagnent les médecins généralistes, les patients, les familles et autres professionnels. Les professionnels impliqués dans ces centres ressources sont des psychiatres, psychologues et infirmières. La coordination du parcours de soins ou *case management*, a été développée en France pour d'autres pathologies (Alzheimer, cancer), mais pas pour les personnes avec DI bien que la question d'une coordination de l'accès aux soins pour les personnes en situation de handicap ait été mise en exergue dans plusieurs rapports d'instances officielles telles que la HAS en 2009, le CNCPH en 2010. La pertinence de Référents du Parcours de Santé (RPS) en charge d'une fonction de coordination a été argumentée à plusieurs reprises, en particulier dans le rapport Jacob 2013.

Par ailleurs, certains syndromes présentent des problèmes médicaux spécifiques qui justifient un suivi médical particulier, comme par exemple pour la trisomie 21. Du fait des centaines de syndromes connus actuellement, l'analyse détaillée de la littérature concernant les spécificités syndromiques sort du cadre de cette expertise. Il est important de souligner l'existence d'Orphanet, site d'information sur les maladies rares dédié aux patients, familles, professionnels et au grand public, comportant des informations propres à chaque syndrome et des liens avec les professionnels et les associations. Par ailleurs, la mise en place en France de deux plans « Maladies Rares » depuis 2007, a permis la création de nombreux centres de références et filières maladies rares, pour accélérer la recherche, la formation et les soins, la filière DéfiScience étant plus particulièrement dédiée aux maladies rares du développement cérébral avec déficience intellectuelle.

Les théories neurodéveloppementales proposent un nouveau cadre particulièrement adapté à l'étude des fonctions cognitives

Le neuroconstructivisme propose de nouveaux cadres théoriques et méthodologiques dans la continuité des approches développementales, pour appréhender le développement atypique. Il s'affranchit des méthodes d'appariement de groupes qui reposent sur des comparaisons à âge mental (ou à âge chronologique) équivalent pour analyser les trajectoires de développement de populations « typiques » ou « atypiques » (l'âge mental ou l'âge chronologique sont utilisés comme des variables continues mises en relation avec une performance à une tâche donnée). Le neuroconstructivisme considère que les trajectoires développementales des personnes sont façonnées par des contraintes génétiques, neurologiques, comportementales et environnementales, en interactions constantes. Il insiste sur le rôle essentiel de l'activité⁸ qui contribue à dessiner les trajectoires développementales dès le plus jeune âge. Les structures neurologiques commencent à fonctionner avant d'être réellement matures et l'activité neuronale qui en résulte, qu'elle soit d'origine purement endogène ou qu'elle soit déterminée par des stimulations externes, joue un rôle fondamental dans le développement.

Historiquement, les théories cognitives se sont fondées sur une opposition entre les approches déficitaires et les approches développementales. Les premières attribuent les particularités cognitives de la DI à des déficits

8. Dans le sens d'une exploration active et d'une « manipulation » de l'environnement, et en opposition avec la conception d'un enfant qui absorberait passivement de l'information.

spécifiques touchant certaines fonctions cognitives importantes (la mémoire à court terme par exemple). Les secondes prennent le développement typique comme référence et insistent sur les similitudes du développement « retardé » qui se caractérise par sa lenteur et son inachèvement ultime. S'intéressant au changement, elles offrent une vision plus dynamique de la DI, quel que soit son degré de sévérité.

La mémoire de travail est supposée occuper une place centrale dans l'acquisition de nombreuses compétences telles que le langage, la lecture, le calcul, le raisonnement, etc. Elle a fait l'objet de nombreuses investigations chez les personnes avec une DI. Il est clairement établi que la mémoire à court terme, qu'elle soit verbale ou visuo-spatiale, est limitée chez les personnes avec DI. Si à âge chronologique équivalent, les performances des personnes avec DI sont toujours inférieures à celles des participants typiques, l'ampleur des difficultés rencontrées ainsi que leur origine restent à déterminer précisément. Les comparaisons à âge mental équivalent sont variables : elles donnent des performances tantôt inférieures, tantôt équivalentes à celles des enfants au développement typique. D'un point de vue structural, une labilité importante de la trace mnésique ne semble pas pouvoir expliquer les limitations qui pèsent sur l'empan. L'hypothèse d'une faible capacité de la mémoire à court terme est donc privilégiée. Du point de vue fonctionnel, il est tout à fait clair qu'un défaut d'utilisation de stratégies efficaces de mémorisation pèse sur la performance mnésique des participants avec une DI. On sait aussi qu'un apprentissage de stratégies cognitives (ou métacognitives) augmente la performance mnésique. Les effets peinent cependant à se maintenir dans le temps et se transfèrent peu ou pas à d'autres situations chez les personnes avec DI.

Un facteur essentiel dans l'augmentation des difficultés posées par un problème donné semble résider dans le niveau de contrôle cognitif que requiert la tâche à réaliser. Plus ce niveau augmente, plus l'écart avec des enfants typiques de même âge mental devient évident quelle que soit la modalité évaluée (verbale ou visuo-spatiale). Inversement, les tâches qui requièrent un très faible contrôle (ou une faible charge cognitive) peuvent être réussies à hauteur du niveau prédit par l'âge chronologique. Ces tâches mettent en jeu des activités automatiques (mémorisation de localisations spatiales) ou des apprentissages implicites. Basé sur la répétition de séquences, l'apprentissage implicite permet d'élaborer des représentations spatio-temporelles isomorphes aux situations rencontrées sans qu'aucune connaissance explicite ne soit élaborée. De fait, pour une situation donnée, les procédures implicites de récupération d'information donnent lieu à de meilleures performances que les procédures explicites.

Les fonctions exécutives sont aussi repérées comme étant particulièrement fragiles chez les personnes avec DI. Ces processus qui régulent et contrôlent l'activité peuvent être classés en trois grandes fonctions : *updating* (mémoire de travail), inhibition (de réponses automatiques ou dominantes), *shifting* (passer d'une tâche à une autre, ou d'un état mental à un autre). Une fois encore, si la comparaison à âge chronologique équivalent est sans appel, il est difficile de chiffrer avec précision l'ampleur des difficultés. Selon l'âge mental, il semblerait que les personnes avec DI aient un niveau comparable (et parfois inférieur) à celui d'enfants typiques.

Les résultats obtenus aux épreuves d'évaluation de la mémoire de travail ou des fonctions exécutives sont très variables en raison d'une forte sensibilité aux conditions d'évaluation (difficulté de la tâche, niveau de contrôle requis, aspects motivationnels, etc.) et d'une grande variabilité interindividuelle. On s'approche probablement des limites liées aux méthodes classiques d'appariement. Le recours aux analyses des trajectoires développementales, qui exploitent la variabilité interindividuelle, pourrait s'avérer nécessaire.

Les différentes théories cognitives inspirent, à des degrés divers, les méthodes pédagogiques. En prenant le développement typique comme modèle, les théories développementales offrent un cadre d'analyse utile à l'intervention. Elles l'orientent et permettent de définir des objectifs en graduant les niveaux de difficulté. Les travaux sur la mémoire de travail et les fonctions exécutives donnent lieu à des recherches qui entrent plus dans le champ de la rééducation, avec l'idée qu'un entraînement intensif pourrait améliorer le fonctionnement cognitif général. L'efficacité de ces interventions auprès de populations typiques fait encore l'objet de débats scientifiques animés. Par ailleurs, la faiblesse des transferts obtenus dans ces populations jette le doute sur leur intérêt pour les personnes avec DI. L'apprentissage implicite expose la personne de façon répétée à une règle sans consigne explicite, et sans introduire d'erreur ou de contre-exemple. Il pourrait fournir une méthodologie intéressante en considérant que les connaissances implicites peuvent guider l'apprentissage explicite ultérieur. Enfin, certaines méthodes d'éducation ou de remédiation cognitive donnent des résultats satisfaisants. Le choix de telle ou telle méthode doit reposer sur sa validation scientifique. Il faut être particulièrement attentif au critère de transfert des acquis dans des tâches ou des situations différentes de celles de l'apprentissage.

La prise en compte des comportements adaptatifs est essentielle pour le projet d'accompagnement de la personne

Au-delà de la problématique du diagnostic, la prise en compte du comportement adaptatif est essentielle, car celui-ci participe à la qualité de vie de la personne et de son entourage.

La littérature s'accorde aujourd'hui pour définir le comportement adaptatif comme une notion complexe reposant sur 3 concepts : les habiletés adaptatives conceptuelles (langage, lecture et écriture, argent, temps et concepts mathématiques), sociales (habiletés interpersonnelles, responsabilité sociale, crédulité, naïveté...) et pratiques (activités quotidiennes, habiletés occupationnelles, sécurité, santé, voyage/transport, utilisation du téléphone). Toutefois, il n'existe pas de définition universelle de ces trois concepts.

Vouloir définir les objectifs d'un projet d'interventions auprès de la personne suppose de connaître les points forts et les points faibles des compétences adaptatives du sujet qui peuvent être évaluées par des échelles. Conduire la personne handicapée vers une pleine participation dans notre société, en lui permettant d'accéder à une auto-détermination comme le veut la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées, suppose une formation complète des personnes dans les divers domaines qui vont permettre l'émergence de comportements adéquats sur le plan social.

La mesure du comportement adaptatif suppose de prendre en considération plusieurs facteurs : l'âge du sujet, la sévérité de la déficience, le contexte particulier dans lequel se fait l'observation et l'environnement dans lequel se trouve le sujet, les perceptions qu'ont les parents et les professionnels sur les compétences de la personne, la motivation de la personne, la perception qu'a la personne d'elle-même et son estime de soi.

Par ailleurs, plusieurs questions se posent également sur le plan méthodologique : fiabilité des répondants, utilisation d'auto-questionnaire ou d'hétéro-questionnaire, validité et fidélité des outils, dimensions explorées par les outils utilisés, etc. Il semble assez évident qu'un regard croisé sur les compétences de la personne est à privilégier, autorisant une confrontation des perceptions, la formulation d'hypothèses quant à la non manifestation de telle ou telle compétence. Dans la pratique d'équipes pluridisciplinaires, les échelles de comportement adaptatif offrent l'opportunité de créer un langage commun. De même, les échanges avec les parents et la personne handicapée peuvent être facilités *via* des observations menées sur la base de tels outils et ce, en prenant en compte le fait que la personne exprime

différemment ses compétences en fonction du contexte spécifique dans lequel il est observé.

Chez des personnes ayant des syndromes différents, il y a encore trop peu de données sur le développement des habiletés sociales et leur évolution, ce qui rend difficile voire impossible de définir un profil comportemental particulier. Un cadre théorique bien établi serait utile pour étudier l'impact des multiples interactions de la personne avec son entourage tout au long de son développement.

Chez l'enfant avec DI, l'acquisition du langage peut être favorisée par des interventions précoces et ciblées

La déficience intellectuelle est une variable causale majeure des difficultés langagières classiquement observées chez les personnes avec déficience intellectuelle. Toutes les composantes du langage sont concernées (phonologique, lexicale, morphosyntaxique et pragmatique). Le développement cognitif est, en effet, une condition nécessaire à l'acquisition du langage. Il fournit les connaissances infraverbales (espace, temps, etc.), les structures (mémoire de travail, mémoire à long terme), et les processus cognitifs généraux (par exemple, détection des régularités distributionnelles) nécessaires pour que l'enfant « déchiffre » et utilise le code linguistique parlé par son entourage. En impactant le développement cognitif, la déficience intellectuelle affecte donc l'acquisition du langage.

Des anomalies ou des troubles laryngés et oro-faciaux ainsi que des pertes auditives sont souvent associés à la déficience intellectuelle. Ils causent des difficultés phono-articulatoires qui affectent l'intelligibilité des énoncés et exercent un effet péjoratif « en cascade », notamment sur les acquisitions morphosyntaxiques.

La paucité des apports langagiers (c'est-à-dire le bain de langage) est un paramètre à prendre en compte. Ces apports sont cruciaux pour l'acquisition du langage, car ils facilitent la mise en œuvre des mécanismes généraux d'apprentissage. Compte tenu du lien entre conditions socio-économiques et prévalence de la déficience intellectuelle légère, il est permis de conclure que de nombreux enfants avec DI bénéficient d'apports langagiers suboptimaux qui limitent leurs acquisitions.

Les profils langagiers « spécifiques » constatés dans certains syndromes avec DI sont sous-tendus par des anomalies de structure et de fonctionnement des aires corticales impliquées dans l'acquisition du langage. Par exemple, ce sont

les composantes phonologiques et morphosyntaxiques du langage oral qui sont les plus affectées chez les enfants avec une trisomie 21, alors que les enfants atteints du syndrome de Williams ou de l'X fragile rencontrent plus de difficultés sur le plan des compétences pragmatiques. L'appartenance à tel ou tel groupe étiologique donne une coloration au phénotype linguistique, mais sans que les différences concernent l'ensemble des composantes du langage. D'une part, des recouvrements de compétences langagières sont relevés d'un syndrome à l'autre. D'autre part, des similitudes notoires sont souvent mises en évidence quant aux modalités de développement des enfants typiques et ceux relevant d'entités cliniques associées ou non à une déficience intellectuelle (lésion cérébrale focale, trouble spécifique du langage, X fragile, trisomie 21, syndrome de Williams). Au final, si certains syndromes se caractérisent par un profil langagier spécifique, il existe des variabilités interindividuelles qui justifient une évaluation individualisée du langage.

Les retards langagiers causés par la DI ont d'importantes conséquences sur le devenir des personnes. En cas de déficience légère, c'est surtout la fonction idéique-représentationnelle du langage qui est affectée. Il en résulte des difficultés avérées, entre autres sur le plan du parcours scolaire, compte tenu de l'influence « en retour » qu'exerce le langage sur le fonctionnement cognitif en tant qu'outil ou *médium* de la pensée et comme « véhicule » d'acquisition de concepts et de représentations. Si la déficience est sévère ou profonde, l'expression verbale de la vie psychique de la personne est affectée, avec, pour corollaire, de l'inconfort, de la passivité, un manque d'autonomie et des troubles du comportement inhérents aux difficultés d'exprimer des états intérieurs, de formuler des choix élémentaires ou de verbaliser les demandes les plus simples relatives à la vie quotidienne. D'autres modalités de communication sont néanmoins possibles.

Les enjeux sont tels que des modalités d'intervention précoce associant les parents et fondées sur l'utilisation d'outils d'évaluation dûment validés donnent lieu à un nombre croissant de recherches. Les instruments d'évaluation du langage sont nombreux et diversifiés dans les pays anglophones, particulièrement aux États-Unis où on en dénombre plusieurs centaines. La situation est bien moins favorable dans les pays francophones en dépit des efforts consentis par des chercheurs et des praticiens pour développer des épreuves originales ou adapter des tests étrangers de qualité. L'examen de toutes les composantes du langage est à envisager lors du bilan langagier. À cet égard, le recours à une batterie de langage est commode pour mettre en évidence les forces et les faiblesses de la personne et, par là même, orienter les modalités d'action éducatives et déterminer la pertinence d'un suivi en orthophonie.

Des méthodes d'interventions variées existent. Elles peuvent être regroupées en fonction de leurs objectifs. Certaines sont centrées sur l'intelligibilité des productions verbales, un problème endémique chez beaucoup d'enfants avec une déficience intellectuelle, en particulier les enfants atteints de trisomie 21. Parmi les approches proposées, certaines donnent peu ou pas de résultats (glossectomie, plaque palatine, exercices oro-moteurs). D'autres occasionnent des effets plus tangibles comme la prévention et le traitement des pertes auditives, la rééducation phono-articulatoire.

Les interventions destinées à promouvoir la communication préverbale font l'objet d'un nombre croissant d'essais cliniques. L'idée est qu'en augmentant la fréquence, la lisibilité et la complexité des interactions fondées sur des gestes, des regards coordonnés et des vocalisations, l'enfant apprendra plus rapidement à communiquer verbalement. Il s'agit de l'amener à formuler des demandes (pointer un jouet du doigt pour l'obtenir, lever les deux bras vers l'interlocuteur pour être pris à bras, etc.) ou commenter des événements (par exemple : pointer le doigt en l'air, regarder son interlocuteur puis lever les yeux pour attirer son attention sur un bruit inattendu). Dans une logique comparable, des chercheurs préconisent le recours temporaire à des codes alternatifs (signes manuels/gestuels ou pictogrammes reliés à une synthèse vocale) dans le but d'enclencher le processus de communication. Ils font état de résultats encourageants.

Les modes d'intervention axés sur la communication verbale sont plus nombreux et mieux étudiés. On peut citer la modulation des apports linguistiques, les reformulations syntaxiques et sémantiques, l'éducation par le milieu, l'entraînement aux interactions réceptives ou la lecture dialogue. Ces approches consistent à enrichir, quantitativement et qualitativement, l'environnement verbal de l'enfant. Elles visent aussi à accroître sa motivation à communiquer. Un principe central de l'éducation par le milieu est, par exemple, d'éviter de devancer les demandes de l'enfant et d'aménager son environnement quotidien de manière à ce qu'il fasse l'expérience de la fonction instrumentale du langage oral. Ces différentes méthodes tirent leur légitimité d'études portant sur des enfants typiques issus de milieux sociaux variés ou d'enfants atteints de retard de langage. Celles portant spécifiquement sur des échantillons d'enfants avec déficience intellectuelle sont plus rares, mais donnent des résultats souvent probants. Les recherches à venir permettront d'identifier les plus efficaces selon l'âge, le degré de déficience intellectuelle, le niveau de langage et le contexte de vie de l'enfant.

En cas de difficulté ou d'impossibilité de parvenir à une communication verbale, les approches augmentatives et alternatives sont à envisager. Elles donnent des résultats très encourageants. Elles s'appuient sur des codes

gestuels ou pictographiques dont on use en lieu et place du langage oral. De plus en plus souvent, des dispositifs électroniques munis d'un générateur de parole sont utilisés. Ils sont plus fragiles et coûteux, mais facilitent grandement les échanges entre l'enfant et ses proches. La mise en place d'un code de substitution était, initialement, surtout envisagée en cas de déficience motrice affectant gravement la production de la parole. Plusieurs critères étaient alors considérés, en particulier celui de la double dissociation. Dissociation entre les capacités cognitives et le niveau d'expression verbale de l'enfant d'une part, et dissociation entre ses capacités de compréhension et d'expression d'autre part. Ce critère, qui excluait d'emblée les enfants atteints de déficience intellectuelle sévère et profonde, n'est plus guère d'actualité. À présent, ce sont les besoins en communication plus qu'un profil psychologique qui sont mis en avant. En l'occurrence, le code de substitution est conçu comme une aide à la communication dont les recherches démontrent qu'il n'entre pas en concurrence avec l'acquisition et l'usage du langage oral. Considéré sous cet angle, les enfants avec déficience sévère ou profonde sont, comme leurs pairs infirmes moteurs cérébraux, éligibles aux codes alternatifs qu'il s'agit simplement d'adapter à leurs capacités. L'enjeu est de leur permettre de communiquer et de favoriser la transition entre la communication intentionnelle non symbolique et la communication symbolique. À cet égard, le recours à un code de substitution peut n'avoir qu'un caractère temporaire et être plus à même de promouvoir le développement du langage oral que les prises en charge orthophoniques « classiques ».

Les habiletés en numératie et littéracie, importantes pour l'autonomie au quotidien, peuvent être développées à tout âge

Comme pour toute autre personne, la maîtrise de la numératie⁹ et de la littéracie¹⁰ est cruciale pour la qualité de vie des personnes avec une déficience intellectuelle. La recherche dans le champ des apprentissages a montré que les personnes avec une déficience intellectuelle peuvent progresser à tout âge et que les effets dits « plateau » proviennent parfois davantage d'un

9. La numératie renvoie à l'ensemble des habiletés de compréhension, de production, de manipulation, de traitement et d'utilisation des informations et des concepts numériques et mathématiques qui permettent à l'individu de gérer les situations de la vie courante, de résoudre les problèmes dans les contextes réels et qui sous-tendent sa participation à la vie de la société.

10. La littéracie au sens large renvoie à l'ensemble des aptitudes de compréhension, de production et d'utilisation de l'information écrite qui favorisent et permettent la participation sociale dans la vie courante (à la maison, au travail) ainsi que dans la communauté et qui permettent à l'individu d'atteindre des buts personnels, d'étendre ses connaissances et ses capacités d'échanger avec autrui.

manque d'offre de stimulation qu'ils ne seraient une conséquence de la déficience intellectuelle.

En lecture, comme dans la maîtrise des habiletés numériques, les données longitudinales disponibles indiquent qu'il ne faut pas sous-estimer la capacité de ces personnes à progresser. Des progrès peuvent être attendus au-delà de l'âge scolaire. Un tel constat justifie de soutenir les apprentissages tout au long de la vie.

Dans ces deux domaines, le niveau de performance atteint par un individu dépend principalement de ses aptitudes intellectuelles et des opportunités qui lui sont données de recevoir une instruction dans le domaine concerné. La marge de progression des élèves avec une déficience intellectuelle, sous l'effet des conditions éducatives actuelles, est peu étudiée. Les informations disponibles restent imprécises et difficilement exploitables en raison d'informations datées, d'une trop grande agrégation des résultats et/ou d'une absence de volonté politique de veiller au recueil régulier et exhaustif de ce type de données.

En ce qui concerne les mathématiques, identifier les formes d'interventions efficaces à l'intention des personnes avec une déficience intellectuelle est une opération rendue compliquée par de multiples facteurs (qualité des études, atomisation de la littérature, diversité des conditions d'administration et de mise en œuvre des interventions, diversité, hétérogénéité et définition imprécise du public concerné). Toutefois quelques constats peuvent être dégagés.

Il est possible de distinguer trois manières d'agir : intervention par approche directe (pédagogique ou neuroéducative) avec action ciblée sur les habiletés numériques, intervention au moyen d'une approche indirecte agissant sur les habiletés numériques par l'entremise d'actions sur d'autres fonctions et finalement approche ergonomique mettant l'accent sur l'aménagement de l'environnement.

Les approches ciblées d'origine pédagogique recourent à des modalités variées : enseignement explicite et structuré, approche constructiviste et instruction en contexte réel. L'enseignement explicite et structuré met l'accent sur le rôle actif de l'enseignant et la transmission explicite des savoirs, ainsi que sur l'organisation structurée de la matière à enseigner. Les contenus enseignés sont présentés, décrits et/ou explicités de façon détaillée. L'efficacité de l'instruction structurée est confirmée auprès du public avec DI par plusieurs études de bonne qualité ; toutefois, cette approche convient mieux à certains contenus d'apprentissage comme par exemple les faits numériques. On sait aussi que pour être efficace, elle doit s'accompagner de conditions

favorables (opportunités suffisantes d'exercer les compétences, individualisation de l'enseignement, confiance de l'enseignant dans le potentiel de l'élève, etc.). L'approche constructiviste postule que l'expérimentation active de l'apprenant est source d'apprentissage et de réflexivité. Très étudiée dans la population typique notamment pour ce qui est de l'apprentissage du sens du nombre et des connaissances préscolaires, sa mise en œuvre auprès des personnes avec une DI est rare et le manque de littérature ne permet pas de se prononcer sur son efficacité auprès de ce public. L'instruction en contexte réel met l'accent sur l'apprentissage par immersion dans les situations de la vie quotidienne. Son profit pour le public avec DI est corroboré par quelques études.

Les sciences cognitives et les neurosciences proposent désormais un ensemble d'outils qui, solidement basés sur les modèles théoriques, visent une action ciblée sur la cognition numérique et contribuent à élargir les moyens d'intervention auprès du public avec une DI. Les approches cognitives ciblées cherchent à agir sur les fondements cognitifs de la compréhension numérique en prenant en compte les spécificités du fonctionnement cognitif de l'apprenant. Les habiletés visées sont les processus qui servent de socle à la construction des compétences numériques ultérieures (*subitizing*¹¹, estimation, ligne numérique, représentation symbolique). Ce type d'intervention, qui peut reposer sur des logiciels de jeux mathématiques, vise à entraîner et/ou à optimiser les processus déficitaires. Actuellement, cette intervention ciblée est surtout introduite sous forme de remédiation auprès d'enfants typiques aux prises avec une dyscalculie sévère. Son introduction auprès des personnes ayant une DI débute à peine. Le défi des années à venir consistera à en tester systématiquement l'usage, et à en vérifier la plus-value, pour les personnes concernées.

Les approches cognitives incarnées considèrent que les fonctions cognitives supérieures s'enracinent dans l'activité et l'expérience corporelle (et sensorielle). Leur action consiste à proposer des expériences corporelles en lien avec le concept enseigné. L'apport encourageant de ce type d'intervention, tout juste introduit auprès des enfants typiques, n'a pour l'instant pas été documenté pour le public ayant une déficience.

L'approche métacognitive (ou enseignement stratégique) est une approche indirecte qui vise à aider l'apprenant à prendre conscience de son propre fonctionnement cognitif, c'est-à-dire permettre à la personne concernée de « remédier à ses processus déficitaires par l'acquisition de stratégies

11. Le *subitizing* réfère à la capacité à appréhender d'un coup d'œil une petite quantité d'éléments (< 3-4) quelle que soit leur configuration.

cognitives ». Cette approche cherche à favoriser la construction et l'utilisation indépendante de stratégies d'apprentissage chez les apprenants. Plusieurs synthèses ou méta-analyses confirment des effets modérés ou importants de cette approche sur l'apprentissage scolaire des élèves typiques, quel que soit leur niveau scolaire en numératie et en littéracie. La littérature montre que les élèves avec des besoins éducatifs particuliers profitent autant, si ce n'est plus, de cette forme d'instruction que leurs pairs typiques. La prise en considération de la métacognition dans la planification de l'enseignement à l'intention des personnes avec une DI reste cependant assez rare et peu documentée, en particulier en ce qui concerne l'enseignement mathématique.

L'approche de remédiation cognitive est elle aussi une approche indirecte. Elle vise à renforcer et/ou à optimiser le fonctionnement des processus cognitifs généraux avec le postulat sous-jacent suivant : l'entraînement des fonctions cognitives (par exemple, mémoire de travail, attention, raisonnement, fonctions exécutives, langage, etc.) n'améliorera pas seulement l'aptitude sur laquelle porte l'entraînement, mais les progrès réalisés pourront se transférer à d'autres tâches (numératie, littéracie) que celles exercées. Une revue systématique des interventions cognitives conclut que ces mesures de remédiation, bien que possiblement prometteuses, en sont encore à leurs balbutiements dans le champ de la DI.

Enfin, l'ergonomie cognitive consiste à aménager l'environnement pour rendre les milieux et les informations accessibles, compréhensibles et utilisables par tous. Malgré des preuves encore peu nombreuses, l'ergonomie cognitive semble prometteuse, les parents, les enseignants et les autres professionnels, doivent être encouragés à rendre accessibles les informations numériques en jouant sur les différentes manières de représenter les quantités pour faciliter le décodage, le dénombrement, le calcul, la compréhension et l'utilisation des algorithmes, la production de la comptine numérique ou encore la résolution de problèmes.

En ce qui concerne les contenus mathématiques enseignés, seul un nombre limité d'études a jusqu'ici cherché à évaluer les effets d'interventions destinées à agir sur la compréhension et le sens du nombre. À l'inverse, l'apprentissage des procédures, c'est-à-dire l'entraînement de séquences d'actions permettant de résoudre un problème académique (calcul, opérations élémentaires, etc.) ou fonctionnel (manipulation de l'argent, etc.) constitue un objectif d'enseignement plus fréquemment étudié. L'apprentissage des procédures est important car il est à l'origine de l'automatisme qui permet d'accroître la vitesse et l'exactitude des réponses lors de la résolution d'opérations. Toutefois en raison de leur rôle capital, le sens du nombre, le raisonnement mathématique et les connexions concret-abstrait sont aussi des

contenus de tout premier plan et il est indispensable qu'ils soient étudiés et entraînés de façon plus systématique. La littérature rapporte finalement que les personnes avec une DI sont rarement encouragées à développer des savoirs plus exigeants que les opérations et les connaissances de base, ce qui les pénalise pour leur insertion dans la communauté. Concernant les supports d'enseignement, les manuels traitant de l'éducation des élèves avec une DI n'abordent que rarement l'enseignement des mathématiques.

Être renseigné sur la nature exacte des difficultés numériques d'une personne constitue un point de départ indispensable à l'enseignement et à l'entraînement des habiletés numériques. Une évaluation complète et précise est préconisée pour faire apparaître le profil de forces et de faiblesses de l'individu. Deux types d'outils sont disponibles : les uns reposant sur les modèles théoriques développés en psychologie et neuropsychologie, adaptés à un public typique ; les autres reposant sur les performances mathématiques en référence à un plan d'étude donné. Dans certains cas, ces derniers sont parfois adaptés pour les publics avec des besoins éducatifs particuliers. L'évaluation suppose la prise en compte de l'ensemble des sous-composantes sous-tendant les habiletés numériques (*subitizing*, estimation de numérosité, ligne numérique, comptage, opérations simples, situations problèmes, etc.), ainsi que l'ensemble des processus cognitifs globaux qui sont impliqués dans la résolution des tâches numériques.

On dispose actuellement des connaissances de plus en plus précises sur le rôle des mécanismes cognitifs qui sous-tendent les compétences numériques dans le fonctionnement typique et atypique. Dans la population ayant une DI, les résultats des études syndromiques montrent que :

- le fonctionnement mathématique des personnes concernées n'est pas uniformément déficitaire. La littérature rapporte que certaines pathologies, par exemple le syndrome de Williams, la trisomie 21, le syndrome velo-cardio-facial, etc., tendent à affecter plus particulièrement certains processus et à en épargner d'autres et que ces désordres génétiques donnent lieu à des profils de compréhension mathématique particuliers ;
- un même profil cognitif peut se retrouver dans plusieurs syndromes.

Actuellement, la compréhension de ces profils de forces et de faiblesses ne concerne encore qu'un nombre limité de syndromes. La compréhension du fonctionnement des personnes ayant une DI idiopathique dans le domaine des mathématiques n'est pas aussi avancée que celle des populations atteintes d'un syndrome mieux délimité. Les auteurs s'accordent sur le fait que les données issues des études syndromiques peuvent aussi servir de modèles pour la compréhension des troubles dans d'autres conditions cliniques. Pour cette raison, il est nécessaire de ne pas cloisonner les corpus de connaissances.

En ce qui concerne la littéracie, on a longtemps considéré comme banal que les élèves ayant une déficience intellectuelle ne soient capables ni de lire, ni d'écrire à l'issue de leur scolarité. Actuellement, cette conception est battue en brèche ne serait-ce que par le rappel du droit de chacun à être participatif socialement. Dans un monde saturé d'écrit, dit « de l'information », la littéracie apparaît, en effet, comme un levier essentiel de la participation sociale. Par ailleurs, la dernière définition de la DI émanant de l'AAIDD (2010) fait un lien explicite entre le comportement adaptatif et les compétences conceptuelles qui comprennent précisément la littéracie. Elle remet en cause une conception dichotomique de l'apprentissage dans laquelle les apprentissages « pratiques-concrets » sont opposés aux apprentissages « conceptuels-abstraites ». Ce type de compréhension, erroné, s'accompagne de représentations néfastes et non justifiées (littéracie inaccessible en raison de l'impact de la déficience intellectuelle sur les capacités d'abstraction).

De nombreuses recherches se sont intéressées aux conditions facilitant l'entrée dans l'écrit des jeunes enfants avec des étiologies différentes. Il a, par exemple, été démontré que les enfants nés avec une trisomie 21 profitent davantage des entrées visuelles que des entrées auditives, ce qui a ouvert la voie à des méthodes d'apprentissage tablant sur cette force et visant à faire progresser les jeunes enfants à l'aide de programmes d'intervention précoce, structurés et intensifs. Le soutien à la littéracie passe aussi par le développement des compétences communicationnelles et de langage (augmentation du vocabulaire, reconnaissance de mots, compréhension et expérimentation du plaisir et de l'intérêt de partager au moyen d'intermédiaires tels qu'images, mots écrits, signes et mots prononcés, etc.). La conscience phonologique est un prédicteur important de performances en littéracie des jeunes enfants. Chez les enfants avec trisomie 21, cette acquisition pose des difficultés particulièrement importantes et des résultats de recherche vont dans le sens de donner un caractère davantage prédicteur de progression à l'étendue du vocabulaire expressif qu'au niveau de la conscience phonologique. L'intervention recommandée passe alors par le soutien à une extension du vocabulaire réceptif et par une approche logographique. L'efficacité de ces programmes est documentée dans plusieurs recherches qui montrent que les enfants ayant l'opportunité de les suivre parviennent notamment à reconnaître et à apprendre de nouveaux mots écrits. La littérature recommande du reste de prolonger les entraînements de la conscience phonologique après la petite enfance lorsque cela s'avère nécessaire. Les jeunes enfants avec trisomie 21 ou porteurs d'une déficience intellectuelle avec des atteintes de leur appareil phonatoire ou auditif font aussi souvent face à des difficultés dans leur production langagière et dans la compréhension de leurs interlocuteurs et il est

primordial de ne pas décourager ces enfants dans leurs efforts de communication. Cette préoccupation est prise en compte dans les programmes mentionnés précédemment qui s'ajustent aux possibilités de l'enfant et lui offrent un bain de culture lui permettant de se construire une identité valorisée de partenaire d'échanges de symboles.

La période de la scolarité obligatoire est caractérisée par l'importance accordée à la construction de compétences en lecture, écriture et calcul, de plus en plus complexes au fur et à mesure de la progression des attentes du plan d'étude national, comme en témoignent les études PISA. En revanche, pour les élèves porteurs de DI, ils sont encore nombreux à suivre une scolarité sans obligation de résultats dans le domaine de la lecture. Aujourd'hui, en ce qui concerne les voies d'enseignement, les auteurs semblent unanimes dans un appel à en finir avec les approches décontextualisées et simplifiées. La source d'inspiration est à rechercher notamment dans les approches dites de « littéracie émergente »¹². La préoccupation à l'égard des conséquences de l'illettrisme dans la vie des personnes avec une DI conduit peu à peu à augmenter les ambitions en les faisant entrer dans les méthodes élaborées pour les enfants sans DI. S'il est vrai que la DI impacte des processus cognitifs complexes engagés dans l'apprentissage de l'écrit, il serait en revanche faux de penser fournir une aide en découpant la complexité de cet apprentissage et en le concevant comme une maîtrise successive de sous-compétences. En effet, ce mode d'enseignement modulaire passe par des tâches réalisées isolément (travailler le phonème et le graphème « a », faire une série de bâtonnets sur une feuille lignée, etc.) qui présentent l'inconvénient majeur de ne pas véhiculer le sens qui doit être rendu accessible aux élèves avec une DI lors de chaque tâche proposée. Les méthodes recommandées sont holistes, elles seront efficaces à la condition de remplir certains critères : être intensives et structurées, permettre l'accès au sens, combiner toutes les composantes de l'apprentissage en littéracie (communication orale, conscience phonologique, système/code écrit, graphème-phonème, assemblage/segmentation, vocabulaire, compréhension, etc.), fournir des stratégies pour aborder, faire et extraire du sens du code, offrir des chances d'appliquer des connaissances apprises et rendre les liens explicites. Deuxièmement, l'élève avec DI doit pouvoir bénéficier d'un programme personnalisé qui tient compte de son niveau dans différentes composantes. Cela revient à mettre au centre la capacité des enseignants à travailler dans la zone proximale de

12. La littéracie émergente (Katims, 2000) fait référence à l'entrée du jeune enfant dans l'écrit et à ses premiers pas dans la compréhension des fonctions et du fonctionnement du code. Il s'agit d'une démarche d'enseignement intégrant, de façon particulièrement forte, la dimension socio-constructiviste de l'apprentissage chez le jeune enfant. Cette démarche consiste en une intervention pédagogique de l'adulte permettant à l'enfant d'expérimenter différentes facettes du monde de l'écrit.

développement et éviter ainsi de perdre son élève soit par des tâches dépassant ses compétences, soit par la démotivation engendrée par la répétition. Troisièmement, l'évaluation de la progression de chaque élève a toute sa place. Elle permet à l'enseignant de planifier son enseignement et donne à l'élève des balises sur le chemin à parcourir vers la maîtrise de compétences en littéracie. Enfin, la définition de la littéracie au sens restreint concerne l'apprentissage de la lecture et de l'écriture et il n'est pas souhaitable de les tenir à distance l'un de l'autre. Au contraire, il faut les considérer comme deux piliers des progrès en littéracie se renforçant l'un l'autre : en écrivant, on apprend à lire et vice et versa.

Le principe de non-discrimination des personnes avec une DI leur ouvre le droit à l'accès à la formation continue et à l'apprentissage tout au long de la vie. Même si la DI rallonge les temps d'apprentissage, il revient aux formateurs la responsabilité de ne pas fixer de limites *a priori* et d'offrir à ce public les stimulations nécessaires au maintien ou développement de nouveaux savoirs. La littérature montre que l'âge adulte peut être un moment propice à ce type d'apprentissage. Dans le domaine de la littéracie, comme dans d'autres domaines, la déficience intellectuelle impose des contraintes particulières et demande une persévérance, un engagement accru, des savoirs experts et des méthodes d'enseignement qui soient adaptées ou, du moins, adaptables moyennant un investissement raisonnable.

Les capacités d'autodétermination, fortement influencées par l'environnement, évoluent tout au long de la vie

L'autodétermination nécessite des habiletés et aptitudes chez une personne lui permettant d'agir directement sur sa vie en effectuant librement des choix non influencés par des agents externes indus. Quatre composantes sont essentielles pour qu'un comportement soit autodéterminé : la personne agit de manière autonome, les comportements sont autorégulés, la personne entreprend et répond aux événements selon l'*empowerment* psychologique et elle agit de manière auto-actualisée. Les comportements autodéterminés représentent donc un ensemble d'habiletés (comportement autonome et autorégulation) et d'attitudes (*empowerment* et auto-actualisation) qui ont besoin les uns des autres.

Les facteurs majeurs déterminant l'émergence de l'autodétermination peuvent être personnels (capacités individuelles liées aux situations d'apprentissage, au développement personnel et aux croyances ou perceptions) ou environnementaux (occasions fournies par l'environnement, les expériences

de vie et les croyances ou perceptions). Le degré d'autodétermination s'inscrit dans un continuum et évolue dans le temps selon le développement des quatre composantes essentielles.

La reconnaissance du droit des personnes présentant une déficience intellectuelle à l'autodétermination et à disposer d'elles-mêmes, est un pilier fondamental de l'égalité des chances et de la qualité de vie.

Le but de tout accompagnement est de rendre la personne aussi indépendante que possible. La connaissance de soi et la conscience de soi se développent au travers d'expériences, d'environnements et de contacts avec des personnes significatives. Il existe des influences mutuelles entre la personne, ses perceptions et attentes, les croyances de l'entourage et les occasions fournies par l'environnement.

Les environnements qui n'offrent pas ou peu d'opportunités et/ou de situations susceptibles de favoriser l'acquisition des habiletés nécessaires à la prise de décisions et au choix, comme les environnements surprotégés, limitent le développement de l'autodétermination.

Compte tenu de l'influence importante de l'environnement, il est nécessaire pour favoriser l'autodétermination de s'intéresser à l'individu en relation avec le monde dans lequel il évolue et de former tant les personnes elles-mêmes que les professionnels et les parents.

Des outils spécifiques permettent d'évaluer l'autodétermination chez les personnes présentant un handicap : citons trois outils les plus utilisés et disponibles en langue française.

L'échelle d'autodétermination de l'ARC (*Association for Retarded Citizens* des États-Unis) composée de quatre sections correspondant aux quatre composantes essentielles de l'autodétermination, existe en deux versions, l'une pour adolescents, l'autre pour adultes. Cette échelle permet aux éducateurs d'identifier les forces et limites en termes d'autodétermination des personnes avec DI, et aux chercheurs, d'explorer la relation entre l'autodétermination et les facteurs qui la favorisent ou l'inhibent. L'échelle d'autodétermination du Laridi (Laboratoire de Recherche Interdépartemental en Déficience Intellectuelle) est une validation transculturelle de l'échelle d'autodétermination de l'ARC. L'échelle d'autodétermination de l'AIR (*American Institutes for Research*) aborde l'aptitude à l'autodétermination ainsi que les opportunités offertes. Cet outil permet d'évaluer et d'élaborer des stratégies visant à améliorer le niveau d'autodétermination. Cet outil qui existe en trois versions (version éducateur, version parent et version adolescents et jeunes adultes) présente de bonnes qualités psychométriques.

Les programmes s'adressant directement aux personnes sont très variés, allant d'une approche clinique ou encore de programmes liés à l'apprentissage visant une autodétermination globale, l'une de ses composantes spécifiques ou encore des apprentissages spécifiques. Seules l'autonomie ou l'autodétermination ont été étudiées dans cette expertise.

Les méthodologies applicables au développement de l'autonomie préconisent divers lieux : en classe, en situation réelle ou virtuelle. Si on prend l'exemple de l'apprentissage « traverser la rue », les trois méthodes apparaissent efficaces avec toutefois de meilleurs résultats après une instruction en situation réelle. Une importante littérature aborde l'autonomie dans des domaines spécifiques tels que la santé et le bien-être, la sécurité personnelle, la gestion du temps, les déplacements, les activités culinaires, etc.

De nombreuses techniques d'apprentissage se révèlent efficaces auprès des personnes avec déficience intellectuelle : instructions verbales et visuelles, incitations (picturales, auditives, tactiles), aides (picturales, auditives, tactiles), modelage, répétitions, *feedback*, jeux de rôles et simulation. Les technologies électroniques complètent ces techniques éducatives. Les technologies d'assistance adaptées permettent efficacement la gestion de comportements et un fonctionnement autonome et indépendant dans des usages multiples. Il résulte de l'utilisation de ces technologies, une bonne généralisation, c'est-à-dire sur différents lieux et dans différentes activités, plus d'initiative, une plus grande performance, une plus grande participation, moins d'incitations de tiers, une utilisation autonome d'horaires (maison, école), une rapidité accrue, plus d'étapes réussies de manière indépendante, un maintien des acquis après estompage des incitations sonores, etc. Il est toutefois nécessaire d'adapter le ou les systèmes d'apprentissage au fur et à mesure de l'évolution de l'apprenant ou du changement de tâche en recourant notamment à des procédures d'estompage, c'est-à-dire une diminution progressive des aides apportées.

Concernant les enfants, on considère généralement que les (petits) enfants n'ont pas encore le niveau de développement cognitif et émotionnel leur permettant d'agir de manière autonome et autorégulée. Cependant, il est extrêmement important, dès le plus jeune âge, de leur permettre des choix simples, de les impliquer dans des résolutions de problèmes en leur procurant de l'aide et dans des prises de décisions quotidiennes.

Il est bien reconnu que l'adolescence est une période déterminante pour l'avenir d'un individu. Aussi, il existe beaucoup de littérature, de recherches, d'outils spécifiques aux adolescents. On remarque toutefois que certains domaines restent à exploiter, notamment l'autodétermination des adolescents avec déficience sévère.

Ceux-ci pourraient effectivement être moins équipés pour entreprendre certains aspects du processus multidimensionnel. Ils bénéficient moins que d'autres d'opportunités fréquentes, intentionnelles et adaptées, leurs compétences sociales et problèmes de comportement sont susceptibles de limiter leurs opportunités d'autodétermination.

Pour un adulte, l'autodétermination mène à une plus grande indépendance et améliore de nombreux aspects, comme la vie professionnelle, la santé, le bien-être psychologique et la qualité de vie. Or, le style de vie peut limiter les opportunités permettant de se comporter de façon autodéterminée. Il est montré que les personnes vivant de manière semi-indépendante ont plus d'occasions de faire des choix et de prendre des décisions. Vivre en famille ou dans des petites structures où les accompagnants ne sont pas toujours présents, mène à plus de choix ; un planning centré sur la personne permet à la personne sévèrement déficiente d'atteindre un niveau d'autodétermination plus élevé ; les personnes sans aidants ont plus de contrôle sur leur propre vie ; les programmes et politiques de soutien à l'autonomie, l'individualisation et les routines mènent à une autodétermination plus importante.

La vie en institution des personnes âgées peut limiter les opportunités d'exercer leur autodétermination. Le soutien doit donc s'accroître. Quelques stratégies reposant sur une planification de l'intervention centrée sur la personne ou d'objectifs collaboratifs et impliquant l'équipe professionnelle et la famille sur les questions de santé, de bien-être, de travail après la retraite, des loisirs ou encore des finances... seraient bénéfiques. Les personnes vieillissantes font ainsi plus de choix, atteignent plus facilement leurs objectifs, se montrent plus satisfaites de leurs loisirs et, donc de leur vie.

Si un niveau cognitif limité peut nuire à la compréhension d'une réalité aussi abstraite que la fin de vie, et même si le faible niveau intellectuel limite souvent le repérage dans la chronologie des événements et entraîne des confusions et des méconnaissances quant aux circonstances et aux causes du décès, la réalité de la mort semble bien saisie. Il est extrêmement important de conserver des relations au passé, présent et futur, de tenir compte de la spiritualité, de respecter les souhaits et conviction des personnes avec déficience intellectuelle en fin de vie.

Les avancées dans le domaine de l'autodétermination sont indéniables, pour preuve les recommandations de la Convention relative aux droits des personnes handicapées des Nations Unies. De même, des outils d'évaluation de l'autodétermination et des programmes d'intervention existent, mais trop peu sont encore socialement validés. Ils ne couvrent pas la diversité des tranches d'âge et/ou les types et sévérités des handicaps et de nombreux

domaines restent à exploiter. Manquent pour les (futurs) professionnels psycho-médico-sociaux, les parents et les personnes elles-mêmes des activités de formation (continue) et le soutien nécessaire qui permettraient à tous d'intégrer les notions, les mécanismes, les techniques de l'autodétermination.

L'accompagnement adéquat des personnes repose sur une évaluation précise et répétée dans le temps des besoins de soutien

Les modèles de compréhension de la DI des dernières décennies prennent en compte le fonctionnement global de la personne handicapée en interaction avec le contexte dans lequel elle vit. La question centrale pour accompagner la personne n'est plus seulement d'établir un aperçu du déficit d'intelligence et du manque d'habiletés mais d'estimer et de développer d'emblée le soutien nécessaire afin de promouvoir une qualité de vie satisfaisante pour la personne, comparable aux conditions de personnes typiques du même âge et de même culture.

Cela ne diminue en aucune façon l'importance d'un diagnostic complet du fonctionnement y compris de l'intelligence, des habiletés adaptatives, de la participation sociale, de la santé, de l'étiologie et du contexte. L'accompagnement a pour objectif de résoudre les problèmes de fonctionnement afin de promouvoir la qualité de vie.

La définition d'un Plan de Soutien doit s'appuyer non seulement sur l'évaluation des domaines et l'intensité des besoins de soutien (différents outils existent pour cela), mais aussi sur les ressources mobilisables et sur des stratégies efficaces.

Ainsi, la pratique professionnelle clinique de l'accompagnement peut être organisée autour de 4 questions centrales :

- quels sont les problèmes et les forces du fonctionnement de la personne ? Évaluation (diagnostic) de l'intelligence, comportement adaptatif, situation sociale (relations, réseau social), santé et étiologie, facteurs environnementaux (physique, social, attitudes, budgets) et personnels (sexe, origine ethnique, âge, style de vie, habitudes, éducation, événements passés et présents de la vie, caractère) ;
- quels sont les besoins de soutien de la personne ? Évaluation de l'incongruence entre la compétence de la personne et les attentes de son environnement, prise en considération de son âge et de sa culture ; identification des expériences de vie de la personne et objectifs souhaités ;

- comment planifier le soutien ? Prioriser les besoins et les objectifs du soutien ; identifier les ressources de soutien requises ; développer des stratégies ; écrire un plan ; monitoring du plan ;
- quels sont les résultats des interventions de soutien ? À quel point ont été atteints les résultats personnels souhaités ; dans quelle mesure est-ce que la personne a profité du soutien offert ; comment a été améliorée la qualité de sa vie ?

Au niveau de l'évolution des politiques concernant le handicap, la « Convention relative aux droits des personnes handicapées (CDPH) » de 2006 présente un cadre universel et juridiquement obligatoire pour les législations nationales qui ont ratifié la Convention, telle que la France. Elle forme le cadre socio-politique et représente des valeurs essentielles de l'accompagnement, tout à fait compatibles avec la notion de qualité de vie. Elle précise implicitement la mission des disciplines et services professionnels pour contribuer à la valorisation du fonctionnement des personnes ayant une DI dans un esprit d'égalité sociale et à leur inclusion dans la société.

Les valeurs de développement de la qualité de vie portées par cette convention sont universellement reconnues et acceptées par la vaste majorité des nations comme cadre pour leur législation sociale. Cependant, on peut observer que les valeurs de cette politique ne sont pas encore suffisamment traduites dans la vie quotidienne des personnes, dans leurs activités (éducation, travail, lieux de loisirs, de culture, de sport ou de divertissement), dans leurs soins médicaux. Le passage d'une énonciation de droits à un exercice concret de ces droits ne représente pas seulement un défi pour le législateur, mais aussi pour les cadres et les professionnels opérant dans le secteur de la DI, voire pour l'ensemble de la société.

Les services d'accompagnement ont connu en Europe et aux États-Unis une évolution notable au cours du dernier siècle dans le sens d'une désinstitutionnalisation et du développement de petites unités dans la communauté. L'évaluation internationale de cette évolution montre que transférer la localisation du soutien de l'institution vers la communauté est une condition importante, mais pas du tout suffisante pour améliorer les résultats de l'accompagnement en termes de qualité de la vie. Bien que vivre dans la communauté soit nettement avantageux pour des personnes avec une DI légère ou modérée, les résultats sont moins concluants chez les personnes avec DI nécessitant des besoins de soutien intenses, ou ayant des problèmes de comportement ou encore un problème d'adaptation sociale. Dans ces conditions, la mise à disposition de services d'aide est nécessaire.

La question essentielle sur la qualité de l'accompagnement, est plutôt comment lier les personnes ayant une DI à leurs communautés ? Comment mettre en œuvre les valeurs de la Convention dans la vie des personnes avec une DI ? Comment promouvoir la position et la participation des personnes avec une DI dans la société ? Le problème essentiel sur la qualité de l'accompagnement est plutôt le degré de ségrégation des personnes avec une DI que le type ou la localisation d'établissement ou d'un service. L'évolution actuelle table sur la promotion des personnes en tant que telles où il ne s'agit pas de les « prendre en charge » mais de leur permettre de développer leurs capacités au sein de la communauté avec des aides appropriées.

La mesure de la qualité de vie permet d'orienter l'accompagnement et d'évaluer les interventions

La qualité de vie (QV) est définie comme un concept reflétant les conditions de vie souhaitées par une personne selon huit dimensions essentielles : le bien-être émotionnel, les relations interpersonnelles, le bien-être matériel, le développement personnel, le bien-être physique, l'autodétermination, l'inclusion sociale et les droits. Cette définition fait actuellement l'objet d'un consensus auprès des chercheurs.

Les nombreuses échelles permettant de mesurer la QV décrites dans la littérature contiennent des composantes objectives et/ou subjectives et diffèrent les unes des autres par la variabilité des domaines et indicateurs qu'elles utilisent. Deux types d'échelles d'évaluation existent : les échelles « génériques » évaluant la QV d'individus issus de la population générale et les échelles « spécifiques » s'adressant à des individus présentant une pathologie spécifique.

Des difficultés inhérentes à l'administration de ces outils aux personnes présentant une DI ont été mises en évidence. En effet, la qualité des réponses est fonction du degré de compréhension des questions posées et des capacités des personnes à y répondre. Ainsi, plusieurs stratégies ont été mises en place pour apprécier la validité des réponses : évaluation des capacités d'abstraction par le pré-test de Cummins ; échelle adaptée aux personnes avec DI comme la WHOQOL-DIS, échelles sollicitant l'entourage. Concernant ces dernières, les études montrent des résultats plus ou moins concordants entre la dyade personne/entourage, probablement pour des raisons méthodologiques, d'où la nécessité d'une standardisation des méthodologies et d'une réduction des biais.

Il existe peu de recherches sur l'évaluation de la QV des enfants et adolescents, en général, et encore moins pour les populations jeunes avec DI. Les

parents et les professionnels de santé s'expriment le plus souvent au nom de l'enfant. Cependant, quatre échelles validées sont décrites dans la littérature : ComQol-S, KIDSCREEN-52, Peds-QL destinées à une population tout-venant et la CP QOL-Child destinée aux enfants ayant une paralysie cérébrale. Ces outils reposent sur des modèles de QV différents les uns des autres, renvoyant, par exemple, à une mesure du sentiment de bonheur (CP-QOL), ou à une fréquence d'apparition d'un problème causé par le déficit de santé du jeune individu (Peds-QL). Il n'existe aucun instrument de mesure de QV adapté aux populations d'enfants avec DI.

Aucune échelle de QV destinée aux personnes vieillissantes avec DI n'est décrite dans la littérature alors qu'on constate une augmentation de l'espérance de vie de cette population. L'avancée en âge est pourtant associée à des événements qui influencent de manière significative la vie et sa qualité : disparition d'un proche, émergence d'une pathologie gériatrique.

La qualité de vie familiale a été récemment prise en considération par les professionnels en raison d'une part, de son évaluation dans la lignée des recherches sur la QV des personnes ayant une DI, et d'autre part surtout parce que de plus en plus de personnes vivent auprès de leur famille plutôt qu'en institutions et dans des services spécialisés. Cinq échelles sont couramment utilisées pour évaluer la QV familiale (*the Quality of Life Questionnaire*, *the Family Quality of Life*, *the Beach Center Family Quality of Life Scale*, *the Family Quality of Life Questionnaire for Young Children with Special Needs*, et *the Latin American Quality of Life Scale*), mais elles n'analysent pas suffisamment la dynamique familiale et présentent principalement des indicateurs relatifs à la QV individuelle.

Les échelles de QV ont permis de montrer en grande partie les facteurs et les caractéristiques personnels et environnementaux influençant le bien-être des personnes. La disponibilité des aidants naturels et l'établissement d'un programme individualisé centré sur la personne ont un impact significatif sur les résultats de la QV. Les opportunités d'indépendance comme la désinstitutionnalisation et exercer un emploi en dehors du milieu de vie s'avèrent de puissants moteurs pour améliorer le bien-être des individus. Les pratiques inclusives répondent également aux besoins des personnes fragilisées en augmentant leurs capacités d'autodétermination. Cependant, les personnes avec une DI sévère sont celles qui présentent le plus une QV moindre.

Les services accueillant des personnes ayant une DI ont de plus en plus recours à la mesure de la qualité de vie. Une telle mesure est bénéfique pour la personne en situation de handicap de différentes manières car elle permet :

de mesurer l'impact des services sur la vie de l'individu, incitant à la normalisation, et de mettre l'accent sur l'auto-détermination et l'*empowerment*, l'ensemble concourant à proposer un programme d'accompagnement de qualité.

Intervention et éducation précoces favorisent le développement

L'intervention précoce est définie comme un ensemble d'actions pluridisciplinaires destinées à des enfants âgés de 0 à 6 ans présentant des signes ou des facteurs de risque de troubles du développement, ainsi qu'à leurs parents. L'intervention précoce est nécessairement à multiples facettes et l'éducation se situe dans cet ensemble.

Les travaux existants montrent qu'il est capital de renforcer les compétences de l'enfant, de mettre l'accent sur ses capacités d'agir et d'être autonome, plus que sur ses « manques », mais aussi de revaloriser les parents dans leur propre rôle parental pour qu'ils parviennent à concevoir leur enfant comme enfant en développement et pas seulement comme enfant handicapé. L'attention et le soutien de professionnels qualifiés permettent alors de co-construire une « résilience assistée » dans le processus de parentalité, souvent rendu difficile à la suite de « l'annonce » du handicap.

De nombreux travaux ont été menés aux États-Unis sur les effets à plus ou moins long terme des programmes d'intervention précoce envers des enfants « désavantagés » socialement et des enfants avec retards de développement, dont des enfants avec DI, par exemple porteurs d'une trisomie 21. Pour ce syndrome, une méta-analyse a relevé les effets positifs d'une intervention précoce concernant l'amélioration cognitive, une meilleure adaptabilité, une amélioration de la motricité fine et de l'autonomie.

Les bilans critiques effectués ont mis en évidence des orientations plus efficaces correspondant à de « bonnes pratiques » : continuité des actions au-delà de la petite enfance, sous peine d'estomper les effets favorables ; aides au développement de compétences chez l'enfant (plus efficaces que la centration sur des déficits constatés) ; collaborations interprofessionnelles et travail en réseaux ; participation directe et valorisation des parents.

La formulation la plus répandue en France pour désigner les services et les pratiques d'intervention précoce visant les jeunes enfants en situation de handicap et les enfants avec DI est généralement celle de l'action médico-sociale précoce, développée dans les centres du même nom (CAMSP,

habilités pour les âges de 0 à 6 ans), qui ont un rôle de « pivot » essentiel entre des services en amont (dont les services hospitaliers) et les services en aval (dont les institutions éducatives). Ils ont un rôle de prévention, de dépistage, de traitement précoce, ainsi que d'accompagnement des parents, en liaison avec les institutions ordinaires de la petite enfance. Les CMP (Centres Médico-Psychologiques) et CMPP (Centres Médico-Psycho-Pédagogiques) jouent aussi un rôle important, accueillant sous forme de consultations et de traitement ambulatoires, enfants et adolescents, en principe âgés de 0 à 20 ans, ainsi que leurs parents lorsque se présentent des troubles psycho-affectifs, des troubles du comportement ou des troubles neurodéveloppementaux.

À l'âge scolaire, les jeunes enfants avec DI peuvent être accueillis dans des structures spécialisées polyvalentes ou dans des institutions éducatives destinées à tous. Les Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad) permettent de poursuivre l'accompagnement des enfants en relais des CAMSP, pour coordonner le suivi psychologique, éducatif et rééducatif, en partenariat avec les parents et l'école. Certains sont spécifiquement consacrés à des enfants atteints de trisomie 21 (pour des âges plus étendus, soit de 0 à 20 ans).

Dans les bilans critiques sur les services existants, un point essentiel est celui de la coordination des services, des mises en réseau de ressources pour répondre aux attentes de familles, dans le cadre d'une offre souple et diversifiée.

L'éducation inclusive pour l'accueil des enfants et adolescents avec DI doit s'appuyer sur la définition d'objectifs d'apprentissage personnalisés

Les débats de ces dix dernières années sur la scolarisation des enfants en situation de handicap se sont focalisés sur l'éducation dite « inclusive ». La littérature internationale témoigne de cette évolution qui succède à la fois à l'éducation spéciale et à l'éducation intégrative.

L'éducation spéciale repose sur une culture de la séparation ; l'intégration scolaire situe les élèves « intégrés » dans un statut de « visiteurs » dans l'école ordinaire, selon des modalités très diverses : présence en classe ordinaire, présence en classe spécialisée « annexée », temps partagés, éventuellement avec des temps en centres spécialisés extérieurs alors que l'inclusion scolaire les pose comme membres à part entière de la communauté scolaire. De manière plus prospective, de nombreux auteurs ou organismes internationaux

définissent l'inclusion comme un processus de changement visant à vaincre les barrières aux apprentissages et à la participation de l'ensemble des apprenants. Le point central se concentre alors sur la capacité des systèmes éducatifs à répondre à la diversité des élèves.

La littérature internationale questionne ces orientations en comparant les effets résultant d'une éducation spécialisée *versus* ceux observés en inclusion scolaire, chez des groupes d'enfants avec besoins particuliers, et parfois avec DI. Les bilans et les méta-analyses d'études surtout développées aux États-Unis, montrent des résultats mitigés, mais ces bilans sont très critiques sur de nombreux points, comme la définition opérationnelle de l'éducation « inclusive », les failles des méthodologies utilisées, les critères retenus pour juger des effets, l'hétérogénéité et l'absence de description des populations étudiées, les personnels éducatifs ou aides impliqués, les pédagogies appliquées. Néanmoins, des enquêtes montrent que les enfants avec DI peuvent tirer avantage des situations inclusives, par exemple en alphabétisation ou en capacités adaptatives pour autant que soit défini pour eux un programme individualisé, poursuivant des objectifs similaires à ceux de la classe mais adaptés pour respecter le rythme des apprentissages. Les rares études ayant pour objectif de cerner les pratiques promouvant les relations positives entre pairs valides et handicapés (dont DI) indiquent que le tutorat peut y participer à condition que les activités soient structurées, dans un environnement adapté avec des soutiens.

Les inquiétudes sont nombreuses sur le fossé entre les orientations inclusives générales et les mises en pratique, spécifiquement pour enfants avec DI. Les professeurs se disent non préparés d'où la demande d'appuis. Le bilan de la littérature sur le rôle de « *supports assistants* » est contrasté : avis favorables pour l'aide apportée aux apprentissages mais aussi obstacle au processus d'inclusion et à l'autonomisation des élèves. L'interrogation sur la pertinence ou non d'accorder systématiquement une aide humaine supplémentaire dans les différents cas de scolarisation de personnes avec DI en milieu ordinaire reste très largement ouverte ainsi que sur la formation de ces aidants. Dans tous les cas, il s'agit d'éviter de faire une classe dans la classe mais au contraire, de permettre à l'élève avec DI de participer à toutes les activités.

En France, la loi du 11 février 2005, au nom d'une logique de parcours de formation et non plus d'une logique de filières institutionnelles, a énoncé la priorité à la scolarisation en milieu ordinaire, mais elle permet aussi une scolarisation dite « adaptée », hors du milieu scolaire ordinaire, par exemple en milieu médico-éducatif. Le bilan global de la loi montre une progression de l'accueil en milieu ordinaire, mais le fonctionnement actuel des institutions reste encore fortement marqué par l'instauration historique de deux

voies différentes de scolarisation pour enfants et adolescents avec DI, en partie liées (mais en partie seulement) à la sévérité estimée des déficiences : la population des enfants et adolescents avec DI représente de l'ordre de 75 % la population des Instituts médico-éducatifs. Les orientations des enfants s'effectuent à partir de l'évaluation pluridisciplinaire de leurs « besoins » et en fonction du Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) qui est un des éléments du Plan de Compensation du Handicap (PCH). Le PPS définit les modalités de déroulement de la scolarisation mais aussi, dans une perspective pluridisciplinaire, les diverses actions qui l'accompagnent en termes pédagogiques, psychologiques, éducatifs, sociaux, médicaux et paramédicaux. Il doit aussi s'articuler au Projet Individualisé d'Accompagnement (PIA), conçu et mis en œuvre dans un établissement ou service médico-social. Quelles que soient les orientations effectives, mais encore plus celles qui concernent le milieu scolaire ordinaire, ce sont des objectifs d'apprentissage qui doivent guider les pratiques envers les enfants et adolescents avec DI et non simplement des « accueils ». Cet ensemble implique donc une collaboration effective entre les différents types de professionnels, par exemple pour le fonctionnement des Unités d'Enseignement, qui, en principe, peuvent se situer aussi bien en milieu scolaire ordinaire ou rester dans un établissement médico-social, selon un modèle traditionnel d'implantation.

Les transitions entre la scolarisation et l'accès à l'emploi sont des périodes sensibles nécessitant la continuité de l'accompagnement

Des ruptures et des discontinuités sont constatées dans le parcours de vie des personnes avec DI, au sein du système scolaire et lors du passage d'une vie d'élève à une vie de jeune adulte. Au cours de la scolarité, elles se manifestent par la diminution progressive de la population atteinte de DI avec l'avancée dans le cursus pour une affectation en instituts spécialisés. En France, la population des enfants avec DI diminue d'environ de moitié entre la scolarité primaire et la scolarité secondaire. Ces ruptures impliquent d'autres relations sociales, de nouveaux enjeux qui peuvent constituer des difficultés nouvelles, voire des obstacles, pour les personnes.

La littérature scientifique internationale montre que les transitions entre la scolarisation et l'accès à l'emploi sont difficiles pour les personnes avec DI. Leur moindre qualification est un obstacle supplémentaire souvent mentionné (« double peine »). L'école est décrite comme préparant généralement mal à la sortie du système scolaire, ce qui est sans doute le cas pour

tous les jeunes, mais plus sévèrement encore pour les jeunes avec DI qui connaissent de nouveaux défis et sont confrontés à de nouvelles barrières. Des capacités d'adaptation et d'autonomisation leur sont réclamées sans y avoir été préparés. De l'élève au travailleur, au-delà des transitions institutionnelles, ce sont des transitions identitaires qui sont en jeu.

Aux États-Unis, des formations éducatives et professionnelles ont été développées pour jeunes avec DI sous le titre générique de programmes « Éducation post-secondaire ». Ces programmes, développés à la sortie de l'enseignement secondaire, présents sur des campus de « collèges » ou d'universités, sont le plus souvent « mixtes » ou « hybrides », c'est-à-dire offrant la possibilité de participer à certaines classes communes à tous, dans des activités dites « inclusives », et de bénéficier aussi d'activités spécifiques, par exemple, pour les initiations à la vie ordinaire et les initiations professionnelles. Une revue de la littérature des études menées entre 2001 et 2011 montre une grande variété de ces programmes de transition : centrés sur les arts, les compétences sociales, la transition vers la vie adulte, l'apprentissage de la vie ordinaire, l'orientation professionnelle, etc. Parmi ces bilans, certains montrent des résultats positifs en termes d'apprentissages, de ressources pour l'emploi, d'interactions avec leurs pairs. Cependant, il convient de ne pas se limiter à la question de l'accès à l'emploi et à la productivité professionnelle, mais d'avoir une vision plus « holistique » des résultats escomptés et de tenir compte aussi du milieu de vie, des relations sociales, de la participation aux activités avec les autres. Des suggestions de bonnes pratiques résultent de ces analyses, parmi lesquelles : mettre en place des pratiques de transition validées sur le plan scientifique tôt dans la carrière scolaire de l'élève, positionner la personne comme acteur de son projet de vie et favoriser son autodétermination ; développer le rôle des parents et leur participation au processus de transition ; former les professionnels de l'école et autres professionnels en les rendant sensibles aux potentiels des personnes avec DI pour des apprentissages tout au long de la vie ; impliquer les milieux environnants dans la perspective de l'éducation inclusive, avec la promotion de projets innovants. Une étude comparative menée sur l'efficacité de politiques scolaires sur la transition école-formation professionnelle-emploi, c'est-à-dire sur l'impact de mesures d'éducation intégrative/inclusive dans quelques pays européens (Allemagne, Autriche, Espagne, Italie) a produit des conclusions mesurées et prudentes : il n'y a pas d'évidences en faveur de telle ou telle formule politique en matière de scolarité des jeunes en situation de handicap leur permettant une meilleure insertion professionnelle. À noter, les définitions du handicap varient selon les pays.

En France, plusieurs dispositifs spécifiques ont été mis en place. Les Unités localisées pour l'inclusion dites professionnelles (ULIS-PRO), généralement situées dans un lycée professionnel, sont destinées à prolonger les actions éducatives des Unités localisées pour l'inclusion scolaire (ULIS) et faciliter les passages vers l'emploi pour les jeunes en situation de handicap dont les jeunes avec DI. Leur visée est d'accompagner les jeunes avec DI dans un projet de formation et d'insertion, par exemple en utilisant les stages en entreprises. Un « projet personnalisé d'orientation » est requis au sein du « projet personnalisé de scolarisation ». Comme tout élève de lycée professionnel, le jeune avec DI doit disposer d'un livret personnalisé de compétences. Un des effets de ces dispositifs est le changement des représentations de soi par les jeunes vers la construction d'une nouvelle identité professionnelle. Les dispositifs médico-sociaux, les IMpro (Instituts Médico-Professionnels) qui accueillent des jeunes avec DI présentant des difficultés généralement plus importantes, sont également destinés à orienter professionnellement les jeunes, le plus souvent vers des structures d'emploi dites « protégées ».

Des dispositifs d'aide sont aussi fournis jusqu'à l'âge de 20 ans par les Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad). Certains de ces services sont précisément orientés vers l'insertion professionnelle (Sessad-pro) par exemple pour les âges de 16 à 20 ans.

Des dispositifs expérimentaux d'accès à l'emploi ont été mis en place en France, par exemple pour des jeunes avec trisomie 21 âgés de 16 à 26 ans dans une perspective d'ouverture aux dispositifs d'emploi ordinaire. Il s'agit de concevoir cette insertion comme une « suite logique » dans un parcours et d'assurer des accompagnements à tous niveaux, c'est-à-dire de tous les acteurs impliqués et non seulement des jeunes concernés : soutien aux familles, confrontées à leur propre transition dans leur perception de leur enfant ; soutien aux acteurs de formation ; soutien aux entreprises elles-mêmes. Toutefois, la limite de l'âge de 20 ans pour l'habilitation officielle de ces dispositifs est ici la rupture institutionnelle qui fait obstacle à la transition souhaitable. Le passage à l'emploi ne devrait pas signifier l'arrêt brutal de divers types d'aide (comme les rééducations orthophoniques ou psychomotrices) qui constituent un des volets de l'accompagnement.

La notion de transition peut devenir un instrument d'analyse du devenir des élèves en termes de nouvelles affiliations et de reconnaissance sociale, et ne plus se limiter à l'acquisition d'un emploi. Les observations des travaux de divers pays sur les phénomènes de transition pour les jeunes avec DI convergent et incitent à renforcer les orientations qui d'une part, mettent en valeur le rôle essentiel des facteurs environnementaux impliquant une diversité

d'acteurs et d'autre part, accordent de l'importance aux transitions identitaires et aux niveaux d'aspiration des jeunes, dans une démarche émancipatrice d'*empowerment*.

L'emploi en milieu ordinaire de travail reste très difficile d'accès aux personnes avec DI

L'inclusion professionnelle et sociale, de même que l'ouverture du milieu de travail, sont des problématiques similaires à celles posées pour la scolarité. La perspective de plus en plus valorisée est celle des transformations des lieux d'accueil vers des modalités plus « inclusives » pour faciliter l'accès aux personnes avec DI et leur maintien dans l'emploi. En France comme à l'étranger, la question est souvent posée en termes de choix, entre, d'une part, des lieux traditionnellement dénommés « spéciaux », fréquentés majoritairement par des personnes avec DI (Centres d'aide par le travail, ateliers protégés, *sheltered workshops*) et, d'autre part, des lieux ordinaires de travail avec possibilités d'accompagnement (*supported employment*).

Dans cette dernière perspective, il s'agit de fournir de l'aide personnalisée et d'adapter les lieux de travail en milieu ouvert. Les entreprises peuvent être soutenues par des agences spécialisées, par exemple, grâce à un *job coach* (un assistant pour l'emploi). Deux types de concepts ont été de plus en plus associés à l'objectif de l'emploi accompagné : ceux de désinstitutionnalisation et d'inclusion sociale, le premier pouvant être considéré comme un des outils du second. Les organisations européennes préconisent la transition entre des approches dites « institutionnelles » ou résidentielles (*institutional care*), et des approches alternatives reposant sur les familles et la « communauté ». « Désinstitutionnaliser » consisterait en un processus visant à développer un ensemble de services de proximité en milieu ordinaire (« communautaire »).

Des bilans internationaux descriptifs font le point sur la situation européenne de l'emploi des personnes handicapées, mais sans descriptions suffisamment précises des populations concernées, comme les personnes avec DI. Parmi les pays européens, la France est un pays où les ateliers spécialisés continuent à jouer un rôle important dans la politique de l'emploi des personnes handicapées. Quant au travail accompagné, les données manquent encore en Europe pour donner une vision globale sur son extension. Il est à noter que pour accéder à ce type d'emploi, les personnes avec DI peuvent se trouver en concurrence avec des personnes « socialement exclues ».

D'autres études internationales comparent les différentes modalités de travail, protégé ou accompagné, pour personnes avec DI. Or, les effets des

différentes modalités d'accueil se révèlent peu contrastés, par exemple pour l'estime de soi. En s'appuyant sur des enquêtes précises, une conclusion se dégage : le critère de la seule présence dans un lieu d'accueil, quel qu'il soit, ne suffit pas et il convient d'évaluer aussi les satisfactions subjectives, la qualité de vie des personnes, les interrelations avec les autres membres du groupe de travail. En d'autres termes, il faut préciser, en toutes circonstances, les conditions offertes par les lieux de travail : sont-ils accueillants et aidants ?

La France, contrairement à d'autres pays (comme la Grande-Bretagne) s'est dotée d'un dispositif de quotas d'emplois des personnes handicapées qui est actuellement de 6 % de personnes handicapées pour les entreprises de plus de 20 salariés. Pratiquement, une pluralité d'acteurs est impliquée pour faciliter l'emploi des personnes handicapées en milieu ordinaire : Pôle Emploi (service général), Cap Emploi (service spécialisé) et de nombreuses agences d'appui à l'emploi et des associations de défense des personnes handicapées. Concernant les personnes avec DI, la situation française est en grande partie commune à celle de nombreux pays avec une grande diversité des lieux de travail : entreprises ordinaires de travail avec un accompagnement éventuel des personnes ; « entreprises adaptées-EA » (ex-ateliers protégés) où les personnes ont le statut de salariés de droit commun ; « établissements et services d'aide par le travail-Esat » (ex-centres d'aide par le travail) où les personnes relèvent de la protection médico-sociale. Les données statistiques sont très insuffisantes pour identifier la population des personnes avec DI dans la diversité de ces structures. On estime cependant que les Esat reçoivent environ 70 % de personnes avec DI, tout en soulignant deux risques majeurs, particulièrement pour les personnes avec DI : le maintien d'effets de filières, en continuité avec les dispositifs scolaires spécifiques (Clis¹³, Ulis) ; le maintien des personnes dans le dispositif des Esat avec un statut dérogatoire de non salarié. Le souci de moderniser les Esat est pourtant bien présent, par exemple, pour être plus attentif aux besoins de formation des personnes accueillies et valoriser leur autonomie. En ce sens, de nombreuses expériences innovantes existent : passerelles entre établissements spécialisés et emploi en milieu ordinaire, reconnaissances des compétences des personnes (« différent et compétent »). Elles constitueraient des voies pour faire accéder les personnes au droit au travail, à condition qu'évoluent les attitudes et les comportements des partenaires impliqués dans les milieux ordinaires de travail vis-à-vis des personnes avec DI.

Le besoin de soutien de la famille est toujours singulier et évolue tout au long de la vie

La littérature a beaucoup décrit l'impact de l'annonce d'un handicap d'un enfant à ses parents. D'abord considérés comme nécessairement très perturbés voire comme étant en situation pathologique, les parents sont aujourd'hui reconnus avec leurs compétences à faire face à cette situation toujours douloureuse et conduisant à une perte de repères. Les capacités de résilience et d'adaptation doivent donc être prises en considération par les professionnels. L'impact de l'annonce d'un diagnostic d'un trouble du neurodéveloppement est très différent d'une famille à l'autre, tant les situations sont variables. La littérature met en évidence de multiples conséquences sur l'état de santé mentale des parents, mais insiste aussi sur l'impact des systèmes de soutien social et leur adéquation.

Par ailleurs, les personnes avec DI vivent de plus en plus hors milieu institutionnel, ont un certain nombre de droits liés à leur autonomie et leur autodétermination, et leur espérance de vie augmente, ce qui nécessite pour les familles d'envisager le moyen et le long terme. Nombre d'études s'intéressent à la manière dont les familles négocient le passage à la vie adulte et comment elles vont faire face aux nouvelles questions qui se posent dans le vieillissement des personnes.

Être proche aidant d'une personne avec troubles du comportement (comportements-défis ou troubles d'ordre psychiatrique) ou une épilepsie sévère, est complexe et engendre davantage de stress lié aux difficultés des soins à donner à la personne. À cet égard, des spécificités peuvent exister en fonction d'une situation liée à un syndrome particulier.

Il est donc essentiel de penser le soutien dans le cadre d'un parcours de vie, toujours singulier, non seulement de parents, mais de tout un système familial. En effet, les divers sous-systèmes du système familial connaissent des évolutions différentes. Si la fratrie a fait l'objet de plusieurs travaux, le vécu et le rôle des grands-parents commencent à être pris en considération.

La qualité de vie doit être préservée non seulement pour la personne avec DI mais aussi pour tous les membres de la famille, la qualité de vie de la personne étant liée à la qualité de vie de ses aidants proches. Les études utilisant un outil d'exploration de la qualité de vie de la famille (le *Family Quality of Life Survey* traduit, mais pas encore validé en langue française) montrent en général que les parents d'un enfant avec DI obtiennent essentiellement de l'aide au sein même de la famille élargie et parviennent à résoudre de multiples soucis liés à la vie quotidienne, mais manquent de

soutien externe, d'informations utiles, de conseils applicables. Il s'ensuit que les scores liés à la santé personnelle des parents d'une part et à leurs opportunités de loisirs et de ressourcement d'autre part, s'en ressentent. Il est à noter que le sentiment d'une bonne qualité de vie est différent pour chacun des membres de la famille. Par ailleurs, si la présence d'un syndrome particulier peut révéler un impact quelque peu différent sur la qualité de vie d'un système familial (certains syndromes génétiques pouvant affecter plus lourdement l'ensemble du système familial), il semble que ce soit essentiellement les politiques menées en faveur des personnes en situation de handicap qui vont influencer sur la qualité de vie des familles.

Une série de situations sont à prendre en considération : familles monoparentales, familles en situation de précarité socio-économique, familles immigrées, parents plus âgés, ce qui pose la question de ce qu'une organisation sociale solidaire pourrait proposer à ces situations, non de manière ponctuelle, mais tout au long de la vie, en fonction des besoins propres à chaque famille.

De manière générale, les auteurs concluent qu'il s'agit de penser l'accordage parents-professionnels dès l'annonce d'une déficience, d'établir un partenariat dans lequel les compétences et expertise des parents soient effectivement reconnues, de faire une analyse des besoins particuliers de chacune des familles en prenant en compte les ressources déjà mobilisées et celles qui sont mobilisables, d'offrir un soutien attentif, mais non envahissant qui laisse les choix d'orientation les plus ouverts possible et qui permet une diversification des ressources spécialisées comme non spécialisées. Il convient aussi d'offrir une approche davantage pragmatique axée sur des questions à résoudre au quotidien, ainsi que des possibilités de répit respectant ainsi le besoin de ressourcement de chaque membre de la famille.

De nombreux programmes d'intervention sont décrits dans la littérature surtout anglo-saxonne et une tentative d'évaluation de l'efficacité de ces programmes est amorcée. Cependant, les revues de la littérature et les méta-analyses disponibles soulignent que la plupart des études portent sur de très faibles échantillons et que plusieurs facteurs liés à l'environnement, les caractéristiques des personnes impliquées et la nature des stimuli renforçateurs ne sont pas pris en considération. Parmi ces programmes, le *Triple P-Positive Parenting Program* se distingue : il est intéressant, car il propose une approche globale et graduelle du soutien à donner à la famille et s'inscrit dans une démarche de santé publique pour toutes les familles, avec ou sans enfant porteur d'une déficience intellectuelle.

La prévention des situations de négligence, maltraitance et abus implique un ensemble de mesures articulées dans une approche systémique

La définition actuellement retenue de la maltraitance comprend non seulement les abus physiques, mais également les abus émotionnels et psychologiques, le manquement aux droits fondamentaux et les restrictions abusives d'action et de décision. Elle ne restreint pas le concept d'abus aux actes commis par des personnes physiques mais considère que l'auteur peut aussi être une personne morale (dispositif ou institution). Une prise en charge très inadaptée, de même que l'indifférence de la société à l'égard de certains besoins fondamentaux, peuvent ainsi être considérées comme des réalités abusives, un abus pouvant résulter de négligences autant que d'actes intentionnels.

La plupart des études sur la prévalence de la maltraitance ont été menées aux États-Unis. Dans les autres pays, y compris en Europe, l'ampleur du phénomène reste mal connue.

Une grande étude américaine indique une prévalence de la maltraitance de l'ordre de 27 % chez les enfants et adolescents avec une DI. Elle est 3,7 fois supérieure à celle de la population typique pour ce qui est de la négligence, 3,8 fois supérieure pour ce qui est des abus émotionnels et des abus physiques et 4 fois supérieure en ce qui concerne les abus sexuels.

Chez les adultes, la prévalence moyenne des abus, tous types d'abus confondus, établie à partir de trois études seulement, est estimée à 6,1 %.

Le harcèlement se définit comme un enchaînement de comportements hostiles, dénigrants et/ou menaçants, exprimés par un ou plusieurs individus à l'endroit d'une ou de quelques personnes. Il se manifeste par des comportements directs – physiques (bousculer, pousser, frapper, etc.) ou verbaux (menacer, insulter, se moquer, etc.) – ou par des attitudes et des pratiques indirectes (exclure, mettre à l'écart, marginaliser, etc.). L'exposition des personnes avec une DI au harcèlement est désormais clairement établie. Le harcèlement touche toutes les gammes d'âge, mais en particulier les adolescents.

Les conséquences des abus et de leur ampleur sont insuffisamment renseignées. Les abus physiques et sexuels sont les seules formes de mauvais traitements dont l'impact a été étudié. Différentes équipes rapportent d'importantes perturbations psychologiques – comme le stress post-traumatique, la dépression majeure, la perte d'estime de soi ainsi que des sentiments de colère ou de culpabilité intense – suite à ce type d'abus.

Depuis une vingtaine d'années, le modèle éco-systémique appréhende la maltraitance comme le produit d'un ensemble de facteurs de risque et de protection impliquant non seulement les caractéristiques psychologiques et personnelles de la victime et/ou de l'auteur, mais également les conditions liées aux contextes culturels et sociétaux immédiats et plus distaux. Ce modèle permet de mieux comprendre les mécanismes sous-jacents et d'identifier les facteurs de risque de façon plus exhaustive afin d'envisager la prévention.

La prévention primaire a pour objectif de prévenir l'apparition des abus. Elle vise à réduire les facteurs de risque et à augmenter les facteurs de protection. Les mesures de prévention passive ont pour objet de sécuriser l'environnement : législation concernant les établissements médico-sociaux et surveillance, actions visant à faire évoluer les attitudes sociales à l'égard des personnes avec une DI, formation des professionnels, etc. La sensibilisation des personnes elles-mêmes à des comportements d'autoprotection est un autre moyen de prévention.

Concernant la prévention secondaire, le repérage des situations d'abus implique de renforcer la capacité de l'entourage à identifier les signes d'appel. Le signalement par les personnes elles-mêmes est rare. En cas de présomption d'abus, les procédures d'investigation sont plus complexes à mener en raison de certaines caractéristiques souvent associées à la déficience intellectuelle, comme par exemple la difficulté de la personne à structurer le récit qu'elle fait d'événements, etc. La littérature montre, cependant, que moyennant des aménagements dans la procédure d'audition, les personnes avec une DI sont susceptibles de fournir des renseignements très fiables sur les faits qui se sont produits.

En prévention tertiaire, les mesures ont pour but de soustraire les victimes à la situation d'abus et de les aider à retrouver leur bien-être et leur état de santé initial. Actuellement, les programmes thérapeutiques spécifiques destinés à prévenir ou à atténuer les conséquences psychologiques des abus chez les personnes avec une DI sont encore rares.

Une approche éco-systémique permet d'ajuster la place des professionnels autour de la personne en situation de handicap

Conformément au modèle conceptuel de Bronfenbrenner, tout au long de son cycle de vie, chaque individu est l'épicentre d'un système enchevêtré d'environnements interreliés, en évolution constante. Pour assurer son bien-être et mener à bien son rôle, il importe que le professionnel prenne

conscience des influences en vigueur, adapte et s'adapte aux conditions de l'environnement (figure 1). L'ontosystème comprend notamment les caractéristiques, les compétences, les croyances, les valeurs du professionnel. Le microsystème concerne l'environnement immédiat de l'individu, les personnes avec lesquelles il interagit régulièrement. Pour les professionnels, les microsystèmes peuvent inclure les relations avec les parents, les bénéficiaires, les collègues et leurs caractéristiques respectives (confiance, engagement, reconnaissance, partenariat, empathie, compréhension). Le mésosystème comprend les relations mutuelles entre deux ou plusieurs microsystèmes au sein desquels l'individu évolue. Pour le professionnel, le mésosystème, ensemble des microsystèmes, s'articule autour de la communication, de la réciprocité, de l'égalité de pouvoir entre les différents intervenants et de la clarté de leurs rôles respectifs. L'exosystème émet l'hypothèse que le développement d'une personne est profondément affecté par les perturbations émanant d'environnements au sein desquels l'individu n'a pas d'interaction directe et inversement. Il repose sur la latitude, les soutiens octroyés au professionnel. Finalement, le macrosystème implique les ressources disponibles et octroyées (termes et conditions de travail, *turn-over*, salaire...) ainsi que les règles de fonctionnement de la structure et les politiques en vigueur. Ces interconnexions peuvent s'avérer aussi décisives pour le développement que les événements relevant d'un environnement précis au sein duquel l'individu intervient directement. Le chronosystème se définit comme des temporalités de vie, chaque système présentant une temporalité spécifique en interrelation avec celle des autres systèmes ce qui permet une analyse évolutive de la situation vécue par le sujet.

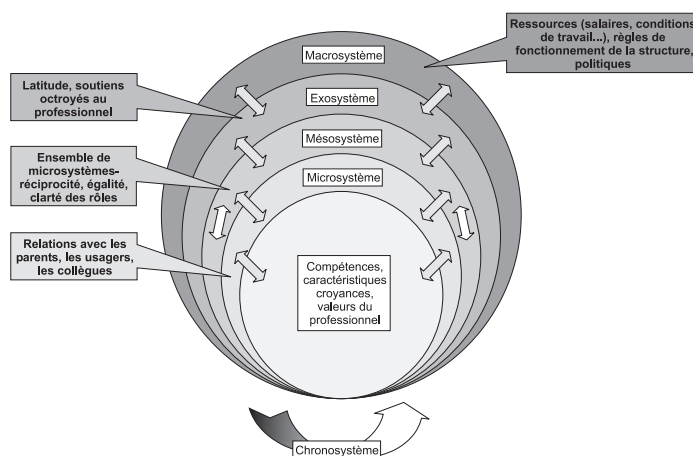


Figure 1 : L'intervenant au cœur des systèmes selon Disley et coll. (2009)

Le professionnel se trouve au cœur de systèmes en interrelation. Il doit constamment s'adapter aux influences et changements de son environnement, des personnes qui y évoluent et inversement. L'intervenant est invité à entamer, à maintenir le dialogue avec la personne en situation de handicap et son entourage. Cette relation nécessite de percevoir la personne en situation de handicap comme un sujet doté de capacités à poser des choix et à éprouver des préférences. La communication établie entre les différents sujets confère à chacun une place d'acteur de sa propre existence, de son système tout en respectant celui d'autrui. Cette alliance est indubitablement associée à la qualité des services fournis et à la qualité de vie des individus qui y évoluent.

Néanmoins, si l'établissement d'un partenariat est encouragée par de nombreux auteurs, le contexte de soins quotidiens ne se montre pas toujours propice au développement de relations d'attachement (*turn-over*, politique de rendement...). Par ailleurs, certaines perceptions et attitudes témoignées par le personnel peuvent influencer positivement ou négativement le bien-être des résidents. À titre d'exemple, il a été montré que l'insécurité éprouvée par un bénéficiaire peut se solder par une diminution du fonctionnement adaptatif et l'augmentation de troubles du comportement. Aussi, un excès ou un manque de confiance du personnel en ses compétences est considéré comme potentiellement à l'origine de conséquences aversives pour les bénéficiaires. *A contrario*, lorsque cette confiance est justement dosée, l'espoir est positivement corrélé avec la qualité de vie, le bien-être et une adaptation au stress perçu par la personne avec DI.

Il a également été fréquemment montré que les personnes déficientes intellectuelles connaissent beaucoup plus de problèmes de santé, essentiellement curables, que la population générale. La qualité de la communication entre le professionnel et l'utilisateur peut influencer sur l'état de santé de ce dernier. La communication orale de la personne étant souvent réduite voire absente, celle-ci manifeste alors sa problématique par le biais de modifications comportementales. Si le professionnel ne parvient pas à interpréter correctement ces troubles, les symptômes observés peuvent être confondus avec des troubles psychiatriques.

Par ailleurs, le professionnel peut être tiraillé entre d'une part l'autodétermination et d'autre part la connaissance de choix susceptibles d'entraîner une influence négative sur la qualité de vie du bénéficiaire.

La théorie de l'équité, basée sur un processus de comparaison entre son ratio d'*inputs* (apports) et d'*outcomes* (résultats, récompenses) et celui d'un référent, peut expliquer certaines de ces pratiques ou, *a contrario*, certains

renoncements de l'intervenant. En effet, lorsque le personnel perçoit de l'équité entre ce qu'il donne (éducation, expérience, traits de personnalité, habiletés intellectuelles, compétences...) et ce qu'il obtient en retour (salaire, statut symbolique, avantages sociaux, promotions, reconnaissance...), ce dernier éprouve un sentiment de satisfaction et de justice. En revanche, dans le cas contraire, une perception négative peut occasionner des tensions et des comportements aversifs (réduction de l'implication, démission...) susceptibles d'altérer la qualité de vie de l'ensemble des sujets présents dans la structure.

Pour remédier à ces situations, le soutien du *manager*, les discussions d'équipe et la formation continue semblent des solutions constructives et opérationnelles. En effet, cette mutualisation des expériences, des connaissances et des conceptions peut aider le professionnel à analyser les dynamiques en vigueur, à clarifier son rôle ainsi qu'à mieux comprendre les caractéristiques et attentes du public accompagné. Cet accompagnement peut prendre diverses formes telles que l'organisation de *debriefings* au sein de l'équipe, de *coaching* utilisant la vidéo et les *feedbacks* verbaux. Quelle que soit la méthodologie usitée, les intervenants insistent néanmoins sur l'importance d'ancrer les notions à assimiler aux expériences pratiques de terrain de manière à faciliter le transfert et la généralisation des expériences. Une dernière perspective renvoie au développement d'un programme de mentorat où les travailleurs seniors, plus expérimentés, transmettent leur savoir aux générations suivantes.

Recommandations

Recommandation générale

Inscrire toute action dans le cadre des définitions internationales de la déficience intellectuelle (DI)

Selon l'AAIDD (2010) et le DSM-5 (2013), la déficience intellectuelle est définie par trois critères : des limitations significatives du fonctionnement intellectuel (critère 1) et du comportement adaptatif (critère 2), lesquelles se manifestent dans les capacités conceptuelles, sociales et pratiques et entraînent une incapacité de l'individu à répondre aux exigences socioculturelles d'indépendance personnelle et de responsabilités sociales déterminées en fonction de son âge. Ces limitations intellectuelles et adaptatives doivent se manifester pendant la période développementale (critère 3).

L'application de cette définition dans le cadre du diagnostic et de projets de soutien personnalisés repose sur cinq postulats fondamentaux :

1. Un diagnostic valide ne se limite pas à la mesure de l'efficacité intellectuelle, il inclut toujours une évaluation du comportement adaptatif dans ses dimensions conceptuelles, sociales et pratiques.
2. Le diagnostic s'intègre dans une procédure d'évaluation multidimensionnelle du fonctionnement comprenant : les capacités intellectuelles, le comportement adaptatif, l'étiologie, la santé physique et mentale, le fonctionnement socio-émotionnel, la participation sociale et les facteurs contextuels (environnement et facteurs personnels).
3. Une évaluation valide du niveau de fonctionnement de la personne tient compte de la diversité culturelle et linguistique.
4. Chez une même personne, des forces coexistent souvent avec des limitations. Il ne suffit pas d'analyser les limites du fonctionnement. Il est nécessaire d'explorer les forces et les ressources de la personne dans chaque dimension évaluée du fonctionnement.
5. Toute évaluation se fait dans la perspective d'améliorer le fonctionnement et d'optimiser la qualité de vie de la personne. C'est à cette fin que le projet

personnalisé est mis en place. Il comporte une partie qui détaille les objectifs et perspectives visés pour et avec la personne, une autre qui définit les stratégies utilisées et les ressources mobilisées pour apporter le soutien nécessaire.

Que ce soit dans les politiques publiques, les pratiques professionnelles et la recherche, toute action doit s'appuyer sur la définition internationale en y associant les cinq postulats fondamentaux (mentionnés ci-dessus).

Recommandations d'actions

I. Mieux repérer précocement un trouble neurodéveloppemental

Repérer précocement un trouble du neurodéveloppement est essentiel pour la mise en œuvre d'une intervention précoce pluridisciplinaire. Cependant, il est nécessaire de bien différencier un trouble du neurodéveloppement d'une simple variante du développement.

Le diagnostic d'un trouble du neurodéveloppement est un processus dynamique, nécessitant de repérer les enfants à risque ou ayant des signes de retard de développement, d'évaluer la trajectoire développementale de l'enfant et d'estimer l'effet d'une stimulation précoce pluridisciplinaire associant les parents.

1. Favoriser le repérage précoce d'un trouble neurodéveloppemental chez les enfants « tout-venant »

Le décalage dans le développement psychomoteur d'un enfant « tout-venant » sans facteur de risque familial, anté- ou périnatal est une situation clinique fréquente. Les parents, de même que les proches ou les professionnels de la petite enfance, sont souvent les premiers à repérer les signes d'un décalage du développement psychomoteur avant deux ans.

Les professionnels doivent prendre en considération les doutes et inquiétudes des parents et ne pas les banaliser. Ils doivent également sensibiliser les parents à un éventuel retard de développement constaté chez leur enfant et leur proposer de consulter des professionnels formés aux troubles neurodéveloppementaux.

Le groupe d'experts recommande de sensibiliser les professionnels de la petite enfance des champs sanitaire, social et éducatif (PMI, crèches, pédiatres, écoles maternelles, médecins généralistes, psychologues,

orthophonistes...) aux signes d'alerte d'un trouble neurodéveloppemental. Pour les aider dans cette tâche, **le groupe d'experts préconise** de s'appuyer sur des questionnaires et/ou des échelles de développement précoce validés en France (par exemple l'échelle révisée de développement psychomoteur de la première enfance de Brunet-Lézine), mais également sur des questionnaires parentaux. Les experts attirent l'attention sur l'existence d'outils reposant sur une approche plus dynamique et intégrée facilitant le lien entre l'évaluation de l'enfant et l'intervention précoce (exemple : EIS, Évaluation, Intervention, Suivi).

Pour les enfants scolarisés, **le groupe d'experts recommande** également d'aider les enseignants au repérage des troubles des apprentissages, ceux-ci pouvant être l'expression d'une déficience intellectuelle légère ou modérée, ou d'autres troubles neurodéveloppementaux.

2. Renforcer le dépistage systématique d'un trouble neurodéveloppemental lors des examens obligatoires

Le carnet de santé qui doit être rempli et consulté par les professionnels de santé, est un outil d'alerte permettant le repérage de troubles du neurodéveloppement et l'orientation vers des professionnels compétents dans le domaine.

Le groupe d'experts recommande que les différents acteurs de santé (médecins généralistes, pédiatres, PMI, médecins scolaires) s'appuient sur les examens obligatoires du carnet de santé pour détecter d'éventuels troubles neurodéveloppementaux. **Il recommande** de soutenir et renforcer les missions de dépistage des PMI et de la médecine scolaire.

Le groupe d'experts recommande de poursuivre le suivi des populations à risque (anciens prématurés) au-delà des examens obligatoires, c'est-à-dire au-delà de 6 ans et de l'élargir à d'autres populations (SAF¹⁴, anomalies prénatales...).

II. Développer une évaluation multidimensionnelle et individualisée pour un meilleur diagnostic et un accompagnement adapté

Dans le cadre du diagnostic de la DI, un examen des capacités adaptatives doit systématiquement accompagner un test du QI. Une évaluation de qualité doit se faire sur la base d'outils actualisés et scientifiquement validés afin

14. Syndrome d'alcoolisation fœtale.

d'éviter des diagnostics erronés ou incomplets pouvant conduire à une mauvaise orientation des personnes et, par conséquent, à un retard dans la mise en place de projets éducatifs adaptés.

Pour comprendre et évaluer le fonctionnement de la personne avec une DI, il est indispensable d'adopter une approche multidimensionnelle et de s'appuyer sur les modèles envisageant le handicap comme résultant d'une interaction entre la personne avec ses caractéristiques d'une part, et l'environnement d'autre part. Ces modèles comprennent les dimensions de la capacité intellectuelle, les capacités adaptatives, la santé physique et mentale, l'étiologie, le contexte personnel et environnemental, la participation sociale.

Dans la perspective d'améliorer le fonctionnement et la qualité de vie de la personne, une telle évaluation permet d'identifier les besoins de soutien de la personne elle-même et de son environnement proche comme point de départ d'un projet de vie.

Par ailleurs, identifier et évaluer les besoins de soutien de la personne supposent une analyse fine du profil de ses compétences et des limites qu'elle rencontre. De même, l'apport actuel des travaux relatifs à certains syndromes génétiques nécessite de prendre en compte leurs spécificités.

Le groupe d'experts recommande de développer une approche diagnostique multidimensionnelle, intégrant outre le bilan clinique somatique, l'étiologie, les dimensions du développement, du comportement adaptatif, et des fonctionnements neuropsychologique, langagier et moteur.

Le groupe d'experts recommande, pour l'évaluation du fonctionnement et des besoins de soutien, de s'appuyer sur les modèles interactionnels du handicap comme ceux de l'AAIDD, de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) ou du Processus de production du handicap (PPH) (P. Fougereyrollas).

1. Améliorer l'évaluation des capacités intellectuelles

L'usage de tests standardisés dans le respect des conditions de leur utilisation offre des garanties de validité et de fiabilité à l'évaluation clinique de l'intelligence. En l'occurrence, il est indispensable qu'un diagnostic de déficience intellectuelle soit posé par un professionnel qualifié (psychologue) avec un examen psychométrique détaillé des capacités cognitives de la personne. Rappelons que l'usage du QI doit respecter trois règles :

- le QI doit toujours être accompagné d'une indication concernant l'intervalle de confiance, laquelle donne une estimation de l'erreur de mesure ;

- il doit toujours être accompagné d'informations sur les conditions de déroulement de la passation et les caractéristiques de la personne (fatigabilité, problèmes/particularités linguistiques, difficultés motrices, etc.) ;
- il doit toujours être accompagné d'une interprétation qui intègre la valeur obtenue dans l'ensemble des éléments cliniques collectés à propos de la personne.

Au-delà de leur fonction diagnostique, les tests d'intelligence permettent une analyse du fonctionnement cognitif grâce aux profils psychométriques. Cette analyse est une première étape pour l'identification des forces et des faiblesses cognitives de la personne et constitue un élément susceptible de guider l'élaboration des projets individualisés de soutien.

L'évaluation du niveau intellectuel des personnes qui présentent une déficience intellectuelle peut poser des problèmes. Le score du QI peut varier d'un instrument de mesure à l'autre. L'hétérogénéité des indices empêche souvent un calcul du QI total. On relève assez souvent des effets « planchers »¹⁵ dans les notes standards. La plupart des tests sont peu adaptés à l'évaluation de formes sévères de déficience intellectuelle.

Les experts recommandent d'utiliser les versions les plus récentes des outils d'évaluation des capacités intellectuelles. Ces derniers doivent être étalonnés et avoir des qualités métrologiques dûment validées. Le recours aux anciens tests (Terman-Merill, WISC-R, etc.) est à proscrire en raison du risque de surestimation des capacités intellectuelles de la personne, lequel accroît le risque de faux négatifs. **Les experts soulignent** la nécessité de rédiger un compte-rendu détaillé de l'ensemble des résultats des épreuves.

Les versions complètes des tests sont à préférer aux versions abrégées, car celles-ci ne sont pas suffisamment précises et, par conséquent, sources d'erreur diagnostique. Le choix des épreuves doit être adapté à l'âge chronologique et au niveau de fonctionnement de la personne, ainsi qu'à ses difficultés spécifiques (sensorielles, motrices, etc.).

2. Compléter systématiquement l'évaluation des capacités intellectuelles par une évaluation des comportements adaptatifs à l'aide d'outils validés

Les échelles d'évaluation du comportement adaptatif apportent des informations très utiles pour orienter les accompagnements éducatifs. En

15. Effets planchers : dans le cadre de l'évaluation psychométrique, l'effet plancher se traduit par un nombre important de notes standards dont la valeur est de 1. Les propriétés de l'instrument utilisé ne permettent plus de dégager les forces et les difficultés de la personne évaluée.

complément, il est possible d'utiliser des échelles spécialisées destinées à évaluer l'intensité des soutiens nécessaires à la personne en fonction de différents domaines (par exemple, l'échelle SIS, *Support Intensity Scale* ou SIS-F, Échelle d'intensité de soutien). Ces évaluations se font dans la perspective d'améliorer le fonctionnement et d'optimiser la qualité de vie. Elles débouchent sur l'élaboration de projets personnalisés de soutien.

Les experts recommandent que des évaluations des capacités adaptatives et des besoins de soutien soient systématiquement réalisées chez chaque personne avec DI, y compris celles présentant un syndrome identifié comme par exemple la trisomie 21.

Ils recommandent vivement d'utiliser dès à présent la Vineland II, la seule échelle récemment validée sur la population française et actuellement disponible.

3. Évaluer les compétences socio-émotionnelles

Les compétences socio-émotionnelles interviennent non seulement dans les apprentissages mais aussi dans les interactions sociales et dans l'adéquation du comportement de la personne tout au long de la vie. Les troubles du comportement socio-émotionnel ont un impact négatif important sur l'adaptation sociale et causent beaucoup de stress chez les aidants proches.

Le groupe d'experts recommande de prendre en considération les compétences émotionnelles et sociales :

- en se basant sur un modèle heuristique intégré des compétences sociales à trois niveaux de complexité : (1) la cognition sociale comprenant le traitement de l'information sociale et la compréhension des états mentaux ; (2) les interactions sociales et la régulation socio-émotionnelle en divers contextes et (3) la qualité des relations sociales avec les pairs et les adultes et la perception de ces derniers ;
- en évaluant et intervenant sur les facteurs de protection environnementaux propices à soutenir ces capacités et à limiter ces difficultés chez l'enfant et l'adolescent avec DI : en l'occurrence les réactions, les conversations et l'expression à propos des émotions, des états mentaux, des événements sociaux critiques, en famille et dans les milieux éducatifs (école ou autres).

4. Évaluer les capacités cognitives et langagières

La déficience intellectuelle a des répercussions majeures sur la communication et les différentes composantes du langage oral (phonologique, lexicale, morphosyntaxique et pragmatique) ainsi que sur les apprentissages scolaires, en particulier la maîtrise de la numératie et de la littératie, et par là même, sur le devenir et la qualité de vie des personnes avec DI.

Le groupe d'experts préconise que chaque enfant bénéficie d'une évaluation complète de son fonctionnement cognitif (raisonnement, mémoire, praxies, fonctionnement visuo-perceptif) et d'un bilan de langage détaillé afin d'identifier ses compétences et ses difficultés.

Pour les enfants d'âge scolaire, **le groupe d'experts recommande** une évaluation des compétences acquises ou émergentes, centrée sur l'accès à la lecture et au calcul. Ces évaluations cognitives et scolaires, exprimées sous la forme de profils de forces et de faiblesses, serviront de base à l'élaboration du projet personnalisé de scolarisation (PPS) et/ou du Projet Individualisé d'Accompagnement (PIA). Ce bilan et ses mises à jour périodiques devraient être inclus systématiquement dans son dossier, au même titre que celui relatif aux conduites adaptatives.

Concernant les données du dossier du patient (diagnostic médical, bilans de langage, psychométrie, etc.), **le groupe d'experts recommande** de faciliter le partage de toute information qui pourrait être jugée utile pour éclairer les professionnels impliqués dans l'accompagnement de la personne avec DI, dans le respect du secret professionnel. Cet objectif requiert une réflexion nationale, déclinée au niveau des territoires, concernant les systèmes d'information, la définition des droits d'accès en accord avec le patient et son représentant légal. **Le groupe d'experts recommande** l'implication des associations de patients et de familles dans cette réflexion, en particulier pour rendre l'information accessible à tous. Elle pourrait être rédigée en Français Facile à Lire et à Comprendre (FALC).

5. Améliorer le diagnostic des troubles psychopathologiques

La fréquence de certains troubles psychopathologiques est plus élevée (de l'ordre de 4 à 10 fois plus) chez les personnes avec DI qu'en population générale. Par ailleurs, certains troubles tels que les TDAH, les troubles de l'humeur, ou encore les troubles du spectre autistique seraient insuffisamment repérés en raison de la non disponibilité d'outils *ad hoc* et d'une recherche diagnostique insuffisante. La présence de ces troubles constitue un sur-handicap qui peut entraver la participation sociale, le développement personnel

et les apprentissages. Aussi des soins adaptés par des professionnels spécialistes de ce domaine sont requis.

Pour améliorer l'identification des troubles psychopathologiques associés à la DI, **le groupe d'experts recommande** :

- d'harmoniser les pratiques diagnostiques des troubles psychiatriques en France, sur la base des modifications apportées aux systèmes de classifications dans les pays anglo-saxons (*Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use With Adults With Learning Disabilities/mental Retardation*, DC-LD et *Diagnostic Manual-Intellectual Disability*, DM-ID) et, ce faisant, d'anticiper l'évolution de ces modifications avec l'introduction récente du DSM-5 (donnant lieu au DM-ID 2), ainsi que la parution imminente de la CIM-11. Le DC-LD a pour avantage de différencier les comportements-défis des troubles psychiatriques ;
- d'élaborer des guides de bonnes pratiques de prise en charge des différents troubles psychopathologiques associés à la DI.

6. Promouvoir une approche multidimensionnelle des comportements-défis¹⁶

Il est nécessaire de différencier et de ne pas assimiler un comportement-défi (qui résulte d'une interaction individu/environnement) à des troubles psychiatriques.

Le groupe d'experts rappelle que :

- les douleurs liées aux pathologies somatiques peuvent s'exprimer sous forme de comportements-défis (agressivité, automutilation). Inversement, les comportements-défis peuvent provoquer des lésions physiques ;
- des facteurs environnementaux et éducatifs et notamment l'absence de moyens de communication contribuent souvent aux troubles du comportement et doivent être pris en compte.

C'est pourquoi, les comportements-défis nécessitent une approche multidimensionnelle. Au vu des expériences pilotes existantes en France et à l'étranger, **le groupe d'experts recommande** la création d'unités pluridisciplinaires d'évaluation et de traitement des situations de crise ou de « comportement-défi », en étroite collaboration avec le secteur médico-social et les familles, reliées par des équipes mobiles de prévention et d'évaluation des situations de crises. Les modalités pratiques de mise en place de telles équipes

16. Comportements-défis : comportements agressifs, automutilatoires, et comportements stéréotypés.

et les acteurs concernés dépassent le cadre de cette expertise et doivent être étudiées au niveau des territoires en fonction des ressources existantes.

7. Permettre l'accès au diagnostic étiologique génétique

En génétique, l'apparition des techniques de séquençage haut débit est en train de révolutionner les pratiques du diagnostic étiologique, et donne paradoxalement une part essentielle à la clinique. Ces techniques vont certainement évoluer avec une meilleure couverture et une baisse des coûts, et il est probable que l'approche actuelle récente utilisant les panels de gènes connus ne soit qu'une étape intermédiaire avant la généralisation du WES¹⁷, puis du WGS¹⁸. Néanmoins, malgré l'apport de ces nouvelles technologies, la démarche diagnostique n'est pas toujours aisée et encore très dépendante des possibilités locales.

Le groupe d'experts recommande que les principes généraux suivants soient appliqués :

- tout patient présentant un retard de développement ou une déficience intellectuelle doit bénéficier d'une évaluation médicale visant à établir un diagnostic étiologique de certitude, quelle que soit la gravité du retard de développement ou de la DI ;
- même avec l'avènement des techniques de NGS¹⁹, il reste fondamental d'adopter une démarche systématisée qui doit toujours débiter par la phase clinique, comportant un certain nombre d'étapes (arbre généalogique sur 3 générations, histoire personnelle du patient depuis la conception, examen clinique en insistant sur l'examen morphologique et sur l'examen neurologique). L'étape clinique peut permettre de poser d'emblée une hypothèse diagnostique ;
- dans un grand nombre de cas, des « regards croisés » associant neuro-pédiatre, généticien clinicien, et parfois pédo-psychiatre sont requis ;
- les modalités de l'évaluation peuvent être variables selon l'organisation locale (accès facile ou non à une consultation de génétique clinique et/ou de neuropédiatrie). Le médecin traitant (ou le pédiatre) doit être un interlocuteur privilégié, capable d'orienter les familles vers les consultations spécialisées. Pour cela, une meilleure visibilité des ressources médicales disponibles sur chaque territoire est nécessaire ;

17. WES : *Whole Exome Sequencing*.

18. WGS : *Whole Genome Sequencing*.

19. NGS : *New Generation Sequencing*.

- lorsque l'étape clinique ne permet pas de poser un diagnostic, les examens génétiques préconisés de première intention sont la recherche d'X fragile par biologie moléculaire (quel que soit le sexe), et l'analyse chromosomique par puce à ADN (ACPA) ;
- une IRM cérébrale de première intention est recommandée devant les situations suivantes : retard moteur important, signes neurologiques à l'examen, épilepsie, anomalie du périmètre crânien (microcéphalie ou macrocéphalie) ;
- l'orientation peut se faire ensuite vers le NGS. La littérature ne tranche pas pour recommander l'une ou l'autre approche de NGS (exome *versus* panel de gènes ciblés). L'approche du diagnostic par NGS pose des problèmes éthiques qui doivent être compris par les prescripteurs, et dont les enjeux doivent être expliqués en consultation aux patients concernés (ou personnes les représentant). **Le groupe d'experts rappelle** que la prescription des examens par NGS ne peut se faire que par un généticien clinicien, ou en lien très étroit avec celui-ci. Les règles habituelles de prescription et de rendu des examens génétiques s'appliquent, selon la loi française en vigueur ;
- les techniques de séquençage haut débit en diagnostic nécessitent une très étroite collaboration clinico-biologique, indispensable pour déterminer et valider le variant pathogène parmi les nombreux variants identifiés. **Le groupe d'experts recommande** d'officialiser la mise en place et le financement (temps médical, visioconférences...) de Réunions de Concertation Pluridisciplinaires (RCP), à l'instar de celles mises en œuvre dans d'autres domaines comme celui de la cancérologie ;
- en l'absence de diagnostic étiologique (actuellement dans environ 50 % des cas après le bilan diagnostique), **le groupe d'experts recommande** un accompagnement et un suivi médical ainsi qu'une réévaluation diagnostique à intervalles réguliers afin de ne pas pénaliser les patients pour lesquels il n'y a pas encore de diagnostic étiologique ;
- si une cause génétique est identifiée, **le groupe d'experts recommande** une orientation vers une consultation de génétique, et dans le cas de maladie héréditaire, de veiller, selon la loi, à la transmission de l'information au sein de la famille.

III. Développer les capacités de la personne présentant une DI tout au long de sa vie

Rappelons que la Convention relative aux droits des personnes handicapées des Nations Unies se centre sur les droits des personnes à l'autodétermination

dans tous les domaines de la vie sociale. L'accent est également mis sur les enjeux liés à l'amélioration de la qualité de vie des personnes et à celle de leur réseau personnel et professionnel.

1. Favoriser le développement de la communication et du langage

Une intervention précoce centrée sur la communication est primordiale sans attendre que l'enfant parle ou soit en « âge » d'apprendre à parler. À cet égard, **le groupe d'experts recommande** de favoriser la communication et l'acquisition du langage par des interventions précoces centrées sur l'acquisition de codes de communication verbaux et/ou non verbaux. Un travail visant à améliorer l'intelligibilité des productions verbales est également indispensable. En effet, les difficultés phono-articulatoires qui peuvent avoir un effet délétère sur le processus de communication, doivent faire l'objet d'une attention toute particulière.

Il s'agit, dans un premier temps, de mettre en place des modes de communication basés sur des vocalisations, des gestes ou l'utilisation de pictogrammes élémentaires. L'acquisition de ces conduites de communication prélinguistiques facilitera les interventions ultérieures visant à favoriser l'expression verbale. Pour les enfants présentant des troubles graves de l'expression et/ou de la compréhension verbale, le recours permanent à des modes de communication alternatifs devra être envisagé. À cet égard, les dispositifs électroniques *high-tech* (téléthèses) avec générateur de parole constituent une solution prometteuse, sans qu'il faille, bien entendu, exclure le recours au PECS²⁰, à la langue des signes ou à des approches mixtes comme le Makaton²¹.

En complément, il importe de former les professionnels (orthophonistes, personnels éducatifs) aux interventions centrées sur la communication préverbale, verbale et les codes de communication alternatifs. Il s'agit également de parfaire leurs connaissances quant au développement du langage des enfants présentant une DI. Des mesures incitatives, comme la bonification des actes professionnels, doivent être envisagées pour amener ces professionnels à travailler davantage avec ces enfants, en particulier les plus jeunes d'entre eux ou les plus en difficulté sur le plan intellectuel.

20. PECS : *Picture Exchange Communication System* (Frost et Bondy, 2002). Il s'agit d'un mode de communication fondé sur l'échange d'images fixées par velcro dans un classeur mis à disposition de l'enfant.

21. Le Makaton est un programme d'aide à la communication et au langage constitué d'un vocabulaire fonctionnel utilisé avec la parole, les signes et/ou les pictogrammes (source : <http://www.makaton.fr/>).

Les orthophonistes assurent un rôle central en matière d'intervention langagière. Néanmoins, au-delà des séances individuelles conduites directement auprès des enfants, leur rôle devrait être élargi auprès des équipes éducatives et des parents dans un but de soutien et de conseil pour la mise en place d'activités éducatives visant l'acquisition du langage et de guidance parentale. Par ailleurs, la formation des personnels éducatifs (professeurs des écoles, éducateurs spécialisés, éducateurs de jeunes enfants, enseignants spécialisés, etc.) devrait être renforcée dans le domaine du développement du langage et de son éducation. Cette combinaison des approches (orthophonique et éducative) permettrait d'assurer à l'enfant un accompagnement optimal. Les projets éducatifs individualisés devraient comporter obligatoirement un volet « langage et communication ».

À l'instar des pratiques recommandées pour les troubles spécifiques des apprentissages, le langage et les praxies des enfants avec DI doivent être évalués et rééduqués de la même manière que chez les enfants atteints de troubles cognitifs spécifiques sans DI. En aucun cas, la déficience intellectuelle ne doit être un argument justifiant une absence de rééducation spécifique (en particulier en orthophonie, psychomotricité, orthoptie, ergothérapie). Des réseaux coordonnés de professionnels (libéraux et institutionnels) doivent être encouragés sur le modèle de ceux mis en place pour les enfants « dys ».

2. Favoriser l'acquisition de la numératie et de la littéracie

Les compétences en numératie et en littéracie sont essentielles à l'autonomie dans la vie quotidienne (compter, comparer des prix, lire une facture ou un ticket de caisse, relever les indications sur un thermomètre, etc.). Les difficultés en numératie et en littéracie rencontrées par les personnes avec une DI peuvent résulter de perturbations dans les processus cognitifs généraux comme par exemple, la mémoire de travail ou les fonctions exécutives. Elles peuvent aussi être liées à des troubles spécifiques des processus numériques (*subitizing*²², estimation, processus de représentation symbolique) ou des mécanismes plus précisément impliqués dans la lecture ou la manipulation de l'écrit. Les difficultés peuvent aussi relever d'un manque d'opportunités d'apprentissage. Le plus souvent, elles résultent de l'interaction entre ces différents facteurs. **Le groupe d'experts recommande** une évaluation approfondie et un enseignement adapté pour favoriser la maîtrise de la numératie et de la littéracie et ainsi améliorer l'autonomie des personnes avec DI.

22. Le *subitizing* réfère à la capacité à appréhender d'un coup d'œil une petite quantité d'éléments (< 3-4) quelle que soit leur configuration.

La numératie, comme la littéracie, doivent devenir une des priorités des apprentissages à l'école et dans la formation ultérieure. **Le groupe d'experts recommande** la mise en place de plans d'action prioritaires de l'enseignement de la numératie et de la littéracie fonctionnelles pour transmettre les savoirs et les connaissances en lecture, écriture et mathématiques dans une perspective appliquée. Il s'agit notamment de créer les conditions permettant d'exercer et de renforcer les bases conceptuelles sous-tendant la compréhension de l'écrit et du nombre, de renforcer l'automatisme, et d'adapter la tâche et le format des données aux caractéristiques de l'apprenant, d'utiliser les nouvelles technologies lorsque cela s'avère opportun.

3. Favoriser le développement de l'autodétermination

Les concepts « d'autodétermination » et « de qualité de vie » doivent être considérés, à la fois comme processus et comme résultats. À ce propos, **le groupe d'experts recommande** que les programmes d'apprentissages intègrent les composantes transversales qui y sont liées telles que le développement des capacités d'autorégulation et d'*empowerment* dès la formation initiale et tout au long du développement des personnes, y compris lors de l'avancée en âge. Il s'agit aussi de favoriser la maîtrise des compétences socio-émotionnelles nécessaires à la personne avec DI pour gérer au mieux ses interactions sociales. Des outils méthodologiques (version papier ou logiciel) tels que « C'est la vie de qui, après tout », « Je prépare mon projet de vie » élaborés au sein de projets multidisciplinaires et internationaux sont déjà utilisés en France mais de manière trop confidentielle.

4. Poursuivre le développement des compétences tout au long de la vie

Le groupe d'experts recommande de mettre en place un parcours éducatif personnalisé sur la base des ressources propres de la personne et de son environnement, intégrant des programmes d'apprentissages ambitieux et individualisés pour tous (quelle que soit la sévérité de la déficience), fondés sur des méthodes pédagogiques ajustées aux profils cognitifs. Cela suppose de faire le lien entre l'évaluation cognitive et l'action pédagogique, d'adapter des outils de communication qui pourront être utilisés dans tous les lieux de vie de l'enfant, et de considérer les technologies de l'information et de la communication comme des facilitateurs lors des apprentissages.

Le groupe d'experts recommande l'investissement dans une formation au long cours, c'est-à-dire jusqu'à l'âge adulte, voire tout au long de la vie car les compétences langagières et autres habiletés (en numératie, littéracie...)

peuvent être soutenues à tout âge. Les apprentissages doivent porter non seulement sur le développement des capacités cognitives mais aussi sur toutes les aptitudes participant à la qualité de vie : vie sociale, autodétermination, exercice de ses droits.

L'impact et l'efficacité de ces programmes et des diverses interventions proposées doivent être évalués.

IV. Accompagner le parcours de vie de la personne de la petite enfance à l'âge adulte

Au cœur du processus d'accompagnement se trouve le plan personnel de soutien. Ce plan sera rédigé en collaboration avec la personne, ses proches, et ses sources de soutien professionnels et non professionnels.

Une approche en termes de parcours de vie envisage la vie de l'individu comme une succession de phases et de transitions et prend en considération les interdépendances entre le sujet et le milieu. Si cette approche n'est pas propre aux personnes en situation de handicap, force est de reconnaître que dans cette situation, les liens d'interdépendance ne sont pas égaux : selon les opportunités d'apprentissage et les perceptions de l'entourage de la personne sur ses (in)capacités, celle-ci accédera ou non à une possibilité de s'autoréguler. Le soutien à la personne sera alors défini comme plus ou moins nécessaire et des ressources humaines et/ou matérielles seront alors réclamées en fonction de cette perception du « besoin ».

La notion de parcours de vie s'est révélée très pertinente pour aborder la déficience intellectuelle dans le cadre d'un modèle social. Cette approche permet de considérer des parcours singuliers, de révéler les obstacles, mais aussi les stratégies mises en place par les protagonistes pour les surmonter. À un niveau plus macro, cette approche aide à comprendre comment un système social organise les transitions de manière institutionnelle ou structurelle.

Les caractéristiques de la personne et de son environnement changent au cours du temps. Aussi, il est très important de ne pas figer la personne dans son diagnostic et d'adapter les soutiens à ses besoins en fonction de son évolution, y compris avec l'avancée en âge.

Un des intérêts majeurs d'une évaluation multidimensionnelle adaptée aux périodes clés du développement de la personne, est de construire un projet de vie répondant à ses besoins en identifiant les soutiens nécessaires tout en favorisant son évolution et son intégration.

Les experts recommandent d'évaluer les capacités adaptatives (conceptuelles, pratiques et sociales) de la personne en fonction des modifications de son environnement, d'identifier les ressources familiales, les facilitateurs et obstacles de l'environnement tout au long de la vie, mais particulièrement lors des périodes charnières et de transition (entrée à l'école primaire, au collège, transition adolescent-adulte et avec l'avancée en âge).

1. Promouvoir le droit à l'intervention et à l'éducation précoces ainsi qu'à l'accès aux services communs de la petite enfance accessibles à tous les nourrissons et jeunes enfants repérés à risque de trouble du neurodéveloppement

L'intervention précoce est définie comme un ensemble d'actions pluridisciplinaires destinées à des enfants âgés de 0 à 6 ans présentant des signes ou des risques de déficiences, en alliance avec les parents.

De nombreux travaux menés aux États-Unis indiquent que des enfants « désavantagés » socialement ou avec retards de développement, dont des enfants avec DI, ayant bénéficié d'interventions précoces, font preuve d'un meilleur développement. Néanmoins, certaines conditions sont à respecter : ces actions doivent être structurées en réseau (c'est-à-dire impliquer des collaborations interprofessionnelles) ; être centrées sur le développement de compétences de l'enfant (et non uniquement sur les déficits constatés) ; et s'inscrire dans la continuité, c'est-à-dire au-delà de la petite enfance. Ces interventions sont d'autant plus efficaces qu'elles impliquent la participation directe et la valorisation des parents.

Le groupe d'experts recommande :

- pour permettre la mise en œuvre sans délai d'une intervention précoce par des professionnels formés, la mise à disposition d'un annuaire des ressources disponibles au niveau de chaque territoire en lien avec les MDPH, et de faciliter l'accessibilité géographique mais aussi financière à ces ressources (CAMSP, CMP, CMPP²³, professionnels libéraux, kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, psychologues, neuropsychologues, ergothérapeutes, orthoptistes...) ;
- de renforcer toutes les mesures nécessaires à ces interventions précoces en favorisant non seulement le développement de centres spécialisés (notamment les CAMSP, et les CMP, CMPP), mais également les réseaux mettant en synergie les différents professionnels concernés. L'objectif est que tout

23. CAMSP : Centre d'action médico-sociale précoce ; CMP : Centre médico-psychologique ; CMPP : Centre médico-psycho-pédagogique.

enfant présentant des difficultés liées à son développement puisse être accueilli dans un service d'intervention précoce, sans nécessairement attendre un diagnostic médical. L'offre devrait être souple, diversifiée et non stigmatisante pour l'enfant et les parents qui y ont recours ;

- de développer des actions visant à faciliter l'accès et la participation des enfants avec DI aux diverses institutions et activités ordinaires de la petite enfance, y compris les centres de loisirs. Il s'agit de développer une politique d'accueil mais aussi d'offrir un environnement éducatif de qualité destiné à tous sans exclusion. Des mesures incitatives pourraient être mises en place, impliquant le soutien aux professionnels, les compléments de formation et des collaborations interinstitutionnelles ;
- d'adopter les standards de qualité définis au niveau international mettant en avant la nécessité d'une approche centrée sur la famille et non sur l'enfant pris isolément de son contexte naturel, de favoriser un partenariat parents-professionnels, seul garant d'une qualité du travail permettant à l'enfant de progresser de manière significative dans son développement, de promouvoir à tout moment une approche en transdisciplinarité intégrant les interventions de professionnels appartenant à diverses disciplines dans un même service ou dans des services indépendants les uns des autres. Il s'agit aussi d'adopter une approche fonctionnelle telle que le propose par exemple la CIF.

2. Définir systématiquement des « projets personnalisés de scolarisation » dans une logique de parcours de formation

La loi du 11 février 2005, au nom d'une logique de parcours, a énoncé la priorité à la scolarisation en milieu ordinaire (par une inscription obligatoire dans un « établissement de référence »), se plaçant dans la perspective internationale de l'éducation inclusive. Cette loi permet également une scolarisation dite « adaptée », hors du milieu ordinaire, par exemple en milieu médico-éducatif, selon les « besoins » des enfants concernés, évalués par une équipe pluridisciplinaire.

Il en résulte un fonctionnement actuel des institutions françaises encore marqué par l'histoire de ces deux alternatives avec certes une progression de l'accueil en milieu ordinaire mais aussi une stabilité des effectifs en milieu médico-éducatif. Le maintien de l'offre d'accueil en ESMS (établissements et services médico-sociaux) reste essentiel pour les enfants et adolescents les plus vulnérables, ayant des besoins de soutien importants. En effet, environ 75 % de la population des Instituts médico-éducatifs relèvent de la DI modérée, sévère ou profonde.

Selon la loi de 2005, le Projet Personnalisé de Scolarisation (PPS) définit les modalités de déroulement de la scolarisation, mais aussi, celles des diverses actions qui l'accompagnent en termes pédagogiques, psychologiques, éducatifs, sociaux, médicaux et paramédicaux. De plus, le PPS doit s'articuler au Projet Individualisé d'Accompagnement (PIA) conçu et mis en œuvre dans un établissement ou service médico-social.

Le groupe d'experts insiste sur l'importance de définir systématiquement et d'appliquer des « Projets Personnalisés de Scolarisation » reposant sur l'évaluation des besoins de soutien de chaque enfant ou adolescent avec DI, dans une logique de parcours de formation, ce qui implique d'être attentif au devenir de la personne.

Mieux répondre aux besoins des enfants et adolescents avec DI nécessite de mettre en place des coopérations et collaborations entre les services et les institutions (sanitaires, scolaires et médico-sociales) et entre les divers professionnels, d'identifier ce qui entrave les apprentissages et de prévenir les ruptures de parcours aux différents niveaux du système scolaire.

Dans cette orientation, devraient être encouragées toutes les initiatives favorisant les scolarités partagées et les transitions entre le milieu spécialisé et le milieu scolaire ordinaire. Les « unités d'enseignement » implantées dans les établissements scolaires ordinaires (et non plus dans le médico-social) peuvent offrir des occasions effectives de collaborations entre ces milieux au bénéfice des enfants avec DI.

Dans la perspective de l'accès au milieu scolaire ordinaire, **le groupe d'experts préconise** de valoriser les expériences innovantes de scolarisation et d'éducation d'enfants avec DI dont l'efficacité devra être évaluée.

En vue de l'adaptation aux besoins spécifiques de chaque enfant, **le groupe d'experts recommande** une réflexion approfondie sur les qualifications requises des aidants (ex-AVS, actuels AESH²⁴), leur statut, les modalités pratiques de leur recrutement (actuellement dans le cadre du Contrat Unique d'Insertion) et de leur formation continue (référentiel théorique et pratique, délai entre la prise de fonction auprès de l'élève et la date des premières séances de formation).

3. Accompagner l'accès à l'emploi et à la vie sociale

La problématique de l'insertion professionnelle et sociale, et celle de l'ouverture du milieu de travail, sont similaires à celle de l'éducation inclusive. La

24. AESH : Accompagnants des élèves en situation de handicap.

perspective de plus en plus préconisée est celle de lieux d'accueil professionnels plus inclusifs, particulièrement pour les personnes avec DI. En France, comme dans de nombreux pays, les lieux de travail pour les personnes avec DI sont actuellement très divers, allant du plus ordinaire au plus spécialisé : entreprises ordinaires avec éventuellement un accompagnement des personnes, entreprises adaptées ou EA, établissements et services d'aide par le travail ou Esat.

Une meilleure participation des personnes avec DI dans le monde du travail nécessite une reconnaissance de leurs compétences et de leur vulnérabilité, afin de favoriser leurs relations avec le marché de l'emploi.

Pour favoriser la reconnaissance des compétences des personnes avec DI et leur insertion dans le monde du travail, **le groupe d'experts recommande** :

- une évaluation des compétences des personnes avec DI, reconnue par la délivrance d'attestations ;
- des actions de sensibilisation des milieux ordinaires et les aides techniques mais aussi psychosociales nécessaires ;
- la valorisation et la diffusion des expériences qui établissent des passerelles entre les établissements spécialisés et l'emploi en milieu ordinaire, en insistant sur les « bonnes pratiques » en matière d'accompagnement des personnes avec DI, de leurs proches et des milieux de travail eux-mêmes.

4. Faciliter les transitions dans le parcours de vie

La notion de « transition » repose sur le constat de ruptures ou de discontinuités dans le parcours de vie (en fonction des âges) des personnes avec déficience intellectuelle. Des ruptures et des difficultés sont souvent constatées pour passer d'une vie d'élève (en établissement scolaire ou en établissement médico-social) à une vie impliquant d'autres relations sociales, par exemple en milieu de travail.

Les phases de transition sont des moments clefs pouvant ou non permettre la poursuite du processus d'individuation par lequel l'individu se construit dans un mouvement à la fois de socialisation (intériorisation des normes sociales) et de subjectivation (constitution comme sujet autonome capable de faire ses propres choix).

L'absence de considération de la personne avec DI et de ses motivations est une des causes identifiées de ces difficultés. Ces situations peuvent être évitées en positionnant la personne comme acteur de son projet de vie et en favorisant son autodétermination. C'est un postulat à intégrer dans l'accompagnement des personnes.

Le groupe d'experts recommande de développer systématiquement un accompagnement lors des périodes de transition, au-delà du système scolaire, impliquant les établissements en amont (établissements scolaires et médico-sociaux) et favorisant les synergies entre les différents acteurs. Cet accompagnement devra permettre aux jeunes adultes de nouvelles identifications dans les milieux de travail, préparées dès leur formation en milieu scolaire ou médico-social. Cet accompagnement doit également soutenir les familles dans leurs propres transitions.

Le groupe d'experts attire l'attention sur les expériences innovantes qui dépassent les cloisonnements administratifs et juridiques (barrière de l'âge de 20 ans) et développent des actions d'accompagnement de l'ensemble des acteurs (jeunes, familles, éducateurs, entreprises, etc.). Si de telles expériences se révèlent positives et efficaces, elles devraient être valorisées et diffusées.

V. Améliorer l'accès aux soins et le diagnostic des pathologies somatiques

Certains problèmes de santé courants (soins bucco-dentaires, troubles sensoriels, obésité) et certaines pathologies chroniques (épilepsie, troubles du sommeil, certains cancers) sont plus fréquents, moins bien dépistés et soignés chez les personnes avec DI qu'en population générale. Aussi, les personnes les plus vulnérables, dont celles présentant un polyhandicap, cumulent les facteurs de risque médicaux avec des pathologies souvent intriquées. Par ailleurs, de nouvelles situations complexes apparaissent avec l'augmentation de l'espérance de vie et le vieillissement.

Depuis la loi du 11 février 2005, plusieurs rapports, que ce soit au niveau national ou mondial²⁵, soulignent le caractère discriminatoire des inégalités d'accès aux soins des personnes avec DI. La difficulté d'accès aux services de soins primaires provoque un excès d'hospitalisations en urgence et une augmentation de la durée d'hospitalisation des personnes avec DI par rapport à la population générale.

Aussi, **le groupe d'experts recommande** :

- un dépistage et un suivi régulier des pathologies les plus fréquentes ;
- un accès facilité aux soins et à des équipes spécialisées ;
- des mesures de prévention adaptées aux spécificités de la DI.

25. HAS 2009 ; Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées, 2006.

1. Dépister et assurer un suivi régulier des pathologies souvent associées à la DI

Ces dépistages et suivis devraient concerner les problèmes de santé courants comme :

- les soins bucco-dentaires avec la poursuite de la mise en œuvre sur chaque territoire de soins bucco-dentaires adaptés selon les propositions de la HAS en 2008²⁶ ;
- les troubles de la vision et de l'audition avec un dépistage précoce et régulier. En cas de perte auditive, même légère, un appareillage devra être envisagé pour éviter que les difficultés phono-articulatoires ne perturbent l'acquisition du langage ;
- le surpoids et l'obésité avec un repérage précoce du surpoids. Les professionnels des ESMS doivent être formés sur la régulation du comportement alimentaire et des programmes de prévention doivent être proposés. Les recommandations concernant l'alimentation des personnes atteintes de polyhandicap doivent être diffusées aux professionnels et aux familles (s'appuyant sur des expériences telles Réseau Lucioles, Groupe Polyhandicap France, etc.) ;
- les troubles du sommeil qui ont un impact majeur sur le développement de la personne et la qualité de vie des proches. Il s'agit d'encourager la formation des professionnels au repérage des troubles du sommeil (questionnaires spécifiques, calendriers de sommeil) ainsi que la création de consultations multidisciplinaires spécialisées sur le sommeil des enfants et adultes avec DI, permettant une évaluation précise des causes (troubles psychoaffectifs, apnées du sommeil, crises épileptiques, médicaments, perturbation de la structure du sommeil) et faciliter l'accès à une polysomnographie (pour rechercher et traiter un syndrome d'apnées du sommeil) ;
- l'épilepsie avec une consultation spécialisée auprès d'un neuropédiatre ou d'un neurologue pour le diagnostic et le suivi du traitement. Pour les cas les plus complexes et pharmacorésistants, l'intervention d'équipes pluridisciplinaires comportant des unités d'hospitalisation d'épileptologie (avec EEG vidéo longue durée) couplées à une expertise en psychopathologie doit permettre une analyse multidimensionnelle de l'épilepsie et de ses conséquences psychologiques pour le patient et ses aidants proches.

Il existe peu de recommandations concernant le suivi au cours de l'avancée en âge des personnes avec DI, alors que par exemple, le vieillissement des

26. Préparations spécifiques aux soins (sédation vigile, approche cognitivo-comportementale), remboursement de soins réalisés sous protoxyde d'azote (Meopa) ou anesthésie générale, soutien des réseaux de soins dentaires régionaux, diffusion de documents pédagogiques d'éducation à la santé à l'usage des personnes avec DI.

personnes porteuses de trisomie 21 présente des spécificités connues. **Le groupe d'experts préconise** une diffusion plus large des guides de suivi clinique des personnes avec trisomie 21 vieillissantes auprès des médecins traitants et intervenants dans les ESMS ; un suivi médical, psychologique et social régulier des personnes avancées en âge, par une équipe pluridisciplinaire impliquant un gériatre. Tout changement de comportement ne doit pas être attribué hâtivement à une démence débutante mais nécessite une recherche d'autres causes somatiques, psychologiques ou environnementales.

2. Développer le suivi médical de proximité et prendre en compte les spécificités des personnes avec DI

Plusieurs expériences dans différents pays démontrent clairement l'impact bénéfique de bilans médicaux systématiques sur la santé des personnes avec DI : détection et traitement de pathologies non diagnostiquées, sensibilisation des médecins aux besoins de santé spécifiques des personnes avec DI, mise en œuvre d'actions de prévention et de dépistage.

De plus, plusieurs institutions ou associations ont publié des guides de bonnes pratiques pour le suivi médical des personnes avec DI en général ou atteintes d'un syndrome en particulier.

Le groupe d'experts recommande d'expérimenter sur quelques territoires pilotes différentes modalités d'organisation des bilans de santé systématiques chez les personnes avec DI (groupe de praticiens formés et rémunérés *versus* centre ressource DI), d'évaluer leur coût et le bénéfice en termes de pathologies ou besoins de santé dépistés et traités, par rapport à ceux repérés lors des soins courants.

Le groupe d'experts recommande pour les médecins généralistes, de déployer un outil d'évaluation de la santé des personnes avec DI avec un carnet de suivi et des conseils pour communiquer avec le patient et obtenir son consentement aux soins.

Le groupe d'experts recommande d'encourager la formation de réseaux de professionnels spécialisés, par exemple pour les troubles sensoriels (ophtalmologistes, orthoptistes, ORL, phoniatres, audioprothésistes, etc.) prenant en compte la difficulté d'examen et le temps nécessaire à l'évaluation sensorielle des personnes avec DI.

3. Développer la prévention et la diffusion de bonnes pratiques

Le groupe d'experts recommande la mise en œuvre de campagnes de prévention accessibles aux personnes avec DI, l'élaboration de supports pour l'obtention d'un consentement éclairé et pour une éducation pour la santé compréhensibles par les personnes avec DI, rédigés en FALC (Facile À Lire et à Comprendre).

Le groupe d'experts recommande la diffusion de supports d'information destinés aux médecins, concernant par exemple des messages de prévention spécifiques ou des modalités concrètes d'accès au dépistage des cancers ou d'autres pathologies.

Certains problèmes médicaux sont spécifiques de certains syndromes et requièrent un suivi particulier. **Le groupe d'experts soutient** la rédaction et la diffusion des PNDS (Protocoles Nationaux de Diagnostic et de Soins) spécifiques de chaque syndrome par les Centres de Références Maladies Rares en partenariat avec les associations syndromiques concernées.

Le groupe d'experts recommande de recruter des infirmiers formés à la DI au sein des établissements et services médico-sociaux (ESMS), dont le niveau de médicalisation varie selon l'établissement, ou le recours à des infirmiers référents coordonnateurs de soins pour la mise en place d'actions d'éducation à la santé, de prévention, de sensibilisation et de veille sanitaire au sein de l'établissement.

4. Améliorer les conditions d'accueil et de soins dans les hôpitaux et cliniques

L'accès aux soins pour les personnes avec DI se heurte à des obstacles liés à des facteurs personnels (mobilité réduite, difficulté de communication, troubles du comportement), mais aussi à des facteurs environnementaux (accessibilité et signalétique des locaux, temps dédié au recueil des symptômes...).

L'information, l'adhésion et la participation de la personne avec DI sont souvent, pour des motifs divers, difficiles à recueillir. Ces aspects peuvent être éludés au cours de l'hospitalisation. Aussi, il est important de diffuser des supports de sensibilisation aux professionnels de santé sur les obligations légales concernant les personnes vulnérables, au même titre que pour tous les patients. Par ailleurs, il semble également important d'accompagner la personne avec DI afin de faciliter concrètement l'accès aux soins.

Aussi, le groupe d'experts recommande :

- l'amélioration de l'environnement physique (accessibilité des locaux hospitaliers, signalétique adaptée) ;
- le renforcement de l'environnement humain avec le recrutement d'infirmiers de liaison (*learning disability liaison nurse*) pour préparer la visite, faciliter les hospitalisations et en limiter au maximum le caractère traumatique : être « ambassadeur » de la personne avec DI, pour faciliter la communication, le consentement du patient aux traitements, l'ajustement des soins à ses besoins spécifiques et promouvoir des soins coordonnés de l'admission à la sortie du patient. Par ailleurs, le détachement par les ESMS de personnels éducatifs ou soignants pour l'accompagnement aux diverses consultations médicales et hospitalisations devrait être pris en compte dans leur financement ;
- l'organisation de consultations pluridisciplinaires au sein des hôpitaux, soit en ambulatoire, soit en hospitalisation conventionnelle pour un temps d'observation et d'exploration parfois invasives, nécessitant une anesthésie générale et regroupant idéalement plusieurs examens (par exemple, dans certains cas d'examens ophtalmologiques ou de PEA [Potentiels Évoqués Auditifs]) ou soins dentaires.

VI. Créer des « Centres ressources déficience intellectuelle »

Le diagnostic, l'évaluation des besoins de soutien d'une personne avec DI, la coordination du parcours de soins et l'accompagnement dans le projet de vie nécessitent d'impliquer des acteurs multiples et d'accéder à différentes compétences professionnelles.

Des expériences développées à l'étranger pour les personnes avec DI ou bien en France dans d'autres domaines (cancer, Alzheimer, etc.), ont montré l'intérêt de la mise en œuvre d'un « processus de gestion holistique et intégré permettant d'organiser, de coordonner et d'optimiser les ressources humaines/financières/matérielles ainsi que les soins et les services requis par les individus et leur entourage afin de : satisfaire leurs besoins spécifiques en matière de santé et support psychologique et social, améliorer la qualité de leur accompagnement, améliorer leur qualité de vie. Il s'agit d'avoir les bonnes personnes prodiguant les bons services et soins au bon moment, au bon endroit et au meilleur coût » (selon une approche *Case Management*²⁷ comme défini par l'Institut Universitaire International Luxembourg, 2013).

27. *Case management* : Coordination de parcours de soins appliquée au secteur de la santé et des services aux personnes.

Pour répondre à ces objectifs, **le groupe d'experts recommande** la création de centres de ressources dédiés à la déficience intellectuelle (CRDI).

Ces centres de ressources « DI » rassembleraient les compétences nécessaires, sous la forme d'équipes pluridisciplinaires (médecins généralistes, pédiatres, gériatres, spécialistes de la douleur, neurologues, psychiatres, psychologues, infirmiers, éducateurs spécialisés, orthophonistes, assistantes sociales...) ayant pour fonction d'assurer une évaluation multidimensionnelle, d'organiser l'accompagnement requis et d'apporter une aide concrète et coordonnée qui pourrait s'inscrire tout au long du parcours de vie de la personne avec DI et de sa famille.

Les actions des CRDI se situeraient en amont de celles des MDPH et en lien avec celles-ci.

Les missions de ces CRDI seraient multiples :

- poser un diagnostic positif et différentiel en évaluant les fonctions cognitives, adaptatives et le contexte socio-environnemental ;
- s'assurer de la mise en œuvre d'une démarche étiologique et si nécessaire procéder à l'orientation vers les centres de diagnostic étiologique compétents ;
- réaliser ou coordonner des évaluations multidimensionnelles des capacités cognitives et adaptatives ainsi que des compétences scolaires et professionnelles de la personne avec DI pour proposer un programme d'intervention multidisciplinaire et individualisé ;
- attribuer un Référent du Parcours de Santé (RPS) en fonction des besoins de fonctionnement de la personne ;
- faciliter l'accès des personnes avec DI aux services de soins primaires somatiques et psychiatriques ;
- travailler avec les centres de soins, centres hospitaliers et services sociaux pour fournir des soins coordonnés ;
- accompagner les médecins généralistes et les équipes de soins de proximité à identifier et traiter les problèmes de santé des personnes avec DI ;
- proposer l'accès à un spécialiste quand les problèmes médicaux dépassent les compétences des centres de soins et des omnipraticiens ;
- proposer une éducation thérapeutique et des conseils aux patients, aux familles et aux professionnels.

De telles structures auraient pour intérêt d'être un guichet unique et visible pour les familles et les professionnels concernés. Par ailleurs, ce type de structure permettrait d'harmoniser les pratiques et les procédures sur le

territoire français. La composition pluridisciplinaire des équipes aurait pour avantage de leur permettre d'élaborer un langage commun, d'assurer la complémentarité des approches d'évaluation pour un accompagnement efficace et d'apporter une aide concrète et coordonnée qui pourrait s'inscrire tout au long du parcours de vie de la personne avec DI et de sa famille.

Ces centres pourraient également travailler en collaboration avec des structures de recherche et universités pour :

- jouer un rôle dans la formation spécialisée de professionnels dans le domaine de la DI ;
- participer à des recherches scientifiques, entre autres sur la validation et le développement d'échelles et d'instruments de diagnostic, et l'évaluation des interventions.

VII. Apporter aux familles un soutien gradué, adapté et évolutif en valorisant leurs propres compétences

1. Accompagner l'annonce du diagnostic

Une consultation d'annonce peut avoir lieu dans différents contextes (consultation prénatale, néonatale, ou à tout âge de la vie) et concerner soit le diagnostic de la déficience intellectuelle, soit la confirmation de la cause, c'est-à-dire le diagnostic étiologique. Annoncer un diagnostic, quel qu'il soit, est toujours une mauvaise nouvelle, mais les conditions de l'annonce, ainsi que les propositions concrètes d'un accompagnement adapté ont un impact sur la capacité des parents et de l'enfant à rebondir et se réorganiser.

Le groupe d'experts recommande que la consultation d'annonce soit réalisée selon les pratiques préconisées (pièce dédiée, temps spécifiquement consacré à cette mission) et dans la mesure du possible, en présence des deux parents et de l'enfant. Le contenu de l'annonce doit insister sur le développement de l'enfant et ses potentialités, être juste, actualisé, et inclure des informations sur les associations de soutien et les professionnels à contacter pour l'accompagnement précoce. Les modalités de l'annonce à l'enfant lui-même dépendent de son âge, de ses capacités de compréhension et de son comportement.

Les professionnels doivent tenir compte du fait que les parents auront besoin d'un suivi personnalisé afin que les informations qu'ils reçoivent deviennent signifiantes pour eux et qu'ils puissent progressivement mobiliser leurs propres ressources pour faire face à la situation (principe de l'*empowerment*).

Le groupe d'experts recommande un accompagnement des diagnostics par un(e) psychologue, présent lors de la consultation médicale, ou disponible au décours du diagnostic puis tout au long du parcours du patient et de sa famille, avec une attention particulière pour les fratries. En l'absence de personnel disponible, le recrutement de psychologues dédiés aux consultations de génétique et de neuropédiatrie est recommandé.

Plus spécifiquement dans le contexte du diagnostic prénatal de syndromes malformatifs et/ou génétiques (dont la trisomie 21), **le groupe d'experts recommande** l'accès systématique à une information précise, basée sur les données objectives de la littérature médicale et délivrée par un praticien spécialiste de la pathologie en question, prenant en compte les progrès en termes de soins médicaux et de projets éducatifs et d'inclusion sociale, associés à une meilleure qualité de vie des personnes atteintes. Dans le cadre de la trisomie 21, **les experts recommandent** la diffusion de documents d'information destinés aux femmes enceintes telles que la plaquette d'information rédigée par les sociétés savantes (gynécologues-obstétriciens, sages-femmes, radiologues)²⁸.

2. Apporter un soutien adapté

La plupart des familles sont capables de faire face à l'éducation de leur enfant présentant une déficience intellectuelle. Elles sont également des « expertes du vécu ». Aussi **le groupe d'experts souligne** l'importance de reconnaître leur expertise propre et leurs compétences et de leur proposer davantage une position de partenaire en les associant aux projets d'accompagnement de leur enfant. Par ailleurs, une attention particulière doit être apportée aux familles vulnérables (parents isolés, précarité sociale, présence d'un handicap chez un des parents).

Les familles ont par ailleurs besoin de soutiens appropriés en informations, en conseils pratiques voire en apprentissages ciblés (éducation thérapeutique pour les épilepsies, gestion des comportements-défis). L'accent doit aussi être mis sur les ressources environnementales pour éviter l'isolement social des familles avec un enfant présentant une déficience intellectuelle. Elles ont également besoin de périodes de répit, en particulier en cas de comportements-défis ou de déficience très sévère.

Le groupe d'experts recommande d'organiser un soutien social non envahissant reposant sur des apports pragmatiques et concrets à la famille, y compris à la fratrie. Il s'agit de proposer une approche holistique proposant

aux familles des interventions graduées et à divers niveaux : informations générales, apprentissage de techniques, apprentissages approfondis pour des situations difficiles.

Des lieux d'écoute permettant aux parents une analyse sereine de leurs besoins afin de leur proposer différentes solutions seraient à généraliser.

3. Envisager la distanciation psychologique entre la personne avec DI et sa famille

Dans la majorité des familles ayant un enfant avec DI, l'investissement parental est particulièrement important et peut conduire à la difficulté voire dans certains cas, à l'impossibilité d'une séparation avec la personne avec DI ayant atteint l'âge adulte. Cette séparation doit être vue comme une évolution dans le parcours de vie nécessitant de nouvelles adaptations à découvrir et accepter. Ce processus suppose des apprentissages et de nouveaux modes de relation. Ce passage à la vie adulte est une transformation des identités de chacun qui ouvre vers un devenir, pouvant tour à tour être inquiétant, plein d'inconnues, mais aussi très riche d'opportunités et de nouvelles appartenances pour chacun.

Le groupe d'experts recommande aux professionnels d'envisager ce moment de la séparation enfant/parent non comme un « problème » particulier et ponctuel mais bien comme le résultat d'un processus qui a débuté depuis la naissance. Cela suppose de toujours considérer le parcours singulier de chaque famille et de préparer la transition vers l'âge adulte bien avant la survenue d'un moment critique (par exemple, placement en urgence suite à une maladie ou décès d'un parent). Il s'agit d'élaborer dès l'âge de 15-16 ans un plan de transition et d'y impliquer les parents et les autres membres de la famille. Ce plan doit ouvrir vers un projet de vie le plus complet possible (logement, emploi, loisirs, vie citoyenne...) et envisager le maintien de réseaux sociaux existants (très souvent perdus lors de la sortie de services s'adressant à des jeunes) mais surtout le développement de nouveaux réseaux autour de la personne avec DI. En effet, ces réseaux sociaux sont à la base des capacités de résilience de chaque individu mais aussi du système familial lui-même.

VIII. Développer et encourager la formation sur la déficience intellectuelle pour tous les professionnels dans une perspective inclusive

Si les pratiques professionnelles ont pour objectif de promouvoir la qualité de vie des personnes avec DI, leur autodétermination et, plus largement, leur inclusion, il importe d'identifier les savoirs théoriques et les compétences nécessaires pour y répondre favorablement. À ce titre, la perspective inclusive nécessite une mobilisation active de l'ensemble de l'environnement au sein du processus en vigueur.

Néanmoins, tout au long de ce travail d'expertise, quels que soient les domaines ou les activités professionnelles analysés, un constat récurrent a été fait sur le manque de formation des professionnels sur la DI.

1. Développer la formation pour tous les professionnels à partir de référentiels communs

Pour tous les professionnels de différents champs disciplinaires pouvant être amenés à rencontrer et accompagner des personnes avec DI dans le cadre de leur activité professionnelle, **le groupe d'experts recommande** de développer des programmes nationaux de formation sur la DI ayant un tronc commun. Les programmes doivent promouvoir la connaissance et l'utilisation de modèles multidimensionnels intégratifs du fonctionnement humain dans le domaine du handicap, tels que les modèles de l'AAIDD, de la CIF (OMS) et du Processus de production du handicap (P. Fougereyrollas).

Ce type de formations devrait permettre de partager des notions essentielles et un langage commun, facilitant ainsi la communication et le dialogue entre les différentes disciplines, le décloisonnement des pratiques et activités professionnelles et enfin permettre d'intégrer les informations de différentes sources de spécialistes.

Ces formations peuvent avoir différents objectifs : sensibiliser dans un cadre de prévention ou de diagnostic de la DI ou d'un sur-handicap, alerter le professionnel sur les risques d'incompréhension de certains comportements, connaître et comprendre le fonctionnement de la personne avec DI, sensibiliser à certaines particularités propres à certains syndromes, savoir communiquer pour conduire des examens ou des actions adaptés à la personne, connaître l'utilisation d'outils (par exemple, les échelles d'évaluations), et des pratiques d'intervention.

Elles peuvent être mises en place lors de la formation initiale ou dans le cadre du DPC (Développement Professionnel Continu) avec par exemple des modules thématiques (diagnostic des troubles du neurodéveloppement, niveau de fonctionnement des personnes avec DI, spécificités propres à chaque syndrome...). Elles pourraient s'appuyer sur le *e-learning*.

Certaines formations pourraient associer l'expertise des parents, mais être aussi dispensées aux familles.

Le groupe d'experts recommande de prendre en compte les besoins de formation spécifiques selon les professions :

- dans le milieu médical (médecins traitants, généralistes ou de PMI, pédiatres), formation initiale aux différentes dimensions de la DI, à la démarche diagnostique, et aux outils utilisés (en particulier génétiques). La démarche diagnostique étiologique devant un trouble du neurodéveloppement doit faire partie explicitement du programme de deuxième cycle (item 53 du Référentiel des Objectifs d'Apprentissage des étudiants en médecine [DFASM] « Diagnostiquer une anomalie du développement somatique, psychomoteur, intellectuel et affectif »), mais aussi pour les psychiatres, neurologues, gériatres, et tous médecins spécialistes impliqués dans l'offre de soins (urgentistes, gynécologues, dentistes, ORL, ophtalmologistes, etc.) ;
- pour les orthophonistes : éducation du langage, code de substitution...
- pour les psychologues : diagnostic, méthodologie de l'intervention...
- dans le milieu éducatif, pour les enseignants, les métiers de l'accompagnement scolaire pour les enfants handicapés, les professeurs des Réseaux d'aide spécialisés pour les élèves en difficultés (Rased) : sensibilisation aux processus cognitifs qui sous-tendent les apprentissages. De nouveaux modules de formation pourraient être communs aux enseignants et aux éducateurs spécialisés afin de constituer des bases de travail partagées.

2. Former les différents membres des réseaux de soutien sur des notions essentielles comme la douleur, la qualité de vie, l'autodétermination et la prévention de la maltraitance

Étant donné l'importance d'une évaluation et d'un accompagnement multidisciplinaire des personnes avec DI, il paraît nécessaire de valoriser des formations (initiales et continues) inter-catégorielles (par exemple entre enseignants, éducateurs spécialisés et autres accompagnants) autour de notions essentielles telles que la douleur, la qualité de vie, l'autodétermination et la prévention de la maltraitance.

Le groupe d'experts recommande :

- la mise en œuvre de programmes de formation des professionnels de santé, des éducateurs et des proches à l'utilisation de nouveaux outils cliniques d'évaluation de la douleur, adaptés aux personnes avec DI. L'expression de la douleur par les personnes avec DI est souvent difficile, se manifestant fréquemment par une modification de comportement, retardant le diagnostic de pathologies graves ou urgentes ;
- de sensibiliser et former les professionnels de l'accompagnement à la qualité de vie et à sa mesure. Intégrer le concept reflétant les conditions de vie de la personne dans le cadre de l'accompagnement et du soutien peut faciliter une collaboration efficace entre des professionnels de la DI aussi bien qu'avec des non-professionnels (la famille, les bénévoles, les divers acteurs et décideurs concernés) ainsi qu'entre les services spécialisés et les milieux ordinaires de la communauté. Cette formation doit viser à développer les compétences des professionnels permettant d'analyser et de comprendre ce qui constitue l'environnement social d'une personne avec DI (réseau social, quartier, écoles, emploi, droits), les possibilités de soutien de l'environnement « naturel » et l'identification des barrières qui limitent l'adaptation ;
- de développer la formation théorique et méthodologique sur l'autodétermination, intégrant les notions, les mécanismes et les techniques de promotion de l'autodétermination pour les professionnels psycho-médico-sociaux, les parents et les personnes elles-mêmes en vue d'améliorer la qualité de la relation et des services offerts. Les programmes d'interventions existants devraient être développés et généralisés avec une évaluation continue des réalisations et une adaptation permanente répondant à l'évolution des diverses situations de vie ;
- de sensibiliser les professionnels au risque de maltraitance et à la vulnérabilité des personnes à l'exploitation. Le but est de renforcer toutes les mesures, actives et passives, destinées à prévenir toute situation d'abus. Il s'agit de donner aux professionnels les moyens de soutenir les mécanismes de protection (résilience des personnes avec une DI, actions sur les facteurs de protection dans l'environnement, les exo- et macro-systèmes) en veillant à ce que les mesures ne remettent pas en question les aspirations des personnes concernées à une plus grande autonomie.

Recommandations de recherche

Principes généraux

La recherche dans le champ des déficiences intellectuelles s'est développée considérablement au cours des dernières décennies avec le doublement du nombre de publications scientifiques essentiellement anglo-saxonnes depuis les années 1980. Ces travaux internationaux ont permis d'objectiver l'importance d'une approche systémique et fonctionnelle de la DI. Néanmoins, **le groupe d'experts souligne** qu'il a été confronté lors de l'analyse de la littérature, à des défauts méthodologiques limitant la portée des résultats ou conclusions dans un nombre non négligeable de travaux. Le manque d'homogénéisation du recrutement des populations ou d'informations sur les échantillons étudiés qui par ailleurs sont souvent petits, ne permet pas toujours la comparaison des résultats.

En préambule à toutes recommandations de recherche, **le groupe d'experts souligne** la nécessité de promouvoir une recherche plus respectueuse des standards méthodologiques, plus écologique (c'est-à-dire attentive aux principes de validité sociale) et plus collaborative pour capturer toute la complexité et la finesse des enjeux des objets.

Aussi, **le groupe d'experts souhaite** formuler les recommandations générales suivantes concernant la recherche dans le champ de la déficience intellectuelle :

- accroître la qualité des études et encourager celles qui respectent les standards en matière de recherche scientifique de qualité avec une définition précise de l'échantillon et une explication suffisamment détaillée de la procédure d'échantillonnage utilisée : nature et degré de sévérité de la (ou des) déficiences, étiologies, âge, sexe, contexte de vie et facteurs psychosociaux ; promouvoir également les recherches basées sur des protocoles à cas unique qui répondent aux critères de rigueur en sciences humaines et permettent de pallier aux difficultés liées à l'hétérogénéité de l'échantillon et tout en étant souvent davantage écologiques ;
- analyser les résultats en distinguant les niveaux de sévérité (DIS/DIL), et les groupes de DI selon qu'il s'agit d'une DI syndromique ou DI non syndromique associée, ou non, à d'autres symptômes ; contrôler les variables socio-économiques, en particulier pour les études portant sur les personnes avec DIL ;
- outre les informations de QI, recueillir celles sur le score de comportement adaptatif en utilisant une échelle normée ;

- couvrir la diversité des tranches d'âge (vie adulte, personnes âgées) et/ou les types et degrés de déficience intellectuelle (notamment DI sévères et profondes), la grande majorité des recherches concernant l'enfance et l'adolescence ;
- privilégier des recherches multicentriques et longitudinales avec suivi de cohortes nationales, voire internationales afin de constituer des bases de données importantes à la disposition des chercheurs ;
- impliquer les personnes concernées (acteurs de terrain, personnes avec DI et proches) dans une forme de recherche plus diversifiée : écologique, collaborative, participative, permettant ainsi l'appropriation et la diffusion des connaissances. L'élaboration des projets doit être précédée d'une réflexion approfondie et d'un choix clair sur la nature de la collaboration, mettant en évidence les motivations des différents acteurs, leur rôle et leur implication respectifs²⁹ ;
- encourager les méta-recherches sur les méthodologies de recherche adaptées au public avec DI (par exemple, travaux sur la manière de faire participer, de recueillir l'assentiment et/ou le consentement éclairé des personnes avec DI, etc.).

De même, pour encourager la recherche sur la DI, **le groupe d'experts suggère** une politique de recherche volontariste avec une programmation d'envergure sur les troubles neurodéveloppementaux et notamment la DI s'inscrivant dans une perspective longitudinale à long terme :

- appels d'offre plus nombreux ;
- identification des organismes susceptibles de financer les recherches ;
- ouverture des financements de recherche à l'international pour favoriser les collaborations et le partage des données ;
- valorisation des recherches sur la DI en termes de carrière des chercheurs ;
- reconnaissance et valorisation des activités de recherche dans les structures hospitalières, les établissements médico-socio-éducatifs, ainsi que dans les contextes inclusifs. Pour cela, former *a minima* le personnel intéressé à la méthodologie de recherche.

Il est important de poursuivre les recherches afin d'établir les forces et les limites des interventions pour un meilleur développement et accompagnement des personnes avec DI. Par ailleurs, de nombreux domaines restent à explorer. **Le groupe d'experts recommande** que la recherche sur les thèmes ci-dessous soit particulièrement encouragée.

29. Voir à ce sujet la publication de Petitpierre et coll. (2016). Mener une recherche en partenariat avec les acteurs sociaux, économiques et politiques : réflexions pour une collaboration fructueuse et respectueuse de la recherche. *Contraste* (sous presse).

I. Valider et développer des outils de diagnostic et d'évaluation de la personne

Disposer d'outils et d'échelles standardisés, validés et adaptés à la population avec DI dans le cadre du repérage, du diagnostic, de l'évaluation des compétences et des besoins de soutien est une nécessité cruciale. Il en est de même des outils d'évaluation de l'efficacité des programmes d'intervention ; ils existent, mais trop peu sont encore validés.

La disponibilité d'outils standards validés devrait non seulement permettre la comparaison des résultats des travaux de recherches sur la base d'instruments communs, mais surtout apporter des éléments utiles aux praticiens pour les guider dans le choix d'outils les mieux adaptés et favoriser ainsi un meilleur repérage, la mise au point de protocole de diagnostic et d'évaluation, etc. À ce jour, la France accuse un retard qu'il serait important de combler.

Divers outils de bonne qualité sont disponibles à l'étranger. **Le groupe d'experts recommande** un travail d'adaptation et de validation dans un contexte français de ces outils (validité, étalonnage, pertinence, faisabilité et acceptabilité par les professionnels) et si nécessaire le développement de nouveaux outils.

Concernant le repérage précoce (questionnaires parentaux, échelles de développement précoce, échelles préverbales...), **le groupe d'experts recommande** :

- d'évaluer la pertinence et la qualité des outils disponibles ;
- d'harmoniser au niveau national le choix des échelles précoces d'évaluation du neurodéveloppement ;
- concernant le repérage de la DI légère, pour pallier à l'accès difficile à des tests psychométriques standardisés réalisés par des psychologues et en l'absence d'un outil validé dans la littérature internationale, développer des questionnaires pour les parents et les enseignants. À titre d'exemple, valider une version française du CAIDS-Q (*Child and Adolescent Intellectual Disability Screening Questionnaire*) ;
- pour repérer des enfants avec DI légère et les distinguer des enfants atteints de troubles spécifiques du langage et des apprentissages (TSLA), d'évaluer la pertinence des deux batteries de dépistage des troubles cognitifs et d'apprentissage chez les enfants d'âge scolaire actuellement disponibles en France : BSEDS (Bilan de Santé Évaluation de Développement pour la Scolarité) et EDA (Évaluation Des fonctions cognitives et Apprentissages).

Concernant le diagnostic de la déficience intellectuelle (échelles de QI et échelles de comportements adaptatifs), **le groupe d'experts recommande** de :

- développer des échelles alternatives de QI adaptées aux personnes dont les déficiences et/ou les troubles associés ne permettent pas une évaluation avec des instruments psychométriques classiques, notamment aux DIS, les échelles psychométriques disponibles étant adaptées à la déficience légère ;
- étudier dans le contexte français, la pertinence des outils d'évaluation du comportement adaptatif et des besoins de soutien développés outre-Atlantique présentant de bonnes qualités psychométriques (tels que DABS³⁰ et SIS) et remplissant ces deux fonctions d'évaluation, expérimenter leur adaptation française.

Concernant l'évaluation des interventions précoces : évaluer la valeur ajoutée du programme EIS (Évaluation Intervention Suivi), adaptation francophone de l'AEPS (*Assessment, Evaluation and Intervention Program System*), outil peu connu en France qui se distingue des autres inventaires de développement précoce par son caractère dynamique et intégré, conçu pour faciliter le lien entre l'évaluation de l'enfant, la programmation et l'évaluation de l'intervention précoce.

Concernant l'évaluation de l'impact des crises d'épilepsie : valider des versions françaises et des échelles adaptées aux personnes avec DI mesurant les effets des crises comme par exemple GEOS-C (*Glasgow Epilepsy Outcome Scale-Client version*), ou mesurant les effets indésirables des antiépileptiques sur le comportement et les fonctions cognitives (exemple : Seizes B, *Scale of the Evaluation and Identification of Seizures, Epilepsy, and Anticonvulsivant Side Effects-B*) ; diffuser ces échelles en pratique clinique.

Concernant l'évaluation de la qualité de vie : développer des outils pour mieux apprécier la qualité de vie des personnes avec DI sévère et des personnes vieillissantes ainsi que des méthodologies permettant à l'ensemble des personnes concernées par une situation, de réfléchir et de décider ensemble des améliorations à faire.

Ce travail de développement et de validation nécessite de disposer de grandes bases populationnelles et la constitution de groupes de travail au niveau national.

Il est également nécessaire d'initier des recherches en sciences humaines et sociales sur l'appropriation des outils par les différents professionnels et recueillir leurs besoins éventuels de nouveaux outils.

II. Mieux connaître les déficiences intellectuelles et les trajectoires des personnes

1. Mieux connaître les comorbidités associées à la DI

La DI est très souvent associée à des comorbidités dont les manifestations sont multiples. Si dans les DI syndromiques, les comorbidités sont à peu près identifiées, dans les DI non syndromiques, elles restent moins caractérisées (que ce soit sur les plans somatiques, cognitifs ou psychiatriques). Il existe aussi peu de données sur leur fréquence et leur évolution dans le temps.

Le groupe d'experts recommande de réaliser des recherches en épidémiologie descriptive et analytique des comorbidités ainsi que des recherches cliniques s'appuyant sur des outils validés afin de mieux appréhender les troubles associés à la déficience intellectuelle et autres problèmes de santé qui sont fréquents dans ces populations.

Ces recherches porteront sur :

- les comorbidités psychiatriques dont l'expression peut être différente chez les personnes avec DI, pouvant même masquer certains symptômes (pathoplasticité, *overshadowing*) et conduire à un diagnostic erroné, ceci afin de mieux caractériser et comprendre les expressions des troubles psychopathologiques chez l'enfant et l'adolescent avec DI, en tenant compte de la sévérité de la DI. Les résultats de ces études viendront alimenter la construction d'outils diagnostiques adaptés ;
- les différentes comorbidités somatiques (cancers, maladies cardiovasculaires et autres maladies chroniques, épilepsie, troubles du sommeil, obésité, signes précoces du vieillissement et complications apparaissant au cours de l'avancée en âge) en association avec l'étiologie (syndromes...), les caractéristiques individuelles (âge, habitudes et conditions de vie, niveau socio-économique, médicaments consommés...) ainsi que les effets des traitements ;
- le retentissement de l'épilepsie sur la qualité de vie des personnes avec DI : sur-handicap psychique, adaptatif, social de l'épilepsie (danger des crises, chutes, crises nocturnes, effets indésirables des médicaments) chez la personne avec DI et ses proches (famille ou professionnels) ;
- l'incidence des sur-handicaps, les besoins en santé, les marqueurs de pronostic vital et tout autre indicateur utile à un meilleur accompagnement dans les situations de polyhandicap, avec la mise en place de cohortes nationales incluant des indicateurs communs, l'épidémiologie descriptive et analytique des comorbidités et des besoins en santé étant encore insuffisante.

2. Mieux comprendre les relations génotypes/phénotypes

Les causes de DI peuvent être liées à l'environnement ou à la génétique, mais les DI idiopathiques représentent le groupe majoritaire. Les nouvelles technologies développées en génétique et leur puissance apportent des éléments nouveaux au diagnostic étiologique, mais également des questionnements (interprétation des résultats, questions éthiques...) avec la mise en évidence de nombreux gènes impliqués (plus de 400) et le très faible nombre de personnes concernées par chacun d'eux. À cet égard, établir des corrélations génotype/phénotype cliniquement pertinentes pour identifier des signes mineurs pathogénomiques ne peut reposer que sur la base de collaborations nationales et internationales permettant l'accès à de grandes cohortes.

Le groupe d'experts recommande de favoriser les recherches nationales et internationales en réseau capables d'évaluer la prévalence de chaque gène et les relations génotype/phénotype. Ces recherches permettraient d'établir des bases de données internationales répertoriant données/variants génétiques et phénotypes associés. La combinaison de l'ensemble des données devrait contribuer à mieux cibler les modèles expérimentaux pour les études physiopathologies (iPSC [*induced pluripotent stem cells*], *zebrafish* [poisson zèbre], souris...) afin d'identifier de nouvelles pistes thérapeutiques.

Par ailleurs, les recherches en imagerie du cerveau conduites dans le champ de la DI devraient être encouragées car il y a en ce domaine une absence notable de données. Dans le même ordre d'idée, **le groupe d'experts recommande** également le développement des recherches en épigénétique, en neurophysiologie et en neuropsychologie afin de mieux comprendre les processus cognitifs impliqués dans les déficiences intellectuelles.

3. Favoriser les recherches sur le suivi de trajectoires et l'articulation des services offerts

La plupart des recherches sont menées chez l'enfant. Or, des situations complexes de jeunes adultes et d'adultes vieillissants sont de plus en plus fréquentes compte tenu de l'allongement de l'espérance de vie des personnes avec DI.

Le groupe d'experts recommande de mettre en place des études longitudinales permettant :

- de suivre le parcours des personnes sur le plan médical, développemental, social, scolaire ainsi que sur le plan de la qualité de vie et le cas échéant, de mieux appréhender les particularités des trajectoires développementales ;

- de mieux cerner la nature des difficultés dans la vie sociale et affective des personnes avec DI et leurs proches à chacun des cycles de la vie (incluant les questions relatives à la sexualité et à la parentalité), ceci en identifiant également les ressources et les stratégies de dégageement, les adaptations et les compensations mises en œuvre par les personnes et leurs proches ;
- de repérer l'impact des facteurs de risque et de protection sur le parcours de vie, quel que soit le milieu de vie (inclusif ou non).

L'étude de cohortes suivies sur plusieurs années, retraçant des parcours de vie, notamment la répartition dans les différentes structures pour l'éducation, le déroulement des différentes transitions d'un dispositif à un autre, les parcours professionnels, permettra de mieux comprendre ce qui favorise ou non l'acquisition de compétences, et d'examiner comment aménager les périodes de transition (enfance/adolescence/âge adulte/vieillesse). Enfin, ces travaux devraient permettre également de mieux répondre aux exigences d'une vie autonome posées dans le cadre de la Convention des Nations Unies.

Cependant, se pose la question de l'inclusion de participants dans une cohorte avant même que ne soit posé le diagnostic de DI. Aussi, il peut s'agir de cohortes d'enfants ayant des troubles du neurodéveloppement (sans distinction au départ), et/ou de cohortes de patients vulnérables (comme c'est le cas pour les prématurés) en raison de malformation cérébrale, de nuque épaisse, d'exposition à des toxiques (médicaments, alcool...), de pathologies maternelles, de retard de croissance intra-utérin.

L'avancée en âge est associée à des événements qui influencent de manière significative la vie et sa qualité, comme le départ à la retraite, la disparition d'un proche ou encore l'émergence d'une pathologie gériatrique. Les experts recommandent de développer des recherches qui prennent en compte le vieillissement des personnes avec DI et de créer des outils d'évaluation diagnostiques réservés à cette tranche d'âge.

Là encore, des recherches multicentriques au niveau européen permettraient de constituer une base de données importante à la disposition des chercheurs, évitant ainsi de solliciter constamment les familles et les personnes avec déficience intellectuelle.

III. Mieux comprendre le développement des compétences de la personne avec DI

1. Comprendre les liens entre apprentissages et spécificités cognitives

Les personnes avec DI ont par définition des difficultés à apprendre. Toutefois, les études longitudinales indiquent qu'il ne faut pas sous-estimer leurs capacités à optimiser leur fonctionnement et/ou à progresser tout au long de la vie. Le fonctionnement optimal et les progrès sont tributaires d'une bonne compréhension de leurs spécificités cognitives et d'une évaluation précise de leurs forces et de leurs faiblesses ainsi que de la pertinence des interventions éducatives choisies.

Afin de rendre compte des changements au niveau des trajectoires développementales et/ou de la stabilité du profil comportemental et cognitif à l'intérieur de chaque type d'atteinte et de compléter les données des études anglo-saxonnes disponibles dans des domaines comme le langage, la littéracie, la numératie, les compétences sociales, etc., **le groupe d'experts recommande** que soient particulièrement étudiés dans le cadre d'études longitudinales :

- les facteurs personnels (profils cognitifs et d'apprentissage) et facteurs environnementaux (opportunité d'apprentissage, interventions pédagogiques et leurs effets) qui contribuent au développement des capacités de communications, sociales, scolaires (numératie, littéracie), ainsi qu'à l'accroissement de l'autonomie et de l'autodétermination ;
- le rôle de certains facteurs et/ou médiateurs cognitifs dans la construction des capacités adaptatives et des apprentissages et à déterminer leur poids au cours du développement.

Par exemple, les recherches sur le développement du langage de l'enfant avec DI sont quasiment inexistantes en France. L'ensemble des aspects du développement du langage (phonologiques, lexicaux, morphosyntaxiques, pragmatiques) doivent être investigués afin de servir de base aux interventions éducatives. Dans ce cadre, des travaux portant sur des groupes étiologiques bien identifiés (trisomie 21, syndrome de Williams, X fragile, Prader-Willi, SAF, etc.) constitueraient une aide certaine pour l'ajustement des programmes d'intervention langagière. **Le groupe d'experts recommande** aussi que soient davantage étudiées les modalités de communication des enfants utilisant des codes de substitution.

Ces recherches permettraient de répondre à la question du niveau de compétence et de la marge de progression pouvant être atteinte par les personnes avec une DI dans les apprentissages.

2. Encourager les études sur l'effet des interventions éducatives

Le fonctionnement et/ou la capacité à progresser des personnes avec DI sont aussi fonction de la présence d'opportunités d'apprentissage et d'un enseignement adapté à leur mode de fonctionnement cognitif. L'efficacité des interventions pédagogiques et des programmes d'éducation est actuellement sous-investiguée dans la population avec une DI.

Le groupe d'experts recommande la mise en œuvre de recherches pour évaluer :

- l'efficacité des interventions pédagogiques et des programmes d'éducation reposant sur les modèles théoriques actuels et spécifiques aux domaines d'apprentissage concernés ;
- les apports de ces programmes non limités à certains domaines d'apprentissage en particulier, mais sur l'ensemble des apprentissages favorisant la participation sociale (apprentissage des compétences sociales, apprentissage de l'autonomie et de l'autodétermination, du langage et de la communication), apprentissages scolaires (numératie, littératie, etc.) ;
- les apports de ces programmes non seulement au cours de l'enfance, mais aussi leur contribution tout au long de la vie, chez l'enfant, l'adolescent et l'adulte.

IV. Mieux appréhender les différents aspects d'un accompagnement adapté

1. Mieux évaluer l'accompagnement médical des personnes

Si l'utilité individuelle des bilans de santé pour les personnes avec DI a été démontrée et justifie en soi cette approche, la littérature manque d'études démontrant l'intérêt médico-économique à long terme de bilans de santé sur la consommation de soins (dépistage plus précoce de problèmes de santé graves, diminution des hospitalisations en urgence pour problèmes somatiques ou troubles graves du comportement, taux de comorbidités). **Le groupe d'experts recommande** des études médico-économiques sur l'impact des bilans de santé.

Le groupe d'experts recommande de réaliser des études en sciences humaines permettant :

- d'améliorer les pratiques professionnelles concernant l'annonce du diagnostic que ce soit en prénatal, en néonatal ou à tout âge de la vie ainsi que l'information donnée aux parents ;

- d'améliorer l'accès aux soins en utilisant des indicateurs de santé fiables et comparables entre différents territoires. Ces recherches permettraient entre autres de déterminer les facteurs d'inégalité d'accès aux soins ;
- d'évaluer les obstacles et les facteurs facilitateurs de l'accueil du patient dans les hôpitaux en prenant en compte le rôle de la personne avec DI, de l'aidant et des professionnels impliqués au quotidien dans l'accompagnement de la personne ;
- d'évaluer l'effet des interventions visant l'amélioration du système de santé (par exemple, 15 indicateurs du projet Européen Pomona).

En ce qui concerne la prévention et les différentes interventions d'accompagnement, **le groupe d'experts recommande** :

- de répertorier et évaluer les initiatives pertinentes d'information, de prévention et d'intervention en région (comme par exemple pour l'alcoolisation fœtale les centres ressource SAF, les réseaux de santé) ;
- de définir un cahier des charges de dispositifs efficaces ;
- de promouvoir leur généralisation au niveau des territoires ;
- d'étudier en quoi ce qui est démontré (prévention, intervention) pour un syndrome est applicable/transférable ou pas aux autres syndromes et autres DI sans syndrome connu.

À propos des essais thérapeutiques, **le groupe d'experts recommande** le développement d'instruments d'évaluation pouvant servir de critères de jugement d'efficacité des thérapeutiques neuropharmacologiques, cognitivo-comportementales, psycho-sociales en fonction du profil des personnes (syndrome connu ou non).

2. Réaliser des études participatives sur les processus de l'autodétermination et de la qualité de vie

De nombreuses études ont porté sur l'évaluation de l'autodétermination, de l'*empowerment*, de la qualité de vie des populations fragilisées mais sans impliquer les personnes concernées.

Le groupe d'experts recommande de réaliser des recherches dans lesquelles les personnes avec DI et leurs aidants proches (résidents, familles, professionnels) sont impliqués comme expert dans l'analyse des questions touchant le handicap.

Cette méthodologie contraint dès lors le chercheur à adopter le rôle de facilitateur offrant la possibilité aux différents participants impliqués

d'exercer leurs compétences et savoirs dans les différentes étapes de la recherche. En participant activement à la recherche, ils peuvent ainsi évaluer les effets de cette (re)prise de pouvoir sur des construits tels que ceux de qualité de vie des personnes et de qualité des services des structures au sein desquels ils évoluent au quotidien.

3. Développer une recherche qui aborde les comportements-défis de façon systémique et multidimensionnelle

Il existe peu de données quantitatives et qualitatives sur les comportements-défis. Pour certains comportements d'agressivité, comme par exemple les attitudes sexuelles inappropriées, aucun chiffre n'est proposé en raison de difficultés de définition.

Le groupe d'experts recommande des recherches ciblées abordant la problématique des comportements-défis de façon systémique et multidimensionnelle reposant sur une meilleure caractérisation et harmonisation des critères d'inclusion dans les études afin d'améliorer l'évaluation de ces troubles, les conséquences sur la vie de la personne avec DI comme celle de son entourage familial et professionnel. Cela nécessite d'abord une réflexion sur les définitions et concepts d'agressivité, l'utilisation d'outils diagnostiques validés rendant compte à la fois des troubles psychiatriques et des comportements-défis.

4. Mener des études sur la famille, les proches, les aidants informels

Une analyse des besoins d'une personne avec DI ne peut faire l'économie d'un regard sur son histoire personnelle, qui est liée à celle de sa famille, et d'une prise en compte de la manière dont des ressources ont été mobilisées ou non, ainsi que de la manière dont les phases de transition ont été préparées ou non et ont pu modifier les attentes. Cela suppose aussi que la personne en situation de handicap ainsi que tous ses aidants proches, non professionnels comme professionnels, puissent confronter leurs perceptions des capacités de la personne.

Afin de mieux connaître l'évolution des besoins des aidants et des proches des personnes adultes avec DI, **le groupe d'experts recommande** de développer des études longitudinales sur des cohortes de familles. Les objectifs sont de mieux comprendre comment s'équilibre le recours aux ressources intrafamiliales et aux soutiens externes, comment évoluent les soutiens en fonction de l'évolution des besoins de la personne et enfin d'examiner

comment les parents seniors peuvent continuer à faire face à la déficience de leur enfant devenu adulte.

Ces études devraient aussi permettre de mieux identifier, au sein de l'entourage proche des personnes avec DI, les facteurs de protection et de risque permettant une bonne qualité de vie et une réponse adéquate aux besoins des personnes.

Les parents et aidants naturels, premiers accompagnateurs des personnes avec DI dans leurs parcours de soins, se retrouvent face à des situations complexes à gérer qui se surajoutent aux difficultés du parcours scolaire et/ou de réadaptation de la personne handicapée. Ils doivent souvent se former, afin d'assurer au mieux le lien entre les multiples professionnels de santé. Ils sont parfois aussi amenés à prendre en charge des soins techniques complexes à domicile.

Le groupe d'experts recommande de mener des études-actions basées sur l'analyse de « situations traceuses », évaluant le rôle des parents dans la prise en charge médicale (surveillance, prise de décision, coordination des soins), et la prise en compte par les professionnels de santé de leur expertise de terrain (experts en expérience).

I

Définitions, repérage
et diagnostic de la
déficience intellectuelle

1

Terminologie, définitions, classifications

Évolution de la 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, personnes présentant/ayant une déficience intellectuelle, difficultés d'apprentissage (*learning disabilities* au Royaume-Uni) (Salbreux, 2001 ; Simeonsson et coll., 2006).

En France, les termes actuellement les plus utilisés dans la littérature scientifique et professionnelle sont « déficience intellectuelle ou retard mental » (Guide-barème pour l'évaluation des déficiences et incapacités des personnes handicapées 1993-2007), « handicap mental » qui qualifie à la fois une déficience intellectuelle (approche scientifique) et les conséquences qu'elle entraîne au quotidien (approche sociale et sociétale) (Unapei).

Dans d'autres pays francophones, les termes utilisés sont, en Belgique, « handicap mental – retard mental » (Agence Wallonne pour l'intégration des personnes handicapées), en Suisse, « déficience intellectuelle », et au Canada, « déficience intellectuelle – incapacité intellectuelle ».

Les critères pour définir un terme acceptable ont été discutés par Schalock et Luckasson (Schalock et Luckasson 2004 ; Schalock et coll., 2007 et 2010). Selon ces auteurs, un terme (nom) :

- doit s'appliquer à un seul phénomène, entité, concept (spécificité) ;
- doit représenter la connaissance actuelle ;
- devrait être utilisé de façon cohérente dans plusieurs contextes (diagnostic, classification, définition, épidémiologie, loi, prestation sociale) et parmi différents groupes (parents, médecins, chercheurs et autres professionnels) ;

- doit être respectueux à l'égard des personnes en question : la connotation d'un mot peut évoquer des sentiments positifs ou négatifs. Par exemple, le mot « handicap » en anglais est considéré comme péjoratif. En effet, un terme est exposé à des valeurs sociales qui peuvent en changer la signification (Brown, *In* : Parmenter, 2011).

À partir de ces critères et de la littérature internationale, le terme le plus courant en médecine, en éducation, en psychologie ainsi que dans le grand public et les groupes de défense des droits des patients est actuellement « la déficience intellectuelle ». Il fait référence à un déficit de l'intelligence ainsi qu'à des limitations du comportement adaptatif qui y est associé, résultant des problèmes ou des limitations du fonctionnement humain. Le terme « déficience intellectuelle » (DI) répond aux critères de Schalock et Luckasson. Les termes « personnes ayant/présentant une déficience intellectuelle » sont préférés pour désigner des personnes présentant ce problème de fonctionnement humain.

On trouve aussi le terme « handicap mental » soulignant notamment les problèmes sociaux associés à « la déficience intellectuelle ». Le mot « mental », plus général, s'étend aux domaines psychiques, dépassant le domaine intellectuel/cognitif visé par la notion de DI.

Si le terme « déficience intellectuelle » semble actuellement le plus commun dans les communautés scientifiques et professionnelles, l'Organisation mondiale de la santé (OMS) envisage d'introduire le terme « trouble du développement intellectuel » dans la nouvelle CIM-11 (Salvador-Carulla et coll., 2011).

Définitions

Définir consiste à expliquer un terme avec le plus de précision possible, de manière à en circonscrire les frontières. Schalock et Luckasson (2004) font une distinction entre définition constitutive ou conceptuelle et définition opérationnelle.

La définition constitutive repose sur une explication descriptive du concept par rapport à d'autres concepts ; elle sert à expliquer et comprendre la notion de DI.

La définition opérationnelle permet de la caractériser en termes de mesure et d'assurer que chacun mesure de la même façon (aborder ce qui se trouve exactement à l'intérieur des limites du terme).

La façon dont un terme est défini peut avoir d'importantes conséquences. Par exemple, une définition peut faire en sorte que quelqu'un ait droit ou non à certains services, puisse être ou ne pas être inclus (égalité des chances, droit à certains avantages sociaux ou financiers). La définition de la DI peut aussi représenter les critères d'accès à la prestation de compensation.

Définitions constitutives

Les autorités internationales impliquées dans la définition de la DI sont :

- l'OMS pour la Classification internationale des maladies (CIM-10, 1993 ; CIM-11, publication de l'OMS attendue en 2015) ;
- l'*American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD, 2010) ;
- l'*American Psychiatric Association* pour le *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* (DSM-5, 2013).

Classification internationale des maladies (OMS)

La CIM-10, qui est la version officielle actuelle (CIM-10, OMS 1993-2006), décrit la DI en employant le terme « retard mental » (F70-F79) comme : « Un arrêt ou développement incomplet du fonctionnement mental, caractérisé essentiellement par une altération, durant la période de développement, des facultés qui déterminent le niveau global d'intelligence, c'est-à-dire, des fonctions cognitives, du langage, de la motricité et des capacités sociales. Le retard mental peut accompagner un autre trouble mental ou physique ou survenir isolément ».

La CIM-11 dont la publication est attendue en 2015, envisage le terme « troubles du développement intellectuel » (*intellectual developmental disorders*, IDD). Selon la proposition du groupe de travail mis en place par l'OMS (*Working Group on the Classification of Intellectual Disabilities*), la description de ces troubles fait référence à : « *a group of developmental conditions characterized by significant impairment of cognitive functions, which are associated with limitations of learning, adaptive behaviour and skills* » (« un groupe de troubles développementaux caractérisés par une déficience significative des fonctions cognitives en association avec des problèmes d'apprentissage, d'habiletés et de comportement adaptatif »). La DI est considérée comme une sous-classe de « *neurodevelopmental disorders* », intitulée « *intellectual developmental disorder* », et qu'on pourrait traduire par « trouble du développement intellectuel » (Salvador-Carulla et coll., 2011).

Les caractéristiques de la déficience intellectuelle/trouble du développement intellectuel dans le développement de la CIM-11 (Salvador-Carulla et coll., 2011, p. 177) sont les suivantes :

- déficience des fonctions cognitives nécessaires au développement de la connaissance, au raisonnement et à l'utilisation de symboles, par rapport aux personnes du même âge ;
- difficultés de communication verbale, de vitesse d'apprentissage, de mémoire ;
- difficultés d'apprentissage ;
- limitations dans les habiletés cognitives, sociales et pratiques ;
- difficulté à gérer ses comportements ;
- apparition de problèmes comportementaux et sociaux au cours de la vie.

American Association on Intellectual and Developmental Disabilities (AAIDD)

La définition officielle de la DI selon l'AAIDD (2010) est : « La déficience intellectuelle est une incapacité caractérisée par des limitations significatives du fonctionnement intellectuel et du comportement adaptatif, qui se manifeste dans les habiletés conceptuelles, sociales et pratiques. Cette incapacité survient avant l'âge de 18 ans. » (AAIDD, 2010 ; traduction française/canadienne).

Les postulats suivants font partie intégrante de la définition, ils clarifient le contexte et indiquent comment la définition doit être appliquée :

- les limitations dans le fonctionnement à un temps donné doivent tenir compte des environnements communautaires typiques du groupe d'âge de la personne et de son milieu culturel ;
- une évaluation valide tient compte à la fois de la diversité culturelle et linguistique de la personne, ainsi que des différences sur les plans sensorimoteurs, comportementaux et de la communication ;
- chez une même personne, les limitations coexistent souvent avec des forces ;
- la description des limitations est importante, notamment pour déterminer le profil du soutien requis ;
- si la personne présentant une déficience intellectuelle reçoit un soutien adéquat et personnalisé sur une période soutenue, son fonctionnement devrait s'améliorer.

La version anglaise de la définition de l'AAIDD en 2002 est : « *Mental retardation is a disability characterized by significant limitations both in intellectual functioning and in adaptive behavior as expressed in conceptual, social, and practical adaptive skills. This disability originates before age 18* ».

La version anglaise de la définition de l'AAIDD en 2010 change les premiers termes seulement en abandonnant le terme *mental retardation* : « *Intellectual disability is characterized by significant [...] before age 18* ».

Dans la CIF³¹ (OMS, 2001), le mot *disability* est traduit par handicap. Ces deux mots font référence à un phénomène complexe de fonctionnement humain qui découle de l'interaction entre les caractéristiques de structures et de fonctions corporelles et comportementales d'une personne et les caractéristiques de la société où elle vit (voir infra dans la partie « Classification »).

DSM (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*)

La définition de la DI selon le DSM-IV TR (*American Psychiatric Association*, 2000) était : « Fonctionnement intellectuel général significativement inférieur à la moyenne (QI d'environ 70 ou au-dessous pour un test de QI passé de façon individuelle). Des déficits concomitants ou des altérations du fonctionnement adaptatif doivent concerner au moins deux des secteurs suivants : communication, autonomie, vie domestique, aptitudes sociales et interpersonnelles, mise à profit des ressources de l'environnement, responsabilité individuelle, utilisation des acquis scolaires, travail, loisirs, santé et sécurité. Ces déficits ou altérations doivent avoir débuté avant l'âge de 18 ans ».

Le DSM-IV TR avait adopté les critères de la définition de l'AAMR³² de 1992.

Le DSM-5 utilise le terme « déficience intellectuelle », mais il mentionne aussi le terme « trouble du développement intellectuel ». Dans cette définition, il s'agit d'un trouble qui inclut un déficit intellectuel ainsi qu'un déficit touchant le fonctionnement adaptatif dans les domaines conceptuels, sociaux et pratiques, débutant pendant la période développementale (DSM-5, p. 33).

Le terme diagnostique « déficience intellectuelle » est équivalent au terme diagnostique « trouble du développement intellectuel » qui est utilisé dans la CIM-11. Bien que le terme déficience intellectuelle (*intellectual disability*) soit utilisé dans l'ensemble du DSM-5, les deux termes apparaissent dans le titre pour clarifier leurs relations avec les autres systèmes de classification.

Dans le DSM-5, les trois critères suivants doivent être présents pour le diagnostic :

31. CIF : Classification internationale du fonctionnement.

32. AAMR : *American Association on Mental Retardation*, ancien nom de l'AAIDD.

- présence de déficits touchant des fonctions intellectuelles telles que le raisonnement, la résolution de problèmes, la planification, la pensée abstraite, le jugement, l'apprentissage académique et l'apprentissage par expérience. Ces déficits sont confirmés par une évaluation clinique ainsi qu'une évaluation intellectuelle individualisée et standardisée ;
- présence de déficits du fonctionnement adaptatif qui entraînent une incapacité pour l'individu à répondre aux exigences développementales et socio-culturelles d'indépendance personnelle et de responsabilité sociale. Sans soutien, les déficits d'adaptation limitent le fonctionnement dans un ou plusieurs domaines de la vie quotidienne tels que la communication, la participation sociale, les habiletés de vie autonome dans divers environnements, à domicile, dans le milieu scolaire, au travail ou dans la communauté ;
- les déficits touchant les habiletés intellectuelles et adaptatives doivent apparaître pendant la période développementale.

Définitions opérationnelles

CIM-10

La CIM-10 ne mentionne pas d'instructions opérationnelles spécifiques pour le diagnostic. À partir de la CIM-10, le diagnostic est fait de façon clinique (selon un jugement professionnel de l'examineur).

AAIDD (2010)

Selon l'AAIDD, le diagnostic de la DI est fait à partir de 3 critères :

- limitations significatives du fonctionnement intellectuel : un QI^{33} inférieur à 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 ;
- limitations significatives du comportement adaptatif : performance selon une mesure standardisée du comportement adaptatif, normalisé en regard de la population générale, qui est approximativement à deux écarts-types sous la moyenne, soit dans l'une des trois dimensions (habiletés conceptuelles, sociales, pratiques), soit d'un score général d'une mesure standardisée ;
- âge d'apparition : avant 18 ans.

Dans l'application de ces critères, on doit prendre en considération les 5 postulats déjà mentionnés plus haut.

33. Le calcul du QI repose sur la comparaison entre le niveau de performance de la personne et celui des individus de la même classe d'âge (par convention, le QI moyen est fixé à 100 et l'écart-type à 15).

DSM-5

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 :

- Déficits 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 ± 5 points), un résultat de 65-75 (70 ± 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.

Discussion

Concernant la définition constitutive, chacun des systèmes consultés (CIM, AAIDD, DSM-5) contient trois concepts principaux pour décrire les

caractéristiques essentielles de la DI : l'intelligence, le comportement adaptatif et la notion de « problème de développement ».

La définition opérationnelle de l'AAIDD est la seule entièrement psychométrique qui donne les mesures et les critères précis de l'intelligence, du comportement adaptatif et d'âge pour un diagnostic valide. Elle implique que soient respectés les 5 postulats qui doivent accompagner tout diagnostic.

Comme l'AAIDD, le DSM-5 utilise la valeur de 2 écarts-types sous la moyenne de la population comme critère de l'intelligence. Il ajoute le critère clinique d'évaluation du besoin de soutien de la personne nécessaire à son fonctionnement dans plusieurs domaines de la vie. Cette évaluation peut s'appuyer sur des échelles de comportement adaptatif, mais le DSM-5 ne donne pas de critère psychométrique. Il en est de même du critère d'âge de développement.

Bien qu'un consensus existe sur la définition de la DI, certains auteurs estiment que les définitions actuelles ne sont pas tout à fait complètes. Notamment, Stephen Greenspan et Harvey Switzky (Greenspan, 2006 ; Greenspan et Switzky, 2006a et b ; Greenspan et coll., 2011) soulignent la différence entre l'intelligence comme telle (notion académique) et le « comportement intelligent » dans la vie pratique de chaque jour. Ils mentionnent l'importance de la sensibilisation aux risques dans la vie pratique et sociale et de la conscience des risques pour survivre dans la vie au quotidien. Les personnes avec une DI ont tendance à sous-estimer ces risques et, par conséquent, elles rencontrent plus souvent des problèmes et des échecs. Ces auteurs ajoutent aussi la naïveté et la crédulité comme caractéristiques de la DI. Ces traits ne sont pas inclus dans les échelles courantes d'habiletés adaptatives (ces comportements seront inclus dans la nouvelle échelle *Diagnostic Adaptive Behavior Scale*, de l'AAIDD).

Il y a d'autres difficultés avec la définition de la DI, la plus importante étant la définition même de l'intelligence (Arnold et coll., 2011 ; Felce, 2011). Il existe plusieurs définitions, des différences considérables apparaissent entre la composition des tests et les résultats peuvent être différents pour une même personne. La définition de l'intelligence (de Gottfredson, 1997) utilisée par l'AAIDD est très générale : « L'intelligence est une capacité mentale générale. Elle comprend le raisonnement, la planification, la résolution de problèmes, la pensée abstraite, la compréhension d'idées complexes, la facilité à apprendre et les apprentissages à partir d'expériences » (Schalock et coll., 2010, p. 15).

Whitaker (2008) mentionne que l'usage du terme DI tend à suggérer qu'il s'agit d'un phénomène bien appréhendé qui permet, par exemple, d'identifier

d'une manière précise et fiable le nombre de personnes dans une population ou de formuler des critères numériques (en termes de QI ou de scores de comportement adaptatif) pour donner accès à certains services de soutien ou d'éducation. Ceci n'est pas tout à fait le cas, car tout dépend des tests et échelles utilisés, de la précision et de la fiabilité de ces instruments (qui sont contestables, surtout pour un QI < 50). De plus, le phénomène Flynn qui reflète une augmentation des scores de QI dans le temps (de 0,3 à 0,5 point par an) représente un défi potentiel dans l'interprétation des scores (Flynn et Widaman, 2008).

Whitaker propose une définition moins psychométrique et plus clinique en incluant la notion de besoin de soutien (2008) : « *A person can be regarded as having an ID if they are judged to be in need of community care or educational services due to a failure to cope with the intellectual demands of their environment and are suffering significant distress or are unable to take care of themselves or their dependents or unable to protect themselves or their dependents against significant harm or exploitation.* »³⁴ (Whitaker, 2008, p. 8).

Quant à Arnold et coll. (2011), ils proposent d'ajouter à la définition de DI, la notion de « besoin additionnel de soutien ». Ils suggèrent même de remplacer le diagnostic de DI par un diagnostic de besoins additionnels de soutien sur le plan du fonctionnement intellectuel (comme pour le diagnostic de déficiences physiques). Le mot « additionnel » fait référence au fait que chacun, dans la vie quotidienne ou dans certaines situations, a parfois besoin du soutien d'une autre personne, mais que ces besoins sont différents et plus intenses pour des personnes en situation de handicap (pour atteindre un fonctionnement caractéristique des personnes de même âge et de même culture et une participation dans la société).

Les définitions du DSM-5 et de la CIM-11 ont tendance à accentuer la nature développementale de la DI, notamment en relation avec le développement du système nerveux. Dans le DSM-5, la DI est considérée comme une sous-classe des troubles neuro-développementaux.

Avec les progrès en sciences neurobiologiques et neuropsychologiques, la relation entre les phénomènes comportementaux ou psychométriques et le système nerveux ouvre de nouvelles perspectives. « À l'échelle macro-anatomique, une DI peut être associée à une altération de la structure du cortex

34. « Une personne peut être considérée comme ayant une DI, si elle est jugée comme ayant besoin de soins communautaires ou de services d'enseignement en raison d'une incapacité à faire face aux exigences intellectuelles de son environnement et souffre de détresse significative ou est incapable de prendre soin d'elle-même ou des personnes qui sont à sa charge ou de se protéger ou de protéger les personnes à charge contre des préjudices ou une exploitation importante. »

cérébral et de l'hippocampe, ou à une microcéphalie. En revanche, certaines formes de DI, par exemple celles associées aux syndromes de Down, de l'X fragile, de Rett ou encore de Rubinstein-Taybi, ainsi que certaines formes non syndromiques de DI, se caractérisent par une altération de la densité et de la morphologie des épines dendritiques. » (Harel et Jenna, 2011).

Pendant le XX^e siècle, la compréhension de la DI a été le domaine de la psychologie voire de la psychométrie. Il est probable qu'au XXI^e siècle, et déjà dès aujourd'hui, la DI sera le domaine d'une approche encore plus interdisciplinaire, ce qui pourrait moduler sa terminologie ainsi que sa définition.

Classification

Classifier signifie créer des subdivisions à partir de certains critères à l'intérieur du phénomène abordé par la définition. L'objectif de la classification peut être l'approfondissement du diagnostic aussi bien que la construction de groupes pour faciliter la recherche, le remboursement, le financement de services, le soutien, les comparaisons...

Classification selon la gravité de la DI

La classification de la DI fait souvent référence aux degrés de gravité de la déficience sur la base du niveau intellectuel en termes de QI (tableau 1.I).

Tableau 1.I : Classification des niveaux de gravité de la DI

Niveau de gravité de la DI	DSM-IV TR en termes de QI	CIM-10 en termes de QI (âge mental)	En général en termes d'écarts-types
Léger	50-55 à 70	50 à 69 (9-12 ans)	Entre -2 et -3
Moyen	35-40 à 50-55	35 à 49 (6-9 ans)	Entre -3 et -4
Grave	20-25 à 35-40	20 à 34 (3-6 ans)	Entre -4 et -5
Profond	Inférieur à 20-25	Inférieur à 20 (- 3 ans)	Inférieur à -5

Dans la définition de l'AAMR de 1992, cette classification par niveau de QI a été abandonnée avec l'argument que les catégories « moyen », « grave » et « profond » ne peuvent pas être distinguées d'une manière fiable à partir d'un test de QI (Whitaker, 2008 et 2010) et que ces catégories n'apportent rien pour comprendre les besoins de la personne dans un cadre de soutien individuel. L'AAMR a introduit en 1992 une grille non standardisée de qualifications d'intensité de besoin de soutien : besoin de soutien intermittent, limité, approfondi, ou généralisé (grille ILAG).

Dans les éditions de 2002 et 2010, l'AAIDD mentionne la possibilité d'utiliser des classifications de gravité à des fins de recherche, des fins scolaires ou des fins de remboursement sur la base de QI ou d'une mesure du niveau de comportement adaptatif, mais l'AAIDD préfère une classification de DI sur la base de l'intensité de soutien requis. En 2010, la grille non standardisée ILAG comme degrés d'intensité de soutien est abandonnée et des échelles psychométriques (notamment, l'Échelle de l'intensité du soutien de Thompson et coll., 2004) sont préférées pour mesurer l'intensité de soutien.

Il est à noter qu'une classification à partir de l'âge mental a été abandonnée par l'AAIDD depuis 1992. Cette classification, apparemment évidente et compréhensible (et se rapprochant de la notion originale de Binet et Simon pour mesurer l'intelligence), n'est pas soutenue par des données scientifiques consistantes et, surtout, elle risque d'infantiliser l'approche et l'accompagnement de la personne ayant une DI. Le DSM-5 ne mentionne pas cette classification, seule la CIM-10 en fait encore mention (voir tableau 1.I) et le traitement de cet aspect dans la CIM-11 n'est pas connu.

Tableau 1.II : Critères de gravité de la DI d'après le DSM-5

Gravité	Domaine conceptuel	Domaine social	Domaine pratique
Léger	La personne a une manière plus pragmatique de résoudre des problèmes et de trouver des solutions que ses pairs du même âge...	La personne a une compréhension limitée du risque dans les situations sociales ; a un jugement social immature pour son âge...	La personne occupe souvent un emploi exigeant moins d'habiletés conceptuelles...
Modéré	D'ordinaire, la personne a des compétences académiques de niveau primaire et une intervention est requise pour toute utilisation de ces compétences dans la vie professionnelle et personnelle...	Les amitiés avec les pairs tout-venant souffrent souvent des limitations vécues par la personne au chapitre des communications et des habiletés sociales...	Présence, chez une minorité importante, de comportements mésadaptés à l'origine de problèmes de fonctionnement social...
Grave	La personne a généralement une compréhension limitée du langage écrit ou de concepts faisant appel aux nombres, quantités, au temps et à l'argent...	Le langage parlé est relativement limité sur le plan du vocabulaire et de la grammaire...	La personne a besoin d'aide pour toutes les activités de la vie quotidienne, y compris pour prendre ses repas, s'habiller, se laver et utiliser les toilettes...
Profond	La personne peut utiliser quelques objets dans un but précis (prendre soin de soi, se divertir)... Des problèmes de contrôle de la motricité empêchent souvent un usage fonctionnel...	La personne peut comprendre des instructions et des gestes simples...	La personne dépend des autres pour tous les aspects de ses soins physiques quotidiens, pour sa santé et pour sa sécurité, quoiqu'elle puisse participer à certaines de ces activités...

Le DSM-5 en 2013 abandonne aussi le critère du QI pour classifier la gravité de la DI, et offre une typologie descriptive (dit *specifiers*) à partir du comportement adaptatif cognitif, social et pratique. Les niveaux de gravité de la déficience intellectuelle restent : léger, modéré, grave, profond.

Un résumé des différents niveaux de gravité est présenté dans le tableau 1.II, des descriptions plus élaborées se trouvent dans le manuel DSM-5 (p. 34-36). L'objectif de la classification du DSM-5 est d'identifier les besoins de soutien de la personne (DSM-5, p. 33).

Classification selon l'intensité des besoins de soutien

L'AAIDD, comme le DSM-5, souligne l'importance de la notion d'intensité des besoins de soutien. L'intensité des besoins de soutien peut être mesurée à l'aide de la typologie du DSM-5 ou à l'aide d'échelles comme l'Échelle de besoins de soutien (Thompson et coll., 2004). Cet instrument réalise une mesure standardisée selon une échelle continue. En cas de nécessité de classification, les écarts-types peuvent être utilisés pour distinguer les catégories.

Il existe aussi un instrument australien permettant d'identifier le type et l'intensité de soutien requis : le I-Can (*Instrument for the Classification and Assessment of Support Needs*) (Riches et coll., 2009) qui est partiellement inspiré de la CIF (2001).

Classification selon l'étiologie

Il faut également mentionner la classification étiologique de la DI (AAIDD, 2002 et 2010). Parce que l'étiologie est multifactorielle, la classification étiologique est devenue une classification de facteurs de risque de déficience intellectuelle comme présenté dans le tableau 1.III.

Classification selon le fonctionnement

Comme la DI est conçue comme un problème du fonctionnement (un handicap) de la personne, il est utile de considérer les systèmes de classification de ce fonctionnement.

Il y a trois modèles importants de la classification du fonctionnement humain :

- le modèle du fonctionnement de la CIF ;
- le modèle du fonctionnement de l'AAIDD ;
- le modèle du processus de la production du handicap (Patrick Fougeyrollas).

Tableau 1.III : Classification étiologique de la déficience intellectuelle selon l'AAIDD

Période	Biomédical	Social	Comportemental	Éducationnel
Prénatale	Troubles chromosomiques Troubles génétiques Syndromes Troubles métaboliques Dysgénésie cérébrale Pathologies maternelles Âge parental	Pauvreté Malnutrition maternelle Violence familiale Manque d'accès aux soins prénatals	Abus de drogues par le parent Abus d'alcool par le parent Parent fumeur Immaturité parentale	Incapacité cognitive du parent et absence de soutien Manque de préparation à la parentalité
Périnatale	Prématurité Traumatisme à la naissance Troubles néonataux	Manque d'accès aux soins périnatals	Rejet par le parent de la responsabilité de dispenser des soins à l'enfant Abandon de l'enfant par le parent	Manque de référence médicale pour des services d'intervention
Postnatale	Blessure traumatique cérébrale Malnutrition Méningo-encéphalite Troubles convulsifs Troubles dégénératifs	Incompétence du tuteur de l'enfant Manque de stimulation Pauvreté familiale Maladie chronique dans la famille Institutionnalisation	Agression et négligence envers l'enfant Violence familiale Mesures de sécurité inadéquates Privation sociale Comportement difficile de l'enfant	Habilité parentale déficitaire Diagnostic tardif Services d'intervention précoce inadéquats Services spécialisés inadéquats Soutien familial inadéquat

Le but général de ces modèles est de représenter la multi-dimensionnalité du fonctionnement humain et de fournir un cadre conceptuel pour mieux comprendre les problèmes du fonctionnement (par exemple dans un cadre diagnostique) et pour une meilleure gestion des interventions afin d'améliorer le fonctionnement. Un modèle de fonctionnement est un cadre théorique reflétant sa nature dynamique et présentant un langage commun pour faciliter la communication entre disciplines professionnelles. Il peut aussi offrir un cadre pratique pour le diagnostic interdisciplinaire du fonctionnement, pour la description des besoins de soutien et pour faciliter la planification du soutien au plan individuel.

Modèle de la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF-OMS)

En 1974, Stein et Susser proposent une réflexion sur le contenu de la notion de « retard mental » selon laquelle il faut distinguer trois composantes :

- organique ou psychique, en termes d'atteinte, de diminution, de déficit ;
- fonctionnelle, en termes d'incapacité ;
- sociale, exprimant des différences, limitations, que les auteurs proposent d'appeler « handicap » (Salbreux, 2001).

On va retrouver cette distinction dans le modèle de la Classification internationale des déficiences (*Impairments*), incapacités (*Disabilities*) et handicaps (CIDIH) publié par l'OMS en 1980.

La CIDIH était d'abord conçue comme un outil de classification statistique et descriptif de la réalité rencontrée par les soignants. Mais, cet outil était inspiré par un modèle de fonctionnement humain qui permettait d'organiser, d'une façon consistante, la compréhension du fonctionnement et le handicap. Ce modèle plutôt médical liait l'étiologie, la pathologie et ses manifestations de façon linéaire et statique.

La CIDIH intègre, dans sa conception du fonctionnement, les 3 composantes décrites par Stein et Susser (Wood, 1975 ; Salbreux, 2001) (figure 1.1).

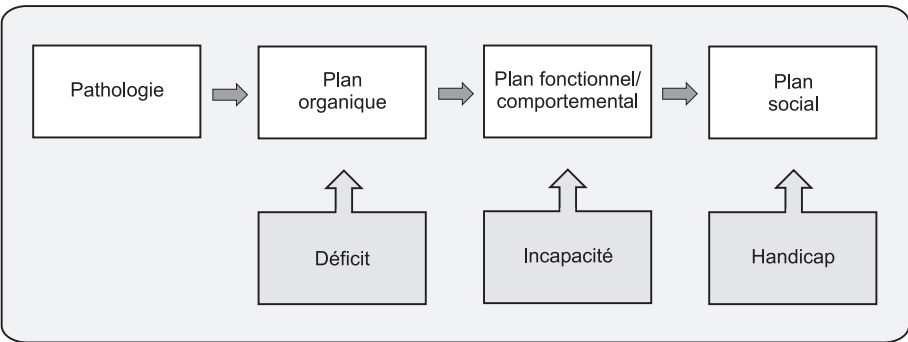


Figure 1.1 : Modèle de la CIDIH (Classification internationale des déficiences, incapacités et handicaps) (d'après OMS, 1980)

Ce modèle a suscité certaines critiques envers :

- sa conception unidirectionnelle de la cause (pathologie) aux conséquences ;
- l'absence de prise en compte du contexte dans lequel vit la personne, c'est-à-dire l'influence de l'environnement sur le fonctionnement (par exemple, des attitudes envers les personnes handicapées dans la société sont parfois des barrières plus importantes que la cause proprement dite) ;
- et enfin une terminologie négative (déficit, incapacité, handicap...).

Suite à ces critiques et à une évolution des concepts de santé, notamment des modèles socio-écologiques, l'OMS publie en 2001 la CIF. Ce modèle s'organise toujours autour d'un concept bio-psycho-social du fonctionnement humain mais tient compte de la complexité des interactions sociales et environnementales (figure 1.2).

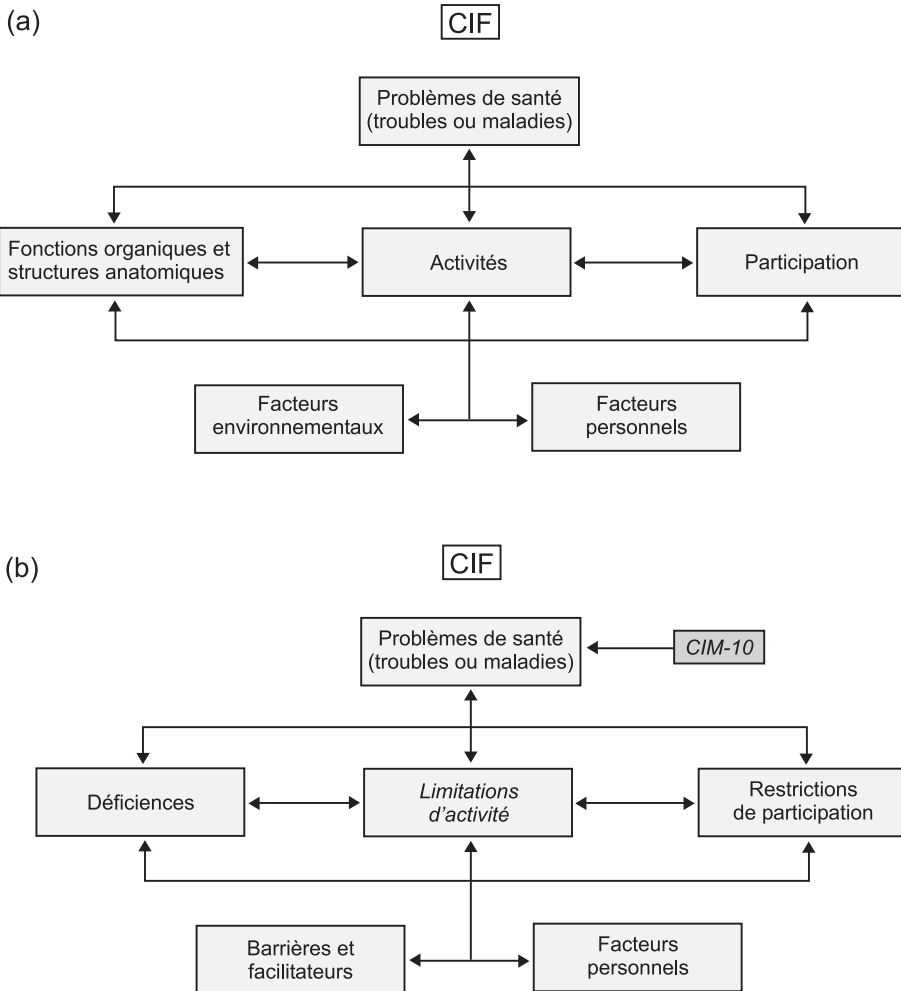


Figure 1.2 : Interactions entre les composantes de la CIF (Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé) dans la terminologie neutre du fonctionnement (a) et la terminologie du fonctionnement problématique (b) (d'après OMS, 2001)

Le modèle du fonctionnement humain de la CIF a adapté le modèle de la CIDIH par :

- l'inclusion du contexte (environnement et facteurs personnels) de l'individu ;
- la représentation de la complexité des interactions entre les facteurs ;
- la conception du fonctionnement comme un phénomène neutre qui s'applique à chacun, des difficultés et des problèmes de fonctionnement pouvant se produire.

S'orientant vers une perspective systémique du fonctionnement humain, la CIF s'efforce de concevoir le handicap comme le résultat d'un processus où sont mises en interaction plusieurs dimensions (et non un processus linéaire, comme dans le modèle du CIDIH) : les structures organiques et les fonctions anatomiques, les activités de la vie quotidienne et la participation sociale, les facteurs environnementaux et les facteurs personnels.

L'environnement devient un facilitateur ou au contraire un obstacle à la réalisation des activités quotidiennes et à la participation des personnes à la vie en société.

Le handicap n'est pas une maladie (trouble ou problème de santé), ni un problème seulement individuel, mais une situation influencée par différents facteurs, notamment des facteurs corporels, des facteurs sociaux et des facteurs de contexte, c'est-à-dire de l'environnement et des facteurs personnels. Une même déficience ou une même limitation d'activités sera vécue de manière très différente selon le regard porté par la société sur la personne, selon l'organisation de la société.

Des détails sur les sous-classifications de ces composantes du fonctionnement sont présentés dans le tableau 1.IV.

Pour les quatre grandes composantes (s, b, d et e), on utilise le qualificatif générique uniforme dont l'échelle est graduée de 0 à 4. Avoir une difficulté peut vouloir dire une déficience, une limitation, une restriction ou se heurter à un obstacle, selon la composante dont il s'agit :

- 0=Aucun problème, absent, négligeable 0-4 % ;
- 1=Problème léger, faible 5-24 % ;
- 2=Problème modéré-moyen, passable 25-49 % ;
- 3=Problème grave-élevé, extrême 50-95 % ;
- 4=Problème absolu-total 96-100 %.

Modèle du fonctionnement humain de l'AAIDD (2002 et 2010)

L'AAIDD conçoit le fonctionnement humain en 5 dimensions (figure 1.3). Pour le comprendre, il faut en examiner les cinq dimensions. Le fonctionnement n'est pas statique mais est influencé par le soutien (répondant au type et à l'intensité des besoins de soutien).

Tableau 1.IV : Système de classification de la CIF

Fonctions organiques (b)	
Chapitre 1	Fonctions mentales
Chapitre 2	Fonctions sensorielles et douleurs
Chapitre 3	Fonctions de la voix et de la parole
Chapitre 4	Fonctions des systèmes cardio-vasculaire, hématopoïétique, immunitaire et respiratoire
Chapitre 5	Fonctions des systèmes digestif, métabolique et endocrinien
Chapitre 6	Fonctions génito-urinaire et reproductives
Chapitre 7	Fonctions de l'appareil locomoteur et liées au mouvement
Chapitre 8	Fonctions de la peau et des structures associées
Structures anatomiques (s)	
Chapitre 1	Structures du système nerveux
Chapitre 2	Œil, oreille et structures annexes
Chapitre 3	Structures liées à la voix et à la parole
Chapitre 4	Structures des systèmes cardiovasculaire, immunitaire et respiratoire
Chapitre 5	Structures liées aux systèmes digestif, métabolique et endocrinien
Chapitre 6	Structures liées à l'appareil génito-urinaire
Chapitre 7	Structures liées au mouvement
Chapitre 8	Peau et structures annexes
Activités et participation (d)	
Chapitre 1	Apprentissages, application des connaissances
Chapitre 2	Tâches et exigences générales
Chapitre 3	Communication
Chapitre 4	Mobilité
Chapitre 5	Entretien personnel
Chapitre 6	Vie domestique
Chapitre 7	Relation, interaction, vécu d'autrui
Chapitre 8	Grands domaines de la vie
Chapitre 9	Vie communautaire, sociale et civique
Facteurs environnementaux (e)	
Chapitre 1	Produits, systèmes, techniques
Chapitre 2	Environnement naturel, changements apportés par l'homme à l'environnement
Chapitre 3	Soutien à la relation
Chapitre 4	Attitudes
Chapitre 5	Services, systèmes politiques

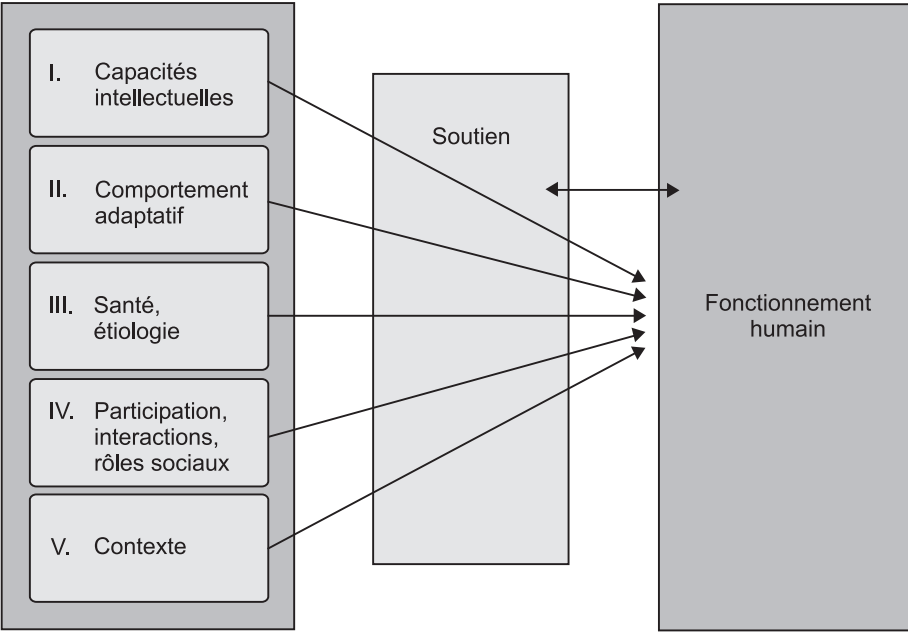


Figure 1.3 : Modèle du fonctionnement humain de l'AAIDD (d'après le Comité Ad Hoc de l'AAIDD sur la terminologie et la classification, 2014, p. 14)

Source : Intellectual disability: Definition, classification, and systems of supports (11th ed.), by R. L. Schalock, S. A. Borthwick-Duffy, V. J. Bradley, W. H. E. Buntinx, D. L. Coulter, E. M. Craig, S. C. Gomez, Y. Lachapelle, R. Luckasson, A. Reeve, K. A. Shogren, M. E. Snell, S. Spreat, M. J. Tassé, J. R. Thompson, M. A. Verdugo-Alonso, M. L. Wehmeyer, and M. H. Yeager. Copyright 2010 by the American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, reproduit avec autorisation

Les capacités intellectuelles comprennent le raisonnement, la planification, la résolution de problèmes, la pensée abstraite, la compréhension d'idées complexes, la facilité à apprendre et les apprentissages à partir d'expériences (Gottfredson, 1997). Loin d'être parfait, le QI constitue le meilleur moyen de représenter la capacité intellectuelle d'une personne à condition qu'il ait été établi individuellement et à l'aide d'instruments appropriés.

Le comportement adaptatif regroupe l'ensemble des habiletés conceptuelles, sociales et pratiques apprises par la personne qui lui permet de fonctionner au quotidien. Les habiletés conceptuelles concernent le langage, la lecture, l'écriture, l'organisation de la vie au quotidien, la notion de temps, les concepts mathématiques... Les habiletés sociales sont les habiletés interpersonnelles, la responsabilité sociale, l'estime de soi, la capacité à suivre des directives, l'évitement de la victimisation et d'être piégé ou manipulé... Les habiletés pratiques concernent les activités quotidiennes (soins

personnels comme se laver, s'habiller, préparer des repas, manger), la santé, l'usage de l'argent, les voyages/transport, la sécurité, utiliser un téléphone, les habiletés de travail...

La santé physique et mentale, définie par l'OMS comme « un état de bien-être physique, social et mental », regroupe l'état de santé général, les facteurs de risque et de comorbidités, la qualité de l'environnement du point de vue de la santé, l'accès aux services de santé, l'étiologie (approche multifactorielle de l'étiologie qui comprend des facteurs biomédicaux, sociaux, comportementaux et éducationnels) ainsi que la prévention.

La participation, les interactions, les rôles sociaux représentent la performance d'une personne au quotidien dans son milieu social : sa participation à la vie communautaire (activités, événements et organisations), ses interactions avec des amis, la famille, les voisins, ses rôles sociaux par rapport à la famille (à la maison), à l'école (classe), au travail, aux activités de loisir (culture, sports), au domaine spirituel (activités religieuses).

Le contexte concerne l'environnement dans une perspective écologique et des facteurs personnels (voir CIF). L'AAIDD fait référence à l'environnement « micro » (en contact direct avec la personne), « meso » (organisations, environnement communautaire) et « macro » (systèmes, société, culture).

Le soutien est l'ensemble des ressources et des stratégies visant à promouvoir le développement, l'éducation, les intérêts et le bien-être d'une personne et qui améliorent le fonctionnement individuel (AAIDD, 2010, p. 17).

Modèle de la production du handicap (Patrick Fougeyrollas)

En 1998, Patrick Fougeyrollas publie le Modèle de développement humain – Processus de production du handicap (MDH-PPH) (figure 1.4). Ce modèle résulte d'une approche anthropologique et vise à documenter et expliquer les causes et conséquences des maladies, traumatismes et autres atteintes à l'intégrité ou au développement de la personne. Dans ce modèle, le fonctionnement individuel est représenté au niveau de « l'interaction » comme produit ou résultat dynamique d'un processus complexe. Ce modèle a été modifié pour aboutir à un modèle bonifié en 2010³⁵ (figure 1.5).

35. <http://www.ripph.qc.ca/mdh-pph/mdh-pph>

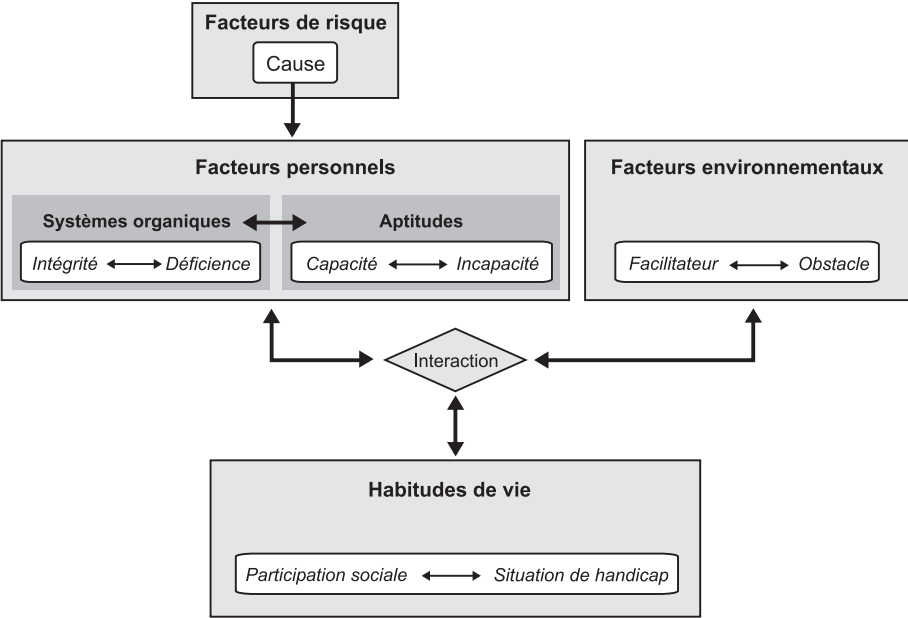


Figure 1.4 : Modèle du Processus de production du handicap (PPH)

Source : Fougereyrollas P, Cloutier R, Bergeron H, Côté J, Saint-Michel G. Classification québécoise : Processus de production du handicap. Québec : RIPPH/SCCIDIH, 1998, 166 p. © RIPPH/SCCIDIH (1998), reproduit avec autorisation

Les changements apportés ciblent la place des « facteurs de risque » dans la composante PPH (processus de production du handicap). Ces derniers sont désormais intégrés à l'intérieur des trois domaines conceptuels que sont les facteurs personnels, les facteurs environnementaux et les habitudes de vie. Des précisions ont également été apportées aux « facteurs environnementaux »³⁶, lesquels se décomposent en « environnement sociétal » (ou macro), en « environnement communautaire » (ou méso) et en « environnement personnel » (ou micro). Les habitudes de vie³⁷ sont définies en termes d'« activités courantes » et de « rôles sociaux ». Ces deux catégories comprennent chacune six habitudes de vie. En dernier lieu, la place accordée aux « facteurs identitaires » à l'intérieur des facteurs personnels a considérablement augmenté. Ces derniers sont considérés interagir avec les systèmes organiques³⁸ et les aptitudes³⁹ des personnes et des populations.

36. <http://www.riphh.qc.ca/mdh-pph/les-concepts-cles-du-mdh-pph/les-facteurs-environnementaux>

37. <http://www.riphh.qc.ca/mdh-pph/les-concepts-cles-du-mdh-pph/les-habitudes-vie>

38. <http://www.riphh.qc.ca/mdh-pph/les-concepts-cles-du-mdh-pph/les-facteurs-personnels#Qu%27est-ce%20qu%27un%20syst%C3%A8me%20organique>

39. <http://www.riphh.qc.ca/mdh-pph/les-concepts-cles-du-mdh-pph/les-facteurs-personnels>

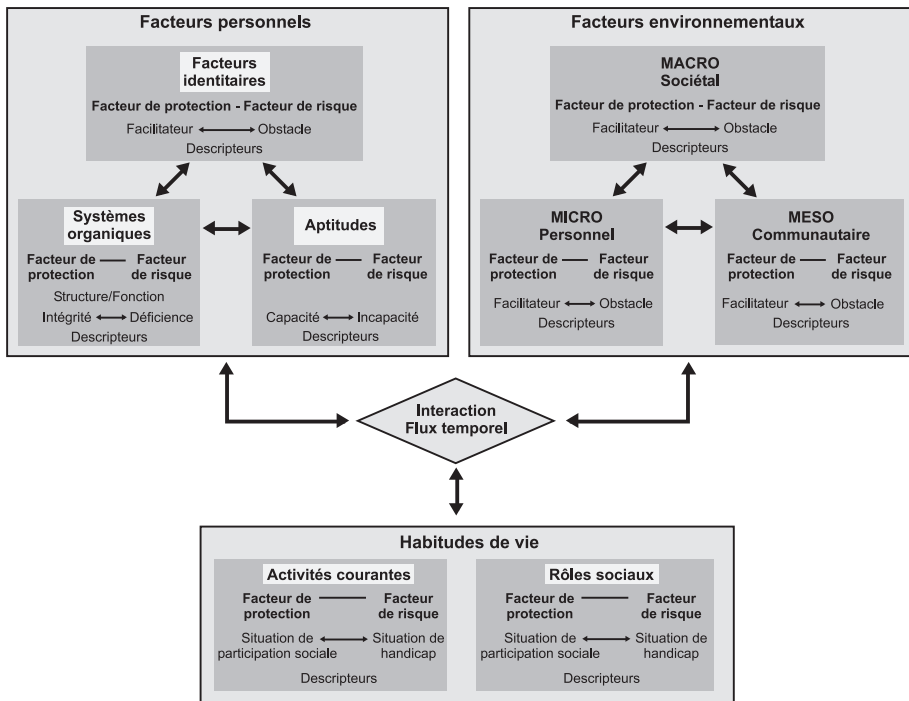


Figure 1.5 : Modèle de développement humain et Processus de production du handicap (MDH-PPH 2)

Source : Fougeyrollas P. La funambule, le fil et la toile. Transformations réciproques du sens du handicap. Québec : Les Presses de l'Université Laval, 2010, 315 p. © RIPPH (2010), reproduit avec autorisation

Aussi dans le MDH-PPH 2 (figure 1.5), on distingue des (sous-)classifications dans les domaines principaux comme illustré dans le tableau 1.V.

En conclusion, la fonction de ces modèles est de servir de cadre de référence ou de langage commun pour analyser, soutenir ou promouvoir le fonctionnement individuel ou collectif de personnes en situation de handicap. Ce sont d'abord des cadres au service des professionnels et des chercheurs mais ils peuvent aussi servir comme cadre de référence pour la communication avec les responsables de la politique sociale.

La CIF comme le MDP-PPH 2 sont des modèles généraux tandis que le modèle de l'AAIDD est un modèle spécifiquement construit dans le domaine de la DI. La CIF et le MDP-PPH 2 comportent des classifications standardisées tandis que le modèle de l'AAIDD ne connaît pas de sous-classifications ni de codes standardisés, il sert plutôt comme un modèle mental du fonctionnement.

Servir de « modèle mental » pourrait caractériser la fonction principale de ces modèles de classification. Il est évident que les prémisses et les principes sous-jacents de ces modèles se ressemblent beaucoup, en particulier, parce qu'ils reposent sur un paradigme socio-écologique. Dans ce sens, la fonction de ces modèles est d'organiser la complexité du fonctionnement humain et de faciliter la communication au plan scientifique, professionnel et social. Dans la pratique de la communication entre disciplines, il est moins nécessaire de forcer un choix pour tel ou tel système que de comprendre leur fonction de principe d'organisation d'un phénomène si complexe que le fonctionnement humain.

Tableau 1.V : Modèle conceptuel du MDH-PPH 2 de Fougeyrollas

Facteurs personnels	
Systèmes organiques	
Système nerveux	Système urinaire
Système auriculaire	Système endocrinien
Système oculaire	Système reproducteur
Système digestif	Système cutané
Système respiratoire	Système musculaire
Système cardiovasculaire	Système squelettique
Système hématopoïétique et immunitaire	Morphologie
Aptitudes	
Aptitudes reliées aux activités intellectuelles	Aptitudes reliées à la respiration
Aptitudes reliées au langage	Aptitudes reliées à la digestion
Aptitudes reliées aux comportements	Aptitudes reliées à l'excrétion
Aptitudes reliées aux sens et à la perception	Aptitudes reliées à la reproduction
Aptitudes reliées aux activités motrices	Aptitudes reliées à la protection et à la résistance
Facteurs environnementaux	
Facteurs sociaux	Facteurs physiques
Systèmes politiques et structures gouvernementales	Géographie physique
Système juridique	Climat
Système économique	Temps
Système socio-sanitaire	Bruits
Système éducatif	Architecture
Infrastructures publiques	Aménagement du territoire
Organisations communautaires	Technologies
Réseau social	
Règles sociales	

Habitudes de vie**Activités courantes**

Communications

Déplacements

Nutrition

Condition corporelle

Soins personnels

Habitation

Rôles sociaux

Responsabilités

Relations interpersonnelles

Vie communautaire

Éducation

Travail

Loisirs

BIBLIOGRAPHIE

AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES (AAIDD). User's Guide: Mental Retardation. Definition, Classification, and Systems of Supports. The 10th Edition, 2002

AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES (AAIDD). Definition, Classification, and Systems of Supports. The 11th Edition of the AAIDD Definition Manuel, 2010

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). Mental retardation. In: Diagnostic and statistical manual of mental disorders, Fourth Edition, DSM-IV. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (Ed). 1994 : 39-46

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, 4th Edition, Text Revision (DSM-IV-TR). American Psychiatric Association (Ed). 2000

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). Intellectual disabilities. In : Diagnostic and statistical manual of mental disorders, Fifth Edition, DSM-5. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (Ed). Arlington, US, 2013 : 33-48

ARNOLD SR, RICHES VC, STANCLIFFE RJ. Intelligence is as intelligence does: Can additional support needs replace disability? *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 254-258

COMITÉ AD HOC DE L'AAIDD SUR LA TERMINOLOGIE ET LA CLASSIFICATION. Déficience Intellectuelle. Définition, classification et systèmes de soutien. (Traduction sous la direction de Diane Morin). Trois-Rivières (Québec) : Consortium national de recherche sur l'intégration sociale (CNRIS), 2014

FELCE D. Intelligence is only one human attribute: an introduction to the festschrift in honour of Trevor Parmenter, What is intelligence? What is intellectual disability? *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 219-222

FLYNN JR, WIDAMAN KF. The Flynn effect and the shadow of the past: Mental retardation and the indefensible and indispensable role of IQ. *Int Rev Res Ment Retard* 2008, **35** : 121-149

FOUGEYROLLAS P. La funambule, le fil et la toile. Transformations réciproques du sens du handicap. Québec : Les Presses de l'Université Laval, 2010, 315 p.

FOUGEYROLLAS P, CLOUTIER R, BERGERON H, CÔTÉ J, SAINT-MICHEL G. Classification québécoise : Processus de production du handicap. Québec, RIPPH/SCCIDIH, 1998, 166 p.

GOTTFREDSON LS. Mainstream science on intelligence: An editorial with 52 signatories, history, and bibliography. *Intelligence* 1997, **24** : 13-23

GREENSPAN S. Mental retardation in the real world: why the AAMR definition is not there yet. In: What is mental retardation? Ideas for an evolving disability in the 21st century. SWITZKY HN, GREENSPAN S (Eds). American Association on Mental Retardation, Washington, 2006 : 167-185

GREENSPAN S, SWITZKY HN. Forty-Four Years of AAMR Manuals. In: What Is Mental Retardation? Ideas for an Evolving Disability in the 21st Century, American Association on mental retardation. SWITZKY HN, GREENSPAN S (Eds). 2006a : 3-28

GREENSPAN S, SWITZKY HN. Lessons from the Atkins decision for the next AAMR manual. In: SWITZKY HN, GREENSPAN S (Eds). What is mental retardation? Ideas for an evolving disability in the 21st century. American Association on Mental Retardation, Washington, 2006b

GREENSPAN S, SWITZKY HN, WOODS GW. Intelligence involves risk-awareness and intellectual disability involves risk-unawareness: implications of a theory of common sense. *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 242-253

HAREL S, JENNA S. Curing mental retardation: searching for balance. *Med Sci (Paris)* 2011, **27** : 70-76

OMS (ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ). Classification internationale des déficiences, incapacités et handicaps. Genève, OMS, 1980

OMS (ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ). Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé. Genève, OMS, 2001

PARMENTER TR. What is intellectual disability? How is it assessed and classified? *Int J Disabil Dev Educ* 2011, **58** : 303-319

RICHES VC, PARMENTER TR, LLEWELLYN G, HINDMARSH G, CHAN J. I-CAN: A new instrument to classify support needs for people with disability: Part I. *J Appl Res Intellect Disabil* 2009, **22** : 326-339

SALBREUX R. Déficiences intellectuelles de l'enfant, de l'adolescent et de l'adulte : conceptions françaises. *Rev Francophone Deficience Intellectuelle* 2001, **2** : 217-227

SALVADOR-CARULLA L, REED GM, VAEZ-AZIZI LM, COOPER SA, MARTINEZ-LEAL R, et coll. Intellectual developmental disorders: towards a new name, definition and framework for “mental retardation/intellectual disability” in ICD-11. *World Psychiatry* 2011, **10** : 175-180

SCHALOCK RL, LUCKASSON R. American Association on Mental Retardation's Definition, Classification, and System of Supports and its relation to international trends and issues in the field of intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2004, **1** : 136-146

SCHALOCK RL, LUCKASSON RA, SHOGREN KA, BORTHWICK-DUFFY S, BRADLEY V, et coll. The renaming of mental retardation: understanding the change to the term intellectual disability. *Intellect Dev Disabil* 2007, **45** : 116-124

SCHALOCK RL, BORTHWICK-DUFFY SA, BRADLEY VJ, BUNTINX WHE, COULTER DL, et coll. Intellectual Disability: Definition, Classification, and Systems of Supports (Eleventh edition). Washington, DC, AAIDD, 2010

SIMEONSSON RJ, GRANLUND M, BJORCK-AKESSON E. The concept and classification of mental retardation. In: What is mental retardation: Ideas for an evolving disability in the 21st century. SWITZKY HN, GREENSPAN S (Eds). American Association on Mental Retardation, Washington, DC US, 2006, 247-266

STEIN ZA, SUSSEY M. The epidemiology of mental retardation. In: Child and adolescent psychiatry, sociocultural and community psychiatry. ARIETI S (ed). American handbook of psychiatry, 2th ed, Vol. 2, New York, Basic Books, 1974 : 464-491

THOMPSON JR, BRYANT BR, CAMPBELL EM, CRAIG EM, HUGHES CM, et coll. Supports Intensity Scale. Users Manual. Washington: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, 2004

WHITAKER S. Intellectual disability: A concept in need of revision ? *Brit J Dev Disabil* 2008, **54** : 3-9

WHITAKER S. Are people with intellectual disabilities getting more or less intelligent? *Br J Dev Disabil* 2010, **110** : 49-55

WOOD PHN. Classification of impairments and handicaps. Unpublished document WI-IO/ICD9/REV. CONF7S.15, 1975

2

Prévalences des déficiences intellectuelles

Connaître le nombre de personnes en situation de handicap, et notamment celui des personnes avec déficience intellectuelle (DI), aide les tutelles à prendre la mesure des enjeux (sanitaires, éducatifs et sociaux...) afin d'établir une politique de développement des services, de prévoir et de mettre à disposition les ressources nécessaires.

Le nombre des personnes avec DI peut s'apprécier par le taux d'incidence (nombre de nouveaux cas annuels) ou par le taux de prévalence (nombre de personnes avec DI à un temps donné dans une population donnée). Par définition (cf. chapitre « Terminologie, définitions, classifications »), la DI apparaît dans l'enfance et évolue peu, aussi les taux de prévalence, même s'ils portent sur plusieurs générations, sont souvent proches du taux d'incidence annuelle portant sur une seule génération. La plupart des études visant à établir la fréquence de la DI sont menées chez l'enfant et/ou l'adolescent, les troubles intellectuels survenant après 18 ans ne devant pas être comptabilisés dans le calcul des taux de personnes avec DI, si l'on se réfère aux définitions internationales. Les études sur l'incidence plus difficiles à conduire sont moins nombreuses dans la littérature ; on parlera donc le plus souvent de taux de prévalence des personnes avec DI.

Lors de la conférence de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) (Roumanie, novembre 2010), portant sur les enfants et jeunes avec DI, deux points importants ont été mis en avant :

- la nécessité de distinguer la DI légère (DIL ; $QI=50-69$) et la DI sévère (DIS ; $QI < 50$) dans l'estimation de la fréquence de la DI, la DIS étant entre 2 à 6 fois moins fréquente que la DIL ;
- le constat d'un défaut de connaissances sur le nombre de personnes atteintes, ce qui rend d'autant plus difficile l'appréciation des besoins et de la qualité des soins pour les personnes avec DI (WHO, 2010).

Méthodes

Rappel du périmètre couvert

Dans ce chapitre, les données sur la prévalence des personnes avec DI concernent uniquement les personnes avec DI « fixée » (stable dans le temps), ayant débuté avant l'âge de 18 ans, même si le fonctionnement général de ces personnes peut être par la suite, influencé par l'environnement dans lequel elles vivent. Sont donc exclus les troubles intellectuels dont l'étiologie se réfère à des maladies survenues après l'âge de 18 ans (Alzheimer), ou des accidents (traumatisme crânien suite à un accident de la voie publique). Par DI fixée, on entend qu'il ne s'agit pas d'un trouble temporaire des capacités intellectuelles (par exemple, épisode confusionnel suite à un effet médicamenteux indésirable ou à un traumatisme, épisode réversible rapidement). Il faut aussi souligner que, selon l'étiologie de la DI et sa prise en charge, la DI peut s'aggraver : une DIL peut évoluer vers une DIS et c'est le cas également des maladies neurologiques progressives de l'enfant.

Sources et fiabilité des données

Le lieu de vie des enfants et jeunes personnes avec DI varie selon le niveau de sévérité de leur DI, mais globalement, ils résident le plus souvent dans leur famille. Dans ce cas, ils sont scolarisés en milieu ordinaire ou en milieu spécialisé. Les personnes présentant une déficience plus sévère avec une autonomie restreinte vivent en institution. Ces constats sont importants à considérer lorsqu'on cherche à établir une prévalence des personnes avec DI en population générale. Le simple recensement des personnes venues en consultation de spécialiste (neuro-pédiatre, généticien) ne permettra pas une quantification fiable de la population avec une DI, pouvant conduire à une sous-estimation. Cela est d'autant plus vrai pour la DIL.

En France, les circonstances pour lesquelles un test (test du QI, test des capacités adaptatives) est proposé à un enfant, sont variables. De façon schématique, il peut s'agir d'une demande du médecin généraliste ou spécialiste, situation fréquente en cas de DIS, avec un diagnostic précoce de la déficience. Mais souvent, la première alerte est donnée par le circuit scolaire : soit en raison de symptômes particuliers repérés par le médecin scolaire, soit en raison d'un trouble des apprentissages, spécifique (langage, dyslexie) ou non, repéré par l'enseignant. Cela conduit à proposer aux parents le passage d'un test de QI à leur enfant. Le repérage des enfants et jeunes personnes avec DI est donc très différent selon qu'il s'agisse d'une DIS (situations plutôt

faciles à repérer, et ce de façon précoce) ou d'une DIL (nécessitant une recherche active pouvant être biaisée par des résultats faux positifs des tests). La recherche active des cas est importante car un enfant avec DIL peut rester en scolarité individuelle ordinaire, même jusqu'à son entrée au collège (David et coll., 2014).

Par ailleurs, compte-tenu de la lourdeur des tests nécessaires (test du QI, test des capacités adaptatives) et de leur temps de passation, il n'est pas envisageable de tester tous les enfants lors d'une enquête transversale en population générale, de même, dans les études longitudinales non ciblées sur une population à risque, le nombre d'enfants typiques à suivre serait trop important relativement au nombre d'enfants avec DI à recenser. En revanche, un recensement peut être envisagé dans le cadre des études de cohortes portant sur des sujets à risque. C'est le cas, par exemple, des études de suivi des grands prématurés ou d'enfants avec malformation congénitale.

À côté de ces enquêtes en population, sont également disponibles les données des enquêtes annuelles des établissements de santé, publiées dans les rapports de la DREES⁴⁰ (Vanovermeir, 2006 ; Makdessi, 2010). Dans ce cas, il s'agit d'une mesure déclarative du handicap par le responsable de l'établissement, ce qui n'est pas toujours bien adapté à la DI. Mais le suivi de ces données dans le temps reste intéressant pour analyser l'évolution des prises en charge. De la même manière, les enquêtes du Ministère de l'Éducation nationale sont importantes à prendre en compte pour l'étude de la scolarisation des enfants et jeunes avec DI (Espagnol et Prouchandy, 2007).

Les registres des handicaps de l'enfant constituent une bonne source d'information. Il existe en France deux registres, le RHEOP⁴¹ et le RHE31⁴², permettant de disposer de données de prévalence pour les déficiences neurosensorielles sévères de l'enfant (InVS, 2010). Il faut citer également les registres de malformations congénitales dont les données permettent de suivre l'évolution de la fréquence des anomalies chromosomiques les plus souvent impliquées dans l'étiologie de la DI comme par exemple la trisomie 21.

Précautions méthodologiques : implications de la définition pour l'estimation de la prévalence

Avant d'aborder les résultats chiffrés de prévalence, il est nécessaire de considérer les points de méthode suivants.

40. DREES : Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques.

41. RHEOP : Registre Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal de l'Isère.

42. RHE31 : Registre Handicaps de l'Enfant en Haute-Garonne.

Distribution théorique du QI

La distribution théorique du QI selon une courbe de Gauss indique que 2,3 % de la population présenteraient un $QI < 70$; cette proportion est de 4,8 % si l'on considère la population avec un $QI < 75$, et diminue à 1,3 % en ne considérant que la population avec un $QI < 65$ (Leonard et Wen, 2002). Cette variation importante du taux de personnes pouvant être incluses dans la population avec DI selon le seuil de QI retenu (avec seulement quelques points en plus ou en moins), mérite d'être soulignée. La même réserve peut être faite pour les tests de capacités adaptatives.

Tests de QI

Les tests de QI utilisés sont nombreux (cf. chapitre « Outils du diagnostic : tests psychométriques et échelles adaptatives »). En France, le test le plus utilisé chez l'enfant d'âge scolaire est l'Échelle d'Intelligence de Wechsler (WISC). Leur validité et la corrélation des tests entre eux apparaissent plutôt satisfaisantes. Cependant, les conditions de passation des tests peuvent varier d'un enfant à l'autre (fatigue et/ou humeur de l'enfant, moment de la journée). De nombreux autres paramètres sont à prendre en compte, comme par exemple, quels tests utiliser pour une évaluation optimale du QI en présence d'autres troubles développementaux associés. Cette situation, étudiée en détail pour les enfants présentant une paralysie cérébrale, montre la nécessité d'utiliser des tests neuro-psychologiques différents et adaptés à l'enfant (Sigurdardottir et coll., 2008). Pour beaucoup d'autres troubles du développement associés à la DI, l'évaluation n'est pas simple et la standardisation d'une conduite à tenir « optimale », valable pour tous les types de troubles, semble difficile. En pratique, même si les adaptations nécessaires ont été mises en place durant la passation du test, la recommandation serait de considérer l'appréciation du clinicien plutôt que la valeur du test en lui-même (Michelsen et coll., 2012). Par ailleurs, il est important de souligner que les tests pour apprécier le niveau de la DI ne sont pas toujours effectués. À titre d'exemple, ces tests n'avaient pas été réalisés pour 20 % des enfants avec trisomie 21 enregistrés au RHEOP (2010)⁴³. En présence d'une DI sévère, le test ne peut pas être passé en raison de l'effet plancher du test, et l'appréciation est alors uniquement clinique.

Quant à l'évaluation des besoins pour l'enfant, la mesure des capacités « théoriques » doit probablement s'effacer devant ses capacités réelles en situation (par exemple, à l'école), de façon à offrir la prise en charge la mieux adaptée.

43. Rapport annuel 2010. RHEOP Registre des Handicaps de l'Enfant et Observatoire Périnatal. Enfants avec déficience sévère - génération 2001. Observatoire Périnatal données 2009.

Capacités adaptatives

La prise en compte des capacités adaptatives de l'enfant fait partie intégrante de la définition de la DI. Si ces capacités ne sont pas considérées, il existe un risque d'avoir des faux positifs, c'est-à-dire des enfants présentant un QI bas et de bonnes capacités adaptatives. Mais il reste la question de la raison de la passation d'un test de QI. La proposition d'un tel test à un enfant suggère que celui-ci présente des difficultés. Si à l'inverse, seules les capacités adaptatives étaient prises en compte, des enfants peu adaptés mais avec un $QI > 70$ seraient identifiés avec une DI (faux positif) et la question serait de savoir pourquoi ces enfants sont peu adaptés. Dans tous les cas, ces enfants nécessitent une prise en charge. Un travail a été fait récemment sur ce sujet par le CDC (*Centers for Disease Control and Prevention*) aux États-Unis, comparant les dénombrements de personnes avec DI selon la prise en compte ou non, du test sur les capacités adaptatives (Obi et coll., 2011). Ce travail objective que la prise en compte des résultats du test des capacités adaptatives influence essentiellement le dénombrement des personnes avec DIL (différence de 6 % par rapport au chiffre obtenu avec le seul résultat du QI) et exceptionnellement (à hauteur de 0,3 %) pour celui des personnes avec DIS.

Enfin, il faut souligner l'impact du système d'éducation sur l'âge d'identification des enfants avec DI. Selon les études, cet artefact, dû à la méthode (choix de la tranche d'âge de l'étude), peut être responsable de variations dans les taux de prévalence (Leonard et Wen, 2002). Les taux de réussite scolaire varient à la fois selon les pays, mais aussi dans un même pays selon le type et le niveau de scolarisation (passage en 6^e *versus* passage du CE1 au CE2 par exemple).

Prévalence

Prévalence des DIL et DIS

Données françaises

À partir de données en population générale, notamment celles des registres de handicap de l'enfant, la prévalence de la DIS est estimée autour de 3 pour 1 000 enfants résidents, à l'âge de 7 ans, dans les départements couverts par ces registres (2010). Pour la prévalence de la DIL, il faut se tourner vers des données d'enquête, soit en population générale, soit sur des groupes à risque. En population générale dans un département français (David et coll., 2014), la prévalence était estimée à 18 pour 1 000 incluant les DIL dissociées et les DIL « limite » (QI total compris entre 70 et 74). Dans la population

ciblée des enfants nés grands prématurés, à moins de 33 SA (semaines d'aménorrhée), la prévalence de la DI (DIS et DIL) était estimée à 12 %, soit quatre fois plus élevée que les 3 % [1,7-6,1] observés dans le groupe contrôle des enfants nés à terme (39 ou 40 SA) (Larroque et coll., 2008).

Tous les travaux cités sont récents, mais aucun d'eux n'a pratiqué une mesure particulière des capacités adaptatives de l'enfant, ce qui peut tendre à surestimer la fréquence de la DI, puisque les enfants avec de bonnes capacités adaptatives sont inclus dans le groupe des DI. Cette surestimation existe surtout dans l'étude de suivi des prématurés et dans la fréquence de la DIL (Obi et coll., 2011).

Données à l'étranger

Dans la littérature internationale, beaucoup d'études ne distinguent pas les DIL des DIS. Une revue ancienne de littérature, mais importante (Roeleveld et coll., 1997) montrait que la prévalence totale de la DI, en population générale, se décomposait en 3,8 pour 1 000 pour la DIS et jusqu'à 30 pour 1 000 pour la DIL. Lorsque le critère d'inclusion repose à la fois sur les capacités intellectuelles et adaptatives, Whitaker estimait un taux de prévalence de la DI plutôt autour de 10 pour 1 000, corrigeant la surestimation obtenue sur la base du QI seul (Whitaker, 2004). Une méta-analyse récente conforte cette estimation, avec un taux de prévalence de la DI (DIS+DIL) calculé à 10,4 pour 1 000 [9,6-11,2] (Maulik et coll., 2010). Dans toutes les études, il est noté que la variabilité dans les taux de prévalence est plus importante pour la DIL que pour la DIS.

Le tableau 2.I montre des différences entre les études. La méthode utilisée dans l'étude suédoise de 1996 était proche de celle de l'étude française de 2013, pour les sources de données, l'âge de l'enfant (9 à 15 ans) et les critères d'inclusion (QI compris entre 50 et 72). Dans l'étude suédoise, le critère adaptatif utilisé était la nécessité d'une aide particulière à l'école. Dans une étude américaine, le taux de prévalence a été obtenu grâce au croisement du fichier des certificats de naissance et du fichier du Ministère de l'Éducation de l'État de Floride qui recense, pour tous les élèves scolarisés dans un établissement public, le degré de déficience intellectuelle (Chapman et coll., 2008). Cette méthode ne nécessitait pas de repérage actif initial et n'était pas limitée par les éventuels refus des participants.

Tableau 2.1 : Prévalence des enfants avec DIL (études dans différentes populations)

Références	Pays et zones étudiés	Recueil de la population	Nombre enfants avec DIL Âge	Seuil QI	Prévalence ‰
David et coll., 2014	France, département de l'Isère	MDPH ^a et commissions d'orientation scolaire	267 enfants 11 ans	46-77	18,0 [15,6-19,9]
Obi et coll., 2011	États-Unis Atlanta	Sources de données santé et éducation Test QI et échelle capacités adaptatives	832 enfants 8 ans	50-70	6,1 [5,7-6,5]
Chapman, et coll., 2008	États-Unis, habitants de Floride	Établissements scolaires publics	5 671 enfants 12-14 ans	50-70	17,3 [16,9-17,8]
Simonoff et coll., 2006	Royaume-Uni Arr. Croydon Londres	15 sur 22 écoles locales (y compris spécialisées)	2 726 élèves avec <i>Cognitive Ability Test</i> , dont 204 avec un QI 12-13 ans	50-70	83 [14-153]
Stromme et Valvatne, 1998	Norvège, <i>Akershus county</i> (9,5 % de la population) (30 037 enfants nés entre 1980-1985)	Institutions spécialisées dans troubles de l'apprentissage	105 enfants 8-13 ans	50-70	3,5 [2,8-4,2]
Fernell, 1996	Suède, habitants de Botkyrka (faible niveau socio-économique)	Commission administrative et éducative, et services cliniques	82 enfants 9-15 ans	50-72 + aide spéciale à l'école	12,8 [10,2-15,9]

^a MDPH : Maisons départementales des personnes handicapées

Certaines études indiquent des taux de prévalences particulièrement élevés, comme celle de Simonoff et coll. (2006). Dans cette étude, l'utilisation de méthodes de modélisation et d'extrapolation de la prévalence conduirait à une surestimation probable avec des intervalles de confiance très larges.

D'autres études présentent des taux de prévalences plutôt bas, souvent inférieurs à 5 pour 1 000. C'est le cas de l'étude norvégienne qui s'est intéressée à la population prise en charge dans des institutions spécialisées dans le diagnostic et le traitement des enfants ayant des troubles d'apprentissage (Stromme et Valvatne, 1998). Les enfants scolarisés en milieu ordinaire n'ont donc pas été pris en compte, ce qui a certainement conduit à une sous-estimation de la prévalence. L'étude française de David et coll. (2014) a en effet confirmé la présence de cas non connus des sources administratives,

même en fin de scolarité primaire : si ces cas n'avaient pas été pris en compte, le taux de prévalence dans cette étude aurait été de 12 pour 1 000 au lieu de 18 pour 1 000.

Les différences entre les politiques nationales d'intégration et de prise en charge des personnes handicapées peuvent avoir une influence également sur le repérage des enfants avec DIL. Certains pays, comme la France, proposent des bilans psychométriques dès que l'enfant présente un retard scolaire d'un an, associé à des troubles importants des apprentissages. D'autres pays, comme le Canada, craignent les stigmatisations et leur effort d'intégration des personnes handicapées induit une identification plus limitée des cas (Bradley et coll., 2002).

Pour les DIL, on peut retenir un taux de prévalence actuel variant entre 10 et 20 pour 1 000, en France ainsi que dans les autres pays développés.

Excepté l'étude américaine d'Obi et coll. (2011), il est à noter qu'aucune des études figurant dans les tableaux 2.I et 2.II, n'a fait appel à un test des capacités adaptatives pour le repérage de la population avec DI. Cela peut s'expliquer par la lourdeur que représente la passation de ce type de test (échelle de Vineland ou autre) pour un groupe en population générale, chez des personnes ayant déjà eu un test du QI.

Pour la DIS, les résultats sont plus homogènes que pour la DIL (tableau 2.II). Dans un des derniers articles sur la prévalence de la DI en Australie de l'Ouest, Leonard et coll. (2003) montraient sur une sélection d'études menées en population générale, des taux de prévalence de DIS compris entre 1,1 et 4,5 pour 1 000. Les taux retrouvés par les deux registres français, à savoir 3,1 et 3,2 pour 1 000 pour les enfants nés de 1987 à 1998, sont compris dans cet intervalle (InVS, 2010).

Pour les DIS, on retiendra donc un taux de prévalence de 3 à 4 pour 1 000, taux stable dans le temps en France comme à l'étranger.

Facteurs de variation de la prévalence de la DIL

Âge

La prévalence de la DI augmente avec l'âge (Leonard et Wen, 2002), en raison du temps nécessaire pour son repérage ; elle est la plus élevée autour de 10-14 ans, reflétant probablement les difficultés d'apprentissages scolaires et d'adaptation à l'adolescence. Ensuite, le taux décroît (Roeleveld et coll., 1997) ou se stabilise (Westerinen et coll., 2007) à l'âge jeune adulte, ceci pouvant s'expliquer en partie par les capacités adaptatives développées par les personnes avec DI et par un excès « modéré » de mortalité.

Tableau 2.II : Prévalence des enfants avec DIS (QI < 50) (études dans différentes populations)

Références	Pays et zones étudiés	Méthode	Nombre enfants avec DIS Âge	Prévalence
van Bakel et coll., 2014	4 régions en Europe (IE, IS, FR, LV) ^b	Registres ou bases de données administratives	6 à 8 ans	de 3,0 à 5,1
Obi et coll., 2011	États-Unis, Atlanta	Sources de données santé et éducation Test QI et échelle capacités adaptatives	514 enfants avec DIS 8 ans	3,8 [3,5-4,1]
Rey et coll., 2010	France, région Rhône-Alpes	Données de registre	345 enfants avec DIS 7 ans	3,0 [2,7-3,3]
Chapman et coll., 2008	États-Unis, habitants de Floride	Établissements scolaires publics (analyse d'une base de données santé publique)	1 440 enfants avec DIS 12-14 ans	4,4 [4,2-4,6]
Rumeau-Rouquette et coll., 1997	France, 3 départements	Enquête auprès des CDES ^a	1 161 enfants avec DIS 7-17 ans	3,6 [3,4-3,8]
Stromme et Valvatne, 1998	Norvège, <i>Akershus county</i>	Institutions spécialisées dans les troubles des apprentissages	80 enfants avec DIS 8-13 ans	2,7 [1,7-3,8]

^a CDES : Commission départementale de l'éducation spéciale ; ^b IE : Irlande ; IS : Islande ; FR : France ; LV : République de Lettonie

Genre

Toutes les études indiquent une proportion plus importante de garçons (Leonard et Wen, 2002 ; Westerinen et coll., 2007 ; David et coll., 2014), avec un *sex-ratio* de l'ordre de 1,2 à 1,9. Cette différence est en lien avec les anomalies génétiques responsables de DI, liées au chromosome X, mais la contribution possible de déterminants sociaux et éducatifs à ces différences selon le genre ne peut être exclue, puisque celles-ci diminuent avec l'âge (soulevant la question d'un potentiel d'intervention dans le système éducatif).

Niveau socio-économique

Le niveau socio-économique (incluant le contexte économique et le niveau d'éducation des parents) joue un rôle certain sur la prévalence de la DIL. Plusieurs études ont démontré un lien inverse entre ces deux facteurs : prévalence de la DIL plus basse lorsque le niveau socio-économique est plus élevé (Drews et coll., 1995 ; Leonard et Wen 2002 ; Chapman et coll., 2008 ;

David et coll., 2014). En revanche, la prévalence des DIS varie peu selon le milieu socio-économique (Leonard et Wen, 2002). Dans l'étude norvégienne de Stromme et Magnus (2000), le niveau socio-économique mesuré par le niveau d'éducation des parents était plus élevé chez les parents d'enfants avec DIS que chez les parents d'enfants avec DIL. Une étude américaine reposant sur un enregistrement, à l'âge de 8 ans, d'enfants avec DI à partir d'une génération d'enfants nés en 1994 en Utah, selon la méthode MADDS (*Metropolitan Atlanta Developmental Disabilities Study*), a montré l'effet protecteur significatif d'un niveau élevé d'éducation maternelle (de plus de 13 années ou niveau bac), ceci aussi bien dans la DI de cause génétique identifiée que dans celle sans étiologie identifiée (Bilder et coll., 2013). Cet effet du niveau élevé d'éducation maternelle (supérieur au niveau « obligatoire ») est aussi retrouvé dans deux cohortes finlandaises, à 20 ans d'intervalle (générations 1966 et 1986). L'effet d'un milieu socio-économique défavorisé est également observé avec une fréquence plus élevée de DI, pas seulement pour la DIL mais aussi pour la DIS (Heikura et coll., 2008). Cet effet d'un milieu défavorisé sur les DI isolées (DIL ou DI modérée) a également été retrouvé dans une étude australienne (Leonard et coll., 2011).

Ce lien avec les facteurs socio-économiques, qu'il s'agisse d'un revenu faible ou d'un lieu d'habitation dans une zone défavorisée, a été à nouveau signalé récemment (Emerson, 2012), avec toujours un effet plus important pour les DIL que pour les DIS, révélant notamment pour les enfants avec DIL, un plus grand risque d'exposition à des conditions sociales défavorables à un état de santé satisfaisant dans le futur.

Environnement

Parmi les facteurs environnementaux pouvant moduler la prévalence, deux situations périnatales sont détaillées : l'alcoolisation fœtale (cf. communication « Exposition prénatale à l'alcool et troubles causés par l'alcoolisation fœtale » de S. Toutain dans la partie I de cet ouvrage) et la prématurité. En 1996, les critères du SAF (syndrome d'alcoolisation fœtale) ont été revus, puis clarifiés en 2005 (Hoyme et coll., 2005). Le SAF repose sur la coexistence de signes dysmorphiques, d'un retard de croissance intra-utérin et d'une anomalie cérébrale (microcéphalie ou anomalie de structure). Ce terme peut être utilisé selon qu'il y a eu ou pas confirmation d'une exposition maternelle à l'alcool. Dans le SAF partiel, deux signes dont la dysmorphie (obligatoire) suffisent, et parmi les signes possibles, apparaît la DI. Comme pour le SAF, il peut ou non y avoir confirmation d'une exposition maternelle à l'alcool. Dans les catégories définies « anomalies congénitales liées à l'alcool » et « troubles neuro-développementaux liés à l'alcool », l'exposition maternelle

doit être confirmée, et la DI apparaît dans la deuxième catégorie. Cet ensemble de troubles SAF, SAF partiel et anomalies ou troubles liés à l'alcool constituent ce qui est appelé « les troubles du spectre du syndrome d'alcoolisation fœtale » (FASD en anglais). La fréquence du SAF serait de 0,5 à 3 pour 1 000 (May et coll., 2009), celles du SAF partiel et du FASD seraient de 2 à 5 % (May et coll., 2011) avec des variations souvent liées à la méthode de repérage des cas (enquête en population d'enfants scolarisés, suivi de cohorte, enquête à la maternité), et à l'estimation de la consommation maternelle d'alcool. Il est à noter qu'une consommation excessive d'alcool conduit à une DI dans seulement un tiers des cas selon les données de la dernière étude australienne sur le sujet (O'Leary et coll., 2013). De façon prudente, et compte-tenu des difficultés d'identification des SAF chez l'enfant, il peut être avancé que parmi les déficiences intellectuelles d'origine non génétique, une consommation maternelle excessive d'alcool serait la cause environnementale la plus fréquente de DI (O'Leary et coll., 2013).

La DI est plus fréquemment observée parmi les enfants nés prématurés. Avec un bon niveau de preuve (II), l'étude Epipage (Étude épidémiologique sur les petits âges gestationnels) a montré une fréquence de DI autour de 10 % chez les enfants prématurés nés entre 30 et 32 SA (semaine d'aménorrhée) et de 20 % pour les enfants prématurés nés entre 25 et 29 SA (Larroque et coll., 2008). Parmi les enfants avec DIS, la proportion d'enfants prématurés est plus importante qu'en population générale (15,5 % *versus* 7,2 %) ainsi que la proportion d'enfants avec un retard de croissance intra-utérin (17,4 % *versus* 8,0 %) (David et coll., 2014). L'hypothèse d'une DI liée à un retard de croissance intra-utérin a été décrite également par d'autres auteurs (Leonard et coll., 2008).

Évolution de la prévalence des DI au cours des dernières années

Les facteurs pour lesquels la prévalence des DI pourrait évoluer dans le temps sont divers :

- un meilleur dépistage prénatal de certaines affections chromosomiques souvent responsables de DI, dont la trisomie 21 ; une amélioration du suivi de grossesse, notamment le dépistage des retards de croissance intra-utérin et l'information relative à la consommation d'alcool ;
- une modification des conditions socio-économiques ;
- une amélioration des taux de survie pour les personnes atteintes de DIS ;
- et enfin un biais méthodologique (effet Flynn : augmentation du score de QI dans le temps).

Globalement, et sans considérer les changements de définition, il n'est pas attendu de modifications très importantes de prévalence car les facteurs mentionnés ci-dessus ne représentent qu'une faible partie des DI. Certains facteurs pré- et périnataux (taux de prématurité, de retards de croissance intra-utérin, de grossesses mal suivies) ont peu évolué durant les 15 dernières années en France. L'évolution la plus importante concerne le dépistage prénatal, qui parfois peut aboutir à une apparente stabilité de la prévalence, comme cela a été longtemps le cas pour la trisomie 21, en raison des effets inverses de l'augmentation de l'âge maternel et des progrès du diagnostic anténatal.

En France (InVS, 2010), les données de registre montraient une stabilité de la prévalence de l'ensemble des DIS entre 1980 et 2000, mais des variations de la prévalence des DIS associées à d'autres comorbidités, qui pouvaient être expliquées par une baisse sensible au cours de cette même période ($p=0,04$) du taux de prévalence des enfants porteurs d'une trisomie 21 avec DIS à l'âge de 7 ans. En Europe, la prévalence des DIS est stable en Lettonie, Irlande et France (van Bakel et coll., 2014). En Islande, on observe une prévalence de la DIL plus variable dans le temps (1980 à 2004) (Michelsen et coll., 2012) et une augmentation significative de la prévalence de la DIS, qui peut être due à l'exhaustivité des recueils au démarrage du registre.

Cas particulier de la trisomie 21

Les personnes avec trisomie 21 représentent environ un tiers des personnes avec DIS (InVS, 2010) et un faible pourcentage seulement des personnes avec DIL. Les données du registre Remera (Registre des malformations en Rhône-Alpes) montrent, entre 1978 et 2005, une augmentation de l'âge moyen des mères de 26 ans et demi à 30 ans et une augmentation de la prévalence totale des trisomies 21 (incluant celles dépistées au cours de la grossesse et à la naissance) (de 1,4 à 2,3 pour 1 000). Cette augmentation pourrait être expliquée également en partie par un dépistage de cas non identifiés auparavant (fausse-couche précoce ou tardive sans diagnostic repéré) (Rousseau et coll., 2010). Depuis 1997, avec l'amélioration du dépistage prénatal (grâce aux progrès de l'échographie et à l'utilisation des marqueurs sériques), un peu plus des trois quart (78 %) des diagnostics prénatals donnent lieu à une IMG (interruption médicale de grossesse), avec pour conséquence une baisse significative importante (de 1,4 à 0,5 pour 1 000) de la prévalence des enfants naissant vivants avec trisomie 21.

Le réseau européen Eurocat présente des résultats semblables quant à l'augmentation de l'âge maternel pour la période 1990 à 2009 et sa conséquence sur le taux de prévalence totale des trisomies 21 (Loane et coll., 2013). Le

rapport entre la prévalence totale de la trisomie 21 et la prévalence des enfants naissant vivants avec une trisomie 21 est variable d'un pays à l'autre, reflet de la diversité des stratégies de diagnostic prénatal mises en place. C'est en France et en Suisse que la différence est la plus élevée, un facteur explicatif en étant la forte proportion de dépistage précoce par l'échographie.

Survie-mortalité

La présence fréquente de comorbidités sous-diagnostiquées et sous-traitées chez les personnes avec DI suffirait à expliquer une mortalité plus élevée. À cela, s'ajoute souvent un niveau socio-économique bas dans ce groupe (Kilgour et coll., 2010). Les études ne sont pas toutes concordantes, mais la surmortalité des personnes avec DI serait due à la fois à la présence fréquente de comorbidités et aux difficultés d'accès aux soins, ne serait-ce que par la barrière que constitue la nécessité de passer par un proxy⁴⁴ pour accéder au système de soin (Pomona, 2008)⁴⁵.

Les progrès dans la survie en population générale sont également observés chez les personnes avec DI. La survie des personnes avec DI se rapproche maintenant de celle des personnes sans DI, même si les maladies liées au vieillissement semblent apparaître plus tôt chez les personnes avec DI. L'espérance de vie des personnes avec DI a été estimée récemment à 66,1 ans (Coppus, 2013), elle varie bien sûr selon les étiologies sous-jacentes et les comorbidités associées à la DI. Par exemple, en présence de trisomie 21, l'espérance de vie médiane serait proche de 60 ans actuellement en Suède (Englund et coll., 2013). Une étude australienne indique que le facteur déterminant de la survie est le niveau de sévérité de la DI : l'espérance de vie médiane serait de 74 ans, 68 ans et 59 ans respectivement selon le niveau de QI, 50 à 69, 35 à 49 et < 35 (Bittles et coll., 2002).

De façon générale, la relation entre DI et cause de décès n'est pas simple à étudier, car les certificats de décès ne mentionnent pas toujours que la personne présentait une DI. La surmortalité des hommes avec DI est retrouvée comme en population générale, il en est de même pour les inégalités sociales. Une étude suggère un rôle protecteur de facteurs environnementaux comme l'intégration et la diversité de l'accompagnement (Hsieh et coll., 2009).

44. Proxy : personne en charge de répondre à la place de la personne avec DI.

45. POMONA. Health indicators for people with intellectual disability: using an indicator set. Pomona II, 2008.

Fréquence des comorbidités

Dans le DSM-5, la DI est une sous-classe des troubles neuro-développementaux de l'enfant. Le DSM-5 a introduit le chapitre des « Troubles neuro-développementaux » (TND) qui incluent les troubles du développement intellectuel, de la communication, du spectre autistique (TSA), le déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH), les troubles spécifiques du langage, les troubles moteurs et les autres troubles neuro-développementaux (par exemple, sensoriels). Dans cette partie de chapitre, ne seront présentés que les troubles moteurs selon les éléments de littérature les plus récents, les troubles psychiatriques étant développés dans un chapitre dédié (« Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés »).

En plus des autres troubles neuro-développementaux et troubles psychopathologiques, la déficience intellectuelle est souvent associée à des problèmes de santé (Matson et Cervantes, 2013) présentés dans le chapitre « Santé et accès aux soins ».

Troubles neuro-développementaux de l'enfant

Près de la moitié des DIS sont associées à d'autres troubles neuro-développementaux et la fréquence de cette association augmenterait avec la sévérité de la DIS, atteignant 90 % chez les personnes avec un $QI < 35$ comme le révèle une étude finlandaise (Arvio et Sillanpaa, 2003). Une étude hollandaise retrouvait une maladie chronique chez 63 % des adolescents atteints de DI avec une contribution des troubles de déficit de l'attention/hyperactivité (TDAH) dans 21 % des cas, de la dyslexie (14 %), et des céphalées chroniques (13 %) (Oeseburg et coll., 2010). La fréquence élevée des comorbidités chez les personnes avec DI peut s'expliquer d'une part, par des étiologies communes entraînant une DI et une autre comorbidité (exemple de la paralysie cérébrale) et d'autre part, par un contexte socio-économique souvent défavorisé. Par ailleurs, les chiffres varient selon ce qui est considéré comme comorbidité.

En France, d'après les données des registres, les troubles neuro-développementaux associés sont essentiellement des déficiences motrices (observées dans 19 % des DIS) ou des troubles psychiatriques (observés dans 23 % des DIS) (InVS, 2010). Dans ces données portant sur des enfants nés entre 1980 et 2000, il était observé une influence de ces déficiences associées sur les modes de scolarisation des enfants avec DIS (avant la loi de 2005) : moins d'enfants en scolarisation intégrée en présence d'autres déficiences associées.

Une revue de littérature portant sur une trentaine d'études de bonne ou très bonne qualité, montrait des chiffres très proches, à savoir 20 % de déficiences motrices et 18 % de troubles psychiatriques pour des personnes avec DI (quel qu'en soit le niveau) (Oeseburg et coll., 2011). Dans une étude suédoise plus récente, la fréquence des troubles neuro-développementaux, parmi 133 enfants avec DIS, était de 18 % pour la déficience motrice, 8 % pour la déficience auditive et 12 % pour la déficience visuelle (Lundvall et coll., 2012). Peu d'études récentes portent exclusivement sur les déficiences sensorielles associées, malgré leur importance quant à la communication pour les personnes avec DI. Une étude menée aux Pays-Bas chez 259 adultes (entre 17 et 79 ans, âge moyen de 46 ans) avec DIS (de causes variées et pour plus de la moitié, de cause inconnue) révélait une fréquence de la déficience visuelle sévère (acuité visuelle $< 0,3$) très élevée, jusqu'à 36 %, en raison en grande partie de l'âge de population sélectionnée (Evenhuis et coll., 2009). Bien que les causes de ces déficits sensoriels puissent être les mêmes et pas forcément plus fréquentes chez les personnes avec DI qu'en population générale, leur impact se surajoute à celui de déficits préexistants survenus dans l'enfance. Ces données soulignent l'importance du repérage régulier de ces troubles sensoriels tout au long de la vie des personnes avec DI (Evenhuis et coll., 2001).

Chez les enfants avec DIL, l'association à d'autres troubles du développement est beaucoup plus faible, de l'ordre d'un cas sur cinq dans l'étude transversale conduite en Isère : 4 % seulement des enfants avaient une déficience motrice, 10 % un trouble psychiatrique, 2 % une déficience auditive sévère et 2 % une déficience visuelle sévère (David et coll., 2014).

Les autres troubles du développement ou troubles du spectre autistique (TSA) ainsi que les autres troubles psychiatriques et troubles psychopathologiques sont présentés dans le chapitre « Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés ».

Il faut noter les nombreux biais dans les études liées à la reconnaissance plus « facile » d'une DI chez les personnes avec un trouble mental, du fait notamment de leurs difficultés adaptatives (signe d'appel pour aller jusqu'à un diagnostic de DI), et le risque de surestimation de la fréquence des troubles mentaux est donc important (Whitaker et Read, 2006). Dans ce travail, les auteurs concluent à une plus grande fréquence des troubles psychiatriques chez les enfants et adultes avec DIS mais pas chez les adultes avec DIL.

Troubles graves du comportement (comportements-défis)

Autant il est bien reconnu que la sévérité des symptômes de TSA et la fréquence des comportements-défis augmentent avec un QI bas, autant la fréquence des agressions et des stéréotypies n'est pas corrélée au niveau de QI chez les personnes avec TSA (Matson et Shoemaker, 2009). Malgré de nombreuses études sur le sujet, le manque d'harmonisation des définitions pour les troubles recensés entraîne une variabilité importante des résultats, allant de 6 % à 60 % pour les problèmes de comportements-défis (Lowe et coll., 2007), et par exemple, de 7 % à 23 % pour les comportements agressifs et de 3 % à 24 % pour l'auto-agression (Hemmings et coll., 2013). La revue d'Hemmings et coll. (2013) sur les comportements agressifs incluait toutes les études anglaises publiées durant les 20 dernières années. Les auteurs soulignaient notamment les discordances entre les différentes études, dans l'identification des facteurs de risque pour ces troubles du comportement. Une autre revue de littérature, très complète incluant les études réalisées durant les 15 dernières années, la plupart anglaises et australiennes, concluait à une prévalence des comportements-défis variant entre 0,1 et 23 %, sans comparaison possible avec des prévalences en population indemne de DI (Rojahn et Meier, 2009). Une étude néerlandaise, chez 181 personnes avec DIS associées à de multiples déficiences, identifiait des problèmes de comportements-défis chez 82 % des personnes étudiées, mais surtout, elle objectivait l'association significative entre ces comportements et la présence soit d'une déficience visuelle ou tactile, soit d'un trouble psychiatrique (Poppes et coll., 2010). Cette observation doit donc retenir toute l'attention des professionnels. Cependant, l'étude longitudinale réalisée en Écosse chez 1 000 adultes avec DI observait une fréquence de comportements-défis de seulement 10 %. Les auteurs insistaient sur l'importance du suivi dans le temps de ces problèmes ayant noté un taux de rémission à deux ans de l'ordre de 30 % pour chacun d'eux (Cooper et coll., 2009).

Plus récemment, la revue de littérature de Crotty et coll. (2014) souligne surtout les difficultés de définition de ces comportements-défis (agressivité, agression verbale, agression envers autrui, attitude sexuelle inappropriée, auto-mutilation et agression envers des biens), et insiste sur la sous-déclaration de ces symptômes. Globalement, entre 10 et 25 % des personnes avec DI présenteraient des symptômes sévères d'agression. L'agression verbale semble très fréquente, de l'ordre de 30 à 40 %. Mais, pour d'autres types d'agressivité, aucun chiffre n'est proposé compte-tenu des difficultés de définition. C'est le cas par exemple, pour les attitudes sexuelles inappropriées. L'agression envers des biens (dégradation) serait présente chez près de la moitié des personnes avec DI sans corrélation avec l'âge, le genre ou la sévérité de la DI.

Problèmes de santé

Les problèmes de santé chez les personnes avec DI peuvent être plus fréquents en raison d'un vieillissement précoce ou de comportements à risque. Mais, paradoxalement, ils peuvent être sous-diagnostiqués, en raison d'une attention insuffisante par les personnes avec DI elles-mêmes, et plus souvent, en raison d'inégalités d'accès aux soins ou de prise en charge des soins. Ces aspects sont présentés dans le chapitre « Santé et accès aux soins ».

Anomalies congénitales

Enfin, quant à la fréquence des anomalies congénitales, une étude australienne a utilisé les données des registres de morbidité en population générale pour la quantifier chez les personnes avec DI (Pettersson et coll., 2007).

Une anomalie chromosomique (syndrome de Down ou autre anomalie) était retrouvée chez 9,6 % des personnes avec DI, et dans une proportion plus faible dans les DIL. Les anomalies congénitales « malformatives » étaient présentes chez 20 % des enfants avec DI (*versus* 3 à 5 % en population générale) avec un taux plus élevé chez les enfants avec un $QI < 35$, (44 %) que chez des enfants avec un $QI > 35$ (18 %). Quelle que soit la sévérité de la DI, les anomalies les plus fréquentes étaient celles du système nerveux central (6 %), puis de l'appareil musculo-squelettique (3 %) et de l'appareil urogénital (3 %). La prédominance des malformations cérébrales chez les enfants avec DI était attendue du fait de son lien avec l'étiologie de la DI. Par ailleurs, elle peut aussi résulter de l'augmentation du nombre d'imageries cérébrales réalisées chez ces enfants. Le recensement des anomalies congénitales associées à la DI, autres que chromosomiques et cérébrales, peut être intéressant quant aux problèmes de santé connexes qu'elles entraînent, mais l'attention à leur égard doit aussi porter sur l'étiologie de la DI.

En conclusion, la fréquence de la DI en France est tout à fait comparable à celle observée dans les autres pays développés, compte tenu des variations liées à la méthode de mesure et aux différentes étiologies qui en sont responsables. La DIL est plus fréquente parmi les populations défavorisées et chez les enfants nés prématurés. Une baisse du nombre d'enfants nés vivants avec trisomie 21 est observée durant les deux dernières décennies. Il existe très fréquemment des troubles associés à la DI, troubles considérés comme faisant partie parfois du syndrome de la DI (selon l'étiologie de celle-ci) ou comme conséquence de celle-ci (difficultés d'accès aux soins ou comportements-défis).

BIBLIOGRAPHIE

- ARVIO M, SILLANPAA M. Prevalence, aetiology and comorbidity of severe and profound intellectual disability in Finland. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 108-112
- BILDER DA, PINBOROUGH-ZIMMERMAN J, BAKIAN AV, MILLER JS, DORIUS JT, et coll. Prenatal and perinatal factors associated with intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013, **118** : 156-176
- BITTLES A, PETTERSON A, SULLIVAN SG, HUSSAIN R, GLASSON EJ, et coll. The influence of intellectual disability on life expectancy. *J Gerontol A Biol Sci Med Sci* 2002, **57** : M470-M472
- BRADLEY E, THOMPSON A, BRYSON SE. Mental retardation in teenagers: prevalence data from the Niagara region, Ontario. *Can J Psychiatry* 2002, **47** : 652-659
- CHAPMAN D, SCOTT K, STANTON-CHAPMAN TL. Public Health approach to the study of mental retardation. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 102-116
- COOPER SA, SMILEY E, JACKSON A, FINLAYSON J, ALLAN L, et coll. Adults with intellectual disabilities: prevalence, incidence and remission of aggressive behaviour and related factors. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 217-232
- COPPUS A. People with intellectual disability: what do we know about adulthood and life expectancy? *Dev Disabil Res Rev* 2013, **18** : 6-16
- CROTTY G, DOODY O, LYONS R. Aggressive behaviour and its prevalence within five typologies. *J Intellect Disabil* 2014, **18** : 76-89
- DAVID M, DIETERICH K, BILLETTE DE VILLEMEUR A, JOUK PS, COUNILLON J, et coll. Prevalence and characteristics of children with mild intellectual disability in a French county. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 591-602
- DREWS C, YEARGIN-ALLSOPP M, DECOUFLÉ P, MURPHY CC. Variation in the influence of selected sociodemographic risk factors for mental retardation. *Am J Public Health* 1995, **85** : 329-334
- EMERSON E. Deprivation, ethnicity and the prevalence of intellectual and developmental disabilities. *J Epidemiol Community Health* 2012, **66** : 218-224
- ENGLUND A, JONSSON B, SOUSSI ZANDER C, GUSTAFSSON J, ANNEREN G. Changes in mortality and causes of death in the swedish down syndrome population. *Am J Med Genet* 2013, **161A** : 642-649
- ESPAGNOL P, PROUCHANDY P. La scolarisation des enfants et adolescents handicapés. Rapport Études et Résultats DREES 2007, 564
- EVENHUIS H, HENDERSON C, BEANGE H, LENNOX N, CHICOINE B. Healthy ageing - adults with intellectual disabilities: physical health issues. WHO Report/MSD/HPS/MDP/00.5, 2001

EVENHUIS H, SJOUKES L, KOOT HM, KOOIJMAN AC. Does visual impairment lead to additional disability in adult with intellectual disabilities? *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 19-28

FERNELL E. Mild mental retardation in school children in a Swedish suburban municipality: prevalence and diagnosis aspects. *Acta Paediatr* 1996, **85** : 584-588

HEIKURA U, TAANILA A, HARTIKAINEN A-L, OLSEN P, LINNA S-L, et coll. Variations in prenatal sociodemographic factors associated with intellectual disability: a study of the 20-year interval between two birth cohorts in Northern Finland (English). *Am J Epidemiol* 2008, **167** : 169-177

HEMMINGS C, DEB S, CHAPLIN E, HARDY S, MUKHERJEE R. Review of research for people with ID and mental health problems: a view from the United Kingdom. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 127-158

HOYME H, MAY P, KALBERG WO, KODITUWAKKU P, GOSSAGE JP, et coll. A practical clinical approach to diagnosis of Fetal Alcohol Spectrum Disorders: clarification of the 1996 Institute of Medicine criteria. *Pediatrics* 2005, **115** : 39-47

HSIEH K, HELLER T, FREELS S. Residential characteristics, social factors, and mortality among adults with intellectual disabilities: transitions out of nursing homes. *Intellect Dev Disabil* 2009, **47** : 447-465

INVS (INSTITUT DE VEILLE SANITAIRE). Handicaps de l'enfant. Numéro thématique. *BEH* 2010, **16-17** : 173-199

KILGOUR A, STARR J, WHALLEY LJ. Associations between childhood intelligence (IQ), adult morbidity and mortality. *Maturitas* 2010, **65** : 98-105

LARROQUE B, ANCEL PY, MARRET S, MARCHAND L, ANDRÉ M, et coll. Neurodevelopmental disabilities and special care of 5 years old children born before 33 weeks of gestation (Epipage study): a longitudinal cohort study. *Lancet* 2008, **371** : 813-820

LEONARD H, WEN X. The epidemiology of mental retardation: challenges and opportunities in the new millennium. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2002, **8** : 117-134

LEONARD H, PETTERSON B, BOWER C, SANDERS R. Prevalence of intellectual disability in Western Australia. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2003, **17** : 58-67

LEONARD H, NASSAR N, BOURKE J, BLAIR E, MULROY S, et coll. Relation between intrauterine growth and subsequent intellectual disability in a ten-year population cohort of children in Western Australia. *Am J Epidemiol* 2008, **167** : 103-111

LEONARD H, GLASSON E, NASSAR N, WHITEHOUSE A, BEBBINGTON A, et coll. Autism and intellectual disability are differentially related to sociodemographic background at birth. *PLoS One* 2011, **6** : e17875

LOANE M, MORRIS JK, ADDOR MC, ARRIOLA L, BUDD J, et coll. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2013, **21** : 27-33

LOWE K, ALLEN D, JONES E, BROPHY S, MOORE K, JAMES W. Challenging behaviours: Prevalence and topographies. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 625-636

LUNDVALL M, RAJAEI S, ERLANDSON A, KYLLERMAN M. Aetiology of severe mental retardation and further genetic analysis by high-resolution microarray in a population-based series of 6- to 17-year-old children. *Acta Paediatr* 2012, **101** : 85-91

MAKDESSI Y. L'accueil des enfants handicapés dans les établissements et services médico-sociaux en 2010. Rapport Études et Résultats DREES 2010, 832

MATSON J, CERVANTES P. Comorbidity among persons with intellectual disabilities. *Res Autism Spectr Disord* 2013, **7** : 1318-1322

MATSON JL, SHOEMAKER M. Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1107-1114

MAULIK PK, MASCARENHAS MN, MATHERS CD, DUA T, SAXENA S. Prevalence of intellectual disability: A meta-analysis of population-based studies. *Res Dev Disabil* 2010, **32** : 419-436

MAY PA, GOSSAGE JP, KALBERG WO, ROBINSON LK, BUCKLEY D, et coll. Prevalence and epidemiologic characteristics of FASD from various research methods with an emphasis on recent in-school studies. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 176-192

MAY PA, FIORENTINO D, CORIALE G, KALBERG WO, HOYM HE, et coll. Prevalence of children with severe fetal alcohol spectrum disorders in communities near Rome, Italy: new estimated rates are higher than previous estimates. *Int J Environ Res Publ Health* 2011, **8** : 2331-2351

MICHELSSEN SI, EINARSSON I, BOETTCHER L, VAN BAKEL M, ULDALL P, CANS C. Monitoring childhood intellectual disability: studying the feasibility of a common European registration system. 2012 (accessible sur : <http://www.scpennetwork.eu/en/about-scpennetwork/scpe-net-project/monitoring/intellectual-disability/>)

O'LEARY C, LEONARD H, BOURKE J, D'ANTOINE H, BARTU A, BOWER C. Intellectual disability: population-based estimates of the proportion attributable to maternal alcohol use disorder during pregnancy. *Dev Med Child Neurol* 2013, **55** : 271-277

OBI O, BRAUN KV, BAIO J, DREWS-BOTSCH C, DEVINE O, et coll. Effect of incorporating adaptive functioning scores on the prevalence of intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2011, **116** : 360-370

OESEBURG B, JANSEN DE, DIJKSTRA GJ, GROOTHOF JW, REIJNEVELD SA. Prevalence of chronic diseases in adolescents with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 698-704

OESEBURG B, DIJKSTRA GJ, GROOTHOF JW, REIJNEVELD SA, JANSEN DE. Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellect Dev Disabil* 2011, **49** : 59-85

PETTERSON B, BOURKE J, LEONARD H, JACOBY P, BOWER C. Co-occurrence of birth defects and intellectual disability. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2007, **21** : 65-75

POPPE P, VAN DER PUTTEN AJ, VLASKAMP C. Frequency and severity of challenging behaviour in people with profound intellectual and multiple disabilities. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1269-1275

REY S, NICOLAS M, CANS C. Déficiences intellectuelles sévères de l'enfant dans trois départements français : fréquence et caractéristiques. *BEH* 2010, **16-17** : 184-187

ROELEVELD N, ZIELHUIS G, GABREELS F. The prevalence of mental retardation: a critical review of recent literature. *Dev Med Child Neurol* 1997, **39** : 125-132

ROJAHN J, MEIER LJ. Chapter Nine - Epidemiology of Mental Illness and Maladaptive Behavior in Intellectual Disabilities. *Int Rev Res Ment Retard* 2009, **38** : 239-287

ROUSSEAU T, AMAR E, FERDYNUS C, THAUVIN-ROBINET C, GOUYON JB, SAGOT P. Variations in the prevalence of Down's syndrome in the French population between 1978 and 2005. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 2010, **39** : 290-296

RUMEAU-ROUQUETTE C, GRANDJEAN H, CANS C, DU MAZAUBRUN C, VERRIER A. Prevalence and time trend of disabilities in school-age children. *Int J Epidemiol* 1997, **26** : 137-145

SIGURDARDOTTIR S, EIRIKSDOTTIR A, GUNNARSDOTTIR E, MEINTEMA M, ARNADOTTIR U, VIK T. Cognitive profile in young Icelandic children with cerebral palsy. *Dev Med Child Neurol* 2008, **50** : 357-362

SIMONOFF E, PICKLES A, CHADWICK O, GRINGRAS P, WOOD N et coll. The Croydon assessment of learning study: prevalence and educational identification of mild mental retardation. *J Child Psychol Psychiatry* 2006, **47** : 828-839

STROMME P, VALVATNE P. Mental retardation in Norway: prevalence and subclassification in a cohort of 30037 children born between 1980 and 1985. *Acta Paediatr* 1998, **87** : 291-296

STROMME P, MAGNUS P. Correlations between socio-economic status, IQ and aetiology in mental retardation: a population based study of Norwegian children. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol* 2000, **35** : 12-18

VAN BAKEL M, EINARSSON I, ARNAUD C, CRAIG S, MICHELSEN SI, et coll. Monitoring the prevalence of severe intellectual disability in children across Europe: feasibility of a common database. *Dev Med Child Neurol* 2014, **56** : 361-369

VANOVERMEIR S. Déficiences et handicaps des enfants passés par les CDES. Rapport Études et Résultats DREES 2006, **467** : 1-8

WESTERINEN H, KASKI M, VIRTALA L, ALMQVIST F, IIVANAINEN M. Prevalence of intellectual disability: a comprehensive study based on national registers. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 715-725

WHITAKER S. Hidden learning disability. *Br J Learn Disabil* 2004, **32** : 139-143

WHITAKER S, READ S. The prevalence of psychiatric disorders among people with intellectual disabilities: An analysis of the literature. *J Appl Res Intellect Disabil* 2006, **19** : 330-345

WHO (WORLD HEALTH ORGANIZATION). Better health, better lives : children and young people with intellectual disabilities and their families. Background paper for the Conference. Bucharest, Romania, 26-27 November 2010 : 4-6

3

Étiologies environnementales et génétiques

L'identification de l'étiologie d'une déficience intellectuelle (DI) est une question primordiale car elle seule permet d'apporter des éléments de réponse au « pourquoi » des parents, d'optimiser la prise en charge des patients, de ne pas passer à côté d'une cause curable et enfin, d'évaluer le risque de transmission dans la fratrie et la famille. Mais l'extrême hétérogénéité clinique et génétique des déficiences intellectuelles rend ce travail difficile et souvent infructueux. Si une DI est toujours la conséquence d'un événement qui perturbe le développement cérébral soit avant la naissance (prénatal), soit en période périnatale soit durant l'enfance (postnatal), les causes possibles sont multiples et peuvent être d'origines environnementales ou génétiques acquises ou héréditaires.

Causes environnementales

Les causes environnementales représentent environ 15 à 20 % des étiologies des DI. Elles sont regroupées ici en fonction de la période de survenue.

Causes prénatales

Il s'agit de causes intervenant durant la période comprise entre le premier jour des dernières règles et le début du travail d'accouchement.

Embryo-fœtopathies : l'exemple de l'infection à CMV en cours de grossesse

Les infections fœtales dues au cytomégalovirus (CMV), au toxoplasme, aux virus de l'herpès et de la rubéole, etc., augmentent considérablement le risque de déficit neurologique postnatal (OR=2,97 ; IC 95 % [1,52-5,80]) (Badawi et coll., 1998 ; Benoist et coll., 2008 ; Mwaniki et coll., 2012). Des mécanismes multiples interviennent dans la cytopathogénicité : arrêt de synthèse

cellulaire, accumulation de matériel viral dans la cellule, formation de syncytia par fusion membranaire, induction des processus apoptotiques, etc.

Le CMV est la cause la plus fréquente d'infection congénitale et touche 0,3 à 0,5 % des naissances en Europe de l'Ouest. En France, l'incidence des primo-infections chez les femmes enceintes est de 0,3 à 1,4 %. Le risque de transmission au fœtus dépend essentiellement du statut maternel vis-à-vis du CMV : en cas de primo-infection maternelle, le risque de contamination fœtale est d'environ 30 à 50 %. Ce taux chute à 0,2-2 % lors d'une ré-infection. L'âge gestationnel, au moment de la virémie fœtale, n'influence pas le taux de transmission, mais est corrélé à la sévérité de l'infection, les atteintes au cours de la première moitié de la grossesse ayant le plus mauvais pronostic (Stagno et coll., 1986 ; Hassan et Connell, 2007 ; Lombardi et coll., 2010).

Environ 5 à 10 % des enfants infectés *in utero* naissent avec des anomalies cliniques : le nouveau-né est hypotrophe, présente un tableau ictéro-hémorragique (hépatosplénomégalie, pétéchies, purpura), il peut être microcéphale et présenter des calcifications intracrâniennes ou des dilatations ventriculaires. Environ 10 à 20 % des nouveau-nés présentant ce tableau décèdent. Les survivants présentent des séquelles neurosensorielles (retard psychomoteur, surdité uni- ou bilatérale, cécité, retard de langage). Cependant, la grande majorité des enfants infectés ne présente aucune symptomatologie à la naissance, mais 5 à 15 % d'entre eux développeront une surdité neurosensorielle, une chorioretinite et une DI. Ces séquelles sont plus fréquentes, plus graves et d'apparition plus précoce chez les enfants infectés lors d'une primo-infection maternelle que lors d'une seconde infection.

Alors que les conséquences des infections par le virus de la rubéole et par le toxoplasme sont prévenues par le dépistage systématique des séroconversions, inscrit dans la loi, la question du dépistage systématique des séroconversions maternelles à CMV n'est pas encore recommandée. L'infection à CMV peut être détectée dans le sang maternel par une mesure du taux d'anticorps anti-CMV. Cependant, ce test ne permet pas de préciser la date de l'infection, ce qui, en cas de résultat positif, ne permet pas de différencier une infection ancienne (sans risque particulier) d'une primo-infection, dangereuse pour le fœtus. De plus, aucun traitement permettant de prévenir les effets délétères du virus sur le fœtus n'a aujourd'hui fait ses preuves.

Intoxications durant la grossesse : l'exemple du syndrome d'alcoolisation fœtale

L'exposition *in utero* à certaines substances tels que des médicaments (certains anti-épileptiques), l'alcool, le tabac, certaines drogues (cocaïne), ou à d'autres produits neurotoxiques (arsenic, mercure, plomb...) peut altérer le développement du système nerveux central (Liu et coll., 2010 ; Clifford et coll., 2012). L'ensemble de ces intoxications serait responsable d'environ 2 % des cas de DI.

L'exemple emblématique est celui de l'alcool. L'alcool traverse aisément la barrière placentaire et les concentrations d'éthanol dans le liquide amniotique et chez le fœtus atteignent des valeurs comparables à celles mesurées dans le sang maternel. Par ailleurs, le taux en éthanol dans le lait maternel est de 10 % supérieur à celui dans le sang (Inserm, 2001). Une exposition prénatale à l'alcool peut altérer le développement de tous les organes mais l'éthanol exerce ses principaux effets sur le système nerveux central avec parfois de lourdes conséquences sur le développement psychomoteur de l'enfant. Les manifestations les plus graves de l'exposition prénatale à l'alcool portent le nom de syndrome d'alcoolisation fœtale. Son incidence est estimée entre 0,5 et 3 pour 1 000 naissances. Les effets tératogènes de l'alcool se traduisent par des malformations craniofaciales (de petites fentes palpébrales, un étage moyen de la face plat, un petit nez retroussé, un philtrum convexe lisse et long et une lèvre supérieure fine), un retard de croissance et des troubles cognitifs et du comportement. Le risque d'accoucher d'un enfant de faible poids ou d'un enfant présentant des troubles cognitifs apparaît généralement pour des consommations supérieures ou égales à 20 g par jour. Néanmoins, d'après les études expérimentales, il n'a jamais été mis en évidence de dose seuil en deçà de laquelle la consommation d'alcool serait sans danger pour le fœtus.

Les nombreuses observations chez l'Homme et les études réalisées dans des modèles expérimentaux ont permis de mieux comprendre les mécanismes de la toxicité de l'alcool sur le cerveau en développement (Miranda, 2012). Au cours du développement cérébral, l'éthanol modifie la prolifération neuronale, il induit également une mort neuronale excessive. De plus, l'éthanol interfère avec diverses étapes de la gliogénèse cérébrale, en particulier, il induit une transformation précoce de la glie radiaire, qui joue un rôle clé dans le développement neuronal, constituant un support dans la migration neuronale au niveau du néocortex ; un tel effet de l'éthanol pourrait être la base des ectopies neuronales et d'autres anomalies corticales souvent décrites chez les enfants de mères consommant de l'alcool. Au niveau moléculaire, l'éthanol interagit avec les récepteurs au glutamate de type N-méthyl-D-aspartate et avec les

récepteurs au GABA, deux types de récepteurs clefs dans le développement et le fonctionnement cérébral. L'éthanol induit également un stress oxydatif et interfère avec divers facteurs trophiques. Enfin, des données récentes suggèrent que l'éthanol pourrait altérer la fonction de protéines induites dans la réponse cellulaire au stress (cf. communication « Exposition prénatale à l'alcool et troubles causés par l'alcoolisation fœtale » de S. Toutain dans la partie I de cet ouvrage).

Encore insuffisamment évalué, le tabac serait responsable de déficits intellectuels et de troubles du comportement. Il est cependant parfois difficile de dissocier le rôle propre de ces expositions *in utero* de celui des facteurs psychosociaux maternels qui sont souvent associés (Braun et coll., 2009).

Plus récemment, de nombreuses études ont révélé l'effet délétère des polybromodiphényléthers ou PBDE (molécules synthétiques, retardateurs de flamme, ajoutées comme ignifugeants dans les plastiques, les textiles et les équipements électriques et électroniques) sur le neurodéveloppement de l'enfant. Ces composés bromés, suspectés d'être des perturbateurs endocriniens, seraient également responsables de troubles de développement du système nerveux (autisme, hyperactivité, déficit d'attention, trouble de comportement...). Plusieurs études ont montré l'action de ces retardateurs de flamme bromés sur les hormones thyroïdiennes (Ibhazehiebo et coll., 2011a et b) et ont établi une corrélation entre l'exposition prénatale et un retard de langage et un trouble de l'attention associés à une réduction de 5,5 à 8 points du QI verbal pour ceux qui avaient eu la plus forte exposition prénatale (Herbstman et coll., 2010).

Prématurité

La grande prématurité augmente de façon importante le risque de troubles cognitifs. Ce point a été abordé en détails dans un précédent rapport d'expertise collective de l'Inserm (Inserm, 2004) et ne sera donc pas rediscuté. Les résultats de la cohorte française Epipage sont également présentés dans le chapitre « Repérage et dépistage ».

Pathologies maternelles

Une plus forte prévalence des malformations congénitales et de déficience intellectuelle (Behrooz et coll., 2011 ; Bath et coll., 2013) est observée en présence de certaines carences nutritionnelles durant la période périconceptionnelle. Deux exemples de telles carences sont décrits ci-dessous.

- ***Hypothyroïdisme, carence en iode***

La grossesse entraîne d'importantes modifications de la fonction thyroïdienne maternelle, susceptibles de favoriser l'apparition d'une hypothyroïdie ou son aggravation, particulièrement en cas de carence iodée ou d'auto-immunité. Au cours de la grossesse, les besoins en iode augmentent d'environ 50 µg/j, en raison d'une augmentation de la clairance rénale de l'iode, du transfert fœtoplacentaire de l'iode et d'une stimulation de la thyroïde maternelle (Zimmermann, 2012).

De par leur rôle dans la neurogenèse, la migration neuronale, la myélinisation et la régulation de la neurotransmission, les hormones thyroïdiennes sont essentielles au développement cérébral du fœtus et du nouveau-né.

La synthèse des hormones thyroïdiennes par la thyroïde fœtale débute vers la 20^e semaine de gestation, aussi les besoins du fœtus au cours des deux premiers trimestres de grossesse sont assurés par la thyroïde maternelle grâce au passage transplacentaire. De ce fait, une hypothyroïdie maternelle affecte le développement neurologique du nouveau-né et de l'enfant (Henrichs et coll., 2013). De nombreuses études ont montré que l'hypothyroïdie au cours du premier trimestre de grossesse était associée à un faible score développemental des enfants durant la première année de vie, à un QI global inférieur de 7 points chez les enfants nés de mères hypothyroïdiennes non diagnostiquées pendant la grossesse en comparaison aux enfants témoins. Le risque de difficultés d'apprentissage scolaire est multiplié par quatre chez les enfants de mères ayant une hypothyroïdie gestationnelle mal contrôlée (Haddow et coll., 1999 ; Smit et coll., 2000 ; Grosse et coll., 2011).

- ***Hyperphénylalaninémie maternelle***

L'hyperphénylalaninémie maternelle est une forme rare de phénylalaninémie qui résulte d'une anomalie du métabolisme d'un acide aminé (la phénylalanine) (voir également paragraphe sur les erreurs innées du métabolisme). Faute d'enzyme adaptée, la phénylalanine ne peut être détruite et son taux augmente anormalement dans le sang et les urines. La phénylcétonurie résultante peut être compensée par un régime alimentaire adapté.

En cas de grossesse, l'excès de phénylalanine dans le sang maternel est un puissant agent tératogène pour l'embryon et le fœtus. C'est la raison pour laquelle les enfants nés de mères phénylcétonuriques, dont le régime a été élargi à l'adolescence, présentent une fœtopathie caractérisée par une DI associée à une microcéphalie, un retard de croissance intra-utérin et une dysmorphie faciale rappelant le syndrome d'alcoolisation fœtale (Prick et coll., 2012). Le retard de développement psychomoteur est d'autant plus

sévère que la phénylalaninémie maternelle est élevée. La phénylalanine a un effet toxique tout au long de la grossesse, avec en début de gestation, des perturbations de l'organogenèse responsables des diverses malformations, puis des troubles de la croissance fœtale avec microcéphalie et retard de croissance intra-utérin. Les atteintes cérébrales retrouvées chez ces enfants montrent des anomalies de la myélinisation identiques à celles retrouvées chez les patients phénylcétonuriques. En l'absence de régime correct, les risques sont maximaux ; en revanche, avec un régime préconceptionnel et une phénylalaninémie normalisée, la croissance fœtale et le développement psychomoteur ultérieur sont normaux, sans malformations.

Devant tout enfant présentant un retard mental associé à une microcéphalie, il est absolument indispensable de rechercher une phénylcétonurie maternelle pour, le cas échéant, mettre en place le traitement adéquat et prévenir les risques de récurrence. Même si en France, le dépistage couvre tous les nouveau-nés depuis 1968, il faut être vigilant pour les mères nées avant cette date et pour celles originaires de pays où ce dépistage n'est pas effectué ou a été mis en place plus tardivement.

Causes péri- et postnatales

Le terme périnatal est généralement réservé à la période se situant entre le début du travail et le 7^e jour de vie, le terme postnatal couvrant la période ultérieure au 7^e jour de vie.

Au cours de ces périodes, des accidents périnatals (anoxie cérébrale, hémorragie cérébrale, ictère nucléaire...) ou des maladies infectieuses de la petite enfance (méningite, encéphalite, encéphalopathies post-vaccinales) peuvent survenir et être cause de DI.

Ces deux points ont été abordés en détails dans un précédent rapport d'expertise collective de l'Inserm (Inserm, 2004) ainsi que dans le chapitre « Repérage et dépistage ».

Intoxication : l'exemple des intoxications au plomb

De nombreuses observations chez l'Homme et des études menées sur des modèles animaux ont démontré l'effet neurotoxique d'une exposition à des métaux lourds comme le plomb ou le mercure (Mendola et coll., 2002 ; McDermott et coll., 2011). L'exemple choisi est celui de l'exposition au plomb.

La toxicité du plomb est connue depuis l'antiquité et le saturnisme aigu touchait autrefois principalement les mineurs et les ouvriers de la métallurgie

du plomb, ceux qui utilisaient de la vaisselle de plomb et les ouvriers serti-
sant au plomb, les vitraux. Avec l'avènement de la peinture au plomb et de
l'essence plombée, le saturnisme, devenu très courant aux XIX^e et XX^e siècles,
fut l'une des six premières maladies à avoir été déclarée maladie profession-
nelle en octobre 1919.

Si le taux de saturnisme a considérablement décru parmi les professionnels,
cette maladie affecte d'autres populations, en particulier la population infan-
tile des habitats anciens par l'ingestion de plomb sous forme de particule
fines ou d'écaillés de peinture au plomb. Le système nerveux est particuliè-
rement vulnérable aux effets toxiques du plomb, notamment chez l'enfant
où une exposition, même à de faibles doses, peut entraîner des anomalies du
développement psychomoteur. En témoignent, chez les enfants intoxiqués,
la présence de troubles de l'attention et la diminution des performances
intellectuelles. Ainsi, une étude menée sur 278 enfants afro-américains
vivant en milieu urbain a démontré la toxicité du plomb y compris à faible
dose (5 µg/dL) avec une diminution de 5 à 25 points du QI selon le niveau
d'exposition (Min et coll., 2009).

En France, une expertise collective de l'Inserm a estimé en 1999, que
85 000 enfants de 1 à 6 ans étaient encore victimes de ce type de saturnisme
(Inserm, 1999). En 2006, ce sont encore 437 nouveaux cas de saturnisme
infantile qui ont été repérés en métropole. Cependant, une étude de préva-
lence menée par l'Institut de veille sanitaire (InVS) en 2008 et 2009 montre
que le nombre d'enfants de 1 à 6 ans atteints par le saturnisme a été divisé
par 20 entre 1995 et 2008.

Outre ses effets sur la production de l'acide delta aminolévulinique déshydratase
(ALAD), une protéine essentielle à la biosynthèse de l'hème, élément consti-
tutif de l'hémoglobine, le plomb interfère également avec certains systèmes de
neurotransmission. Plusieurs actions pharmacologiques ont été décrites : liaison
avec les protéines, action sur la libération de certains neurotransmetteurs (glu-
tamate, dopamine), action sur les canaux calciques voltage-dépendants et ceux
liés au récepteur glutamatergique de type N-méthyl-D-aspartate (NMDA),
action sur la protéine C et sur le métabolisme énergétique de la mitochondrie.
Enfin, des effets délétères du plomb sur la différenciation astrocytaire ont éga-
lement été observés. Le plomb altère donc la majorité des mécanismes neuro-
biologiques essentiels du développement cérébral.

Traumatisme crânien

Le traumatisme crânien est une atteinte cérébrale ou bulbaire provoquée par
le contact brusque (accélération, décélération ou rotation) entre le tissu
cérébral et la boîte crânienne.

Le traumatisme crânien de l'enfant est fréquent, le plus souvent causé par des accidents de la voie publique (60 % des cas), des chutes (25 %) ou des accidents de sport pour les 15 % restants. Il est la première cause de mortalité chez les moins de 15 ans et l'une des principales causes de handicap avec de multiples séquelles cognitives. Après un traumatisme crânien sévère, une perte d'une quinzaine de points de QI, en moyenne, est observée chez l'enfant. Des résultats récents montrent un QI inférieur de 18 à 26 points 10 ans après un traumatisme sévère survenu chez des enfants de 2 à 7 ans par rapport au groupe contrôle (Anderson et coll., 2012). Parallèlement, d'autres fonctions cognitives sont également altérées : la mémoire à court et à long terme, de travail et la mémoire prospective. Enfin, les troubles de l'attention sont mal évalués et souvent sous-estimés alors qu'ils sont très gênants.

Dans tous les cas, la gravité des séquelles cognitives est corrélée à l'ampleur du traumatisme crânien.

Facteurs psychosociaux et économiques (malnutrition, abus, carences émotionnelles)

Plusieurs études convergent pour suggérer un impact des facteurs psychosociaux et économiques (stress maternel, statut socio-économique de la famille, manque de cohésion sociale, maltraitance) sur la survenue d'un déficit intellectuel. Pour se développer au mieux, les enfants ont besoin de trouver dans leur entourage, parental ou autres, un soutien émotionnel et une stimulation cognitive. Contrairement aux facteurs organiques, les facteurs psychosociaux apparaissent d'autant plus importants qu'on se situe dans le cadre de la déficience légère (cf. également chapitre « Prévalences des déficiences intellectuelles »).

Par exemple, une étude finlandaise a établi une corrélation positive entre le niveau d'instruction des parents, leur statut socio-économique et la prévalence de DI (Heikura et coll., 2008). De même, une étude américaine a montré que des enfants nés de mères avec moins de 12 années de scolarisation ont un risque 7 fois plus élevé de présenter un retard cognitif comparé à ceux nés de mères ayant suivi des études supérieures (Chapman et coll., 2002). Une autre étude américaine a montré l'effet protecteur significatif d'un niveau élevé d'éducation maternelle (de plus de 13 années ou niveau bac) (Bilder et coll., 2013).

Enfin, il est important de noter que, même pour les DI de cause organique déterminée, les conditions environnementales, psychologiques et sociales jouent un rôle dans l'aggravation ou l'atténuation des troubles comme

l'atteste, par exemple, la différence du devenir des prématurés, sans lésion neurologique, en fonction des caractéristiques sociales et psychologiques du milieu familial (Ment et coll., 1996 ; Thompson et coll., 1997 ; Vohr et coll., 2003).

Causes génétiques

On estime qu'environ 1/3 des 25 000 gènes humains sont exprimés au niveau du cerveau, participant à son développement et fonctionnement. C'est sans doute l'une des explications de l'extrême hétérogénéité génétique des déficiences intellectuelles, l'altération de l'un ou l'autre de ces gènes pouvant affecter le développement cognitif.

Tous les modes de transmission mendéliens (autosomique ou lié au chromosome X, dominant ou récessif) et non mendéliens (c'est-à-dire sans altération de la séquence du génome nucléaire) sont décrits. Comme le montre la figure 3.1, le développement d'outils de diagnostic de plus en plus performants a permis au cours des 60 dernières années, un gain en sensibilité d'un facteur 1 000 000.

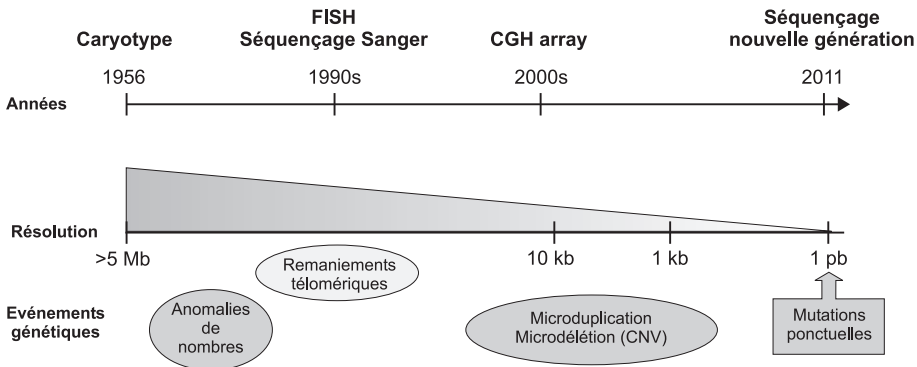


Figure 3.1 : Évolution des outils diagnostiques

Anomalies chromosomiques

Les anomalies chromosomiques sont l'étiologie la plus fréquente de la DI. Elles sont observées dans 0,7 % des naissances vivantes, et concernent environ 16 % des DI sévères et 5 % des DI légères (Raymond et Tarpey, 2006 ; Ellison et coll., 2013). Il s'agit de modifications du nombre de chromosomes par perte ou gain d'un chromosome complet (aneuploïdie), ou d'anomalies de structures telles que des délétions, duplications, dérivés de

translocations ou d'inversions. L'aneuploïdie est un phénomène fréquent lors de la conception et on estime à 25 % le taux de blastocystes présentant une formule chromosomique anormale (Regan et Willatt, 2010). Les DI causées par les anomalies de structures sont la plupart du temps syndromiques et caractérisées par des atteintes multisystémiques. C'est la raison pour laquelle Schmickel introduit dès 1986 la notion de « syndrome de gènes contigus » pour expliquer l'ensemble des signes cliniques caractéristiques d'une micro-délétion hémizygote⁴⁶. Il propose que le phénotype observé chez ces patients résulte de l'haploinsuffisance de l'ensemble des gènes contenus dans le segment délété. Si cette théorie a été contredite pour certaines pathologies où l'anomalie d'un seul gène suffit à entraîner le phénotype (syndrome d'Angelman ou de Smith-Magenis par exemple), elle reste vraie dans la très grande majorité des cas.

Anomalies de nombre

Par définition, les anomalies de nombre affectent le nombre des chromosomes et non leur structure. Suivant le stade du développement embryonnaire où elles se produisent, ces anomalies peuvent être retrouvées de façon homogène, dans toutes les cellules de l'organisme, ou en mosaïque, c'est-à-dire que dans certaines cellules de l'individu. Lorsqu'elles sont homogènes, elles résultent le plus souvent d'une non-disjonction méiotique lors de la gamétogenèse parentale et peuvent se traduire par une trisomie (présence d'un chromosome normal surnuméraire) ou par une monosomie (perte d'un chromosome). Lorsqu'elles sont mosaïques, elles résultent d'une non-disjonction mitotique, survenue dans les premiers stades du développement de l'embryon.

Le syndrome de Down (SD ou trisomie 21) est la forme génétique la plus fréquente de DI. Le QI de ces enfants est extrêmement variable, compris entre 20 et 80 avec une valeur moyenne à 50. Outre le retard intellectuel, ce syndrome se caractérise par des malformations (surtout cardiaques, plus rarement digestives ou rénales) et une dysmorphie faciale. Diverses études ont montré que 90 % des trisomies 21 résultent d'une erreur au cours de la méiose maternelle et 8 % d'une erreur paternelle. Dans 2 % des cas, il existe une non-disjonction mitotique postzygotique (Visootsak et Sherman, 2008 ; Turleau et Vekemans, 2010). La probabilité d'avoir un enfant trisomique augmente avec l'âge de la mère.

46. Un organisme est dit hémizygote pour un gène ou groupe de gènes particuliers si ces derniers ne sont présents qu'à une seule copie (c'est-à-dire présents sur un seul allèle) à un locus donné dans un organisme diploïde.

L'étude des trisomies 21 partielles (seule une partie du chromosome 21 est en excédent) et de modèles murins, combinée aux connaissances récentes sur la carte physique et le transcriptome, a permis d'identifier plusieurs gènes candidats du chromosome 21 directement ou indirectement impliqués dans la pathogénicité du syndrome de Down. De nombreuses études visent à décrire les voies métaboliques contrôlées par ces gènes en vue de nouvelles stratégies thérapeutiques. Ainsi, le gène *DYRK1A* code une sérine/thréonine kinase dont l'activité contrôle de nombreuses voies de signalisation intracellulaires (NOTCH, NFAT, P53) (Sitz et coll., 2008 ; Lu et coll., 2011 ; Mazur-Kolecka et coll., 2012). Il existe un inhibiteur naturel de cette enzyme, un puissant antioxydant extrait du thé vert, le gallate d'épigallocatechine ou EGCG. Un premier essai clinique a débuté en 2010 (De la Torre et coll., 2014).

Outre la trisomie 21, les anomalies autosomiques observables à la naissance et associées à une DI sont les trisomies 13 et 18. Décrites en 1960, ces anomalies sont extrêmement sévères et rapidement létales. Elles sont en général diagnostiquées *in utero* en raison du tableau malformatif dépistable à l'échographie. Lorsque la trisomie 13 est présente en mosaïque (car survenue dans les premiers stades du développement et donc ne concernant qu'une partie des cellules), elle peut entraîner des tableaux cliniques variables sur le plan malformatif et neurodéveloppemental. Il n'existe pas de corrélation entre le taux de la mosaïque et le pronostic vital ou mental, ce qui rend difficile le conseil génétique en cas de diagnostic prénatal de mosaïque.

Anomalies de structures

Les anomalies de structure résultent de cassures chromosomiques suivies par un ou plusieurs recollements anormaux. Les anomalies de structure peuvent affecter un chromosome ou plusieurs chromosomes, homologues ou non. Elles peuvent être équilibrées ou non équilibrées. Les anomalies équilibrées n'entraînent généralement pas de déséquilibre du matériel chromosomique et n'ont donc pas d'effet phénotypique sauf si la cassure interrompt un gène ou altère son expression. Cependant, les anomalies équilibrées peuvent entraîner, lors de la méiose, la formation de gamètes déséquilibrés donnant des zygotes anormaux, ce qui se traduira par la survenue d'avortements ou par la naissance d'enfants porteurs d'anomalies congénitales. Les anomalies non équilibrées peuvent survenir *de novo* ou être la conséquence d'un remaniement parental équilibré.

- **Remaniements télomériques**

Les régions télomériques sont particulièrement riches en gènes, mais aussi en séquences minisatellites hypervariables (HVP) qui facilitent les cassures. Les séquences répétées en tandem de petites tailles (< 60 pb) composant ces structures favorisent l'apparition d'erreurs d'alignement (mésappariement), conduisant à des crossing-over inégaux. Ce mécanisme aboutit à l'élimination d'une région sur l'un des chromosomes et à la duplication sur l'autre chromosome. Ces événements submicroscopiques échappent à une étude cytogénétique de routine.

En 1995, en étudiant la transmission de régions polymorphiques présentes au niveau des télomères, Flint et coll. ont mis en évidence 5 % d'anomalies chromosomiques cryptiques chez des patients présentant une DI syndromique (Flint et coll., 1995). Deux ans plus tard, un premier panel de sondes explorant les régions subtélomériques était développé permettant de détecter 7,5 % d'anomalies dans la même population de patients (Knight et coll., 1997). Au cours des années suivantes, la description phénotypique détaillée de patients porteurs de ces remaniements a permis l'individualisation de syndromes cliniquement reconnaissables comme les délétions 1p36 ; 2q37 (ostéodystrophie héréditaire d'Albright type 3) ; 3pter ; 9q34 (syndrome Kleefstra) ; 18qter et 22q13 (syndrome Phelan McDermid). À la fin des années 1990, les remaniements télomériques représentaient la cause la plus fréquente de DI après la trisomie 21.

- **Microdélétions, duplications**

Dans les années 2000, l'avènement de la technique de l'analyse comparative sur puce à ADN (CGH *array* pour *Comparative Genomic Hybridization array*) a permis de déceler deux fois plus d'anomalies chromosomiques chez les patients avec DI, mettant en évidence des remaniements submicroscopiques (appelés CNV pour *Copy Number Variant*), non visibles sur caryotype, car de taille inférieure à 5 Mb⁴⁷. Les progrès considérables de cette technique (jusqu'à 2 millions de sondes sur les dernières puces CGH) permettent de visualiser des remaniements aussi petits que 10 kb⁴⁸ de taille.

Plusieurs anomalies chromosomiques de petite taille sont récurrentes. Les données issues du séquençage du génome permettent d'expliquer cette récurrence qui est liée à l'architecture du génome. En effet, ces anomalies sont médiées par des structures génomiques appelées duplicons ou LCR (*Low Copy Repeats*). Ces répétitions segmentaires ayant une grande

47. Mb : *mega base pairs* (10⁶ paires de base).

48. kb : *kilo base pairs* (10³ paires de base).

homologie de séquence (95-99 %), de 10 kb à 400 kb de longueur, sont présentes en plusieurs copies dans le génome, espacées de 500 kb à 4 Mb. Elles sont particulièrement présentes dans les régions centromériques et télomériques. Lors de la méiose, la grande homologie de séquence de ces blocs d'ADN favorise les recombinaisons homologues non-alléliques illégitimes (NAHR), conduisant à une délétion ou duplication de la région comprise entre deux duplicons de même orientation. Lorsque ce mécanisme est à l'origine d'un déséquilibre chromosomique, la taille du segment remanié est toujours identique entre les patients parce que les points de cassure se situent dans les duplicons. Le phénotype clinique de ces désordres génomiques résulte vraisemblablement d'un dosage anormal des gènes localisés dans le fragment génomique remanié. En fonction de la taille du fragment génomique impliqué, ces désordres génomiques peuvent se manifester sous la forme de syndrome de gènes contigus ou de maladie mendélienne. Enfin, les déséquilibres aboutissant à des excès de dosages géniques (duplications, trisomies) sont généralement moins délétères que ceux aboutissant à des déficits (délétions, monosomies).

Le tableau 3.I résume les principaux syndromes de DI causés par des CNV récurrents et cliniquement reconnaissables (Stankiewicz et Lupski, 2010).

Classiquement, les syndromes ont été initialement décrits cliniquement (comme la trisomie 21) et les bases génétiques élucidées secondairement. La technique de CGH *array* a conduit à la démarche inverse avec l'identification de l'anomalie chromosomique précédant la description phénotypique. En effet, la recherche systématique d'anomalies chromosomiques chez les patients présentant une DI idiopathique a permis, par l'analyse clinique rétrospective des patients, de décrire de nouveaux syndromes associés à des microdélétions ou microduplications. La reconnaissance clinique de ces syndromes favorise ensuite une recherche ciblée du remaniement chez d'autres patients par des techniques de FISH (*Fluorescence In Situ Hybridization*) ou de biologie moléculaire (PCR quantitative). Plusieurs dizaines de syndromes ont été décrits à ce jour, la majorité de ces syndromes ayant une prévalence faible, de l'ordre de 1/10 000.

En pratique, la technique de CGH *array* de résolution moyenne (400 kb) est aujourd'hui l'un des piliers de l'évaluation diagnostique de l'enfant atteint d'une DI syndromique. Les nombreuses études publiées à ce jour montrent que cet examen révèle une anomalie chromosomique chez environ 7 à 20 % des patients présentant une DI syndromique.

Tableau 3.1 : Principaux syndromes neurogénétiques et CNV (*Copy Number Variants*) associés

Syndrome	OMIM*	Locus	Réarrangement	Gène(s)
Williams Beuren Syndrome del(7q11.23)	194050	7q11.23	Délétion	Syndrome de gènes contigus incluant ELN
dup(7q11.23)	609757	7q11.23	Duplication	Syndrome de gènes contigus incluant ELN
Angelman Syndrome	105830	15q11-q12	Délétion maternelle, disomie uniparentale paternelle 15	UBE3A
Prader-Willy Syndrome	76270	15q11-q12	Délétion paternelle, disomie uniparentale maternelle 15	Syndrome de gènes contigus
dup(15)	608636	15q11-q13	Duplication	Syndrome de gènes contigus
Miller-Dieker Syndrome	247200	17p13.3	Délétion	Syndrome de gènes contigus incluant LIS1
Smith-Magenis Syndrome	182290	17p11.2	Délétion	Syndrome de gènes contigus incluant RAI1
del(17q21.31)	610443	17q21.31	Délétion	Syndrome de gènes contigus incluant KANSL1
DiGeorge/Velo-Cranio-Facial Syndrome	188400	22q11.2	Délétion	Syndrome de gènes contigus incluant TBX1, COMT
del(22q13)	606232	22q13.3	Délétion	SHANK3/PROSAP2
Pelizaeus-Merzbacher Syndrome	312080	Xq22.2	Duplication, délétion	PLP1

* OMIM : *Online Mendelian Inheritance in Man*, base de données « on line » qui répertorie toutes les maladies connues à composantes génétiques
Abréviations : ELN : *Elastin gene* ; UBE3A : *Ubiquitin protein ligase E3A* ; LIS1 : *Isolated Lissencephaly Sequence* ; RAI1 : *Retinoic Acid Induced 1* ; KANSL1 : *KAT8 regulatory NSL complex subunit 1* ; TBX1 : *T-box 1* ; COMT : *Catechol-O-methyltransferase* ; SHANK3 : *SH3 and multiple ankyrin repeat domains 3* ; PROSAP2 : *Proline-rich synapse-associated protein 2*

Déficiences intellectuelles à mode de transmission mendélien

DI liées au chromosome X (DILX)

L'histoire des DILX commence plus d'un siècle avant l'avènement de la cytogénétique et l'ère moléculaire : durant un siècle (1868-1968), un certain nombre d'entités cliniques (maladies de Pelizaeus-Merzbacher, la dystrophie musculaire Duchenne, l'*incontinentia pigmenti* ou syndrome de Bloch-Sulzberger, des erreurs innées de métabolisme ou syndrome de Hunter) et de grands pedigrees dans lesquels la DI ségrégeait selon un mode lié au chromosome X, ont été englobés. Pendant la même période, plusieurs études rapportaient l'excès de garçons parmi des personnes avec DI.

Ces deux observations – l'excès de garçons parmi des personnes avec DI et des syndromes cliniques ségrégeant selon un mode lié à l'X – suggéraient une contribution importante des anomalies géniques du chromosome X à l'étiologie de ces affections. En 1943, J. Purdon Martin et Julia Bell décrivirent un arbre généalogique de retard mental lié à l'X (Martin et Bell, 1943). En 1969, Herbert Lubs décrivit pour la première fois un chromosome X inhabituel associé au retard mental (Lubs, 1969). En 1970, Frédérick Hecht introduit le terme de site fragile. Mais il a fallu attendre 1991-1992 pour l'identification du gène responsable de la fragilité (*FMR1*), de sa protéine FMRP (*Fragile Mental Retardation Protein*), et du type de mutation (dite mutation dynamique ou instable) à l'origine de ce syndrome par des équipes françaises et internationales.

Plus récemment, la recherche sur l'étiologie des DILX a bénéficié d'une part de l'optimisation des technologies de séquençage (plusieurs dizaines de gènes étudiées chez un grand nombre de malades) et d'autre part, de stratégies collaboratives s'appuyant sur des réseaux de cliniciens et de chercheurs. Ainsi, le réseau européen EuroMRX, créé en 1996, a apporté une contribution majeure à ces travaux. Grâce aux études de liaison génétique qui ont pu être conduites sur de grandes cohortes de familles de patients, à la constitution d'une base de données cliniques détaillées et de nombreuses études moléculaires, près d'une vingtaine de gènes de DILX ont été identifiés par ce consortium (de Brouwer et coll., 2007). De même, de nouveaux gènes de DILX (Raymond et coll., 2009 ; Tarpey et coll., 2009) ont été identifiés grâce à l'étude IGOLD (*International Genetics of Learning Disability*) de re-séquençage des exons codants de 718 gènes du chromosome X, sur une cohorte de 208 familles de DILX.

À ce jour, les DILX regroupent plus de 150 syndromes dans lesquels la DI apparaît comme la caractéristique première (Lubs et coll., 2012) avec 102 gènes responsables décrits. La très grande majorité des cas de DILX est

causée par des mutations ponctuelles inactivant ces gènes, et environ 10 % des cas de DILX seraient liés à de petites anomalies (délétion ou duplication) touchant ces gènes.

Parmi ces DILX, le syndrome de l’X fragile (FXS) est la deuxième cause la plus fréquente des DI (1 %) et représente la première cause monogénique. Cette maladie génétique rare est associée à un déficit intellectuel léger à sévère pouvant être associé à des troubles du comportement et à des signes physiques caractéristiques. Sa prévalence estimée est d’environ 1/2 500 naissances (prévalence de la mutation complète) à 1/4 000 (cas symptomatiques) dans les deux sexes.

Le FXS est dû à l’inactivation transcriptionnelle du gène *FMR1* (*Fragile X Mental Retardation 1*), localisé en Xq27.3 : l’expansion d’une répétition de triplets d’acides nucléiques (CGG)_n, dans la région 5’ non traduite de ce gène aboutit à un nombre de répétitions supérieur à 200, et favorise des méthylations qui répriment l’expression du gène (Verkerk et coll., 1991). Ces mutations dites complètes proviennent d’allèles instables, prémutés (55 à 200 répétitions de CGG). De rares cas de mutations ponctuelles intragéniques ont été décrits dans *FMR1* sans expansion de répétitions CGG (Pena-garikano et coll., 2007). Le gène *FMR1* code pour FMRP, une protéine de liaison aux ARNs, impliquée dans diverses étapes du métabolisme des ARN messagers (Ashley et coll., 1993). En absence de FMRP, on observe la surexpression de protéines importantes pour la structure et la fonction synaptique provoquant l’altération de la dépression à long terme (LTD) et de la morphologie des épines dendritiques, et perturbant la plasticité synaptique (Bassell et Warren, 2008). L’absence de FMRP cause également une up-régulation du récepteur à glutamate métabotropique sub-type 5 (mGlu5). Cette observation est à l’origine de plusieurs essais cliniques utilisant des antagonistes de ces récepteurs (Bear et coll., 2004).

Pour les autres gènes de DILX, l’ensemble des travaux démontre que chacun des gènes ne rend compte que d’un très petit nombre de cas, ce qui pose le problème de la mise en place de leur diagnostic moléculaire. De plus, au-delà de la démonstration de l’extrême hétérogénéité génétique des DILX, ces travaux révèlent également l’extrême variabilité phénotypique intra- et interfamiliale des mutations de ces gènes. Un même phénotype peut résulter d’altération de gènes différents du chromosome X et, inversement, un même gène peut occasionner différents phénotypes. Des gènes connus comme responsables de formes syndromiques de DI peuvent ainsi être également impliqués dans des déficiences mentales non ou peu spécifiques.

Formes autosomiques dominantes (DIAD)

La déficience intellectuelle est fréquemment retrouvée dans les syndromes polymalformatifs. Dans l'immense majorité des cas, ces syndromes surviennent de façon sporadique. Cette prépondérance de cas sporadiques suggère la survenue d'une mutation hétérozygote *de novo*. Cependant, devant l'extrême hétérogénéité clinique et probablement génétique de ces syndromes, peu d'études ont tenté d'établir leurs bases génétiques. C'est grâce à la cytogénétique que les premiers gènes de DIAD ont été identifiés. Il s'agissait d'analyser les points de cassure de translocations apparemment équilibrées à phénotype anormal, ou de séquencer les gènes contenus dans des micro-délétions chez un grand nombre de patients ayant une DI (*SHANK2* ou *ARID1B* par exemple) (Berkel et coll., 2010 ; Hoyer et coll., 2012). Toutefois, seuls quelques gènes ont pu être identifiés par ces approches.

Les développements technologiques en matière de séquençage de l'ADN ont permis de nouvelles avancées sur les connaissances étiologiques génétiques des DIAD. Le projet canadien « *Synapse to Disease* » (S2D), initié en 2006, a été le premier à utiliser une stratégie de séquençage systématique de gènes candidats. Il portait sur l'analyse de 500 gènes codant des protéines synaptiques dans une cohorte comprenant 95 sujets avec DI non-syndromiques, 142 autistes non-syndromiques, 134 schizophrènes et 190 individus contrôles. Ceci a permis l'identification, chez des patients ayant une DI non syndromique, de mutations délétères survenues *de novo* dans des gènes codant des protéines du système glutamatergique : *SYNGAP1*, *STXBP1*, *SHANK3*, *KIF1A*, *GRIN1*, *CACNG2*, *EPB41L1* (Hamdan et coll., 2009 et 2011).

Depuis 5 ans, la révolution génomique a conduit au développement de nouveaux outils de séquençage à très haut-débit. Si la dernière génération des séquenceurs à capillaires, utilisant la technique Sanger, permettait de lire jusqu'à 2 millions de bases en une demi-journée, de nouvelles machines dotées de débits de 50 à 1 000 fois supérieurs sont apparues sur le marché en 2007. Ces séquenceurs de nouvelle génération ont permis de s'affranchir d'un certain nombre de biais de la méthode Sanger comme la nécessité de cloner l'ADN à séquencer. C'est grâce notamment à la lecture de plusieurs millions de séquences en parallèle que ces nouveaux séquenceurs à « haut débit » ont pu révolutionner les analyses en génomique en permettant, entre autre, le re-séquençage massif de tout ou partie d'un génome pour en identifier les variations.

Même si les régions régulatrices de l'ADN, les microARN et autres éléments modulateurs suscitent aujourd'hui beaucoup d'intérêt, il n'en reste pas moins que la majorité des mutations impliquées dans des maladies génétiques

mendéliennes a été trouvée dans les régions codantes. L'exome, qui correspond à l'ensemble des exons codant du génome et représente 1 % ou 2 % de notre ADN, semble donc particulièrement intéressant à analyser pour identifier de nouveaux gènes responsables de maladies génétiques. L'intérêt d'une approche combinée d'enrichissement par hybridation et de séquençage d'exome pour identifier des mutations rares dans des pathologies humaines est aujourd'hui largement démontré (Ng et coll., 2010 ; Ku et coll., 2011). Ces dernières années ont vu le développement de plusieurs projets très ambitieux visant à séquencer l'exome de dizaines de patients présentant une déficience intellectuelle et de leurs parents sains afin d'identifier l'ensemble des mutations survenues *de novo* chez ces patients (Vissers et coll., 2010 ; de Ligt et coll., 2012 ; Rauch et coll., 2012). Plusieurs informations essentielles résultent de ces travaux. Tout d'abord, ils indiquent qu'environ 20 % des DI ont une origine génétique autosomique dominante. Comme observé dans les formes liées au chromosome X, les résultats attestent de l'extrême hétérogénéité génétique de ces anomalies et du très petit nombre de patients souffrant de mutations d'un même gène. Enfin, ils apportent une nouvelle démonstration de la variabilité de l'expression clinique des mutations de gènes de DI.

Formes autosomiques récessives (DIAR)

Bien qu'un effort considérable ait été consenti pour l'étude des gènes du chromosome X, il n'en reste pas moins que les formes autosomiques récessives sont considérées, comme de beaucoup, les plus fréquentes. Elles représenteraient environ un quart des cas de DI.

- ***Erreurs innées du métabolisme***

Parmi les formes de DI d'hérédité récessive autosomique, le groupe des erreurs innées du métabolisme (EIM) occupe une place prépondérante. Les EIM sont des maladies génétiques caractérisées par la dysfonction d'une enzyme ou d'une protéine impliquée dans le métabolisme cellulaire. Elles constituent environ un tiers des maladies génétiques d'étiologie connue et peuvent toucher tous les organes. Plus de 400 maladies différentes sont connues qui ont, chez l'enfant, une incidence globale entre 1/2 000 et 1/4 000. La majorité de ces déficits entraîne l'absence d'un composé situé en aval de la voie biochimique ainsi bloquée et/ou l'accumulation d'un composé situé en amont du déficit enzymatique. Un désordre cellulaire en découle soit par carence (anomalie de biosynthèse), soit par intoxication par accumulation d'un des composés. Entités nombreuses, mais chacune étant rare, leur présentation clinique est très polymorphe. Elles sont responsables d'une DI rarement isolée et/ou fixée. Atteinte auditive, visuelle, viscérale, squelettique et des signes

neurologiques comme une régression des acquisitions, ataxie, convulsions, mouvements anormaux et troubles du comportement sont souvent présents. Toutefois, l'anomalie de certaines voies métaboliques peut être responsable d'une DI fixée, non syndromique ou associée à des signes cliniques peu spécifiques, comme la phénylcétonurie, le déficit en créatine, le défaut de synthèse des purines, l'acidurie 4-hydroxybutyrique (Garcia-Cazorla et coll., 2009).

Le diagnostic des maladies métaboliques est crucial car, en dehors du conseil génétique, il autorise un traitement dans un grand nombre de cas. Il peut s'agir soit d'un traitement diététique (suppression d'un composé toxique pour le patient, apport calorique, évitement du jeûne selon les cas), soit de l'apport d'un cofacteur qui ne peut être synthétisé ou qui peut pallier le déficit enzymatique, soit enfin d'une enzymothérapie apportant l'enzyme manquante.

- **Phénylcétonurie**

L'exemple classique de maladie d'intoxication est celui de la phénylcétonurie (PCU) car la plus commune des EIM. Elle est caractérisée par un déficit mental léger à sévère chez les patients non traités. Elle fut décrite pour la première fois par Asbjorn Folling en 1934 à l'école de médecine de l'Université d'Oslo chez 2 enfants présentant une DI et une présence d'acide phénylpyruvique dans les urines. Sa prévalence a une variabilité géographique considérable. Elle est d'environ 1/10 000 naissances en Europe (1/17 000 en France ; 1/4 000 en Turquie) (Blau et coll., 2010).

Cette affection est due au déficit d'une enzyme hépatique, la phénylalanine-4-hydroxylase (PAH), qui catalyse la transformation de la phénylalanine contenue dans l'alimentation en tyrosine. Les dysfonctionnements de la PAH conduisent à une accumulation de phénylalanine dans l'organisme, atteignant des niveaux toxiques en particulier dans le cerveau.

La relation entre l'apport de phénylalanine et la PCU fut soulignée pour la première fois, en 1954 par le professeur allemand Horst Bickel. Il établit qu'un régime pauvre en phénylalanine chez une fillette de 3 ans chez qui le diagnostic de phénylcétonurie avait été tardif, avait permis de normaliser le taux sanguin de phénylalanine et d'améliorer la capacité mentale et l'état général de cette patiente (Bickel et coll., 1953). Depuis le début des années 1960, un dépistage systématique de la PCU est réalisé chez les nouveau-nés grâce au test de Guthrie, afin d'introduire un régime alimentaire dès les premiers jours de vie et d'éviter une détérioration mentale irréversible. Les enfants chez qui le taux de phénylalanine est maintenu tout au long de leur vie, dans les normes conseillées, auront un développement neurologique normal.

- ***Anomalies de la biosynthèse de la créatine***

Les anomalies de la biosynthèse de la créatine regroupent 3 maladies qui provoquent une carence en créatine (Stockler et coll., 2007 ; Braissant et coll., 2011).

La créatine, synthétisée dans le foie et le pancréas à partir de l'arginine, passe dans le sang pour être véhiculée vers les muscles, le cœur, le cerveau et d'autres tissus où elle est phosphorylée par la créatine kinase pour être stockée sous forme de phosphocréatine. Cette forme phosphorylée constitue une source de phosphates pour la synthèse de l'ATP dans les cellules cérébrales et musculaires. Les déficits de deux enzymes intervenant dans la synthèse de la créatine, la guanidinoacétate méthyltransférase (GAMT) et l'arginine glycine amidinotransférase (AGAT) ainsi que celui du récepteur de la créatine (Xq28) sont à la source des trois maladies responsables de handicap intellectuel. Cette DI peut être isolée ou associée à un autisme, à un syndrome extra-pyramidal ou à une épilepsie. La créatinine plasmatique dosée par le ionogramme sanguin peut être diminuée ou normale selon la méthode biochimique utilisée. Les dosages de guanidinoacétate et de créatine dans les urines et le plasma orientent le diagnostic de façon précise. Les dosages enzymatiques se font à partir de lymphocytes, tissu hépatique ou fibroblastes. L'imagerie anatomique cérébrale est normale, le plus souvent, ou peut parfois montrer une anomalie de signal des globi pallidi. La spectroscopie IRM, quant à elle, montre l'absence de pic de créatine dans tous les cas, même en cas de défaut du récepteur. Ainsi la spectroscopie IRM, qui devrait idéalement être réalisée avec toute IRM cérébrale dans l'investigation étiologique d'un retard psychomoteur, permet le diagnostic des déficits en créatine.

Les déficits en GAMT et AGAT sont traités de façon efficace par la créatine orale (350 mg/kg/jour-2 g/kg/jour) alors que le déficit en transporteur ne semble pas répondre aux traitements par créatine, arginine et lysine (précurseurs de la créatine). Un régime pauvre en arginine et riche en ornithine est également prescrit dans le déficit en GAMT du fait d'une possible toxicité cérébrale du guanidinoacétate (Valayannopoulos et coll., 2012). Cependant, l'administration de créatine peut parfois suffire à diminuer le taux de guanidinoacétate car la créatine exerce un contrôle négatif sur l'enzyme AGAT.

- ***Autres formes récessives***

Des avancées majeures ont été réalisées dans le domaine des DIAR, notamment non syndromiques, grâce au développement d'outils génétiques performants comme la méthode de cartographie par autozygotie (ou homozygotie par filiation) et l'analyse de familles consanguines. La consanguinité fait

émerger de nombreuses pathologies récessives et augmente de manière significative le risque d'avoir un enfant avec une DI de 0,012 pour un couple aléatoire à 0,062 pour un couple de cousins germains (Bashi, 1977 ; Morton, 1978). La méthode de cartographie par autozygotie, décrite en 1987 par Lander et Bostein, consiste à utiliser des familles consanguines « multiplex » (dans de telles familles, tous les sujets atteints sont homozygotes par descendance non seulement pour la mutation morbide mais aussi pour les marqueurs avoisinants) pour localiser des gènes de maladies autosomiques récessives rares. Les sujets atteints homozygotes par descendance pour l'allèle porteur de la maladie, ont hérité de deux copies identiques de l'allèle muté présent en simple exemplaire chez l'ancêtre commun. Les malades sont également homozygotes par descendance pour le fragment de chromosome bordant le locus morbide. D'autres régions sont également homozygotes par descendance, mais sont différentes d'un individu atteint à l'autre. Cette stratégie a donc pour but d'identifier des régions homozygotes communes aux enfants atteints et génodifférentes des enfants sains (homozygotes sauvages ou hétérozygotes). L'efficacité de cette méthode dépend de deux paramètres importants : le nombre total d'enfants dans la famille et le degré de consanguinité ; plus celui-ci est éloigné, plus le nombre de recombinaisons augmente et plus la région suspecte est réduite. L'étude se poursuit alors par l'analyse de gènes candidats qui consiste à étudier les gènes présents dans l'intervalle critique et dont le dysfonctionnement pourrait rendre compte du phénotype observé. C'est grâce à cette stratégie que le premier gène impliqué dans une DIAR non syndromique a été identifié en 2002 (Molinari et coll., 2002). Une dizaine de gènes a ensuite été identifiée par la même stratégie (Raymond et Tarpey, 2006 ; Basel-Vanagaite, 2007 ; Ropers, 2010 ; Ellison et coll., 2013).

Plus récemment, la possibilité de combiner l'approche de cartographie par autozygotie à la puissance des outils de séquençage à très haut débit a très nettement favorisé l'identification des gènes responsables de DIAR. L'étude irano-allemande de Ropers et coll. (Najmabadi et coll., 2011) illustre bien les forces mais aussi les faiblesses de cette nouvelle approche d'analyse dans le domaine des DI. Une étude de liaison utilisant la cartographie par autozygotie a été d'abord menée chez 138 familles consanguines atteintes de DIAR, afin d'identifier les régions homozygotes. Dans un second temps, une puce de capture couvrant l'ensemble des régions candidates a été développée pour le séquençage de la totalité de ces régions chez le probant (personne atteinte de la maladie génétique dans la famille) de chaque famille. Chez 78 familles, l'analyse a identifié une variation prédite pathogène pouvant expliquer la pathologie. Chez 26 familles parmi les 78, des mutations ont été retrouvées dans des gènes déjà connus pour être responsables de DIAR principalement syndromiques (par exemple : *WDR62*, *SRD5A3*, *AHI*). Les

50 autres variants sont autant de nouveaux gènes candidats de DIAR. Cependant, en l'absence d'autres patients et de toute analyse fonctionnelle, l'imputabilité de ces variants au DIAR reste non démontrée. Enfin, 37 familles présentent plusieurs mutations prédites pathogènes, suggérant soit que l'association de ces variations est à l'origine de la DI (polygénisme) soit qu'une seule d'entre elles est le variant causal.

Déficiences intellectuelles à mode de transmission non mendélien

Au début des années 1980, des expériences de transfert nucléaire réalisées chez la souris révélèrent l'existence d'un phénomène de marquage des génomes parentaux, appelé empreinte génomique parentale. Par la suite, l'identification de gènes spécifiques soumis à empreinte parentale a permis de montrer que cette empreinte conduit à une expression monoallélique, c'est-à-dire un seul des deux allèles (maternel ou paternel) est actif alors que les deux allèles de la plupart des gènes sont actifs ou inactifs de la même façon. Un gène peut être soumis à empreinte seulement dans un tissu particulier (par exemple uniquement dans le placenta) ou à un moment particulier (par exemple au cours du développement embryonnaire). À ce jour, plus de 100 gènes humains soumis à empreinte ont été caractérisés, mais on estime à environ 1 % la fraction de ces gènes présentant une expression différentielle des 2 allèles. Ces gènes sont le plus souvent regroupés dans des domaines chromatinien placés sous le contrôle d'un centre d'empreinte appelés DMR (*Differentially Methylated Regions*) (Franklin et Mansuy, 2011).

Les caractéristiques moléculaires de ce phénomène de marquage épigénétique ont maintenant été décrites et permettent d'expliquer certaines maladies humaines liées à des gènes soumis à empreinte (Lim et Maher, 2009 ; Chamberlain et Lalande, 2010). Il s'agit principalement des méthylations de l'ADN, mais aussi des acétylations et méthylations des histones, ces protéines sur lesquelles s'enroule l'ADN pour former la chromatine. Ces maladies sont la conséquence soit de la perte de l'allèle actif (par un mécanisme commun comme une délétion ou un mécanisme particulier comme une unidisomie), soit d'une mutation du centre d'empreinte, soit de l'expression anormale de l'allèle normalement silencieux (« relaxation d'empreinte »). Les syndromes de Prader-Willi et d'Angelman sont les deux exemples emblématiques de DI résultant d'anomalies d'empreinte (Gurrieri et Accadia, 2009 ; Buiting, 2010 ; Chamberlain et Lalande, 2010).

Le syndrome de Prader-Willi est caractérisé par une hypotonie sévère pendant la période néonatale, des troubles majeurs du comportement alimentaire (entraînant une obésité sévère et des complications pouvant conduire

jusqu'au décès précoce), une petite taille postnatale, un hypogonadisme hypogonadotrophique, des mains et des pieds courts, un visage caractéristique, un retard mental modéré (Cassidy et coll., 2012). L'incidence du syndrome de Prader-Willi est de l'ordre de 1/15 000 naissances. Cette affection est un syndrome des gènes contigus lié à l'absence ou l'inactivation des allèles paternels actifs d'un ensemble de gènes de la région 15q11-q13 du chromosome 15, non compensés par la présence des allèles maternels inactifs. L'anomalie moléculaire sous-jacente responsable du syndrome peut être soit :

- une délétion de la région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine paternelle pour 70 % des malades ;
- une disomie uniparentale maternelle du chromosome 15 pour 28 % des malades (les deux chromosomes 15 proviennent de la mère) ;
- une mutation du centre d'empreinte pour 2 % des malades. Lorsque le centre d'empreinte est muté, les cellules germinales perdent la possibilité de donner l'épigénotype approprié.

Le syndrome d'Angelman est cliniquement distinct du syndrome de Prader-Willi, bien qu'également lié à des anomalies de la région 15q11-q13 (Van Buggenhout et Fryns, 2009). Il se caractérise par un retard mental sévère, une absence de langage, des accès de rires inappropriés, une microcéphalie, une ataxie, des convulsions, un EEG caractéristique et parfois une hypopigmentation (certaines délétions). L'incidence est de 1/20 000 naissances. Seule la copie maternelle du gène *UBE3A*, codant une ubiquitine ligase, est active dans le système nerveux central, alors que l'expression du gène est biallélique dans tous les autres tissus (Williams et coll., 2010 ; Mabb et coll., 2011). C'est l'absence de contribution maternelle, qui est responsable de cette pathologie.

L'anomalie moléculaire sous-jacente responsable du syndrome peut être soit :

- une délétion de la région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine maternelle pour 70 % des malades ;
- une mutation du gène *UBE3A* pour 20 % des malades ;
- une disomie uniparentale paternelle est responsable de 5 % des cas (les deux chromosomes 15 proviennent du père) ;
- une mutation du centre d'empreinte dans environ 5 % des cas.

En conclusion, des avancées majeures ont été réalisées au cours des vingt dernières années dans la recherche des étiologies des DI, conduisant à l'identification aujourd'hui des causes dans plus de 50 % des formes sévères et 20 %

des formes légères. Cependant, la fréquence élevée de mutations *de novo* et non récurrentes rend d'autant plus difficile le choix des stratégies diagnostiques.

Ces causes sont très diverses et conduisent à de multiples scénarii physiopathologiques. Dans de rares cas encore, ces avancées ont permis de mettre en place les premiers essais thérapeutiques.

Au-delà de la caractérisation de nouveaux gènes responsables de DI, les défis de demain seront de mieux comprendre l'ensemble des mécanismes physiopathologiques sous-jacents et d'identifier des processus cellulaires communs dans lesquels interviennent les produits de ces gènes, qui pourraient représenter autant de cibles thérapeutiques potentielles.

BIBLIOGRAPHIE

ANDERSON V, GODFREY C, ROSENFELD JV, CATROPPA C. Predictors of cognitive function and recovery 10 years after traumatic brain injury in young children. *Pediatrics* 2012, **129** : e254-e261

ASHLEY CT JR., WILKINSON KD, REINES D, WARREN ST. FMR1 protein: conserved RNP family domains and selective RNA binding. *Science* 1993, **262** : 563-566

BADAWI N, WATSON L, PETTERSON B, BLAIR E, SLEE J, et coll. What constitutes cerebral palsy? *Dev Med Child Neurol* 1998, **40** : 520-527

BASEL-VANAGAITE L. Genetics of autosomal recessive non-syndromic mental retardation: recent advances. *Clin Genet* 2007, **72** : 167-174

BASHI J. Effects of inbreeding on cognitive performance. *Nature* 1977, **266** : 440-442

BASSELL GJ, WARREN ST. Fragile X syndrome: loss of local mRNA regulation alters synaptic development and function. *Neuron* 2008, **60** : 201-214

BATH SC, STEER CD, GOLDING J, EMMETT P, RAYMAN MP. Effect of inadequate iodine status in UK pregnant women on cognitive outcomes in their children: results from the Avon Longitudinal Study of Parents and Children (ALSPAC). *Lancet* 2013, **382** : 331-337

BEAR MF, HUBER KM, WARREN ST. The mGluR theory of fragile X mental retardation. *Trends Neurosci* 2004, **27** : 370-377

BEHROOZ HG, TOHIDI M, MEHRABI Y, BEHROOZ EG, TEHRANIDOOST M, AZIZI F. Subclinical hypothyroidism in pregnancy : intellectual development of offspring. *Thyroid* 2011, **21** : 1143-1147

BENOIST G, JACQUEMARD F, LERUEZ-VILLE M, VILLE Y. Cytomegalovirus (CMV) congenital infection. *Gynecol Obstet Fertil* 2008, **36** : 248-260

BERKEL S, MARSHALL CR, WEISS B, HOWE J, ROETH R, et coll. Mutations in the SHANK2 synaptic scaffolding gene in autism spectrum disorder and mental retardation. *Nat Genet* 2010, **42** : 489-491

BICKEL H, GERRARD J, HICKMANS EM. Influence of phenylalanine intake on phenylketonuria. *Lancet* 1953, **265** : 812-813

BILDER DA, PINBOROUGH-ZIMMERMAN J, BAKIAN AV, MILLER JS, DORIUS JT, et coll. Prenatal and perinatal factors associated with intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013, **118** : 156-176

BLAU N, VAN SPRONSEN FJ, LEVY HL. Phenylketonuria. *Lancet* 2010, **376** : 1417-1427

BRAISSANT O, HENRY H, BEARD E, ULDRY J. Creatine deficiency syndromes and the importance of creatine synthesis in the brain. *Amino Acids* 2011, **40** : 1315-1324

BRAUN JM, DANIELS JL, KALKBRENNER A, ZIMMERMAN J, NICHOLAS JS. The effect of maternal smoking during pregnancy on intellectual disabilities among 8-year-old children. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2009, **23** : 482-491

BUITING K. Prader-Willi syndrome and Angelman syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2010, **154C** : 365-376

CASSIDY SB, SCHWARTZ S, MILLER JL, DRISCOLL DJ. Prader-Willi syndrome. *Genet Med* 2012, **14** : 10-26

CHAMBERLAIN SJ, LALANDE M. Neurodevelopmental disorders involving genomic imprinting at human chromosome 15q11-q13. *Neurobiol Dis* 2010, **39** : 13-20

CHAPMAN DA, SCOTT KG, MASON CA. Early risk factors for mental retardation: Role of maternal age and maternal education. *Am J Ment Retard* 2002, **107** : 46-59

CLIFFORD A, LANG L, CHEN R. Effects of maternal cigarette smoking during pregnancy on cognitive parameters of children and young adults: a literature review. *Neurotoxicol Teratol* 2012, **34** : 560-570

DE BROUWER AP, YNTEMA HG, KLEEFSTRA T, LUGTENBERG D, OUDAKKER AR, et coll. Mutation frequencies of X-linked mental retardation genes in families from the EuroMRX consortium. *Hum Mutat* 2007, **28** : 207-208

DE LA TORRE R, DE SOLA S, PONS M, DUCHON A, DE LAGRAN MM, et coll. Epigallocatechin-3-gallate, a DYRK1A inhibitor, rescues cognitive deficits in Down syndrome mouse models and in humans. *Mol Nutr Food Res* 2014, **58** : 278-288

DE LIGT J, WILLEMSSEN MH, VAN BON BW, KLEEFSTRA T, YNTEMA HG, et coll. Diagnostic exome sequencing in persons with severe intellectual disability. *N Engl J Med* 2012, **367** : 1921-1929

ELLISON JW, ROSENFELD JA, SHAFFER LG. Genetic basis of intellectual disability. *Annu Rev Med* 2013, **64** : 441-450

FLINT J, WILKIE AO, BUCKLE VJ, WINTER RM, HOLLAND AJ, MCDERMID HE. The detection of subtelomeric chromosomal rearrangements in idiopathic mental retardation. *Nat Genet* 1995, **9** : 132-140

FRANKLIN TB, MANSUY IM. The involvement of epigenetic defects in mental retardation. *Neurobiol Learn Mem* 2011, **96** : 61-67

GARCIA-CAZORLA A, WOLF NI, SERRANO M, MOOG U, PEREZ-DUENAS B, et coll. Mental retardation and inborn errors of metabolism. *J Inherit Metab Dis* 2009, **32** : 597-608

GROSSE SD, VAN VLIET G. Prevention of intellectual disability through screening for congenital hypothyroidism: how much and at what level? *Arch Dis Child* 2011, **96** : 374-379

GURRIERI F, ACCADIA M. Genetic imprinting: the paradigm of Prader-Willi and Angelman syndromes. *Endocr Dev* 2009, **14** : 20-28

HADDOW JE, PALOMAKI GE, ALLAN WC, WILLIAMS JR, KNIGHT GJ, et coll. Maternal thyroid deficiency during pregnancy and subsequent neuropsychological development of the child. *N Engl J Med* 1999, **341** : 549-555

HAMDAN FF, GAUTHIER J, SPIEGELMAN D, NOREAU A, YANG Y, et coll. Mutations in SYNGAP1 in autosomal nonsyndromic mental retardation. *N Engl J Med* 2009, **360** : 599-605

HAMDAN FF, GAUTHIER J, ARAKI Y, LIN DT, YOSHIZAWA Y, et coll. Excess of de novo deleterious mutations in genes associated with glutamatergic systems in nonsyndromic intellectual disability. *Am J Hum Genet* 2011, **88** : 306-316

HASSAN J, CONNELL J. Translational mini-review series on infectious disease : congenital cytomegalovirus infection : 50 years on. *Clin Exp Immunol* 2007, **149** : 205-210

HEIKURA U, TAANILA A, HARTIKAINEN AL, OLSEN P, LINNA SL, et coll. Variations in prenatal sociodemographic factors associated with intellectual disability: A study of the 20-year interval between two birth cohorts in Northern Finland (English). *Am J Epidemiol* 2008, **167** : 169-177

HENRICH J, GHASSABIAN A, PEETERS RP, TIEMEIER H. Maternal hypothyroxinemia and effects on cognitive functioning in childhood: how and why? *Clin Endocrinol (Oxf)* 2013, **79** : 152-162

HERBSTMAN JB, SJODIN A, KURZON M, LEDERMAN SA, JONES RS, et coll. Prenatal exposure to PBDEs and neurodevelopment. *Environ Health Perspect* 2010, **118** : 712-719

HOYER J, EKICI AB, ENDELE S, POPP B, ZWEIER C, et coll. Haploinsufficiency of ARID1B, a member of the SWI/SNF-a chromatin-remodeling complex, is a frequent cause of intellectual disability. *Am J Hum Genet* 2012, **90** : 565-572

IBHAZEHIKBO K, IWASAKI T, KIMURA-KURODA J, MIYAZAKI W, SHIMOKAWA N, KOIBUCHI N. Disruption of thyroid hormone receptor-mediated transcription and thyroid

hormone-induced Purkinje cell dendrite arborization by polybrominated diphenyl ethers. *Environ Health Perspect* 2011a, **119** : 168-175

IBHAZEHIEBO K, IWASAKI T, OKANO-UCHIDA T, SHIMOKAWA N, ISHIZAKI Y, KOIBUCHI N. Suppression of thyroid hormone receptor-mediated transcription and disruption of thyroid hormone-induced cerebellar morphogenesis by the polybrominated biphenyl mixture, BP-6. *Neurotoxicology* 2011b, **32** : 400-409

INSERM. Plomb dans l'environnement. Quels risques pour la santé ? Collection Expertise collective, Éditions Inserm, 1999

INSERM. Alcool. Effets sur la santé. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, 2001

INSERM. Déficiences et handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, 2004

KNIGHT SJ, HORSLEY SW, REGAN R, LAWRIE NM, MAHER EJ, et coll. Development and clinical application of an innovative fluorescence in situ hybridization technique which detects submicroscopic rearrangements involving telomeres. *Eur J Hum Genet* 1997, **5** : 1-8

KU CS, NAIDOO N, PAWITAN Y. Revisiting Mendelian disorders through exome sequencing. *Hum Genet* 2011, **129** : 351-370

LANDER ES, BOTSTEIN D. Homozygosity mapping: a way to map human recessive traits with the DNA of inbred children. *Science* 1987, **236** : 1567-1570

LIM DH, MAHER ER. Human imprinting syndromes. *Epigenomics* 2009, **1** : 347-369

LIU Y, MCDERMOTT S, LAWSON A, AELION CM. The relationship between mental retardation and developmental delays in children and the levels of arsenic, mercury and lead in soil samples taken near their mother's residence during pregnancy. *Int J Hyg Environ Health* 2010, **213** : 116-123

LOMBARDI G, GAROFOLI F, STRONATI M. Congenital cytomegalovirus infection: treatment, sequelae and follow-up. *J Matern Fetal Neonatal Med* 2010, **23** (suppl 3) : 45-48

LU M, ZHENG L, HAN B, WANG L, WANG P, et coll. REST regulates DYRK1A transcription in a negative feedback loop. *J Biol Chem* 2011, **286** : 10755-10763

LUBS HA. A marker X chromosome. *Am J Hum Genet* 1969, **21** : 231-244

LUBS HA, STEVENSON RE, SCHWARTZ CE. Fragile X and X-linked intellectual disability: four decades of discovery. *Am J Hum Genet* 2012, **90** : 579-590

MABB AM, JUDSON MC, ZYLKA MJ, PHILPOT BD. Angelman syndrome: insights into genomic imprinting and neurodevelopmental phenotypes. *Trends Neurosci* 2011, **34** : 293-303

- MARTIN JP, BELL J. A pedigree of mental defect showing sex-linkage. *J Neurol Psychiatry* 1943, **6** : 154-157
- MAZUR-KOLECKA B, GOLABEK A, KIDA E, RABE A, HWANG YW, et coll. Effect of DYRK1A activity inhibition on development of neuronal progenitors isolated from Ts65Dn mice. *J Neurosci Res* 2012, **90** : 999-1010
- MCDERMOTT S, WU JL, CAI B, LAWSON A, AELION CM. Probability of intellectual disability is associated with soil concentrations of arsenic and lead. *Chemosphere* 2011, **84** : 31-38
- MENDOLA P, SELEVAN SG, GUTTER S, RICE D. Environmental factors associated with a spectrum of neurodevelopmental deficits. *Mental Retard Dev Disabil Res Rev* 2002, **8** : 188-197
- MENT LR, VOHR B, OH W, SCOTT DT, ALLAN WC, et coll. Neurodevelopmental outcome at 36 months' corrected age of preterm infants in the Multicenter Indomethacin Intraventricular Hemorrhage Prevention Trial. *Pediatrics* 1996, **98** : 714-718
- MIN MO, SINGER LT, KIRCHNER HL, MINNES S, SHORT E, et coll. Cognitive development and low-level lead exposure in poly-drug exposed children. *Neurotoxicol Teratol* 2009, **31** : 225-231
- MIRANDA RC. MicroRNAs and fetal brain development: Implications for ethanol teratology during the second trimester period of neurogenesis. *Front Genet* 2012, **3** : 77
- MOLINARI F, RIO M, MESKENAITE V, ENCHA-RAZAVI F, AUGÉ J, et coll. Truncating neurotropsin mutation in autosomal recessive nonsyndromic mental retardation. *Science* 2002, **298** : 1779-1781
- MORTON NE. Effect of inbreeding on IQ and mental retardation. *Proc Natl Acad Sci USA* 1978, **75** : 3906-3908
- MWANIKI MK, ATIENO M, LAWN JE, NEWTON CR. Long-term neurodevelopmental outcomes after intrauterine and neonatal insults: a systematic review. *Lancet* 2012, **379** : 445-452
- NAJMABADI H, HU H, GARSHASBI M, ZEMOJTEL T, ABEDINI SS, et coll. Deep sequencing reveals 50 novel genes for recessive cognitive disorders. *Nature* 2011, **478** : 57-63
- NG SB, BUCKINGHAM KJ, LEE C, BIGHAM AW, TABOR HK, et coll. Exome sequencing identifies the cause of a mendelian disorder. *Nat Genet* 2010, **42** : 30-35
- PENAGARIKANO O, MULLE JG, WARREN ST. The pathophysiology of fragile x syndrome. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2007, **8** : 109-129
- PRICK BW, HOP WC, DUVEKOT JJ. Maternal phenylketonuria and hyperphenylalaninemia in pregnancy: pregnancy complications and neonatal sequelae in untreated and treated pregnancies. *Am J Clin Nutr* 2012, **95** : 374-382

RAUCH A, WIECZOREK D, GRAF E, WIELAND T, ENDELE S, et coll. Range of genetic mutations associated with severe non-syndromic sporadic intellectual disability: an exome sequencing study. *Lancet* 2012, **380** : 1674-1682

RAYMOND FL, TARPEY P. The genetics of mental retardation. *Hum Mol Genet* 2006, **15** : R110-R116

RAYMOND FL, WHIBLEY A, STRATTON MR, GECZ J. Lessons learnt from large-scale exon re-sequencing of the X chromosome. *Hum Mol Genet* 2009, **18** : R60-R64

REGAN R, WILLATT L. Mental retardation: definition, classification and etiology. In: Genetics of mental retardation. An overview encompassing learning disability and intellectual disability. KNIGHT SJL (Ed.). Karger, 2010

ROBERS HH. Genetics of early onset cognitive impairment. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2010, **11** : 161-187

SITZ JH, BAUMGARTEL K, HAMMERLE B, PAPADOPOULOS C, HEKERMAN P, et coll. The Down syndrome candidate dual-specificity tyrosine phosphorylation-regulated kinase 1A phosphorylates the neurodegeneration-related septin 4. *Neuroscience* 2008, **157** : 596-605

SMIT BJ, KOK JH, VULSMA T, BRIET JM, BOER K, WIERSINGA WM. Neurologic development of the newborn and young child in relation to maternal thyroid function. *Acta Paediatr* 2000, **89** : 291-295

STAGNO S, PASS RF, CLOUD G, BRITT WJ, HENDERSON RE, et coll. Primary cytomegalovirus infection in pregnancy. Incidence, transmission to fetus, and clinical outcome. *JAMA* 1986, **256** : 1904-1908

STANKIEWICZ P, LUPSKI JR. Structural variation in the human genome and its role in disease. *Annu Rev Med* 2010, **61** : 437-455

STOCKLER S, SCHUTZ PW, SALOMONS GS. Cerebral creatine deficiency syndromes : clinical aspects, treatment and pathophysiology. *Subcell Biochem* 2007, **46** : 149-166

TARPEY PS, SMITH R, PLEASANCE E, WHIBLEY A, EDKINS S, et coll. A systematic, large-scale resequencing screen of X-chromosome coding exons in mental retardation. *Nat Genet* 2009, **41** : 535-543

THOMPSON RJ Jr, GUSTAFSON KE, OEHLER JM, CATLETT AT, BRAZY JE, GOLDSTEIN RF. Developmental outcome of very low birth weight infants at four years of age as a function of biological risk and psychosocial risk. *J Dev Behav Pediatr* 1997, **18** : 91-96

TURLEAU C, VEKEMANS M. Trisomy 21: fifty years between medicine and science. *Med Sci (Paris)* 2010, **26** : 267-272

VALAYANNOPOULOS V, BODDAERT N, CHABLI A, BARBIER V, DESGUERRE I, et coll. Treatment by oral creatine, L-arginine and L-glycine in six severely affected patients with creatine transporter defect. *J Inherit Metab Dis* 2012, **35** : 151-157

VAN BUGGENHOUT G, FRYNS JP. Angelman syndrome (AS, MIM 105830). *Eur J Hum Genet* 2009, **17** : 1367-1373

VERKERK AJ, PIERETTI M, SUTCLIFFE JS, FU YH, KUHL DP, et coll. Identification of a gene (FMR-1) containing a CGG repeat coincident with a breakpoint cluster region exhibiting length variation in fragile X syndrome. *Cell* 1991, **65** : 905-914

VISOOTSAK J, SHERMAN SL. Trisomy 21: Causes and Consequences. *Int Rev Res Ment Retard* 2008, **36** : 61-102

VISSERS LE, DE LIGT J, GILISSEN C, JANSSEN I, STEEHOUWER M, et coll. A de novo paradigm for mental retardation. *Nat Genet* 2010, **42** : 1109-1112

VOHR BR, O'SHEA M, WRIGHT LL. Longitudinal multicenter follow-up of high-risk infants: why, who, when, and what to assess. *Semin Perinatol* 2003, **27** : 333-342

WILLIAMS CA, DRISCOLL DJ, DAGLI AI. Clinical and genetic aspects of Angelman syndrome. *Genet Med* 2010, **12** : 385-395

ZIMMERMANN MB. The effects of iodine deficiency in pregnancy and infancy. *Paediatr Perinat Epidemiol* 2012, **26** (suppl 1) : 108-117

4

Repérage et dépistage

Le repérage de nourrissons présentant un retard psychomoteur ou d'enfants ayant une déficience intellectuelle est un enjeu essentiel mais complexe, car différents contextes de diagnostic clinique sont à prendre en compte.

Plusieurs situations cliniques

Suivi d'enfants « vulnérables » à risque de trouble du neurodéveloppement

Parmi les nouveau-nés, certains sont repérés comme « vulnérables », car ils ont un risque supérieur à la population générale d'être atteint d'un trouble du neurodéveloppement. Il peut s'agir de nouveau-nés prématurés ou ayant eu des signes d'anoxie périnatale, ou bien de bébés exposés pendant la grossesse à un agent infectieux (par exemple cytomégalovirus, toxoplasmose) ou à un toxique (par exemple alcool, antiépileptique), et plus rarement d'enfants pour lesquels une anomalie cérébrale de pronostic incertain a été découverte sur les échographies prénatales avec poursuite de la grossesse (cf. chapitre « Étiologies environnementales et génétiques »).

Enfant à risque périnatal

Les enfants nés prématurés (< 37 SA⁴⁹), et plus particulièrement les grands prématurés (< 33 SA), sont à risque de développer des troubles neurodéveloppementaux (moteur, cognitif, sensoriel). De même, les nouveau-nés ayant une anoxie périnatale à terme, constituent une population à risque.

Dans l'expertise collective de l'Inserm sur les déficiences et handicaps d'origine périnatale (Inserm, 2004), les experts préconisaient « de prolonger le suivi au-delà de 3 ans, les difficultés cognitives spécifiques ne pouvant être mises en évidence que vers 4 ans. ».

49. SA : semaines d'aménorrhée.

Dans ce sens, la grande cohorte Epipage (Étude épidémiologique sur les petits âges gestationnels) a inclus tous nouveau-nés grands prématurés (terme de 22 à 32 SA), nés en 1997, dans neuf régions (soit 1/3 du territoire français). Parmi les 2 901 nouveau-nés, 85 % ont survécu. Un suivi prospectif a été mis en place pour ces nouveau-nés ainsi que pour un groupe contrôle de nouveau-nés à terme. Soixante-dix-sept pour cent des anciens prématurés (1 817 enfants) et 60 % des contrôles (396 enfants) ont eu une évaluation cognitive à 5 ans (test K-ABC). Parmi les grands prématurés, 21 % (*versus* 8 % dans le groupe contrôle) avaient des fonctions intellectuelles limites (QI : 70 à 85) et 12 % (*versus* 3 % dans le groupe contrôle) une déficience intellectuelle (QI < 70, dont 2 % < 55). Parmi les grands prématurés, 9 % avaient par ailleurs une paralysie cérébrale (Larroque et coll., 2008).

Conjointement à ces études épidémiologiques, de nombreux réseaux périnataux de suivi d'enfants grands prématurés se sont progressivement mis en place en France, dans toutes les régions, impliquant les néonatalogues, les pédiatres libéraux, et les CAMSP (Centre d'action médico-sociale précoce). En cas de trouble du neurodéveloppement repéré, les enfants sont adressés aux CAMSP, aux neuropédiatres hospitaliers, et aux équipes de MPR (médecine physique et de réadaptation).

Enfant à risque prénatal

Trois principales situations prénatales sont source d'inquiétude concernant le développement neurologique du bébé :

- ***Exposition à un agent infectieux, un toxique ou une pathologie maternelle pendant la grossesse***

L'exposition à un agent infectieux pendant la grossesse fait l'objet de mesures de prévention telles que la vaccination (rubéole), des sérologies mensuelles avec précautions hygiéno-diététiques (toxoplasmose), mais ne peuvent pas toujours être évitées (cytomégalovirus). En cas de primo-infection maternelle par l'un de ces agents infectieux, le risque de lésion cérébrale ou sensorielle est évalué par différents examens qui dépassent le cadre de cette expertise (analyse du liquide amniotique, échographie, voire IRM fœtale). Concernant les expositions toxiques maternelles, l'alcoolisation fœtale représente un problème de santé publique encore sous-estimé en France (cf. communication « Exposition prénatale à l'alcool et troubles causés par l'alcoolisation fœtale » de S. Toutain dans la partie I de cet ouvrage). L'impact des médicaments antiépileptiques reste un enjeu non résolu, à évaluer au cas par cas avec le neurologue ou le psychiatre de la mère, idéalement en anticipant sur les éventuelles grossesses. L'effet délétère sur le développement cognitif le mieux

documenté (mais non exclusif) est celui du valproate de sodium (Bromley et coll., 2009 ; Forsberg et Wide, 2011), sachant que l'effet tératogène des nouveaux antiépileptiques nécessite des analyses de pharmacovigilance supplémentaires avant de conclure à leur innocuité. Paradoxalement, aucun suivi systématique d'enfants exposés en période prénatale aux antiépileptiques n'est proposé par les équipes obstétricales, à l'instar de ce qui est organisé pour les anciens prématurés. Les pathologies maternelles telles que l'hypothyroïdie ou plus rarement l'hyperphénylalaninémie, sont source de troubles neurodéveloppementaux ou de malformations congénitales si elles ne sont pas identifiées et traitées avant le début de la grossesse (cf. chapitre « Étiologies environnementales et génétiques »).

• *Anomalie morphologique à l'échographie*

Avec l'affinement des techniques d'imagerie prénatale, de plus en plus d'anomalies morphologiques de pronostic incertain sont découvertes. Il peut s'agir d'un épaississement de la nuque fœtale (nuque épaisse ou hygroma) à l'échographie du premier trimestre ou d'une anomalie à l'une des échographies de suivi (2nd et 3^e trimestre) qui peuvent révéler deux types de signes (Héron et Moutard, 2008) :

- des signes d'appel (hyperéchogénicité de l'intestin grêle, retard de croissance intra-utérin, raccourcissement des os longs, etc.) ou des malformations non cérébrales (cardiaques, rénales, etc.) qui peuvent orienter vers un syndrome avec risque de déficience intellectuelle ;
- des malformations cérébrales qui interrogent directement le pronostic intellectuel et moteur.

Si le pronostic de certaines malformations peut être facilement établi (de bon pronostic ou responsables d'un handicap sévère), la plupart confrontent le couple à un risque de handicap mental, dont la probabilité et la sévérité sont impossibles à préciser. L'imprécision entourant la valeur prédictive de nombreuses malformations diagnostiquées en période anténatale en termes de déficiences ultérieures pour l'enfant tient à plusieurs facteurs :

- la difficulté à interpréter les images échographiques et IRM pour préciser le type exact de malformation ;
- l'hétérogénéité des causes (vasculaire, infectieuse, génétiques) responsables d'une même malformation ;
- la variabilité d'expression clinique de la plupart des affections ;
- les petits effectifs et l'hétérogénéité des rares séries prospectives d'enfants nés avec ces malformations (nombre élevé d'interruptions médicales de grossesse ou IMG en cas de risque de handicap mental et cohortes monocentriques) ;

- la courte durée du suivi qui se limite souvent à deux ans, ne permettant pas d'apprécier réellement les troubles cognitifs de ces enfants.

À titre d'exemple, l'information médicale partagée avec les couples pour évaluer le pronostic cognitif de malformations telles que l'agénésie isolée du corps calleux (Pilu et coll., 1993 ; Moutard et coll., 2003 ; Chadie et coll., 2008) ou le syndrome de Dandy Walker (Boddaert et coll., 2003 ; Guibaud et coll., 2012), est extraite de petites séries de moins de vingt patients.

Des recommandations ont été établies en 2005 pour la pratique de l'échographie fœtale (Sureau et Henrion, 2005). Ce rapport précise les conditions de formation des échographistes pour assurer un diagnostic fiable des anomalies détectées et rappelle que « la prise en charge de certaines de ces anomalies, malformatives notamment, fait appel à un savoir encore en cours de constitution et suscite parfois des débats d'ordre éthique, en particulier quand la question de l'interruption de grossesse se pose » (Sureau et Henrion, 2005, p. 11). Pourtant, le rapport ne souligne pas l'importance d'études cliniques complémentaires qui permettraient d'améliorer les connaissances : vérifications fœtopathologiques en cas d'IMG ou suivis prospectifs de cohortes d'enfants nés.

Dans la pratique clinique courante, certains de ces enfants sont suivis de manière informelle par quelques équipes de neuropédiatrie, sans politique nationale (source personnelle, commission « neurologie fœtale », Société Française de Neurologie Pédiatrique).

Pourtant, à l'instar des cohortes Epipage mises en œuvre chez les grands prématurés, les experts de l'Inserm soulignaient il y a dix ans « l'intérêt des données issues d'une cohorte d'enfants suivis depuis la naissance, afin de compléter la recherche des facteurs ou situations à risque et des facteurs prédictifs de déficiences et handicaps » (Inserm, 2004). L'enjeu de ce suivi de cohorte est d'autant plus grand qu'il concerne des enfants appartenant à des groupes à risque de handicap ultérieur.

- ***Diagnostic d'une anomalie génétique à l'amniocentèse***

Une anomalie génétique fœtale peut être identifiée en cas de maladie génétique connue dans la famille, mais aussi en l'absence d'antécédent familial, dans le cadre du dépistage systématique de la trisomie 21 ou encore devant un signe d'appel échographique.

Réservé dans les années 1970 à des situations individuelles à risque (parents d'enfants porteurs de trisomie 21, femmes de plus de 40 ans), le dépistage de la trisomie 21 a progressivement été proposé à toutes les femmes enceintes.

Le calcul du risque de trisomie 21 a fait l'objet de nombreuses évolutions. Le dépistage combiné est actuellement basé sur les marqueurs sériques du premier trimestre (sur sang maternel), la mesure de la clarté nucale et longueur crano-caudale du fœtus au 1^{er} trimestre (12 SA) et l'âge maternel. Si le risque calculé est supérieur à 1/250, une étude du caryotype fœtal est proposée. La diffusion de cette pratique a été particulièrement rapide en France (Vassy, 2006), avec obligation pour les médecins d'informer de l'existence et des modalités de ce dépistage à toutes les femmes enceintes (Journal Officiel de la République Française, 2009). Les questions éthiques soulevées par ce dépistage sont nombreuses. Le Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), interrogé sur la diffusion des tests de dépistage et leur remboursement, considérait que l'autonomie de la femme était respectée à condition que le consentement individuel éclairé soit précédé d'une information (CCNE, 1993). Deux associations nationales représentant les personnes avec DI, consultées à l'occasion d'un rapport ministériel, émettaient des réserves sur la généralisation du dépistage et recommandaient l'accès aux tests dans une démarche individuelle volontaire ou devant un signe d'appel médical (Mattei, 1996). Deux études françaises mettent en évidence un défaut d'information des femmes enceintes sur les enjeux du dépistage et une méconnaissance de la trisomie 21 (Vassy, 2006 ; Favre et coll., 2007). Devant cet enjeu de délivrer une information équilibrée sur ce syndrome, la Société américaine des conseillers en génétique a publié des recommandations prenant en compte les progrès en termes de soins médicaux et de projets éducatifs et d'inclusion sociale, associés à une meilleure qualité de vie des personnes atteintes de trisomie 21 (Sheets et coll., 2011). De même, en France, une plaquette d'information a été récemment éditée à l'initiative de plusieurs sociétés savantes (gynécologues obstétriciens, sages-femmes, radiologues) à l'intention des femmes enceintes (CNGOF, 2014).

Une grande enquête épidémiologique (Eurocat), réalisée dans 21 pays européens, précisait que 62 % des cas de trisomie 21 étaient diagnostiqués en prénatal en 2009, allant de 9 % en Irlande à plus de 80 % en France, Espagne et Suisse (Loane et coll., 2013), avec un taux d'interruption de grossesse de 83 % en moyenne (58 % en Ukraine à 97 % en Espagne). Une grande variabilité existait selon les pays. Malgré le grand nombre de grossesses interrompues, le nombre de nouveau-nés porteurs de trisomie 21 n'a pas diminué de manière significative en Europe entre 1990 et 2009 du fait de l'augmentation parallèle du nombre de fœtus atteints de trisomie 21, en lien avec l'augmentation de l'âge maternel (Loane et coll., 2013). Néanmoins, en France, certains registres ont pu mettre en évidence l'impact du diagnostic prénatal sur le nombre de nouveau-nés trisomiques sur une période de 27 ans : de 14/10 000 naissances en 1978 à 5/10 000 en 2005 (Rousseau et coll., 2010).

On assiste actuellement à une stabilisation du nombre de nouveau-nés atteints de trisomie 21. En effet, selon l'Agence de la biomédecine (2011), le nombre de diagnostics post-natals de trisomie 21 est stable, autour de 500 par an (453 en 2010, 535 en 2011, 488 en 2012), pour 820 000 naissances, soit un taux de 6/10 000 naissances. Toujours selon l'Agence de la biomédecine (2011), parmi les 1 944 fœtus atteints de trisomie 21 dépistés en prénatal, on note 73 naissances (3,9 %), 1 559 IMG (83,5 %), 43 morts fœtales (2,4 %), 267 issues inconnues (13,7 %). L'usage de tests diagnostiques de trisomie 21 par séquençage d'ADN fœtal dans le sang maternel (Chiu et Lo, 2012) devrait accroître le pourcentage de cas diagnostiqués en prénatal. Le développement de ces tests sur sang maternel est argumenté par le taux de fausses-couches non négligeable de bébés sains à la suite des gestes d'amniocentèses réalisés pour caryotype fœtal (0,5 à 1 %) dans les conditions actuelles du dépistage.

En France en 2011, sur 535 nouveau-nés porteurs de trisomie 21, seuls 73 (14 %) ont été diagnostiqués en prénatal (Agence de la biomédecine, 2011). Par conséquent, chez plus de 85 % des nouveau-nés porteurs de trisomie 21, le diagnostic est posé dans les premiers jours de vie et n'avait pas été suspecté en prénatal (Skotko et coll., 2009 ; Agence de la biomédecine, 2011). L'acceptation par les parents est d'autant plus difficile qu'il est vécu comme un échec du dépistage. La qualité des conditions de l'annonce du diagnostic est d'autant plus importante (Skotko et coll., 2009) (cf. infra).

Diagnostic néonatal d'une pathologie responsable de déficience intellectuelle

Dans le cadre du dépistage néonatal systématique

Suite aux travaux de Guthrie dans les années 1960, un dépistage néonatal systématique de la phénylcétonurie a été généralisé dans les pays développés, par dosage de la phénylalanine sur quelques gouttes de sang déposées sur un buvard (Bailey, 2008 ; Pollitt, 2010). Cette maladie héréditaire du métabolisme provoque une déficience intellectuelle légère à sévère avec des troubles du comportement. Un régime pauvre en phénylalanine institué précocement change radicalement la trajectoire développementale et permet d'éviter la survenue d'une telle déficience chez 200 nouveau-nés par an aux États-Unis (*President's council on Bioethics*, 2008). Des débats persistent sur la justification de traiter les formes modérées d'hyperphénylalaninémie (Pollitt, 2010), mais cette pathologie constitue le paradigme d'une cause de déficience intellectuelle évitable grâce à un dépistage précoce. L'hypothyroïdie congénitale est la deuxième pathologie responsable de DI dépistée systématiquement

(dosage de TSH néonatale) et curable à condition d'une supplémentation précoce en hormones thyroïdiennes (Pollitt, 2010). Le circuit de dépistage et de suivi de ces enfants est actuellement très bien organisé en France.

L'extension d'un dépistage néonatal systématique à d'autres pathologies fait aujourd'hui débat. Que ce soit pour certains syndromes les plus fréquents comme l'X fragile ou bien quelques maladies héréditaires du métabolisme (déficit en MCAD, déficit en biotinidase), le dépistage précoce ne permet pas de proposer un traitement curatif qui modifie de manière radicale le devenir cognitif de l'enfant. Mais ce concept classique de maladies curables, prérequis de tout dépistage néonatal, est actuellement battu en brèche par les associations de familles et certains professionnels qui revendiquent une autre vision du bénéfice attendu du dépistage (Bailey, 2008 ; Bales et coll., 2010). En effet, les arguments des partisans d'un tel dépistage néonatal sont principalement d'éviter une errance diagnostique et d'obtenir rapidement une information précise sur la pathologie, de mettre en œuvre un programme de stimulation précoce et d'en évaluer les effets, de permettre au couple de prendre en compte ce diagnostic pour les futures grossesses et le cas échéant, informer d'autres personnes à risque dans les familles (Bailey, 2008 ; Bales et coll., 2010 ; Bailey et coll., 2012). Les réticences à une telle démarche sont principalement liées à l'effet délétère d'un diagnostic présymptomatique : changement de regard sur le bébé, anxiété (surtout en cas de forme légère, voire de faux-positifs) et pour certains auteurs, un effet bénéfique à long terme des stimulations précoces restant difficile à démontrer (Bailey, 2008 ; Bales et coll., 2010). Au demeurant, tout programme de dépistage néonatal implique des ressources professionnelles en aval pour la prise en charge, ce qui n'est pas toujours le cas (Pollitt, 2010). Concernant plus spécifiquement le diagnostic de l'X fragile, une étude américaine réalisée sur plus de mille familles (Bailey et coll., 2012) rapporte que les apparentés proches d'une personne touchée sont majoritairement (61 %) favorables à un dépistage prénatal, et très majoritairement favorables à un dépistage préconceptionnel (83 % favorables ou très favorables) ou néonatal (84 %). Les femmes non directement concernées par l'X fragile ne semblent pas prêtes à un dépistage préconceptionnel (20 % d'opinion favorable) (Bailey et coll., 2012). En pratique, plusieurs études pilotes de dépistage néonatal de l'X fragile ont été réalisées, en particulier aux États-Unis (Tassone et coll., 2012). Le nombre d'enfants atteints de l'X fragile dépistés en néonatal est extrêmement faible (1/5 000), contrairement au taux élevé d'enfants porteurs de la prémutation (cf. chapitre « Etiologies environnementales et génétiques »), source d'autres problèmes médicaux d'apparition tardive ; les problèmes éthiques liés à un diagnostic présymptomatique sont donc importants et débattus (Tassone et coll., 2012). En 2008, un avis du Conseil du Président américain

sur la bioéthique mettait en garde contre les risques d'un dépistage néonatal pour des pathologies non traitables et recommandait la mise en œuvre d'études pilotes encadrées par des programmes de recherche (*President's council on Bioethics*, 2008).

En présence de signes d'appel en période néonatale

Le nouveau-né peut présenter un signe morphologique (par exemple : malformation d'un organe, morphologie inhabituelle du visage ou des membres) ou un signe neurologique (par exemple : hypotonie, convulsions, microcéphalie, macrocéphalie, trouble de succion déglutition). Ces signes sont possiblement associés à un retard de développement et nécessitent des investigations (Patel et Merrick, 2011). Les signes cliniques peuvent être caractéristiques d'un syndrome connu (par exemple : trisomie 21, Williams-Beuren, Prader-Willi). Dans ces situations, on peut presque considérer que le diagnostic est présymptomatique, car on sait, dès la naissance, que l'enfant va avoir un handicap cognitif, plus ou moins sévère avant même le début du développement psychomoteur.

La qualité de l'annonce du diagnostic est essentielle, avec un impact sur l'acceptation par les parents et la mise en œuvre d'un accompagnement adapté. Des recommandations sur les conditions de l'annonce d'un diagnostic de trisomie 21 ont été proposées par l'Académie américaine de pédiatrie (Skotko et coll., 2009) après analyse de quarante ans de littérature médicale et associative : une consultation d'annonce implique si possible conjointement l'obstétricien et le pédiatre, en présence des deux parents, dans une pièce dédiée, rapidement après la suspicion diagnostique clinique. Le contenu de l'annonce doit être juste, mis à jour, et inclure des informations sur les associations de soutien et les professionnels à contacter pour l'accompagnement précoce. Une consultation de suivi dans un délai de quelques semaines est aussi préconisée (Skotko et coll., 2009).

Afin d'appréhender les regards croisés des parents et des professionnels sur cette question essentielle, les experts recommandent de se reporter à l'ouvrage collectif édité récemment par l'Association nationale des CAMSP (Anecamsp, 2014).

Développement psychomoteur atypique chez un enfant sans facteur de risque neurologique

Le décalage dans le développement psychomoteur d'un enfant « tout-venant », sans facteur de risque familial, anté- ou périnatal, est une situation clinique fréquente pouvant révéler un trouble du neurodéveloppement.

Les signes d'appel sont variés, le type de signe d'appel et l'âge du repérage dépendent du degré de sévérité de la déficience sous-jacente (Gillberg, 2005 ; Einfeld et Emerson, 2008 ; Moeschler, 2008 ; Patel et Merrick, 2011) :

- dès les premières semaines, en cas de déficience sévère à profonde : hypotonie, mauvais contact oculaire, absence de sourire réponse ;
- entre un et cinq ans, en cas de déficience modérée : retard de langage, retard de marche, hyperactivité, agressivité ;
- en école élémentaire, voire au collège en cas de déficience légère : devant un échec scolaire, voire de troubles des conduites ou une dépression à l'adolescence quand le diagnostic n'est pas posé avant (Gillberg, 2005).

Les parents, un proche ou un professionnel de la petite enfance sont souvent les premiers à *repérer* un signe de décalage du développement psychomoteur avant deux ans (Bolton et coll., 2012 ; Lemcke et coll., 2013). Concernant le repérage de signes précoces de déviation du développement chez des enfants autistes (dont 30 à 60 % présentaient une déficience intellectuelle), 30 % des parents avaient repéré des signes avant un an et 60 à 80 % avant deux ans (Chawarska et coll., 2007). D'après les résultats de 459 questionnaires ouverts renseignés par les parents d'enfants autistes sur les premiers signes d'inquiétude, 87 % des parents avaient repéré un problème chez leur enfant avant d'être alertés par un professionnel (Guinchat et coll., 2012). Le doute d'un parent concernant le développement de son enfant est un motif de consultation médicale qui doit donc être pris au sérieux et faire appel à une démarche diagnostique rigoureuse (Lemcke et coll., 2013).

Dans l'expertise collective de l'Inserm sur les déficiences et handicaps d'origine périnatale (Inserm, 2004), le groupe d'experts préconisait « que tout professionnel de la petite enfance oriente vers un service de neuropédiatrie ou un CAMSP tout enfant au vu des signes suivants : développement anormal du périmètre crânien, tête ballante après 5 mois, persistance après 5 mois de l'hypotonie des membres inférieurs, absence de préhension volontaire à 6-7 mois, pas de station assise à 10 mois, pas de recherche de l'objet caché à 12 mois, absence de marche après 20 mois, pas de phrase à 3 ans ». Cette liste d'items cliniques était proposée sans valeur normative sur l'âge attendu pour chacun des items.

Le *repérage* de ces signes d'alerte nécessite que les professionnels de la petite enfance connaissent le développement psychomoteur ordinaire, ses variations, et les signes qui doivent interroger. Comme le rappelaient les experts réunis par l'Inserm en 2004, « les examens du carnet de santé, s'ils sont réalisés avec rigueur, devraient permettre d'effectuer le repérage de la plupart des déficiences ou handicaps » (Inserm, 2004). Le médecin généraliste

dispose en effet du carnet de santé pour se remémorer les acquisitions attendues à 8 jours, 4 mois, 9 mois et 24 mois, et doit solliciter un avis spécialisé devant un signe patent de décalage dans un ou plusieurs domaines d'acquisition (langage, posture, interaction sociale, motricité fine) (Lion-François et des Portes, 2004). Pourtant, l'action de dépistage des troubles du neurodéveloppement ne fait pas partie de ses missions spécifiques et tous les enfants ne sont pas suivis par un omnipraticien.

À la différence du repérage qui résulte d'une démarche individuelle, le *dépistage* des troubles du neurodéveloppement relève d'une politique de santé publique. Ce dépistage fait partie des missions du pédiatre libéral (Moeschler et coll., 2006) et des équipes de PMI puis de Médecine scolaire. Si ce dépistage est de mieux en mieux organisé pour les enfants vulnérables, son organisation en France est très variable selon les territoires. Certains CAMSP sont impliqués dans le dépistage de populations à risque, d'autres sont sollicités pour l'intervention précoce d'enfants présentant déjà des signes d'alerte.

Selon les recommandations de l'*American Academy of Pediatrics* (AAP, 2001), le dépistage des troubles du développement doit être réalisé chez tous les nourrissons et jeunes enfants, pas uniquement chez les enfants vulnérables. Ce dépistage est nécessairement périodique afin de détecter des problèmes émergents lors de la croissance de l'enfant. Il nécessite donc une disponibilité des praticiens concernés.

Du repérage au diagnostic

Tout l'enjeu du diagnostic est d'une part, de ne pas s'inquiéter inutilement devant une simple variante du développement ordinaire, et surtout d'autre part, de ne pas rassurer à tort des parents qui ont repéré un signe de déviance du développement qui s'avèrera par la suite révélateur d'une déficience intellectuelle ou d'un autre trouble du neurodéveloppement. La première étape est donc de distinguer une simple variante d'un trouble du neurodéveloppement. La deuxième étape sera de préciser le type exact de ce trouble, ce qui peut prendre plus de temps.

Distinguer une simple variante et un trouble du neurodéveloppement

Si certains signes cliniques (hypotonie sévère, absence de contact oculaire, absence de préhension volontaire) orientent rapidement vers un trouble organique et justifient des explorations neurogénétiques rapides, d'autres signes (absence de marche à 18 mois, absence de langage expressif à deux

ans, hyperactivité) peuvent être liés à une simple variante individuelle du développement psychomoteur, sans conséquence pathologique à terme. Les retards simples de la posture ou du langage peuvent être favorisés par un environnement psychosocial peu stimulant, et pas forcément associés à une vulnérabilité de l'enfant lui-même. On sait aussi que les nourrissons sans problème de développement alternent entre phases rapides d'acquisition de nouvelles compétences et phases de consolidation avec une impression de stagnation (Darrah et coll., 2003 ; Shevell, 2008).

Le diagnostic d'un trouble du neurodéveloppement est donc un processus *dynamique* (Shevell, 2008). Pour distinguer un décalage simple et un trouble du neurodéveloppement, il faut renforcer précocement la stimulation linguistique et sensorimotrice de l'enfant et, selon le contexte, la guidance parentale. Les professionnels sollicités sont les kinésithérapeutes, les psychomotriciens, les orthophonistes et les équipes de PMI, de CMP (Centre médico-psychologique) et de CAMSP.

Conjointement à cet enrichissement de la stimulation, il est nécessaire de réévaluer la *trajectoire développementale* de l'enfant par un suivi régulier (Shevell, 2008). S'il mobilise des compétences grâce à l'enrichissement précoce de l'environnement et « rattrape » son retard, on pourra rassurer les parents. Si l'enfant progresse mais reste en deçà des compétences attendues après six mois à un an selon le contexte, un trouble du neurodéveloppement doit être suspecté sans attendre. L'interprétation des progrès doit prendre en compte l'hétérochronie du développement d'enfants atteints de retard du développement, avec des dissociations de progrès entre les domaines (motricité, langage, sociabilité) (McKinnon et coll., 2009).

En 2004, le groupe d'experts de l'Inserm recommandait déjà de promouvoir en France les programmes d'interventions précoces, en y apportant les moyens nécessaires, pour les enfants à haut risque de déficiences, en particulier chez ceux issus de familles en difficulté économique, en grande précarité ou isolées ne pouvant pas assurer elles-mêmes une stimulation suffisante de l'enfant (Inserm, 2004). Mais l'accès aux professionnels et équipes de stimulation précoce reste insuffisant avec des listes d'attente des CMP et des CAMSP par manque de places. Si la kinésithérapie est facile d'accès et débute rapidement, se pose le problème d'accès aux orthophonistes libéraux (dont la prise en charge précoce d'enfants non verbaux reste difficile), et de financement des psychomotriciens, nécessitant un dossier MDPH⁵⁰ pour obtenir une AEEH⁵¹ chez un enfant « à risque », pas encore dans le champ du handicap.

50. MDPH : Maisons départementales des personnes handicapées.

51. AEEH : Allocation d'éducation de l'enfant handicapé.

Difficulté à préciser précocement le type de trouble du neurodéveloppement

Chez le nourrisson et le petit enfant (âge préscolaire), les termes de « retard psychomoteur » ou « retard global de développement » (*global development delay*) sont souvent utilisés devant un décalage dans au moins deux domaines de développement : langage, posture, interaction sociale, motricité fine (Lion-Francois et des Portes, 2004 ; Shevell, 2008). Ce terme est utilisé à juste titre car un retard global de développement peut être la manifestation précoce de différents troubles cognitifs ou psychopathologiques, actuellement regroupés dans le DSM-5 sous le terme unique de « troubles du neurodéveloppement » (Moeschler et coll., 2006 ; Moeschler, 2008 ; Topcu et Yalnizoglu, 2013 ; cf. chapitre « Terminologie, définitions, classifications ») : citons principalement la déficience intellectuelle (DI, altération du raisonnement), le trouble du spectre autistique (TSA, trouble de la cognition sociale), les troubles spécifiques du langage et des apprentissages (TSLA)⁵², (par exemple : dysphasie ; dyspraxie ou trouble d'acquisition de la coordination, TAC ; trouble du déficit de l'attention avec hyperactivité, TDAH...). Ces différents troubles du neurodéveloppement peuvent être isolés (et considérés comme des diagnostics différentiels) ou associés à la déficience intellectuelle⁵³ (Gillberg, 2005).

S'agissant de distinguer précocement les signes révélateurs d'autisme ou de déficience intellectuelle (DI), plusieurs auteurs constatent dans les deux pathologies vers 18 mois un retard de langage oral et une incapacité à donner un objet sur ordre (Yirmiya et Charman, 2010 ; Lemcke et coll., 2013). Dans deux cohortes distinctes d'enfants autistes (Bolton et coll., 2012 ; Lemcke et coll., 2013), le retard de marche était attribué à la DI associée à l'autisme. L'évitement du regard, l'absence d'attention conjointe et l'absence de réponse au prénom sont des signes plus spécifiques de l'autisme (Yirmiya et Charman, 2010). D'après les 459 questionnaires ouverts auprès de parents

52. Depuis le DSM-5, une confusion de terminologie est à connaître concernant le terme TSA qui peut signifier selon le contexte clinique, soit un trouble du spectre autistique (qui a remplacé le terme TED, trouble envahissant du développement), soit un trouble spécifique des apprentissages, auquel on préférera le terme TSLA (trouble spécifique du langage et des apprentissages) pour lever toute ambiguïté. Si le terme TSLA est utilisé dans certaines MDPH et académies, nous n'avons pas connaissance d'un consensus national sur la terminologie à utiliser.

53. Par définition, et pour éviter les confusions, les termes « dys », dysphasie et dyspraxie font référence à des troubles cognitifs spécifiques chez des enfants présentant des compétences intellectuelles préservées, objectivées sur certaines épreuves des tests psychométriques ne mettant pas en jeu la modalité cognitive altérée (Herbillon et coll., 2010). Si un enfant présente une déficience intellectuelle et des troubles plus marqués ou des signes de déviance du développement d'une fonction cognitive (langage, traitement visuo-spatial, coordination motrice), on préférera les termes de « dysphasie/dyspraxie relative » ou « trouble du langage/des praxies » associé à la DI.

d'enfants autistes (Guinchat et coll., 2012), les premiers signes d'inquiétude repérés précocement (autour de 15 mois) ne sont pas spécifiques de l'autisme mais signalent plus largement un trouble du neurodéveloppement : hypotonie, retard postural, passivité, hyperactivité, troubles du sommeil. La présence d'une DI chez 30 à 60 % des personnes autistes peut contribuer à la faible spécificité des signes d'appel (Chakrabarti et Fonbonne, 2005). La mise en œuvre d'un programme d'intervention précoce est justifiée pour tout trouble du neurodéveloppement, que l'enfant ait un autisme ou une DI (Lemcke et coll., 2013).

S'agissant de distinguer précocement un trouble cognitif spécifique sévère d'une déficience intellectuelle, la tâche est parfois difficile. En effet, parmi les nourrissons et jeunes enfants présentant un retard global du développement, certains révéleront secondairement de bonnes capacités de raisonnement, initialement masquées par un trouble sévère du langage oral et/ou des praxies (Herbillon et coll., 2010).

De même, une agitation psychomotrice précoce, fréquente dans la déficience intellectuelle, n'est pas spécifique. Elle peut révéler par exemple un trouble sévère de la personnalité, avec des compétences cognitives et émotionnelles dissociées (*Multiplex Developmental Disorder*, MDD ; Revol et Fournieret, 2002).

Si l'on peut affirmer avant trois ans une déficience intellectuelle sévère ou profonde chez un enfant atteint d'un retard massif, le diagnostic de déficience intellectuelle modérée ne pourra pas être confirmé avant quatre ou cinq ans, du fait de la faible valeur prédictive des outils de diagnostic précoce (cf. infra) et de l'existence de diagnostics différentiels possibles (troubles cognitifs spécifiques sévères ou troubles de la personnalité). La présence d'un déficit moteur ou sensoriel (visuel, auditif), de troubles psychoaffectifs, ainsi qu'un environnement linguistique et social peu stimulant rendent le diagnostic encore plus complexe (cf. chapitre « Outils du diagnostic : tests psychométriques et échelles adaptatives »).

En cas de déficience intellectuelle légère, le diagnostic différentiel se pose souvent au début de l'école élémentaire, parfois au collège, avec des troubles cognitifs spécifiques multiples et sévères appelés par certains auteurs « multidyds » (Herbillon et coll., 2010) et un fonctionnement intellectuel limite d'origine psychosociale (Einfeld et Emerson, 2008 ; Salvador-Carulla et coll., 2013). L'évaluation fine des profils psychométriques (Herbillon et coll., 2010) et des compétences socio-adaptatives et de l'environnement est déterminante.

En conclusion, il est prudent de ne pas assimiler trop rapidement retard global du développement et déficience intellectuelle mais il est malgré tout

utile, comme cela était déjà proposé il y a 25 ans (Field et coll., 1990), d'évaluer de manière objective les enfants dès 3 à 4 ans, pour mieux observer leur trajectoire développementale et l'effet des stimulations précoces, sans décréter trop hâtivement un pronostic péjoratif.

Outils de dépistage disponibles

En pratique clinique courante, le repérage des enfants atteints d'un retard de développement repose avant tout sur le jugement clinique des praticiens, plus qu'en référence à des échelles standardisées. Ce constat a été observé au Canada (Shevell, 2008). En France, nous n'avons pas trouvé de données épidémiologiques relatant l'usage de questionnaires par les médecins.

Les objectifs de tests de dépistage sont de spécifier des normes, de guider le praticien dans son observation du développement de l'enfant, et donc de l'aider à mieux identifier les enfants présentant un retard de développement. Par définition, un outil de dépistage doit être rapide, facile à utiliser et approprié pour dépister la pathologie recherchée et avoir des propriétés psychométriques correctes : standardisation, validité, fiabilité, avec une sensibilité élevée (70 à 80 %) pour ne pas laisser de côté des enfants à risque et une bonne spécificité, pour éviter de dépister trop d'enfants à tort (Sonnander, 2000 ; McKenzie et Megson, 2012).

Les pédiatres américains disposent de nombreux tests de repérage et dépistage des troubles neurodéveloppementaux (AAP, 2001). On distingue les questionnaires parentaux qui ont l'avantage de nécessiter moins de temps que les tests avec observation directe (*Parent's Evaluation of Developmental Status, Stages and Ages Questionnaire, Child Development Inventories*), et les échelles de développement précoce, qui impliquent l'examen direct des compétences de l'enfant (*Denver-II screening test, Bayley Infant Neuro-developmental Screener, Battelle Developmental Inventory, Early Language Milestone Scale, Brigance Screens*).

En France, une expertise collective de l'Inserm a étudié les troubles mentaux, leur dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent (Inserm, 2002). Dans les recommandations de dépistage en population générale, les experts soulignaient qu'il pourrait être intéressant de disposer d'un outil permettant l'établissement d'un « score » de développement pour les examens se déroulant aux cours des deux premières années de la vie. Une rupture dans l'évolution de ce score, et non sa position par rapport à une « moyenne », pourrait constituer un vrai signal d'alarme. Il était recommandé que des indicateurs de développement sensorimoteur, cognitif et émotionnel de l'enfant soient

intégrés aux items des examens des 2 premières années de la vie ; ces indicateurs devant être au préalable déterminés par un groupe de travail *ad hoc*. À notre connaissance, cette recommandation n'a pas eu de suite.

Outils de dépistage précoce d'un trouble du neurodéveloppement

Plusieurs outils sont déjà disponibles en France pour le dépistage des troubles du neurodéveloppement (HAS, 2005). Il s'agit soit de questionnaires parentaux, soit d'échelles de développement précoce généralement mis en œuvre par des psychomotriciens ou des psychologues. Trois questionnaires parentaux (tableau 4.I) et trois échelles de développement précoce (tableau 4.II) ont été étudiés. Il est possible que d'autres tests ayant échappé à cette revue bibliographique soient utilisés par diverses équipes francophones. Nous constatons le développement de différents outils par plusieurs équipes et l'absence d'une réflexion nationale pour harmoniser les pratiques.

Une question méthodologique fondamentale relevée par de nombreux auteurs est l'évolution des versions des différents tests et leur validation successive, qui posent des problèmes de concordance, avec une incidence sur les cohortes longitudinales. À titre d'exemple, l'histoire des versions successives de la Bayley (BSID-II puis Bayley-III, voir tableau 4.II) illustre cette problématique et mérite d'être détaillée. La version BSID-II a fait l'objet de plusieurs études de prédictivité entre les scores obtenus chez les nourrissons et les troubles cognitifs persistant après l'âge de 3 ans. Dans une étude portant sur 137 nourrissons (89 nés à terme, 48 prématurés), les taux de corrélation entre les scores cognitifs obtenus après l'âge de 3 ans et ceux recueillis avant 2 ans sont faibles (respectivement de 0,121, 0,32 et 0,37 à 6, 12 et 22 mois) chez les grands prématurés, et méritent une certaine prudence (Chaudhary et coll., 2013). La valeur prédictive des scores de la version la plus récente de la Bayley-III vis-à-vis des chiffres de QI (sur l'échelle de Griffiths) semble satisfaisante pour Milne et coll. (2015), avec malgré tout certaines précautions de calcul (Milne et coll., 2015). En effet, l'échelle mentale de la BSID-II fournit un score cognitif global MDI (*Mental Development Index*) alors que la Bayley-III ne fournit que des scores séparés (cognition, langage). Un score combiné Cognitive (CB-III scores) est calculé mais non validé. De ce fait, les comparaisons avec la BSID-II sont compliquées. Par ailleurs, l'échelle Bayley-III est nettement moins sensible que la BSID-II pour repérer les enfants atteints de retard (Moore et coll., 2012) : pour détecter des enfants atteints d'un retard de développement modéré à sévère (score < 70 de la BSID-II), il faut à la Bayley-III un score langage et cognition < 85 ou un score combiné CB-III < 80 (Johnson et coll., 2014). La valeur prédictive

d'un score < 70 est très mauvaise (sensibilité 58 %, spécificité 100 %), alors que celle d'un score < 80 (sensibilité 89 % ; spécificité 99 %) rejoint celle du MDI (BSDI-II) (Moore et coll., 2012). Ces auteurs recommandent une certaine prudence concernant l'extrapolation des résultats de la Bayley-III.

Le programme EIS (*Evaluation Intervention Suivi*), non cité dans le tableau 4.II, a une place à part parmi les échelles de développement précoce. Il s'agit de l'adaptation francophone de l'AEPS (*Assessment, Evaluation and Intervention Program System*), une évaluation directe et structurée d'enfants à risque ou atteints de troubles du neurodéveloppement de 0 à 3 ans, et utilisable jusqu'à 6 ans chez les enfants ayant un trouble du neurodéveloppement. Cet outil se distingue des autres inventaires de développement précoce par son caractère dynamique et intégré, conçu pour faciliter le lien entre l'évaluation de l'enfant, programmation et évaluation de l'intervention précoce. Il fournit explicitement la base des plans individualisés (Dionne et coll., 2001). L'AEPS (et sa version francophone EIS) explore six domaines de développement : motricité (globale et fine), communication, adaptation, cognition et sociabilité. Contrairement aux autres échelles d'évaluation précoce, l'EIS permet d'évaluer l'enfant par rapport à lui-même et non par rapport à une norme. Par ailleurs, ses qualités métriques ont été validées par comparaison à celles de l'échelle de Bayley sur 335 enfants accueillis dans des centres d'action précoce. La version francophone s'accompagne d'une étude de validation des effets du programme éducatif (Tourrette et Guedeney, 2012). Aucune publication n'a été retrouvée sur l'utilisation de ce type d'instrument dynamique au sein des équipes de dépistage et de stimulation précoce en France.

Outils de dépistage chez les enfants (> 3 ans) de troubles des apprentissages, dont les déficiences intellectuelles légères

McKenzie et Megson (2012) ont réalisé une analyse exhaustive de la littérature anglophone sur les outils de dépistage de la déficience intellectuelle développés spécifiquement pour l'enfant (de plus deux ans). Parmi les 26 études retenues, 24 outils ont été écartés, car ils dépistaient des types très variés de handicap (sensoriel, moteur, etc.), ou bien avaient été validés dans des populations à risque (milieux socio-familiaux précaires, enfants repérés avec retard de développement), et ne permettaient pas de discriminer les enfants avec DI parmi d'autres troubles cognitifs. La BREV, outil de dépistage français (Billard et coll., 2002), faisait partie de ces outils considérés comme non valides selon les critères de ces auteurs (McKenzie et Megson, 2012). Les auteurs n'ont pas retenu non plus, leur propre outil, le CLDSQ, *Child Learning Disability Screening Questionnaire* (McKenzie et coll., 2008), qui n'avait été validé que chez 33 enfants.

Tableau 4.I : Questionnaires parentaux de dépistage précoce d'un trouble du neurodéveloppement

Nom de l'échelle	IFDC : Inventaires français du développement communicatif	IDE : Inventaire du développement de l'enfant ²	ASQ : <i>Ages and Stages Questionnaires</i> ⁶
Échelle anglophone dont elle est issue	<i>MacArthur-Bates Communicative Development Inventory</i> (Fenson et coll., 1993)	<i>Child Development Inventory</i> (CDI) d'Ireton H. (Doig et coll., 1999) ³	<i>Ages and Stages Questionnaires</i> (Squires et coll., 1997)
Type d'outil	Questionnaires parentaux	Questionnaire parental	11 questionnaires parentaux
Âge	8 à 16 mois	15 mois à 5 ans et 11 mois	4 mois à 48 mois
Compétences étudiées	Développement gestuel et langagier	« Problèmes de développement »	Cinq domaines de développement
Équipe française développant l'outil	Laboratoire DDL, Lyon (S. Kern) AFPA et Société européenne de pédiatrie ambulatoire	Laboratoire Cogni-Sciences, Grenoble ⁸ et Université de Montpellier	Réseau de suivi des anciens prématurés en Pays de Loire (<i>LIFT Network</i>), et Inserm Nantes
Référence bibliographique	Kern 2003 et 2007 ¹	Duyme et coll., 2011 ⁴	Flamant et coll., 2011 ⁷
Validité de l'adaptation française	Forme courte publiée dans Anae, 2010	Normes sur un échantillon de 1 287 enfants de 15 à 72 mois ⁴	Comparaison avec la Brunet-Lézine chez 703 prématurés ⁷
Utilisation de l'outil en France	Epipage 2 : suivi prospectif d'anciens grands prématurés nés en 2011 (Ancel et coll., 2014)	Une forme d'échelle brève ou IDE-DG ⁵ rapide à utiliser. Pas d'utilisation connue en recherche	Outil de suivi prospectif dans une cohorte d'anciens prématurés (Flamant et coll., 2011)

¹ IFDC : La trajectoire de développement communicatif a été étudiée chez 548 nourrissons francophones « tout-venant » de 8 à 16 mois (Kern et coll., 2007). Il est souligné une hétérogénéité des résultats après 12 mois, plus particulièrement en production. Dans le prolongement de cette étude, les auteurs ont réalisé une étude chez les enfants de 16 à 30 mois (Kern, 2003). Une forme courte a été publiée dans une revue sans comité de lecture (Kern et coll., 2010).

² IDE : Ce questionnaire est une aide pour identifier et évaluer les problèmes de développement de jeunes enfants. Les réponses ne constituent pas un diagnostic mais suggèrent des pistes pour l'établissement par des professionnels d'un diagnostic plus approfondi et d'une aide appropriée. Une nouvelle version, parue en 2010, inclut quelques modifications pour une meilleure utilisation et tient compte des remarques des utilisateurs.

³ La validité de la version américaine du *Child Development Inventory* a été évaluée chez 43 parents d'enfants à haut risque, en comparaison de scores obtenus avec ceux de l'échelle de Bayley (BSID-II). Une forte corrélation a été observée ($r=0,86$; $P < 0,001$) avec une sensibilité (80 % à 100 %) et une spécificité (94 % à 96 %) élevées (Doig et coll., 1999).

⁴ Le score de développement général est fortement corrélé à l'âge chronologique ($r=0,89$). La reproductibilité de cotation d'un observateur est de 0,97 et la concordance inter-observateurs (parent versus enseignant) est de 0,76. La corrélation entre le quotient de développement de l'IDE et le QI (test psychométrique individuel) est élevé ($r=0,84$). La sensibilité et la spécificité pour détecter des enfants d'intelligence limite ($QI < 86$) sont de 84 % et 92 % (Duyme et coll., 2011).

⁵ Une forme d'échelle brève ou IDE-DG, permet d'évaluer uniquement un âge de développement général et un quotient de développement général (QD-IDE). Il permet, dans le but d'un dépistage rapide, de préciser si l'enfant est à haut risque de problème de développement. En cas de constat de haut risque de problème de développement à l'IDE-DG, l'utilisation de la forme complète s'avère nécessaire pour connaître dans quel domaine spécifique du développement ces troubles apparaissent.

⁶ Les ASQ (*Ages and Stages Questionnaires*) développés dans les années 1980, ont été ré-étalonnés chez 7 000 enfants en 1997, avec une concordance de 85 % par rapport à des tests standardisés (Bayley et Stanford-Binet) (Squires et coll., 1997). La validité de l'ASQ (*Ages and Stages Questionnaires*) a été comparée aux scores de la BSID II (Bayley-II) chez 53 nourrissons à deux ans (Gollenberg et coll., 2010). La sensibilité était de 100 % et la spécificité de 87 % pour les enfants ayant un retard de développement (score < 70 sur BSID-II). La corrélation avec la BSID-II était modérée pour les domaines « communication » ($R=0,52$; $P < 0,001$), « sociabilité » ($R=0,45$; $P < 0,01$) et « motricité globale » ($R=0,46$; $P < 0,01$). En revanche, aucune corrélation n'a été retrouvée pour les épreuves de résolution de problème et motricité fine.

⁷ La version française a été validée comme un outil pertinent d'évaluation des anciens prématurés, par comparaison avec l'échelle de Brunet-Lézine chez 700 prématurés. La sensibilité de détection des enfants ayant un QD (Quotient de développement) < 85 à la Brunet-Lézine était de 0,85 et la spécificité de 0,72 (Flamant et coll., 2011).

⁸ Laboratoire Cogni-Sciences. Bilan de Santé Évaluation du Développement pour la Scolarité 5 à 6 ans. BSEDS 5-6, Version 3. Octobre 2003. (Accessible sur : http://www.ac-grenoble.fr/ien.g4/IMG/pdf/BSEDS_3_secours.pdf).

Tableau 4.II : Tests de développement psychomoteur disponibles en France

Nom de l'échelle	Denver (DDST)	Bayley-III	Brunet-Lézine
Échelle anglophone dont elle est issue	<i>Denver Developmental Screening Test</i> (DDST) : un des plus anciens outils de dépistage des troubles du développement ¹	<i>Bayley Scales of Infant and Toddler Development, Third Edition</i> (Bayley-III) ²	Outil développé d'emblée en France, en 1950 par Brunet et Lézine
Type d'outil	Test de développement global	Questions aux parents et observation directe de l'enfant	Questions aux parents et observation directe de l'enfant
Âge	2 semaines à 6 ans	1 à 42 mois	2 à 36 mois
Compétences étudiées	4 rubriques : langage, contact social, motricité fine et motricité globale	Trois échelles : mentale, motrice et comportementale	4 domaines : posture, coordination oculomotrice, langage, relations sociales ⁴
Équipe française développant l'outil	Marc Tardieu, neuropédiatrie, Bicêtre	Équipe de Toulouse	Issy Les Moulineaux (Paris)
Référence bibliographique	Tardieu (1992) Revue sans comité de lecture	Pas de validation publiée ³	Josse, 2001
Validité de l'adaptation française	Traduction française disponible Pas d'étude de validité	Traduction non publiée (TN Willig, Toulouse)	Étalonnage entre 1994 et 1996, sur 1 050 enfants
Utilisation de l'outil en France	En pratique clinique neuropédiatrique dans certains centres. Pas d'usage en recherche.	Critère de jugement principal dans une étude contrôlée en réanimation néonatale (Durmeyer et coll., 2013) et évaluation de la psychomotricité chez des anciens prématurés (Alberge et coll., 2014)	Utilisé largement en clinique et en recherche pour le suivi de cohortes d'anciens prématurés (Charkaluk et coll., 2011) ou comme critère de jugement thérapeutique (Blehaut et coll., 2010)

¹ Une version révisée (DDST-II) a été publiée en 1992 (Frankenburg et coll., 1992). Cependant, certaines équipes ont fortement critiqué la sensibilité et la spécificité de cet outil, considérant qu'il était préférable de ne pas l'utiliser (Glascoe et coll., 1992).

² Depuis la conception de cette échelle en 1969 (*Bayley Scales of Infant Development*, BSID ; Bayley, 1969), deux versions ont été développées (BSID-II, 1993) puis Bayley-III. L'échelle de Bayley semble globalement un outil robuste pour le suivi du développement psychomoteur du nourrisson. De surcroît, une version adaptée à des enfants infirmes moteurs ou malvoyants est en cours de validation (Visser et coll., 2014).

³ Un étalonnage de l'échelle en population française est en cours dans le cadre d'un autre PHRC multicentrique « validation française du Bayley-III », avec un échantillon comparatif entre Bayley et Brunet-Lézine (Albrege C, communication personnelle).

⁴ Ce test comporte 10 items par niveau d'âge permettant le calcul d'âges de développement et de quotients de développement. Pour les enfants de moins de 15 mois, temps de passation de 30 minutes ; pour les enfants plus âgés, la passation peut durer 60 minutes, mais est très variable selon la disponibilité de l'enfant. Le test dans sa version complète est destiné à être utilisé par un psychologue ou un psychomotricien, mais cet outil peut constituer une base de repères chronologiques simples pour le médecin de famille (Lion-François et des Portes, 2004). Pour la recherche, ce test a été utilisé dans certains pays non francophones, mais pas dans les pays anglo-saxons. Cela limite son usage dans les études multicentriques internationales.

Un seul outil a attiré l'attention des auteurs : le CAT, *Cognitive Abilities Test* (Simonoff et coll., 2006), développé en 1986 pour tester les capacités de raisonnement corrélées aux compétences scolaires et repérer ainsi les enfants avec DI légère. La validation de l'outil porta sur plus de 2 700 enfants de 12 à 13 ans, avec repérage de 204 enfants à risque, pour lesquels une très bonne

corrélation (0,76) a été obtenue entre le score total de la CAT et une psychométrie de référence (WISC-III⁵⁴) (Simonoff et coll., 2006). Cependant, l'outil n'a pas été retenu, car une version courte de la CAT (non validée) avait été utilisée, la population étudiée était trop âgée pour du dépistage, et les seuils d'enfant à risque de DI n'étaient pas clairement définis (McKenzie et Megson, 2012).

Vu l'accès difficile à des tests psychométriques standardisés réalisés par des psychologues, le groupe anglais de McKenzie et Murray a développé un questionnaire parental de repérage d'enfants (8 à 12 ans) et adolescents (13 à 18 ans) avec DI : le CAIDS-Q, *Child and Adolescent Intellectual Disability Screening Questionnaire* (McKenzie et coll., 2012). Un groupe de 61 enfants avec DI (âge moyen 10 ans, QI moyen 53 [39 à 68]) a été comparé à un groupe contrôle de 69 enfants sans DI (QI moyen 93 [70 à 138]) ; de même, 71 adolescents avec DI (âge moyen 14 ans, QI moyen 53 [30 à 69]) ont été comparés à un groupe contrôle de 79 enfants sans DI (QI moyen 83 [62 à 125]) (remarque : le patient avec QI à 62 avait de bonnes compétences adaptatives). La sensibilité et la spécificité de la CAIDS-Q sont de 97 % et 85 % chez les enfants, et de 91 % et 95 % chez les adolescents. La fiabilité test-retest n'a pas été étudiée. Le repérage d'une déficience légère chez les enfants et adolescents est un enjeu important, avec un nombre élevé de diagnostics non faits (David et coll., 2014). La validation d'une version française de ce questionnaire mériterait d'être étudiée.

En France, plusieurs outils ont été développés. Deux batteries (BESDS et BREV) ont été recommandées dans le cadre d'un travail d'une commission d'experts sur les outils de « Repérage, dépistage et diagnostic pour les enfants atteints d'un trouble spécifique du langage » (Vallée et Dellatolas, 2005). Leurs principales caractéristiques sont résumées dans le tableau 4.III.

Concernant le BSEDS (Bilan de Santé Évaluation de Développement pour la Scolarité), la commission d'experts évaluant les outils de dépistage des troubles du langage notait en 2005 : « un certain décalage entre la quantité de données recueillies avec cet outil (91 % des enfants de l'académie de Grenoble) et la pauvreté relative des études de validation. D'autre part, la règle pour passer du bilan standard au bilan complet n'est pas suffisamment explicite » (Vallée et Dellatolas, 2005). À notre connaissance, la validation et l'étalonnage de l'outil n'ont pas été publiés et nous n'avons pas trouvé de mise à jour depuis 2003.

54. WISC : *Wechsler Intelligence Scale for Children*.

Tableau 4.III : Outils de dépistage des troubles d'apprentissage, dont les déficiences légères

Nom de la batterie	BSEDS	BREV et EDA
Intitulé précis	Bilan de Santé Évaluation de Développement pour la Scolarité	BREV : Batterie rapide d'évaluation des fonctions cognitives EDA : Évaluation Des fonctions cognitives et Apprentissages »
Type d'outil	Batterie composite d'épreuves neuropsychologiques Examen médical + questionnaires	Batterie de 17 subtests
Âge	5 à 6 ans	4 à 9 ans
Objectif	Dépister des troubles sensoriels et des troubles cognitifs spécifiques, centré sur le langage et l'information visuelle	Détecter les enfants suspects d'un déficit cognitif et définir le profil cognitif pour orienter l'enfant vers un professionnel <i>ad hoc</i> qui confirmera le trouble
Équipe française développant l'outil	Laboratoire Cogni-Sciences, Grenoble ³	Centre de référence sur les troubles du langage et des apprentissages, Service de santé publique et d'épidémiologie, Hôpital Bicêtre, AP-HP, Inserm U 569
Référence bibliographique	Validation et étalonnage de l'outil non publiés	Billard et coll., 2002a et b, 2006 ²
Validité de l'outil pour la DI légère	Outil non développé initialement pour la DI ¹	Pas d'information sur le sujet concernant la version récente (EDA)
Utilisation de l'outil en France	Utilisation informelle par plusieurs académies dans le cadre de la médecine scolaire de grande section	Utilisation en clinique dans les services hospitaliers Outil utilisé dans une cohorte d'anciens prématurés par équipe marseillaise (Berbis et coll., 2012)

¹ La question d'une déficience intellectuelle est évoquée (p. 19 du document du Laboratoire Cogni-Sciences) : « Si on suspecte un retard global, un enfant obtiendra des scores très bas (au moins inférieurs à -1 écart-type) dans la plupart des sub-tests réalisés par l'enseignant ou l'équipe de santé scolaire : reproduction de figures, langage, motricité manuelle, traitement de l'information visuelle. L'avis de l'enseignant à la suite des observations en classe est important pour évoquer ce retard global ».

² Étalonnage chez 700 enfants tout-venant (Billard et coll., 2002a) et validation en comparaison à une batterie de référence chez 202 enfants épileptiques (Billard et coll., 2002b) ; puis chez 173 enfants atteints de troubles des apprentissages (Billard et coll., 2006) comparée à une évaluation de référence (examen neuropsychologique et du langage oral et écrit). Toutes les corrélations entre les tests de la BREV et les tests correspondants de la batterie de référence étaient significatives. La prescription après la BREV d'évaluations complémentaires concordait avec les conclusions de l'évaluation de référence chez 145/173 pour l'évaluation psychométrique et 168/172 enfants pour le langage (4 faux-négatifs).

³ Laboratoire Cogni-Sciences. Bilan de Santé Évaluation du Développement pour la Scolarité 5 à 6 ans. BSEDS 5-6, Version 3. Octobre 2003. (Accessible sur : http://www.ac-grenoble.fr/ien.g4/IMG/pdf/BSEDS_3_secours.pdf).

La batterie BREV (Batterie rapide d'évaluation des fonctions cognitives) (Billard et coll., 2006) est un outil conçu par des neuropédiatres, orthophonistes et neuropsychologues, comme un outil de dépistage des troubles cognitifs chez les enfants de quatre à neuf ans, à réaliser dans le cadre d'une consultation. Les auteurs considèrent que la BREV est un examen fiable pour déterminer si une plainte est justifiée, prescrire les évaluations complémentaires utiles, non seulement en ce qui concerne les troubles du langage, mais aussi praxiques et les déficits globaux (Billard et coll., 2006). Une nouvelle

version, l'EDA⁵⁵ (Évaluation Des fonctions cognitives et Apprentissages, nouvelle BREV), a été récemment mise à disposition des professionnels. L'EDA évalue les fonctions cognitives de l'enfant (fonctions verbales et non verbales) et ses apprentissages (lecture, orthographe, calcul). La passation de l'ensemble de la batterie prend 45 mn. Selon les concepteurs de l'EDA, un étalonnage a été réalisé chez 626 enfants répartis en 6 niveaux scolaires, avec des normes de référence de la moyenne section au CM2. Cet étalonnage ne semble pas avoir été publié. Par ailleurs, cet outil a été développé pour repérer et dépister les troubles spécifiques des apprentissages. Sa pertinence pour repérer des enfants avec DI légère n'a pas été étudiée.

Utilisation des outils de dépistage en pratique clinique

Valeur prédictive individuelle des échelles de développement

Plusieurs études ont évalué la stabilité dans le temps des scores aux échelles de développement ou tests psychométriques réalisés avant 3 à 4 ans, chez des enfants ayant un retard de développement.

Certains auteurs (Field et coll., 1990 ; Sonnander, 2000 ; Hack et coll., 2005 ; Moeschler, 2008) considèrent que les échelles d'évaluation précoce ont une mauvaise valeur prédictive individuelle du risque et du degré de déficience intellectuelle ultérieure. Field et coll. (1990) ont suivi l'évolution des quotients de développement sur deux ans de 291 jeunes enfants (âge moyen : 3 ans et 3 mois) référés pour retard global du développement ou retard de langage. Malgré une forte corrélation (0,78) entre les deux évaluations, les auteurs ont observé une amélioration significative du QI moyen, de 67 à 74, et 26 % des enfants avaient une amélioration de 16 points ou plus. À noter une amélioration significativement supérieure chez les enfants avec retard de langage, par rapport à ceux avec retard global.

De même, dans une autre étude (Hack et coll., 2005), 200 anciens grands prématurés (terme moyen 26,4 semaines d'âge gestationnel, poids moyen 811 g), ont été testés à 20 mois d'âge corrigé (Bayley-II) puis à 8 ans (K-ABC). Le taux de nourrissons ayant un retard de développement (MDI < 70) était de 39 % à 20 mois, alors que seulement 16 % des enfants avaient un score composite < 70 à 8 ans. Si l'objectif principal d'un test de dépistage est de ne pas passer à côté des enfants présentant un retard (faux-négatifs), un des risques est de considérer à tort des nourrissons comme retardés alors que leur devenir cognitif est satisfaisant (faux-positifs).

55. <http://www.orthoedition.com/evaluations/eda>

Keogh et coll. (1997) ont assuré un suivi longitudinal sur 8 ans, de 82 enfants avec retard de développement. Le quotient de développement à 3 ans a été établi sur l'échelle de Gesell, puis un QI a été calculé avec le test de Sanford Binet à 6 puis 11 ans. Les scores moyens du groupe étaient stables, mais les trajectoires individuelles au sein du groupe étaient variables : aggravation, stabilité ou amélioration.

D'autres auteurs considèrent qu'il existe une bonne stabilité des scores dans le temps. D'après les données d'une de ces études (Shevell et coll., 2005), la grande majorité des enfants ayant un retard global du développement auraient ultérieurement une DI. Dans cette étude longitudinale, Shevell et coll. (2005) ont suivi deux populations d'enfants évalués une première fois à 3 ans et demi au moyen d'une échelle développementale validée (BDI, *Battelle Developmental Inventory*) : 48 enfants avec retard global et 43 avec retard de langage. Réévalués à 7 ans par la même échelle, la moyenne des scores des enfants avec retard global était à 66 et celle des enfants avec retard de langage était à 72 (moyenne 100, 1 DS 15). Les résultats de cette étude doivent être nuancés pour trois raisons : la population initiale évaluée à trois ans comportait 99 enfants avec retard global (51 perdus de vue) et 70 avec retard de langage (27 perdus de vue) ; les auteurs ne précisent pas combien d'enfants ont un score en dessous de -2 DS (la limite de -1,5 DS est arbitrairement proposée) ; et enfin, les compétences adaptatives de ces enfants évaluées par l'échelle de Vineland étaient moins déficitaires que les performances cognitives.

Une autre étude rétrospective (Yang et coll., 2011) a porté sur 313 enfants, dont 161 ayant une déficience intellectuelle légère à modérée sur une échelle de Wechsler adaptée (WPPSI-R ou WISC-III). Parmi eux, 105 (âge moyen 7 ans 8 mois ; QI moyen 68 ± 14) avaient été évalués selon la WPPSI-R à un âge moyen de 4 ans 6 mois (QI moyen 60 ± 11). Le coefficient de corrélation entre les deux tests était considéré comme « bon » ($r=0,42$; $p < 0,001$). Un autre groupe de 56 enfants (âge moyen 7 ans 4 mois ; QI moyen 56 ± 11) avait eu une évaluation avec l'échelle de développement (Bayley-II) à un âge moyen de 3 ans 2 mois (Indice de Développement 53 ± 9). Le coefficient de corrélation était considéré « faible à correct » ($r=0,22$; $p < 0,001$). Les auteurs considèrent que les scores de QI étaient stables dans le temps. Cette conclusion doit être pondérée car certains aspects méthodologiques de l'étude sont surprenants, en particulier, la présence dans ce groupe d'enfants considérés comme déficients, de certains sujets ayant un QI > 70. Par ailleurs, si le coefficient de corrélation était acceptable pour les évaluations à 4 ans 6 mois entre deux outils identiques (échelles de Wechsler), il était plus discutable pour l'évaluation à 3 ans avec l'échelle de Bayley. Enfin,

la comparaison de deux groupes ne dit rien des variations individuelles (Keogh et coll., 1997) et ne peut pas être extrapolée en pratique clinique.

Concernant les questionnaires parentaux, leur fiabilité pour détecter un retard de développement mérite un regard critique. Une étude intéressante menée chez des enfants de 30 mois a comparé la sensibilité d'un questionnaire parental (*the Child Development Review*) à celle d'une évaluation développementale par un pédiatre (échelles Capute) et au score de développement (MDI) de l'échelle de Bayley-II renseigné par un psychologue (Voigt et coll., 2007). Les corrélations entre l'examen pédiatrique et la Bayley étaient nettement meilleures qu'avec l'échelle parentale. Les auteurs insistent sur l'utilité d'une bonne formation des pédiatres à l'évaluation du neurodéveloppement.

Obstacles à l'utilisation des outils de dépistage en pratique clinique

Prenant en compte les discussions sur la validité controversée des outils de dépistage au Royaume-Uni, le groupe pédiatrique du *National Screening Committee* (NSC)⁵⁶ considère que le dépistage des troubles du développement et du comportement ne remplit pas les critères requis (2004). Le groupe souligne de manière elliptique que cela ne signifie pas qu'il ne s'agit pas d'un important problème de santé publique, mais que d'autres approches doivent être envisagées pour prévenir et réduire ces problèmes et leurs conséquences. Le questionnement sur les outils touche tous les continents car en Australie en 2002, le *National Health and Medical Research Council* (NHMRC) considérait que le niveau de preuve était insuffisant pour se prononcer pour ou contre un dépistage des retards de développement.

Un autre frein à l'utilisation des outils est le temps (Dobrez et coll., 2001). Malgré le caractère dit « rapide », utiliser un outil standardisé nécessite du temps, un investissement personnel ainsi qu'un coût, pour sa passation et son interprétation. De ce fait, ces instruments de dépistage restent peu utilisés en pratique pédiatrique et de médecine générale courante en France, mais aussi à l'étranger : selon une étude, seuls 15 à 20 % des praticiens (généralistes et pédiatres) utilisent des outils standardisés de dépistage des troubles du neurodéveloppement, entre autres raisons (au-delà du temps) car il n'y a pas de consensus sur l'outil à utiliser (Dobrez et coll., 2001 ; McKenzie and Megson, 2012).

En 2008, une expérimentation de repérage en médecine libérale des troubles d'apprentissages et psychoaffectifs chez les enfants de 4, 5 et 6 ans

56. http://www.nsc.nhs.uk/ch_screen/child_main.htm

(MOD456), a été menée par l'AFPA (Association Française de Pédiatrie Ambulatoire), cofinancée par les Urcam et les URML⁵⁷ d'Île-de-France et de Rhône-Alpes (Association MOD 4, 5, 6 ; 2012). Cette étude ne concernait pas spécifiquement la déficience intellectuelle, mais donne un éclairage pertinent sur la faisabilité d'utilisation d'un outil standardisé de repérage en pratique clinique de ville. Ce projet a permis de construire une consultation de repérage adaptée à la pratique libérale en mettant à la disposition des médecins une mallette d'outils de dépistage conçue spécifiquement⁵⁸, comprenant un questionnaire destiné aux parents, un autre pour les médecins et dix-sept tests validés par un comité d'experts pour pratiquer ces repérages. Cette consultation a été expérimentée en cabinet entre mai et décembre 2009 : 420 consultations ont été réalisées par 52 médecins sur les 60 volontaires. Au préalable, tous ces médecins expérimentateurs ont suivi une formation spécifique et reçu le protocole de consultation accompagné de la mallette. Ils devaient également répondre à des questionnaires d'opinion et d'évaluation. Chaque consultation était rémunérée par un forfait complémentaire de 55 €. L'expérimentation a permis le repérage de 152 situations potentiellement à problème et 78 % des médecins estiment que cette consultation leur a permis de repérer des troubles qu'ils n'auraient pas repérés sans cela. Les parents ont perçu la consultation comme intéressante (90 %) et l'enfant comme « amusante » (81 %). Plus de huit parents sur dix ont trouvé le questionnaire pré-consultation facile à remplir. Cette consultation est également ressentie comme un moment privilégié d'échange avec le médecin. Les médecins dans leur quasi-totalité (98 %) disent vouloir continuer à utiliser les outils de la mallette, tous (33 %) ou en partie (61 %), ainsi que le questionnaire parental (18 %). Un bémol reste la durée de consultation (54 minutes en moyenne) : 70 % des médecins ont eu des difficultés pour intégrer la consultation dans leur planning.

Un autre point soulevé par cette étude est l'indispensable liaison avec les médecins de l'Éducation nationale, les médecins scolaires et les médecins de PMI qui doit être organisée, pour améliorer la collaboration en partageant les mêmes outils et éviter des consultations redondantes (Association MOD 4, 5, 6 ; 2012). À notre connaissance, cette étude de faisabilité n'a pas été publiée dans une revue à comité de lecture.

La nécessité de disposer d'échelles précoces d'évaluation du neurodéveloppement, de mettre à jour leur étalonnage et vérifier leur valeur prédictive, est à nouveau source de nombreuses publications pour deux raisons

57. URCAM et URML : Unions régionales des caisses d'assurance maladie et Unions régionales des médecins libéraux.

58. <http://www.com-medic.com/>

principales : la généralisation du suivi des anciens grands prématurés, la nécessité d'évaluer l'effet des interventions précoces ou des traitements en médecine périnatale (Durrmeyer et coll., 2013). L'histoire récente concernant la dernière version de l'échelle de Bayley pour le suivi des cohortes de prématurés américains en est une illustration (Moore et coll., 2012 ; Johnson et coll., 2014).

En conclusion, si certains auteurs prônent clairement l'utilisation des outils de dépistage (Shevell et coll., 2005) et défendent leur relative validité prédictive, d'autres auteurs rappellent au contraire que la valeur prédictive de ces tests de dépistage sur le niveau de fonctionnement intellectuel ultérieur est mauvaise (Sonnander, 2000 ; Bornholt et coll., 2004). Mais cet argument n'est pas un obstacle si on reste sur l'objectif du dépistage, qui n'est pas de faire un pronostic mais de repérer des enfants à risque en vue de les orienter vers une structure de diagnostic et d'intervention précoce (Shevell et coll., 2005).

Au demeurant, toute politique de dépistage cohérente implique la possibilité d'accéder dans un délai rapide à une confirmation diagnostique auprès de centres ressources (Sonnander, 2000). Ce point mérite d'être discuté en France au vu de la saturation des structures *ad hoc* (CMP, CAMSP, Sessad⁵⁹).

BIBLIOGRAPHIE

AAP (AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS). Committee on Children with Disabilities. Developmental surveillance and screening of infants and young children. *Pediatrics* 2001, **108** : 192-196

AGENCE DE LA BIOMÉDECINE. Diagnostic prénatal 2011 (accessible sur : http://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2012/donnees/diag-prenat/01diag_prenat/synthese.htm)

ALBERGE C, BOLZONI C, COLOMBIÉ B. Indications de la prise en charge précoce des grands prématurés dans le réseau de suivi de nouveau-nés vulnérables P'itMip. *Arch Pediatr* 2014, **21** (Hors série 1) : 286-287

ANCEL PY, GOFFINET F ; EPIPAGE 2 WRITING GROUP. EPIPAGE 2 : a preterm birth cohort in France in 2011. *BMC Pediatr* 2014, **14** : 97

ANECAMSP. Annoncer, accompagner. In : Contraste n° 40. Enfance et Handicap. ERES Éditions, Paris, 2014 : 1-251

59. Service d'Éducation Spécialisée et de Soins à Domicile.

ASSOCIATION MOD 4, 5, 6. Repérage des troubles des apprentissages et troubles psychoaffectifs des enfants de 4 à 6 ans. Dossier de presse, Conférence de presse, 12 janvier 2012

BAILEY D. Newborn screening for intellectual disability: past, present, and future. *Int Rev Res Ment Retarda* 2008, **36** : 1-25

BAILEY D, BISHOP E, RASPA M, SKINNER D. Caregiver opinions about Fragile X population screening. *Genet Med* 2012, **14** : 115-121

BALES A, ZALESKI C, MCPHERSON E. Patient and Family experiences and opinions on adding 22q11 deletion syndrome to the newborn screen. *J Genet Counsel* 2010, **19** : 526-534

BERBIS J, EINAUDI MA, SIMEONI MC, BRÉVAUT-MALATY V, AUQUIER P, et coll. Quality of life of early school-age French children born preterm: a cohort study. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol* 2012, **162** : 38-44

BILLARD C, VOL S, LIVET MO, VALLÉE L, GILLET P. The BREV neuropsychological test: Part I. Results from 500 normally developing children. *Dev Med Child Neurol* 2002a, **44** : 391-397

BILLARD C, MOTTE J, FARMER M, LIVET MO, VALLÉE L, et coll. The BREV neuropsychological test: Part II. Results of validation in children with epilepsy. *Dev Med Child Neurol* 2002b, **44** : 398-404

BILLARD C, DUCOT B, PINTON F, COSTE-ZEITOUN D, PICARD S, WARSZAWSKI J. BREV, une batterie d'évaluation des fonctions cognitives: validation dans les troubles des apprentissages. *Arch Pediatr* 2006, **13** : 23-31

BLEHAUT H, MIRCHER C, RAVEL A, CONTE M, DE PORTZAMPARC V, et coll. Effect of leucovorin (folinic acid) on the developmental quotient of children with Down's syndrome (trisomy 21) and influence of thyroid status. *PLoS One* 2010, **5** : e8394

BODDAERT N, KLEIN O, FERGUSON N, SONIGO P, PARISOT D, et coll. Intellectual prognosis of the Dandy-Walker malformation in children: the importance of vermian lobulation. *Neuroradiology* 2003, **45** : 320-324

BOLTON P, GOLDING J, EMOND A, STEER CD. Autism spectrum disorder and autistic traits in the avon longitudinal study of parents and children: precursors and early signs. *J Am Acad child Adol Psychiatry* 2012, **51** : 249-260

BORNHOLT L, SPENCER F, OUVRIER R, FISHER I. Cognitive screening for young children: development and diversity in context. *J Child Neurol* 2004, **19** : 313-317

BROMLEY RL, BAKER GA, MEADOR KJ. Cognitive abilities and behaviour of children exposed to antiepileptic drugs in utero. *Curr Opin Neurol* 2009, **22** : 162-166

CCNE (COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE). Avis sur le dépistage du risque de la trisomie 21 fœtale. Paris, Rapport du 22 juin 1993, Circulaire 37

CHADIE A, RADI S, TRESTARD L, CHAROLLAIS A, EURIN D, et coll. Neurodevelopmental outcome in prenatally diagnosed isolated agenesis of the corpus callosum. *Acta Paediatr* 2008, **97** : 420-424

CHAKRABARTI S, FONBONNE E. Pervasive developmental disorders in preschool children: confirmation of high prevalence. *Am J Psychiatry* 2005, **162** : 1133-1141

CHARKALUK ML, TRUFFERT P, MARCHAND-MARTIN L, MUR S, KAMINSKI M, et coll. Very preterm children free of disability or delay at age 2: predictors of schooling at age 8 : a population-based longitudinal study. *Early Hum Dev* 2011, **87** : 297-302

CHAUDHARY T, WALCH E, HEROLD B, METZE B, LEJEUNE A, et coll. Predictive and concurrent validity of standardized neurodevelopmental examinations by the Griffiths scales and Bayley scales of infant development II. *Klin Padiatr* 2013, **225** : 8-12

CHAWARSKA K, PAUL R, KLIN A, HANNIGEN S, DICHTEL L, VOLKMAR F. Parental recognition of developmental problems in toddlers with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2007, **37** : 62-72

CHIU RW, LO YM. Noninvasive prenatal diagnosis empowered by high-throughput sequencing. *Prenat Diagn* 2012, **32** : 401-406

CNGOF (COLLÈGE NATIONAL DES GYNÉCOLOGUES ET OBSTÉTRICIENS FRANÇAIS). Information destinée aux femmes enceintes sur la possibilité de recourir, à leur demande, au dépistage prénatal de la trisomie 21. 2014 (accessible sur : http://www.cngof.asso.fr/documents/cngof_T21-mai_2014-francais_final.pdf)

DARRAH J, HODGE M, MAGILL-EVANS J, KEMBHAVI . Stability of serial assessments of motor and communication abilities in typically developing infants – Implications for screening. *Early Hum Dev* 2003, **72** : 97-110

DAVID M, DIETERICH K, BILLETTE DE VILLEMEUR A, JOUK PS, COUNILLON J, et coll. Prevalence and characteristics of children with mild intellectual disability in a French county. *J Intellect Disab Res* 2014, **58** : 591-602

DIONNE C, BRICKER D, HARGUINDÉGUY-LINCOURT MC, RIVEST C, TAVARÈS CA. Présentation d'un outil d'évaluation et d'intervention pour jeunes enfants : système integer d'évaluation de l'enfant, d'évaluation de l'intervention et de programmation (AEPS). *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2001, **12** : 21-29

DOBREZ D, LO SASSO A, HOLL J, SHALOWITZ M, LEON S, BUDETTI P. Estimating the cost of developmental and behavioral screening of preschool children in general pediatric practice. *Pediatrics* 2001, **108** : 913-922

DOIG KB, MACIAS MM, SAYLOR CF, CRAVER JR, INGRAM PE. The Child Development Inventory: A developmental outcome measure for follow-up of the high-risk infant. *J Pediatr* 1999, **135** : 358-362

DURRMEYER X, HUMMLER H, SANCHEZ-LUNA M, CARNIELLI VP, FIELD D, et coll. Two-year outcomes of a randomized controlled trial of inhaled nitric oxide in premature infants. *Pediatrics* 2013, **132** : e695-e703

DUYME M, ZORMAN M, TERVO R, CAPRON C. French Norms and Validation of the Child Development Inventory (CDI) : Inventaire du Développement de l'Enfant (IDE). *Clin Pediatr* 2011, **50** : 636-647

EINFELD S, EMERSON E. Intellectual Disability. In: Rutter's Child and Adolescent Psychiatry. RUTTER M, BISHOP D, PINE D, SCOTT S, STEVENSON J, TAYLOR E, THAPAR A (Eds.). Fifth edition. Blackwell Publishing, 2008 : 820-840

FAVRE R, DUCHANGE N, VAYSSIÈRE C, KOHLER M, BOUFFARD N, et coll. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? Information and consent evaluation in maternal serum screening for Down syndrome: a French study. *Prenat Diagn* 2007, **27** : 197-205

FENSON L, DALE P, REZNICK S, THAL D, BATES E, et coll. MacArthur Communicative Development Inventories: user's guide and technical manual. San Diego, CA, Singular Publishing Group, 1993

FIELD M, FOX N, RADCLIFFE J. Predicting IQ change in preschoolers with developmental delays. *J Dev Behav Pediatr* 1990, **11** : 184-189

FLAMANT C, BRANGER B, NGUYEN THE TICH S, DE LA ROCHEBROCHARD E, SAVAGNER C, et coll. Parent-completed developmental screening in premature children: a valid tool for follow-up programs. *PLoS One* 2011, **6** : e20004

FORSBERG L, WIDE . Long-term consequences after exposure to antiepileptic drugs in utero. *Ther Adv Drug Saf* 2011, **2** : 227-234

FRANKENBURG WK, DODDS J, ARCHER P, SHAPIRO H, BRESNICK B. The Denver II: a major revision and restandardization of the Denver Developmental Screening Test. *Pediatrics* 1992, **89** : 91-97

GILLBERG C. Mental retardation/learning disability. In: A clinical Handbook of Child and Adolescent Psychiatry. GILLBERG C, HARRINGTON R, STEINHAUSEN HC (Eds.). Cambridge University Press, 2005

GLASCOE FP, BYRNE KE, ASHFORD LG, JOHNSON KL, CHANG B, STRICKLAND B. Accuracy of the Denver-II in developmental screening. *Pediatrics* 1992, **89** : 1221-1225

GOLLENBERG AL, LYNCH CD, JACKSON LW, MCGUINNESS BM, MSALL ME. Concurrent validity of the parent-completed Ages and Stages Questionnaires, 2nd Ed. with the Bayley Scales of Infant Development II in a low-risk sample. *Child Care Health Dev* 2010, **36** : 485-490

GUIBAUD L, LARROQUE A, VILLE D, SANLAVILLE D, TILL M, et coll. Prenatal diagnosis of "isolated" Dandy-Walker malformation: imaging findings and prenatal counselling. *Prenat Diagn* 2012, **32** : 185-193

GUINCHAT V, CHAMAK B, BONNIAU B, BODEAU N, PERISSE D, et coll. Very early signs of autism reported by parents include many concerns not specific to autism criteria. *Res Autism Spectr Disord* 2012, **6** : 589-601

HACK M, TAYLOR HG, DROTAR D, SCHLUCHTER M, CARTAR L, et coll. Poor predictive validity of the Bayley Scales of Infant Development for cognitive function of extremely low birth weight children at school age. *Pediatrics* 2005, **116** : 333-341

HAS (HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ). Recommandations pour la pratique clinique. Propositions portant sur le dépistage individuel chez l'enfant de 28 jours à 6 ans, destinées aux médecins généralistes, pédiatres, médecins de PMI et médecins scolaires. Argumentaire. Septembre 2005, 99 p.

HERBILLON V, KRIFI-PAPOZ S, COMTE-GERVAIS I. Intérêt et limites du bilan neuropsychologique dans le diagnostic différentiel multidys *versus* retard mental : comment les différencier en pratique ? *ANAE* 2010, **110** : 367-375

HÉRON D, MOUTARD ML. Déficience intellectuelle et diagnostic prénatal : quelles situations ? Quelles réponses ? *MT Pédiatrie* 2008, **11** : 242-247

INSERM (INSTITUT NATIONAL DE LA SANTÉ ET DE LA RECHERCHE MÉDICALE). Troubles mentaux. Dépistage et prévention chez l'enfant et l'adolescent. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, Paris, 2002

INSERM (INSTITUT NATIONAL DE LA SANTÉ ET DE LA RECHERCHE MÉDICALE). Déficiences et handicaps d'origine périnatale. Dépistage et prise en charge. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, Paris, 2004

JOHNSON S, MOORE T, MARLOW N. Using the Bayley-III to assess neurodevelopmental delay: which cut-off should be used? *Pediatr Res* 2014, **75** : 670-674

JOSSE D. Manuel du Brunet-Lézine révisé. Échelle de développement psychomoteur de la première enfance. Éditions et applications psychologiques (EAP), Paris, 2001

JOURNAL OFFICIEL DE LA RÉPUBLIQUE FRANÇAISE. Arrêté du 23 juin 2009 fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de la trisomie 21

KEOGH BK, BERNHEIMER LP, GUTHRIE D. Stability and change over time in cognitive level of children with delays. *Am J Ment Retard* 1997, **101** : 365-373

KERN S. Le compte-rendu parental au service de l'évaluation de la production lexicale des enfants français entre 16 et 30 mois langage en émergence. *Glossa* 2003, **85** : 48-61

KERN S. Lexicon development in French speaking Infants. *First Language* 2007, **27** : 227-250

KERN S, LANGUE J, ZESIGER P, BOVET F. Adaptations françaises des versions courtes des inventaires du développement communicatif de MacArthur-Bates. *ANAE* 2010, **22** : 107-108

LARROQUE B, ANCEL PY, MARRET S, MARCHAND L, ANDRÉ M, et coll. Neurodevelopmental disabilities and special care of 5-year-old children born before 33 weeks of gestation (the EPIPAGE study): a longitudinal cohort study. *Lancet* 2008, **371** : 813-820

LEMCKE S, JUUL S, PARNER E, LAURITSEN, THORSEN P. Early signs of Autism in Toddlers: a follow-up study in the Danish National Birth cohort. *J Autism Dev Disord* 2013, **43** : 2366-2375

LION-FRANÇOIS L, DES PORTES V. Les grandes étapes du développement psychomoteur entre 0 et 3 ans. *Rev Prat* 2004, **54** : 1991-1998

LOANE M, MORRIS JK, ADDOR MC, ARRIOLA L, BUDD J, et coll. Twenty-year trends in the prevalence of Down syndrome and other trisomies in Europe: impact of maternal age and prenatal screening. *Eur J Hum Genet* 2013, **21** : 27-33

MATTEI JF. Le dépistage de la trisomie 21 à l'aide des marqueurs sériques maternels. Paris, Rapport de la mission confiée par M. J. Barrot, Ministre du Travail et des Affaires Sociales et M.H. Gaymard, Secrétaire d'État à la Santé, au Professeur Mattei. Ministère du Travail et des Affaires sociales, 1996, 89 p.

MCKENZIE K, MEGSON P. Screening for Intellectual disability in children : a review of the literature. *J Appl Res Intellect Disabil* 2012, **25** : 80-87

MCKENZIE K, MEGSON P, PAXTON D. The development of a Child Learning Disability Screening Questionnaire (CLDSQ). *Learn Disabil Pract* 2008, **11** : 18-22

MCKENZIE K, PAXTON D, MURRAY G, MILANESI P, MURRAY AL. The evaluation of a screening tool for children with an intellectual disability: The Child and Adolescent Intellectual Disability Screening Questionnaire. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1068-1075

MCKINNON S, DIONNE S, NADER-GROSBOIS N. Évaluation longitudinale du développement de jeunes enfants de 18 à 36 mois ayant une déficience intellectuelle. *J Dev Disabil* 2009, **15** : 81-85

MILNE SL, MCDONALD JL, COMINO EJ. Alternate scoring of the Bayley-III improves prediction of performance on Griffiths Mental Development Scales before school entry in preschoolers with developmental concerns. *Child Care Health Dev* 2015, **41** : 203-212

MOESCHLER J. Medical genetics diagnostic evaluation of the child with global developmental delay or intellectual disability. *Curr Opin Neurol* 2008, **21** : 117-122

MOESCHLER J, SHEVELL M, THE COMMITTEE ON GENETICS. Clinical Genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics* 2006, **117** : 2304-2316

MOORE T, JOHNSON S, HAIDER S, HENNESSY E, MARLOW N. Relationship between test scores using the second and third editions of the Bayley Scales in extremely preterm children. *J Pediatr* 2012, **160** : 553-558

MOUTARD ML, KIEFFER V, FEINGOLD J, et coll. Agenesis of corpus callosum: prenatal diagnosis and prognosis. *Childs Nerv Syst* 2003, **19** : 471-476

NATIONAL HEALTH AND MEDICAL RESEARCH COUNCIL. Child health screening and surveillance: a critical review of the evidence. 2002 (accessible sur : <http://www.nhmrc.gov.au/publications/pdf/ch42.pdf>)

PATEL D, MERRICK J. Intellectual Disability. In: Neurodevelopmental Disabilities. Clinical Care for Children and Young Adults. PATEL DR, GREYDANUS DE, OMAR HA, MERRICK J (Eds). Springer, 2011 : 161-171

PILU G, SANDRI F, PEROLO A, PITTALIS MC, GRISOLIA G, et coll. Sonography of fetal agenesis of the corpus callosum: a survey of 35 cases. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1993, **3** : 318-329

POLLITT R. New technologies extend the scope of newborn blood-spot screening, but old problems remain unresolved. *Acta Paediatrica* 2010, **99** : 1766-1772

PRESIDENT'S COUNCIL ON BIOETHICS. The changing moral focus on newborn screening: an ethical analysis. Washington, DC, December 2008 : 1-151 (accessible sur : www.bioethics.gov)

REVOL O, FOURNERET P. Approche diagnostique d'un enfant instable. *Rev Prat* 2002, **52** : 11-15

ROUSSEAU T, AMAR E, FERDYNUS C, THAUVIN-ROBINET C, GOUYON JB, SAGOT P. Variations de prévalence de la trisomie 21 en population française entre 1978 et 2005. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 2010, **39** : 290-296

SALVADOR-CARULLA L, GARCÍA-GUTIÉRREZ JC, RUIZ GUTIÉRREZ-COLOSÍA M, ARTIGAS-PALLARÈS J, GARCÍA IBÁÑEZ J, et coll. Borderline Intellectual Functioning: consensus and good practice guidelines. *Rev Psiquiatr Salud Ment* 2013, **6** : 109-120

SHEETS KB, CRISSMAN BG, FEIST CD, SELL SL, JOHNSON LR, et coll. Practice guidelines for communicating a prenatal or postnatal diagnosis of Down syndrome : recommendations of the national society of genetic counselors. *J Genet Couns* 2011, **20** : 432-441

SHEVELL M. Global Developmental Delay and mental retardation or intellectual disability: conceptualization, evaluation, and etiology. *Pediatr Clin North Am* 2008, **55** : 1071-1084

SHEVELL M, MAJNEMER A, PLATT RW, WEBSTER R, BIRNBAUM R. Comparison of developmental and functional outcomes in preschool children diagnosed with either global developmental delay or developmental language impairment. *Dev Med Child Neurol* 2005, **47** : 678-683

SIMONOFF E, PICKLES A, CHADWICK O, GRINGRAS P, WOOD N, et coll. The Croyden assessment of learning study: prevalence and educational identification of mild mental retardation. *J Child Psychol Psychiatry* 2006, **47** : 828-839

SKOTKO BG, CAPONE GT, KISHNANI PS ; DOWN SYNDROME DIAGNOSIS STUDY GROUP. Post-natal diagnosis of Down syndrome: synthesis of the evidence on how best to deliver the news. *Pediatrics* 2009, **124** : e751-e758

SONNANDER K. Early identification of children with developmental disabilities. *Acta Paediatrica* 2000, **Suppl 434** : 17-23

SQUIRES J, BRICKER D, POTTER L. Revision of a parent-completed development screening tool: Ages and Stages Questionnaires. *J Pediatr Psychol* 1997, **22** : 313-328

SUREAU C, HENRION R. Rapport du comité technique de l'échographie de dépistage prénatal. Avril 2005

TARDIEU M. Développement psychomoteur de l'enfant : éléments d'appréciation. *Rev Prat (MG)* 1992, **42** : 113-117

TASSONE F, IONG KP, TONG TH, LO J, GANE LW, et coll. FMR1 CGG allele size and prevalence ascertained through newborn screening in the United States. *Genome Med* 2012, **4** : 100

TOPCU M, YALNIZOGLU D. Developmental abnormalities and mental retardation : diagnostic strategy. In: Handbook of Clinical Neurology, Vol. III (3d series). Pediatric Neurology Part I. DULAC O, LASSONDE M, SARNAT H (Eds). Elsevier, 2013 : 211-217

TOURRETTE C, GUEDENY A. L'évaluation en clinique du jeune enfant. *Psychothérapies Pratiques* 2012, 143-144

VALLÉE L, DELLATOLAS G. Recommandations sur les outils de repérage. Dépistage et Diagnostic pour les Enfants atteints d'un Trouble Spécifique du Langage. Rapport de la commission d'experts. 1^{er} octobre 2005 (Accessible sur : http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/recommandations_tsl.pdf.)

VASSY C. From a genetic innovation to mass health programmes: The diffusion of Down's Syndrome prenatal screening and diagnostic techniques in France. *Soc Sci Med* 2006, **63** : 2041-2051

VISSER L, RUITER SA, VAN DER MEULEN BF, RUIJSSENAARS WA, TIMMERMAN ME. Accommodating the Bayley-III for motor and/or visual impairment: a comparative pilot study. *Pediatr Phys Ther* 2014, **26** : 57-67

VOIGT RG, LLORENTE AM, JENSEN CL, FRALEY JK, BARBARESI WJ, HEIRD WC. Comparison of the validity of direct pediatric developmental evaluation versus developmental screening by parent report. *Clin Pediatr (Phila)* 2007, **46** : 523-529

YANG P, JONG YJ, HSU HY, LUNG FW. Role of assessment tests in the stability of intelligence scoring of pre-school children with uneven/delayed cognitive profile. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 453-461

YIRMIYA N, CHARMAN T. The prodrome of autism: early behavioral and biological signs, regression, peri- and post-natal development and genetics. *J Child Psychol Psychiatry* 2010, **51** : 432-458

5

Outils du diagnostic : tests psychométriques et échelles adaptatives

Le diagnostic positif de la déficience intellectuelle peut s'opérer avant même que soit établi le diagnostic étiologique (des Portes et coll., 2002). Il s'agit de vérifier la présence des critères fournis par le DSM-5 (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, fifth edition*) ou l'AAIDD (*American Association on Intellectual and Developmental Disabilities*), à savoir la limitation intellectuelle, des difficultés adaptatives et l'âge d'apparition des troubles. La démarche diagnostique se fonde nécessairement sur les données recueillies à l'aide d'outils psychométriques récents et validés. Elle s'appuie sur une collecte minutieuse d'informations en provenance de sources diversifiées (parents, enseignants, éducateurs, paramédicaux, etc.) et s'effectue le plus souvent dans un contexte pluridisciplinaire (Handen, 2009). Les psychologues engagés dans cette démarche doivent avoir une connaissance approfondie des méthodes et stratégies d'évaluation, mais aussi des bases théoriques solides au sujet des dimensions développementales et syndromiques de la déficience intellectuelle (Handen, 2009).

QI et limitations intellectuelles

Est-il nécessaire de rappeler que le premier test d'intelligence avait pour fonction de repérer les élèves dont l'échec scolaire était la conséquence d'une faiblesse intellectuelle ? Binet et Simon conceptualisèrent la déficience intellectuelle comme un retard de développement dont l'importance pouvait être estimée par le différentiel entre l'âge mental (AM), obtenu à l'échelle métrique de l'intelligence, et l'âge chronologique (AC). En référence au développement typique, l'âge d'acquisition des fonctions cognitives fondamentales, que sont le langage, la maîtrise de l'écrit et la pensée abstraite, fut utilisé pour délimiter les frontières et les degrés de la déficience intellectuelle (AM inférieur à 3 ans pour l'idiotie, AM entre 3 et 6-7 ans pour l'imbécillité,

AM entre 7 et 10 ans pour la débilité ; pour une synthèse, voir Courbois et Paour, 2007). Un peu plus tard, la traduction de ce principe sous la forme d'un QI $([AM/AR]*100)$ ⁶⁰ permet de situer la débilité en deçà de la valeur fatidique de 70 (Zazzo, 1979).

Désormais, le calcul du QI ne repose plus sur la notion d'âge mental, mais sur la comparaison entre le niveau de performance de la personne et celui des individus de la même classe d'âge. La valeur limite de 70 a cependant résisté au changement radical d'approche. Elle correspond toutefois à une distance de deux écarts-types sous le QI moyen (par convention le QI moyen est fixé à 100 et l'écart-type à 15). L'application stricte de ce seul critère diagnostique fixerait donc la prévalence théorique de la déficience intellectuelle à 2,28 %.

L'évaluation du QI et l'analyse minutieuse du profil des scores obtenus sont une pièce maîtresse du diagnostic positif ou du diagnostic différentiel (qui permet d'écarter l'hypothèse de déficience intellectuelle dans la détection des troubles d'apprentissage par exemple). Le psychologue dispose d'une variété d'instruments psychométriques de qualité pour effectuer l'évaluation du niveau intellectuel (Borkowski et coll., 2007 ; Campbell et coll., 2008). Les échelles de Wechsler sont les plus utilisées en France comme à l'étranger (WPPSI-IV, WISC-IV, WAIS-IV)⁶¹ (Bussy et coll., 2008 ; Spruill et Harrison, 2008). Le KABC II⁶², et, plus récemment la NEMI-2, complètent la liste des instruments disponibles.

Il faut cependant être conscient que les valeurs numériques renvoyées par les tests d'intelligence comportent une marge d'erreur estimée par l'erreur type de mesure qui permet de définir un intervalle de confiance (dans lequel il y a 90 ou 95 % de chance de trouver le vrai score du niveau intellectuel de la personne). Selon l'AAIDD, il est très important de considérer (et de communiquer) cette donnée essentielle de l'évaluation. Whitaker (2008, 2010) remarque que l'étendue de l'intervalle de confiance est plus élevée lorsque les QI se situent dans la zone de la déficience intellectuelle.

Les précautions liées au choix, à l'administration et à l'interprétation des tests sont connues des psychologues (voir à ce sujet le rapport du Groupe d'études et de psychologie, 2011). Rappelons simplement la nécessité d'être très vigilant aux facteurs susceptibles de limiter les performances aux tests (contexte socioculturel, langue maternelle, handicaps associés moteurs ou

60. AR : âge réel.

61. WPPSI : *Wechsler Preschool and Primary Scale of Intelligence* ; WISC : *Wechsler Intelligence Scale for Children* ; WAIS : *Wechsler Adult Intelligence Scale*.

62. KABC : *Kaufman Assessment Battery for Children* ; NEMI : Nouvelle Échelle Métrique de l'Intelligence.

sensoriels, troubles de la communication) et de bien connaître les limites propres à chaque instrument d'évaluation. À ce sujet, les travaux publiés sur l'évaluation du QI chez les personnes avec DI visent, pour la plupart, les échelles de Wechsler et portent sur l'effet Flynn, les variations inter-tests et les effets planchers.

Effet Flynn

L'effet Flynn part de l'observation d'une augmentation sensible des résultats aux tests d'intelligence de génération en génération (de l'ordre de 3 à 5 points par décennie ; voir Flynn et Widaman, 2008) : pour un groupe d'individus testé dans un intervalle de temps relativement court avec une version récente et une version ancienne du même test, l'ancienne version donnera un QI moyen plus élevé que la nouvelle version. La différence observée est liée à l'échantillon servant de référence : « génération actuelle » pour le test récent *versus* « génération précédente » pour le test ancien. L'effet Flynn est très robuste, mais il peut varier d'un pays à l'autre (on observe une diminution de l'amélioration, voire un plafonnement, dans certains pays scandinaves). Il est aussi moins important pour les tests ou subtests sensibles à l'éducation ou la culture (O'Reilly et Carr, 2007 ; Senechal et coll., 2007).

L'effet Flynn peut avoir une influence sur le diagnostic de la déficience intellectuelle. Dans une étude menée aux États-Unis entre 1989 et 1995, Kanaya et coll. (2003) analysent près de 9 000 évaluations psychologiques réalisées dans l'intervalle de temps qui couvre la transition entre le WISC-R (commercialisé en 1974) et le WISC-III (commercialisé en 1991). Pendant cette période, certains enfants ont été évalués à deux reprises avec le WISC-R ou le WISC-III, d'autres ont été testés la première fois avec le WISC-R et la seconde avec le WISC-III (le temps entre les deux passations est d'environ deux ans et demi). Cette étude montre une remarquable stabilité des données du QI chez les enfants testés deux fois avec le même instrument (variation de 0 ou 1 point). En revanche, les résultats du QI sont de 5 à 6 points inférieurs dans le WISC-III comparé au WISC-R. Cette variation montre que le WISC-R était en fin de période de validité avec une surestimation du QI en lien avec un étalonnage devenu obsolète. Kanaya et coll. (2003) montrent que ces quelques points de différence, liés au changement d'instrument, peuvent modifier le diagnostic posé par les praticiens. Cette observation concerne notamment les enfants dont le QI était légèrement supérieur à 70 en première évaluation avec le WISC-R et qui présentent un QI en dessous de 70 à la seconde.

Les spécialistes s'accordent à dire qu'une évaluation valide repose obligatoirement sur l'utilisation d'instruments psychométriques récents (Kanaya et coll., 2003 ; O'Reilly et Carr, 2007 ; Flynn et Widaman, 2008 ; Nijman et coll., 2010).

Autres limites des tests d'intelligence

Outre l'effet Flynn, le changement d'outil d'évaluation peut entraîner des variations de QI qui ne sont pas nécessairement imputables aux évolutions de la personne. Ainsi, en dépit de très bonnes corrélations avec d'autres tests, la WAIS-III semble surestimer systématiquement le QI des personnes avec DI, tout du moins dans ses versions américaines ou anglaises. Le QI obtenu par la WAIS-III est supérieur de 16,7 points à celui obtenu par le Stanford-Binet (corrélation=0,81 ; Silverman et coll., 2010) et de 11,8 points du WISC-IV (corrélation=0,93 ; Gordon et coll., 2010).

Notons enfin que la conversion des notes brutes en notes standards⁶³ s'accompagne d'une perte d'information importante lorsqu'elle s'opère pour les personnes d'un faible niveau intellectuel. La valeur 1 en note standard à un subtest donné correspond effectivement à un intervalle relativement étendu de notes brutes. Même si les items les plus simples aux différents subtests conservent un certain pouvoir de différenciation, la transformation des notes brutes en notes standard produit un effet d'uniformisation et peut conduire à une certaine surestimation du QI (la personne obtient plusieurs notes standard 1 à la suite de résultats très faibles à différents subtests). Elle produit aussi un effet plancher qui gêne l'interprétation des profils psychométriques (Whitaker, 2010). Ces effets sont d'autant plus importants que le niveau intellectuel de la personne est faible. Une étude anglaise portant sur le WISC-III suggère que plus de 80 % des notes standard sont égales à 1 lorsque les QI sont compris entre 40 et 49. Le pourcentage est de 15 % pour les QI compris entre 60 et 69 (ce qui reste une valeur assez élevée). Cette même étude montre que les effets planchers à la WAIS-III apparaissent dès les QI compris entre 50 et 59 (plus de 15 % de notes standard 1) et qu'ils sont moins importants (Whitaker et Wood, 2008). Hessel et coll. (2009) montrent de façon convaincante qu'il est possible d'échapper aux effets planchers en ayant recours aux scores normalisés (scores z)⁶⁴ à partir des données de l'échantillon de référence. Ils appliquent ce principe à des données

63. La conversion des notes brutes en notes standard permet de ramener chaque subtest à une moyenne de 10 et à un écart-type de 3. Les notes standard vont de 1 à 19.

64. Consiste à remplacer la note x par la note $z = (x-m)/s$. La distribution des notes z a une moyenne de 0 et un écart-type de 1 (m est la moyenne de la distribution des notes x et s son écart-type).

psychométriques relevées auprès d'un groupe de personnes avec le syndrome de l'X fragile. Les effets planchers relevés aux subtests du WISC-III disparaissent et les profils deviennent interprétables. D'un point de vue clinique, il est aussi possible de convertir les notes brutes en âge de développement lorsque l'échelle utilisée le permet. Cette méthode est moins précise que la précédente, mais elle peut dégager des profils interprétables. Elle ne peut pas être utilisée avec les échelles psychométriques destinées aux adultes (la WAIS-III par exemple).

Il est clair que les propriétés psychométriques des tests d'intelligence ont tendance à s'étioler dans les zones les plus basses de la distribution (plus particulièrement, au-delà de 3 écarts-types du QI moyen selon l'AAIDD, 2007). Ce phénomène pourrait être lié (au moins partiellement) au faible nombre de personnes présentes dans les étalonnages à ces niveaux de QI. Notons enfin que les tests classiques d'intelligence sont généralement inapplicables aux personnes qui ont des déficiences sévères ou profondes.

Peut-on utiliser des versions abrégées des tests ?

Les contraintes temporelles liées à l'examen psychologique peuvent amener le psychologue à utiliser des versions abrégées de tests psychométriques classiques. Cependant, ces formes abrégées fournissent une estimation du niveau intellectuel moins précise que celle obtenue avec les formes complètes. Aussi, leur utilisation dans le cadre de la déficience intellectuelle demande beaucoup de prudence en raison d'une augmentation du risque d'erreur diagnostique (Alley et coll., 2007 ; Gregoire et Wierzbicki, 2009). De même, l'indice d'aptitude générale (IAG) du WISC-IV, calculé sur la base des six subtests réguliers des indices de compréhension verbale (ICV) et de raisonnement perceptif (IRP), ne peut être assimilé au QI en dépit de la corrélation importante qui relie ces deux indicateurs. Cet indice, qui n'est pas directement influencé par la mémoire de travail et la vitesse de traitement, semble effectivement augmenter le nombre de faux négatifs dans la démarche diagnostique (Koriakin et coll., 2013). Utilisé dans des conditions très précises, il peut cependant apporter des informations cliniques intéressantes, notamment dans le cadre du diagnostic différentiel (Grégoire, 2009 ; Lanfranchi, 2013).

Dans le contexte du dépistage rapide, une équipe écossaise a développé un questionnaire destiné à identifier les enfants avec une déficience intellectuelle. Ce questionnaire, dont les propriétés psychométriques semblent être satisfaisantes, a pour vocation de dépister les enfants qui pourraient présenter une déficience intellectuelle et donc faire l'objet par la suite d'un examen

psychologique approfondi (McKenzie et Megson, 2012 ; McKenzie et coll., 2012a et b, 2013 ; Murray et coll., 2013).

À propos des tests non-verbaux

Face aux difficultés particulières d'évaluation chez des personnes présentant des troubles du langage et des troubles moteurs, les psychologues peuvent s'appuyer sur l'utilisation d'épreuves non-verbales comme le Leiter-R (très utilisé dans certains pays, mais pas étalonné en France ; Yang et coll., 2011 ; Phillips et coll., 2014) ou les *Progressive Matrices* de Raven (Campbell et coll., 2008) dont il existe une version française. Plus récente, l'échelle non-verbale de Wechsler (WNV) propose une évaluation totalement non-verbale de la personne (comme le Leiter-R). Elle possède cependant des subtests qui ont une composante visuo-motrice, ce qui pourrait désavantager les personnes avec des problèmes moteurs. La recherche psychométrique a peu de recul sur cette échelle récente, et quelques travaux portent sur les *Progressive Matrices* de Raven très utilisées par les psychologues. Ce test est considéré comme un bon outil d'évaluation de l'intelligence fluide (Gf), c'est-à-dire de la capacité à raisonner et à résoudre des problèmes nouveaux indépendamment des connaissances acquises. Il n'est pas directement assimilable à un test de QI car il n'évalue pas, à proprement parler, la composante cristallisée de l'intelligence (Gc) qui est mobilisée dans la résolution de tâches faisant appel aux connaissances antérieures fournies par l'éducation et l'expérience⁶⁵. Il est donc recommandé de l'utiliser en complément d'autres tests. Des consignes simples et un temps court de passation rendent les *Progressive Matrices* particulièrement adaptées à l'évaluation des enfants avec déficience intellectuelle qui peuvent avoir des capacités attentionnelles limitées (Bello et coll., 2008 ; Goharpey et coll., 2010). L'analyse des erreurs commises par les enfants, avec ou sans déficience intellectuelle, peut fournir des informations intéressantes sur le plan de l'analyse du fonctionnement cognitif⁶⁶ (Gunn et Jarrold, 2004 ; Van Herwegen, et coll., 2011). Notons aussi que des études comparatives portant sur le niveau de difficulté des 36 items qui constituent la version colorée de l'épreuve (CPM : *Progressive Matrices Couleurs*) fait apparaître des profils de réponse aux items remarquablement

65. Cette forme d'intelligence serait fortement sollicitée dans les épreuves verbales qui contribuent au calcul du QI dans les échelles composites (pour discussion, voir Rozenzweig, 2006).

66. Par exemple, les enfants avec une trisomie 21 font plus d'erreurs de type « identification incomplète des propriétés » que les enfants typiques ou les enfants avec DI appariés suivant le score global aux *Progressive Matrices*. Ces erreurs consistent à fournir une réponse partiellement correcte avec une contagion de propriétés non pertinente. Ce type d'erreurs suggère qu'elles ont des difficultés à combiner l'ensemble des propriétés pour trouver la cible (Gunn et Jarrold, 2004).

similaires chez les enfants avec déficience intellectuelle et les enfants au développement typique servant de comparaison lorsque les deux échantillons sont appariés selon le score brut à l'épreuve (Facon et Nuchadee, 2010 ; Facon et coll., 2011). Une version encastrable destinée à l'évaluation des jeunes enfants a été commercialisée récemment⁶⁷ (CPM-BF). Elle pourrait être adaptée à l'évaluation d'enfants présentant différentes formes de déficience car elle est essentiellement non-verbale. Chaque item est composé d'un pattern abstrait que l'enfant doit compléter en choisissant la figure qui convient parmi les six proposées. Pour émettre sa réponse, il doit encastrier la figure choisie dans l'espace prévu à cet effet (dans la version standard des CPM, il donne sa réponse en pointant du doigt une des six figures proposées). Cette version n'a pas fait l'objet d'une procédure de validation approfondie (Goharpey et coll., 2010). Pour terminer, la version française des *Progressive Matrices* présente l'inconvénient d'un étalonnage plutôt ancien (1998) avec un risque de surévaluation de l'enfant (effet Flynn).

Faut-il abandonner le QI ?

La littérature scientifique est précise sur les limites des tests d'intelligence, cependant elle ne remet pas en cause leur utilisation, tout du moins dans l'état actuel des connaissances (voir par exemple, Flynn et Widaman, 2008).

Une évaluation dynamique a été proposée comme une alternative à l'évaluation psychométrique classique de l'intelligence. Selon les promoteurs de cette approche, les tests classiques fournissent une évaluation « statique » de l'intelligence fondée essentiellement sur le produit des expériences antérieures. Ils désavantagent les personnes issues de milieux peu stimulants et ils ne fournissent pas réellement d'indications sur leur potentiel d'apprentissage (White, 1996 ; Allal et Pelgrims Ducrey, 2000). L'évaluation dynamique propose d'estimer le potentiel d'apprentissage en plaçant l'individu dans une situation standardisée dans laquelle l'évaluateur fournit des aides hiérarchisées (de la plus générale à la plus spécifique). Son application à la déficience intellectuelle donne des résultats intéressants. Elle permet de différencier les sujets selon leur potentiel d'apprentissage, alors que les résultats en évaluation statique peuvent être similaires (Budoff et Pagell, 1968 ; Schlatter et coll., 1997 ; Schlatter et Büchel, 2000 ; Hessels-Schlatter, 2002). Certaines personnes avec une déficience intellectuelle tirent parti des aides fournies et semblent avoir une marge de progression plus importante que d'autres qui voient leur niveau de performance évoluer très peu (l'évaluation dynamique

67. Les CPM-BF sont diffusées en France par les ECPA (Éditions du Centre de Psychologie Appliquée).

assimile la marge de progression à la zone proximale de développement définie par Vygotsky ; voir Allal et Pelgrims Ducrey, 2000). Ces personnes ont un potentiel d'apprentissage plus élevé. L'évaluation dynamique peine cependant à s'imposer en raison de problèmes méthodologiques importants⁶⁸ (Loarer et Chartier, 1996). Actuellement, il est considéré qu'elle présente un réel intérêt clinique et qu'elle peut être utilisée en complément des tests classiques, sans être en mesure cependant de les remplacer (Borkowski et coll., 2007).

Pour terminer, rappelons que l'observation clinique ne peut pas remplacer une mesure standardisée de l'intelligence (dans les nombreux cas où un test peut être utilisé pour évaluer la personne). Comme le fait remarquer Grégoire (2009, p. 18) : « L'usage des tests standardisés et le respect de leur procédure offrent des garanties de validité et de fiabilité de l'évaluation clinique de l'intelligence ». Cependant, l'usage du QI (en particulier son inévitable usage administratif) devrait respecter trois règles :

- le QI devrait toujours être accompagné de l'intervalle de confiance qui donne une estimation de l'erreur de mesure ;
- il devrait toujours être accompagné d'informations à propos de la validité de son recueil (fatigabilité, problèmes linguistiques, moteurs, etc.) ;
- il devrait toujours être accompagné d'une interprétation qui intègre sa valeur dans l'ensemble du tableau clinique de la personne (Grégoire, 2009, p. 16).

Comportement adaptatif et son évaluation

Comportement adaptatif

Selon l'AAIDD (2010), le comportement adaptatif correspond à « l'ensemble des habiletés conceptuelles, sociales et pratiques apprises par la personne et qui lui permet de fonctionner au quotidien ».

Cette question du comportement adaptatif est développée dans le chapitre dédié de ce document.

Les difficultés adaptatives, caractéristiques de la déficience intellectuelle, étaient utilisées comme des signes cliniques distinctifs bien avant l'avènement des tests d'intelligence. Cependant, l'introduction du comportement adaptatif dans les critères diagnostiques a été relativement tardive. Elle s'est

68. Fidélité de la mesure ou régression statistique vers la moyenne dans le cas des méthodes qui utilisent une procédure de type Test – aide-retest.

faite en 1959, aux États-Unis, en réponse aux limites des tests d'intelligence qui commençaient à être perçues. Certains enfants issus de minorités ou de milieux socio-économiques défavorisés étaient alors diagnostiqués déficients intellectuels sur la seule base du QI, quand leurs difficultés étaient essentiellement d'ordre scolaire et sans problèmes particuliers d'adaptation dans leur milieu d'origine (ces enfants furent appelés les « *six-hour retarded children* » ; voir Baumeister, 1987). L'usage unique du QI augmentant le risque de faux-positifs en présence de déficience intellectuelle légère, le déficit du comportement adaptatif est ajouté comme critère diagnostique pour corriger ce biais (Harrison et Boan, 2004 ; Tasse et coll., 2012).

Il aura fallu des décennies de recherche pour définir le comportement adaptatif et identifier sa structure factorielle. En 1983, Grossman définit le comportement adaptatif comme le niveau de conformité aux attentes d'autonomie personnelle et de responsabilité sociale selon l'âge et la culture de la personne. En 1992, l'AAMR (*American Association on Mental Retardation*) précise la définition en introduisant dix domaines d'habiletés adaptives, à savoir : la communication, les soins personnels, les habiletés domestiques, les habiletés sociales, l'utilisation des ressources communautaires, l'autonomie, la santé et la sécurité, les aptitudes scolaires fonctionnelles, les loisirs et le travail (voir Maurice et Piédalue, 2003). Plus récemment, des recherches factorielles ont fait émerger une structure en trois facteurs, reprise dans les définitions récentes de l'AAIDD (2010) et opérationnalisée de la façon suivante (traduction française réalisée par le CNRIS⁶⁹, Trois-Rivières, Québec) :

- habiletés conceptuelles : langage, lecture et écriture, argent, temps et concepts mathématiques ;
- habiletés sociales : habiletés interpersonnelles, responsabilité sociale, estime de soi, crédulité, naïveté (prudence), conformité aux règlements/aux lois, évitement de la victimisation (ou évitement de se faire victimiser) et enfin résolution de problèmes ;
- habiletés pratiques : activités quotidiennes (soins personnels), habiletés occupationnelles, usage de l'argent, sécurité, santé, voyage/transport, agenda/routine, utilisation du téléphone.

Comme le souligne la définition de Grossman (1983), le comportement adaptatif possède à la fois une dimension développementale et une dimension culturelle. Les comportements adaptatifs augmentent en nombre et en complexité au cours du développement. Les attentes sociales normatives envers l'individu se modifient, elles aussi, en fonction de l'âge (Harrison et

69. Consortium national de recherche sur l'intégration sociale.

Boan, 2004). De plus, les comportements adaptatifs sont très fortement liés au contexte culturel dans lequel ils sont appris. Certains comportements peuvent être adaptés dans un milieu culturel donné alors qu'ils sont jugés inopportuns dans un autre milieu. L'évaluation du comportement adaptatif à l'aide d'échelles adaptées doit donc se faire en référence aux normes développementales et culturelles propres au milieu dans lequel la personne évolue.

Évaluation du comportement adaptatif

La psychométrie du comportement adaptatif est plus récente que celle de l'intelligence, mais les qualités psychométriques des échelles de comportement adaptatif ont fortement progressé ces dernières années (Tasse, 2009) et certaines d'entre elles permettent d'obtenir des évaluations normées nécessaires au diagnostic (le score en comportement adaptatif doit être au-delà de deux écarts-types de la moyenne, l'erreur standard de la mesure doit être prise en considération). Actuellement, quatre échelles standardisées, étalonnées sur un échantillon représentatif de la population américaine, sont disponibles pour un usage diagnostique outre-Atlantique (Tasse et coll., 2012) : l'*Adaptive Behavior Scale-School, Second Edition* (ABS-S :2) ; l'*Adaptive Behavior Assessment System, Second Edition* (ABAS-II) ; la *Scale of Independant Behavior-Revised* (SIB-R) ; la *Vineland Adaptive Behavior Scale-Second Edition* (Vineland II). La France a accumulé un retard très important au regard d'autres pays européens dans le processus de traduction et d'adaptation culturelle de ces échelles dont les qualités psychométriques sont élevées (pour l'Espagne, voir par exemple : Alonso et coll., 2010 ; Navas et coll., 2012). À ce jour, aucune de ces échelles n'est disponible sur le territoire français. La parution prochaine de l'adaptation française de la Vineland II comblera partiellement ce retard préoccupant.

La Vineland II évalue le comportement adaptatif à tous les âges de la vie selon quatre domaines (communication, vie quotidienne, socialisation, motricité), chacun d'eux étant subdivisé en deux ou trois sous-domaines (la communication est par exemple subdivisée en : écouter et comprendre ; parler ; lire et écrire). Elle comporte au total 433 items. L'échelle permet de définir des scores pour chaque sous-domaine (moyenne=10, écart-type=3) et chaque domaine (moyenne=100, écart-type=15) ainsi que les équivalents en terme d'âge de développement. Elle renvoie aussi un score composite fournissant une évaluation globale du comportement adaptatif (moyenne=100, écart-type=15). Les spécialistes de l'évaluation du comportement adaptatif s'accordent pour dire que les qualités psychométriques de cette échelle sont tout à fait satisfaisantes (Harrison et Boan, 2004 ; Raines et Van Acker, 2009 ; Reva et Bardos, 2011).

Construite sur des bases différentes, l'échelle québécoise de comportement adaptatif (EQCA), récemment adaptée en Belgique⁷⁰ (EBCA), pourrait figurer dans la liste des instruments utilisables en France. Cette échelle évalue 7 domaines au travers de 317 items (autonomie, habiletés domestiques, santé et sensori-moteur, communication, habiletés préscolaires et scolaires, socialisation, habiletés de travail). Ses qualités psychométriques sont tout à fait satisfaisantes, mais elle n'a pas fait l'objet d'un étalonnage. L'échelle fonctionne effectivement sur la base de critères établis par 26 experts et les protocoles sont corrigés à l'aide d'un algorithme qui, à notre connaissance, n'est pas public (les protocoles peuvent faire l'objet d'une correction en ligne qui génère automatiquement un rapport). Si on se réfère *stricto sensu* aux critères de l'AAIDD ou du DSM-5, cet instrument psychométrique de qualité ne peut pas avoir un usage diagnostique car il n'est pas normé. On peut aussi regretter le manque d'informations sur le procédé utilisé pour déterminer le niveau de comportement adaptatif.

Les échelles d'évaluation du comportement adaptatif ne sont pas destinées à déterminer les capacités maximales des individus en les plaçant dans des situations standardisées comme le font les tests de QI. Au contraire, elles évaluent les compétences fonctionnelles réelles de la personne dans des situations de la vie quotidienne. Il ne s'agit pas de savoir ce que la personne pourrait faire dans un environnement optimal, mais bien de déterminer ce qu'elle fait réellement dans son environnement. Le corollaire de cette approche est que le comportement adaptatif n'est pas conceptualisé comme un trait stable, tel le QI, mais plutôt comme une donnée en partie modifiable (Harrison et Boan, 2004). Les informations nécessaires à l'évaluation sont habituellement collectées en questionnant des proches (parents, éducateurs, instituteurs, etc.) qui connaissent bien la personne et qui ont pu l'observer dans des contextes variés. Les tiers sollicités renseignent directement le formulaire de l'échelle ou sont interrogés par l'évaluateur. Le recours à des tierces personnes pose nécessairement la question de la fiabilité des informations recueillies (risque de surévaluation, manque d'informations fiables sur certains domaines). La démarche retenue pour éviter ces biais consiste à procéder à des évaluations approfondies en multipliant les sources d'informations et les répondants. Le recours à la méthode d'entretien, comme cela est préconisé pour la Vineland II, est de nature à renforcer la fiabilité des informations recueillies (Tasse et coll., 2012).

70. L'EBCA n'est cependant pas encore validée.

Liens avec le niveau intellectuel et avec les « comportements-problèmes »

Les corrélations entre l'intelligence et le comportement adaptatif sont habituellement modérées. Elles varient cependant d'une étude à l'autre en fonction des caractéristiques de l'échantillon et des instruments d'évaluation utilisés (Harrison, 1987). Une étude récente portant sur un échantillon d'une centaine d'enfants adressés en consultation psychologique (avec ou sans déficience intellectuelle) rapporte des corrélations de l'ordre de 0,60 entre le QI évalué avec le WISC-IV et les différentes dimensions du comportement adaptatif évaluées avec l'ABAS-II (0,64 pour conceptuel ; 0,56 pour social ; 0,64 pour pratique ; Murray et coll., 2014). Par ailleurs, une analyse factorielle confirmatoire montre que le comportement adaptatif (évalué avec l'échelle de Vineland) et l'intelligence (évaluée avec le KABC) sont deux construits distincts, mais reliés entre eux (Keith et coll., 1987). L'évaluation du comportement adaptatif est complémentaire à celle du quotient intellectuel. Les informations qu'elle apporte, pourraient être particulièrement importantes dans la zone de la déficience intellectuelle légère. Un enfant peut parfaitement avoir un QI légèrement inférieur à 70 sans présenter de déficit du comportement adaptatif. Notons enfin qu'il existe une relation nette entre le comportement adaptatif et le niveau d'indépendance personnelle dans le monde du travail ou dans le domaine du logement (Harrison, 1987 ; Woolf et coll., 2010). Cette dernière observation renforce la justification de l'évaluation du comportement adaptatif chez les personnes avec déficience intellectuelle.

La plupart des échelles d'évaluation du comportement adaptatif comprennent une partie optionnelle destinée à évaluer les comportements problématiques (c'est le cas de la Vineland II et de l'EBCA) (cf. également chapitre « Comportement adaptatif »). Les comportements problématiques et les comportements adaptatifs ne doivent pas être considérés comme les deux pôles opposés d'une même dimension (Raines et Van Acker, 2009). Bien au contraire, il s'agit de deux dimensions conceptuellement distinctes faiblement corrélées entre elles (Thompson et coll., 1999). Une personne peut avoir un niveau de comportement adaptatif relativement élevé dans un secteur donné tout en manifestant des « comportements-problèmes » dans ce même secteur. Inversement, une personne peut avoir un niveau faible en comportement adaptatif sans pour autant présenter de « comportements-problèmes » (bien que les corrélations entre ces deux variables aient tendance à augmenter avec la sévérité de la déficience intellectuelle). Ainsi, lorsqu'ils sont présents, les « comportements-problèmes » doivent faire l'objet d'une évaluation distincte de celle des comportements adaptatifs. Par ailleurs,

les données recueillies sur les « comportements-problèmes » n'entrent pas dans le calcul du score composite du comportement adaptatif. Seule la limitation des comportements adaptatifs est un critère diagnostique de la déficience intellectuelle, la présence de « comportements-problèmes » n'en est pas un.

Âge du diagnostic et diagnostic différentiel

Âge du diagnostic

Le déficit intellectuel et les limitations du comportement adaptatif doivent être présents pendant la période développementale. Selon le DSM-5, cette période comprend l'enfance et l'adolescence. L'AAIDD fixe la limite à 18 ans en étant probablement motivée par des considérations d'ordre juridique. Une question importante concerne cependant l'âge à partir duquel le diagnostic positif peut être posé. Rappelons que le diagnostic positif précède parfois le diagnostic étiologique et que dans 35 à 40 % des déficiences intellectuelles, il n'y a pas d'étiologie connue. Il existe un consensus assez large dans la littérature scientifique pour considérer que la période de la petite enfance n'est pas adaptée à ce type de décision. Les coefficients de développement, obtenus aux épreuves d'évaluation de la petite enfance⁷¹, ne permettent pas de prédire avec une précision suffisante la valeur du QI quelques années plus tard (Bayley, 1955 ; Sternberg et coll., 2001 ; Handen, 2009 ; Baron et Leonberger, 2012). Il y a au moins deux raisons à cela. La première est que de nombreux facteurs peuvent modifier, influencer sensiblement l'évolution des trajectoires développementales des très jeunes enfants (par exemple, l'impact des facteurs environnementaux est très important). La seconde est liée aux échelles de la petite enfance qui n'évaluent pas les mêmes dimensions psychologiques que les échelles de QI. Les unes se focalisent sur des changements développementaux dans une période de la vie où l'influence des aspects sensori-moteurs est importante. Les autres sont construites en référence à des modèles factoriels de l'intelligence qui, par ailleurs, ne semblent pas s'appliquer aux jeunes enfants (Ward et coll., 2011). La situation est légèrement différente pour les enfants présentant un faible niveau intellectuel chez qui on relève des corrélations plus importantes entre les indices fournis par les échelles de développement et les QI obtenus quelques années plus tard (Handen, 2009 ; Baron et Leonberger, 2012). Cependant, cette liaison statistique ne permet pas de définir une règle diagnostique car elle cache une

71. Exemple en France : l'échelle de développement psychomoteur de la première enfance, Brunet-Lézine révisé.

importante variabilité interindividuelle. Une étude menée chez des enfants prématurés à faible poids de naissance apporte des informations intéressantes à ce sujet. Hack et coll. (2005) utilisent l'échelle de Bayley⁷² pour évaluer le niveau de développement d'enfants prématurés âgés de 20 mois (âge corrigé). L'analyse porte sur l'indice de développement mental fourni par l'échelle MDI (*Mental Development Index*). Les enfants sont évalués une seconde fois à l'âge de 8 ans avec le KABC. Les résultats montrent que la probabilité d'avoir un QI inférieur à 70 au KABC, pour un enfant ayant obtenu un score MDI inférieur à 70, est de 0,37 seulement. Si l'enfant présente un trouble neurosensoriel à 20 mois, la probabilité augmente à 0,61. Pour un enfant qui n'en présente pas, elle passe à 0,20. En l'absence de troubles neurosensoriels, 80 % des enfants évalués en dessous de 70 au MDI ont un QI supérieur à 70 à 8 ans. Certes, la prédiction est meilleure pour les enfants qui ont des troubles neurosensoriels, mais elle est loin d'être satisfaisante (39 % des enfants sont effectivement évalués au-dessus de 70 à l'âge de 8 ans). La validité prédictive de l'index de développement mental obtenu avec l'échelle Bayley est plutôt faible. Une méta-analyse récente reprenant 14 recherches, soit 1 330 enfants prématurés à faible poids de naissance, confirme les résultats précédents en montrant que le MDI explique 37 % de la variance du fonctionnement cognitif ultérieur, ce qui laisse une grande partie de la variance inexpliquée (Luttikhuisen dos Santos et coll., 2013). Un retard de développement dans la petite enfance ne se traduit pas nécessairement par une déficience intellectuelle quelques années plus tard.

Peut-on identifier clairement un âge seuil au-delà duquel le diagnostic devient possible ? La littérature scientifique n'apporte pas de réponse claire à cette question. On sait que les échelles d'intelligence pour la période préscolaire, comme la WPPSI, sont plus fortement corrélées aux tests d'intelligence que les échelles de développement de la petite enfance (Sternberg et coll., 2001). Cependant, il n'y a pas, à notre connaissance, d'étude portant sur la validité prédictive des échelles préscolaires pour les QI inférieurs à 70. Dans la pratique, il semblerait que la confirmation du diagnostic de déficience intellectuelle se fasse vers l'âge de 6 ans, autour de considérations concernant l'orientation scolaire de l'enfant (Handen, 2009 ; Herbillon et coll., 2010). La mesure du QI est alors considérée comme étant plus fiable et les équipes disposent de plus d'informations concernant l'adaptation comportementale de l'enfant dans ses différents milieux de vie (famille, école).

72. *Bayley Scale of Infant Development*. Cette échelle comporte trois instruments. 1- L'échelle mentale évalue des dimensions comme la perception, mémoire, communication, etc. 2- L'échelle motrice évalue la motricité globale et la motricité fine. 3- L'échelle comportementale évalue les conduites de l'enfant pendant la passation.

Diagnostic différentiel

Le DSM-IV précise que les critères diagnostiques de la déficience intellectuelle ne comprennent aucun critère d'exclusion. Le diagnostic devrait donc être posé dès que les trois conditions sont remplies, qu'un trouble associé soit présent ou non. Par contre, le diagnostic d'un trouble cognitif spécifique (dysphasie, dyslexie, dyspraxie, dyscalculie, troubles déficitaires de l'attention) demande de vérifier que les difficultés observées ne sont pas attribuables (entre autres) à une déficience intellectuelle. La plupart des enfants avec un trouble cognitif spécifique ne remplissent pas les critères diagnostiques de la déficience intellectuelle, mais, dans certains cas, les difficultés cognitives peuvent avoir un impact négatif sur le QI (les « multidys » par exemple) (Herbillon et coll., 2010). La question du diagnostic différentiel devient alors essentielle. Peu d'articles scientifiques abordent cette question. Lorsqu'ils le font, ils insistent sur l'importance d'une approche clinique qui s'appuie sur une anamnèse bien construite, sur des sources multiples d'information et sur des instruments psychométriques choisis en fonction des difficultés de l'enfant. Les *Progressive Matrices* de Raven permettent, par exemple, d'évaluer l'intelligence fluide⁷³ de l'enfant dans un contexte de passation peu contraignant (consignes simples, faible durée de passation) (Herbillon et coll., 2010). Un bon niveau de réussite à ce test permet d'écarter l'hypothèse d'une déficience intellectuelle. Une évaluation normée du comportement adaptatif peut être très utile car l'absence de déficit dans ce domaine permet aussi d'écarter la piste d'une déficience intellectuelle.

L'étude récente de Cornoldi et coll. (2014) apporte quelques éléments intéressants concernant les profils obtenus au WISC-IV chez des enfants présentant une déficience intellectuelle (77 enfants, QI < 70) ou des troubles cognitifs spécifiques (155 enfants avec TCS : dyslexie, dysorthographe, dyscalculie, etc.) Les enfants avec des TCS sont répartis en deux groupes en fonction de leur niveau intellectuel : ceux qui ont un QI compris entre 70 et 85 et ceux qui ont un QI supérieur à 85. Les auteurs étudient les quatre indices fournis par le WISC-IV : compréhension verbale (ICV ; intelligence cristallisée) ; raisonnement perceptif (IRP ; intelligence fluide et intelligence visuo-spatiale) ; mémoire de travail (IMT) ; vitesse de traitement (IVT). Ils étudient aussi les deux indices généraux dérivés des indices précédents : l'indice d'aptitude générale (IAG), dérivé de l'ICV et de l'IRP ; l'indice d'efficacité cognitive (IEC), dérivé de l'IMT et de l'IVT. Les résultats montrent que, comparativement aux enfants avec TCS, les enfants avec déficience intellectuelle ont un profil relativement homogène aux quatre indices.

73. Elles peuvent cependant désavantager les personnes qui ont des problèmes visuo-spatiaux.

De même, la différence entre IAG et IEC est faible. En revanche, chez les enfants TCS, l'ICV et l'IRP sont nettement supérieurs aux deux autres indices (IMT et IVT), ce qui se traduit par un IAG supérieur à l'IEC⁷⁴. Ce profil vaut pour les deux groupes d'enfants avec TCS, qu'ils aient un niveau intellectuel limite, ou pas. Ainsi, l'analyse des indices fournis par le WISC-IV suggère que les enfants avec DI se caractérisent par une faiblesse intellectuelle générale, alors que les enfants avec TCS sont particulièrement en difficulté dans les épreuves qui mettent en jeu la mémoire de travail et la vitesse de traitement. Ces variations dans les profils présentent un intérêt clinique certain, mais elles ne peuvent cependant pas servir de règle diagnostique car Cornoldi et coll. (2014) remarquent que tous les enfants avec TCS n'ont pas un IAG supérieur à l'IEC.

En conclusion, l'évaluation diagnostique et la restitution de ses conclusions fournissent des informations essentielles pour la personne et son environnement familial. Elles permettent aux professionnels d'ajuster leur réponse, tout en modifiant sensiblement la représentation qu'ils ont de l'individu. Transmises aux organismes demandeurs, elles participent aux décisions importantes qui concernent la personne et sa famille (orientation, plan de compensation). L'évaluation diagnostique s'appuie sur une collecte minutieuse d'informations en provenance de sources multiples (anamnèse, parents, enseignants, etc.). Elle s'effectue le plus souvent dans un contexte pluridisciplinaire.

Les psychologues engagés dans cette démarche doivent avoir une connaissance solide des méthodes d'évaluation, mais aussi des dimensions développementales et syndromiques de la déficience intellectuelle. Ils ont à leur disposition des instruments psychométriques de qualité pour pratiquer l'évaluation du quotient intellectuel. Ils doivent cependant connaître les limites de leur utilisation dans le contexte d'une faible efficacité intellectuelle. Le recours aux anciens tests (Terman-Merill, WISC-R, etc.) est à proscrire en raison d'une surévaluation des caractéristiques psychométriques de la personne, augmentant le risque de faux-négatifs. Les versions complètes des tests sont à préférer aux versions abrégées qui ne sont pas suffisamment précises et par conséquent sources d'erreur diagnostique. Le choix des épreuves et les conditions de l'examen psychologique doivent parfois être aménagés en fonction des difficultés spécifiques de la personne. L'utilisation d'épreuves non-verbales est, par exemple, adaptée à l'évaluation d'enfants présentant des difficultés de langage, mais les résultats obtenus ne sont pas totalement

74. De façon intéressante, une recherche de De Clercq-Quaegerbeur et coll. (2010) qui porte sur 60 enfants dyslexiques français obtient des résultats comparables à ceux de Cornoldi et coll. (2014). L'IMT est inférieur aux trois autres indices et l'IVT est inférieur à l'IVC et à l'IRP. Parmi les enfants évalués, 68 % ont un IMT inférieur aux autres indices.

assimilables à ceux d'un test de QI classique car ils ne prennent pas en considération l'intelligence cristallisée. Le résultat du test de QI doit être mentionné avec son intervalle de confiance et être accompagné de précisions sur la validité des informations recueillies. Rappelons enfin qu'un retard de développement dans la petite enfance ne se traduit pas nécessairement par une déficience intellectuelle quelques années plus tard.

L'évaluation des comportements adaptatifs est un complément indispensable à celle du QI. Elle porte sur les performances réelles de la personne dans des situations de la vie quotidienne, informations recueillies par l'interrogation de tiers qui connaissent bien la personne évaluée. À ce jour, il existe outre-Atlantique plusieurs échelles d'évaluation du comportement adaptatif normées avec de très bonnes qualités psychométriques. L'utilisation d'échelles d'évaluation du comportement adaptatif diminue le risque de faux-négatif et apporte des informations très utiles pour orienter les accompagnements éducatifs. Ces échelles permettent aussi d'évaluer les « comportements-problèmes » qui sont, rappelons-le, conceptuellement distincts des comportements adaptatifs et qui n'entrent pas dans les critères diagnostiques de la déficience intellectuelle. Dans ce domaine, la France accuse un retard considérable qu'il est important de combler au vu de l'apport incontournable de l'évaluation du comportement adaptatif.

BIBLIOGRAPHIE

AAIDD (AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES). User's Guide : Mental Retardation: Definition, Classification, and Systems of Supports, 10th Edition : Applications for Clinicians, Educators, Disability Program Managers, and Policy Makers. American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, 2007

AAIDD (AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES). Definition, Classification, and Systems of Supports. The 11th Edition of the AAIDD Definition Manuel. 2010

ALLAL L, PELGRIMS DUCREY G. Assessment of - or in - the zone of proximal development. *Learning and Instruction* 2000, **10** : 137-152

ALLEY PJ, ALLEN RA, LEVERETT JP. Validity of two selected-item short forms of the WAIS-III in an intellectually deficient sample. *J Clin Psychol* 2007, **63** : 1145-1152

ALONSO IG, DE LA FUENTE ANUNCIBAY R, FERNANDEZ HAWRYLAK M. Adaptation of the ABS-S :2 for use in Spain with children with intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2010, **7** : 221-230

BARON IS, LEONBERGER KA. Assessment of intelligence in the preschool period. *Neuropsychol Rev* 2012, **22** : 334-344

BAUMEISTER AA. Mental retardation: Some conceptions and dilemmas. *American Psychologist* 1987, **42** : 796-800

BAYLEY N. On the growth of intelligence. *American Psychologist* 1955, **10** : 805

BELLO KD, GOHARPEY N, CREWETHER SG, CREWETHER DP. A puzzle form of a non-verbal intelligence test gives significantly higher performance measures in children with severe intellectual disability. *BMC Pediatr* 2008, **8** : 30

BORKOWSKI JG, CAROTHERS SS, HOWARD K, SCHATZ J, FARRIS JR. Intellectual assessment and intellectual disability. In : Handbook of intellectual and developmental disabilities. JACOBSON JW, MULICK JA, ROJAHN J (Eds). Issues in clinical child psychology, Springer Publishing Co, New York, NY US, 2007 : 261-277

BUDOFF M, PAGELL W. Learning potential and rigidity in the adolescent mentally retarded. *J Abnorm Psychol* 1968, **73** : 479

BUSSY G, DES PORTES V, HERON D, DES PORTES V. Définition du retard mental, épidémiologie, évaluation clinique (French). *MT Pédiatrie* 2008, **11** : 196-201

CAMPBELL JM, BROWN RT, CAVANAGH SE, VESS SF, SEGALL MJ. Evidence-based assessment of cognitive functioning in pediatric psychology. *J Pediatr Psychol* 2008, **33** : 999-1014

CORNOLDI C, GIOFRÈ D, ORSINI A, PEZZUTI L. Differences in the intellectual profile of children with intellectual vs. learning disability. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 2224-2230

COURBOIS Y, PAOUR JL. Le retard mental. In : Psychologie du développement et de l'éducation. IONESCU S, BLANCHET A (Eds). Presses Universitaires de France, Paris, 2007 : 377-406

DE CLERCQ-QUAEGEBEUR M, CASALIS S, LEMAITRE MP, BOURGOIS B, GETTO M, et coll. Neuropsychological profile on the WISC-IV of French children with dyslexia. *J Learn Disabil* 2010, **43** : 563-574

DES PORTES V, LIVET MO, VALLEE L. A practical diagnostic approach to mental deficiency in 2002. *Arch Pediatr* 2002, **9** : 709-725

FACON B, NUHADEE ML. An item analysis of Raven's Colored Progressive Matrices among participants with Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 243-249

FACON B, MAGIS D, NUHADEE ML, DE BOECK P. Do Raven's Colored Progressive Matrices function in the same way in typical and clinical populations? Insights from the intellectual disability field. *Intelligence* 2011, **39** : 281-291

FLYNN JR, WIDAMAN KF. The flynn effect and the shadow of the past: Mental retardation and the indefensible and indispensable role of IQ. *Int Rev Res Ment Retard* 2008, **35** : 121-149

GOHARPEY N, CREWTER DP, CREWTER SG. Intellectual disability: Beyond IQ scores. In: *Learning and memory developments and intellectual disabilities*. EKLUND LC, NYMAN AS (Eds). New York, Nova Sciences, 2010, 155-172

GORDON S, DUFF S, DAVIDSON T, WHITAKER S. Comparison of the WAIS-III and WISC-IV in 16-year-old special education students. *J Appl Res Intellect Disabil* 2010, **23** : 197-200

GRÉGOIRE J. L'examen clinique de l'intelligence de l'enfant : fondements et pratique du WISC-IV. Éditions Mardaga, 2009

GRÉGOIRE J, WIERZBICKI C. Comparaison de quatre formes abrégées de l'échelle d'intelligence de Wechsler pour adultes - Troisième édition (WAIS-III) (French). *Eur Rev Appl Psychol* 2009, **59** : 17-24

GROSSMAN HJ. Classification in mental retardation. American Association on Mental Deficiency, Washington, DC, 1983

GROUPE D'ÉTUDES ET DE PSYCHOLOGIE. L'examen psychologique et l'utilisation des mesures en psychologie de l'enfant. Conférence de consensus 2008-2010. 2011, 71 p

GUNN DM, JARROLD C. Raven's matrices performance in Down syndrome : Evidence of unusual errors. *Res Dev Disabil* 2004, **25** : 443-457

HACK M, TAYLOR HG, DROTAR D, SCHLUCHTER M, CARTAR L, et coll. Poor predictive validity of the Bayley Scales of Infant Development for cognitive function of extremely low birth weight children at school age. *Pediatrics* 2005, **116** : 333-341

HANDEN BL. Intellectual disability (mental retardation). In: *Assessment of childhood disorders*. MASH EJ, BARKLEY RA (Eds). Guilford Press, 2009 : 551-597

HARRISON PL. Research with adaptive behavior scales. *J Special Education* 1987, **21** : 37-68

HARRISON PL, BOAN CH. Assessment of adaptive behavior. In: *The psychoeducational assessment of preschool children* (3rd ed.). BRACKEN BA (Ed). Lawrence Erlbaum Associates Publishers, Mahwah, NJ US, 2004 : 124-144

HERBILLON V, KRIFI-PAPOZ S, COMTE-GERVAIS I. Intérêts et limites du bilan neuropsychologique dans le diagnostic différentiel multidys *versus* retard mental : Comment les différencier en pratique ? *ANAE* 2010, **22** : 367-375

HESSELS-SCHLATTER C. A Dynamic test to assess learning capacity in people with severe impairments. *Am J Ment Retard* 2002, **107** : 340-351

HESSL D, NGUYEN DV, GREEN C, CHAVEZ A, TASSONE F, et coll. A solution to limitations of cognitive testing in children with intellectual disabilities : the case of fragile X syndrome. *J Neurodev Disord* 2009, **1** : 33-45

KANAYA T, SCULLIN MH, CECI SJ. The Flynn effect and U.S. policies: The impact of rising IQ scores on american society via mental retardation diagnoses. *American Psychologist* 2003, **58** : 778-790

KEITH TZ, FEHRMANN PG, HARRISON PL, POTTEBAUM SM. The relation between adaptive behavior and intelligence: Testing alternative explanations. *J School Psychol* 1987, **25** : 31-43

KORIAKIN TA, MCCURDY MD, PAPAZOGLOU A, PRITCHARD AE, ZABEL TA, et coll. Classification of intellectual disability using the Wechsler Intelligence Scale for children: Full scale IQ or General Abilities Index? *Dev Med Child Neurol* 2013, **55** : 840-845

LANFRANCHI S. Is the WISC-IV General Ability Index a useful tool for identifying intellectual disability? *Dev Med Child Neurol* 2013, **55** : 782-783

LOARER E, CHARTIER D. L'évaluation dynamique des aptitudes : révolution ou gadget ? *Psychologie Française* 1996, **41** : 35-46

LUTTIKHUIZEN DOS SANTOS ES, DE KIEVIET JF, KÖNIGS M, VAN ELBURG RM, OOSTERLAAN J. Predictive value of the Bayley scales of infant development on development of very preterm/very low birth weight children: a meta-analysis. *Early Hum Dev* 2013, **89** : 487-496

MAURICE P, PIÉDALUE M. L'évaluation et la mesure du comportement adaptatif. In : La déficience intellectuelle. TASSÉ MJ, MORIN D (Eds). Boucherville, 2003

MCKENZIE K, MEGSON P. Screening for intellectual disability in children: A review of the literature. *J Appl Res Intellect Disabil* 2012, **25** : 80-87

MCKENZIE K, MICHIE A, MURRAY A, HALES C. Screening for offenders with an intellectual disability: The validity of the Learning Disability Screening Questionnaire. *Res Dev Disabil* 2012a, **33** : 791-795

MCKENZIE K, PAXTON D, MURRAY G, MILANESI P, MURRAY AL. The evaluation of a screening tool for children with an intellectual disability: the Child and Adolescent Intellectual Disability Screening Questionnaire. *Res Dev Disabil* 2012b, **33** : 1068-1075

MCKENZIE K, MURRAY GC, MURRAY AL. The Validity of the Child and Adolescent Intellectual Disability Screening Questionnaire (CAIDS-Q) with children aged 6-7 years, 11 months: a brief report. *Psychiatr Res* 2013, **210** : 675-677

MURRAY A, MCKENZIE K, BOOTH T, MURRAY G. Estimating the level of functional ability of children identified as likely to have an intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 4009-4016

MURRAY A, MCKENZIE K, MURRAY G. To what extent does g impact on conceptual, practical and social adaptive functioning in clinically referred children? *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 777-785

NAVAS P, VERDUGO MA, ARIAS B, GOMEZ LE. Development of an instrument for diagnosing significant limitations in adaptive behavior in early childhood. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1551-1559

NIJMAN EE, SCHEIRS JG, PRINSEN MJ, ABBINK CD, BLOK JB. Exploring the Flynn effect in mentally retarded adults by using a nonverbal intelligence test for children. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1404-1411

O'REILLY G, CARR A. Evaluating intelligence across the life-span: Integrating theory, research and measurement. In: The handbook of intellectual disability and clinical psychology practice. CARR A, O'REILLY G, WALSH PN, MCEVOY J (Eds). Routledge/Taylor & Francis Group, New York, NY US, 2007 : 95-142

PHILLIPS BA, LOVEALL SJ, CHANNELL MM, CONNERS FA. Matching variables for research involving youth with Down syndrome: Leiter-R versus PPVT-4. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 429-438

RAINES JC, VAN ACKER R. The screening and assessment of adaptive behavior. In: School social work: Practice, policy, and research (7th ed.). MASSAT CR, CONSTABLE R, McDONALD S, FLYNN JP (Eds). Lyceum Books, Chicago, IL US, 2009 : 431-451

REVA KK, BARDOS AN. Assessing adaptive skills in a pediatric population. In: Handbook of pediatric neuropsychology. DAVIS AS (Ed). Springer Publishing Co, New York, NY US, 2011 : 245-249

ROZENCWAJG P. Quelques réflexions sur l'évaluation de l'intelligence générale : un retour à Binet ? *Pratiques Psychologiques* 2006, **12** : 395-410

SCHLATTER C, BÜCHEL F. Detecting reasoning abilities in persons with moderate mental retardation: The Analogical Reasoning Learning Test (ARLT). In: Dynamic assessment: Prevailing models and applications. LIDZ C, ELLIOTT JG (Eds). Elsevier Science, 2000

SCHLATTER C, BÜCHEL FP, THOMAS L. Test d'apprentissage de la pensée analogique pour adolescents handicapés mentaux modérés. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 1997, **8** : 37-54

SENECHAL C, LARIVÉE S, AUDY P, RICHARD E. L'effet Flynn et la déficience intellectuelle. *Can Psychol* 2007, **48** : 256-270

SILVERMAN W, MIEZEJESKI C, RYAN R, ZIGMAN W, KRINSKY-MCHALE S, et coll. Stanford-Binet and WAUS IQ differences and their implications for adults with intellectual disability (aka mental retardation). *Intelligence* 2010, **38** : 242-248

SPRUILL J, HARRISON PL. Assessment of mental retardation/intellectual disability with the WISC-IV. In: WISC-IV clinical assessment and intervention (2nd ed.). PRIFITERA A, SAKLOFSKE DH, WEISS LG (Eds). Elsevier Academic Press, San Diego, CA US, 2008 : 273-297

STERNBERG RJ, GRIGORENKO E, BUNDY DA. The predictive value of IQ. *Merrill-Palmer Q* 2001, **47** : 1-41

TASSE MJ. Adaptive behavior assessment and the diagnosis of mental retardation in capital cases. *Appl Neuropsychol* 2009, **16** : 114-123

TASSE MJ, SCHALOCK RL, BALBONI G, BERSANI H, JR., BORTHWICK-DUFFY SA, et coll. The construct of adaptive behavior: its conceptualization, measurement, and use in the field of intellectual disability. *Am J Intellect Disabil* 2012, **117** : 291-303

THOMPSON JR, MCGREW KS, BRUININKS RH. Adaptive and maladaptive behavior : Functional and structural characteristics. In : Adaptive behavior and its measurement : Implications for the field of mental retardation. SCHALOCK RL, BRADDOCK DL (Eds). AAMR American Association on Mental Retardation, 1999, 15-42

VAN HERWEGEN J, FARRAN E, ANNAZ D. Item and error analysis on Raven's Coloured progressive matrices in Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 93-99

WARD KE, ROTH LISBERG BA, MCINTOSH DE, BRADLEY MH. Assessing the SB-V factor structure in a sample of preschool children. *Psychol Sch* 2011, **48** : 454-463

WHITAKER S. The stability of IQ in people with low intellectual ability : an analysis of the literature. *Intellect Dev Disabil* 2008, **46** : 120-128

WHITAKER S. Error in the estimation of intellectual ability in the low range using the WISC-IV and WAIS-III. *Personality and Individual Differences* 2010, **48** : 517-521

WHITAKER S, WOOD C. The distribution of scaled scores and possible floor effects on the WISC-III and WAIS-III. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 136-141

WHITE F. L'évaluation dynamique du fonctionnement intellectuel : le point sur la question. *Psychologie et Psychométrie* 1996, **17** : 57-69

WOOLF S, WOOLF CM, OAKLAND T. Adaptive behavior among adults with intellectual disabilities and its relationship to community independence. *Intellect Dev Disabil* 2010, **48** : 209-215

YANG P, JONG YJ, HSU HY, LUNG FW. Role of assessment tests in the stability of intelligence scoring of pre-school children with uneven/delayed cognitive profile. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 453-461

ZAZZO R. La débilite en question. In : Les débilites mentales. ZAZZO R (Ed). A. Colin, Paris, 1979

6

Comportement adaptatif

Dans le chapitre 1, il a été rappelé les trois composantes de la définition de la déficience intellectuelle (DI) : un fonctionnement intellectuel subnormal, associé à un faible niveau de comportement adaptatif et un diagnostic posé avant l'âge de 18 ans.

Dans le chapitre sur les approches cognitives et développementales de la DI, est présentée une analyse approfondie de la littérature sur le fonctionnement intellectuel et les grands courants théoriques dans le cadre de la déficience intellectuelle.

Dans le présent chapitre, est analysée la littérature sur la notion et la mesure du comportement adaptatif et sur ses liens avec le fonctionnement intellectuel.

Lambert (2002) soulignait combien ce concept, apparu fin des années 1950, est complexe et combien il a rendu la tâche des chercheurs, et surtout des cliniciens, difficile. Dans la majorité des dossiers présidant à l'orientation des personnes vers des services destinés à répondre aux besoins spécifiques, le diagnostic repose essentiellement sur la mesure du QI. De plus, les outils sont utilisés, dans de nombreuses situations, de manière lacunaire : sans préciser par exemple l'échelle utilisée, ni comment les évaluations de chacune des composantes de l'échelle sont appréciées. Par ailleurs, plusieurs professionnels en charge de l'orientation d'enfants ne cernent pas toujours ce qu'ils mesurent exactement avec les outils utilisés, qui parfois sont obsolètes en regard des avancées sur le plan scientifique (Detraux et coll., 2006).

Déjà en 1973, Mercer montrait que le taux de prévalence de la déficience intellectuelle passait de 3 % à 1 % lorsqu'on prend effectivement en compte une mesure du comportement adaptatif.

Dès les années 1970, Magerotte et coll. (1972, 1978) s'attachent à adapter en langue française le *Progress Assessment Chart of Social Development* (PAC) de Gunzburg et coll. (1969) ainsi que l'*Adaptive Behavior Scale* (ABS) de Nihira et coll. (1973). Une quarantaine d'années se sont écoulées, et l'on

constate que ces échelles sont peu utilisées lors des procédures de diagnostic bien qu'elles le soient davantage dans la construction d'un projet individualisé par les équipes des services (*curriculum based approach*). Dans les dossiers d'orientation, le comportement adaptatif est peu ou pas pris en considération. Par exemple, Lecavalier et coll. (2001) montrent que dans 25 % des cas, les psychologues scolaires, dans leur démarche diagnostique de la déficience intellectuelle, n'utilisent pas d'outils centrés sur le comportement adaptatif, et dans 45 % des cas n'utilisent pas d'outils standardisés. Ces échelles ont aussi inspiré la création d'échelles diverses « faites maison » et non validées. Par ailleurs, de nouveaux outils apparus dans la littérature de ces dernières années sont utilisés dans la recherche et commencent à être utilisés dans la pratique.

Ceci étant, et en dehors de toute autre considération au niveau conceptuel ou au niveau méthodologique, il nous faut prendre conscience que le fonctionnement social d'un individu en situation de handicap est une composante de sa qualité de vie (Nota et coll., 2007). Par ailleurs, dans la dynamique du fonctionnement des équipes éducatives, les perceptions qu'ont les divers intervenants sur les compétences sociales de la personne avec déficience intellectuelle interfèrent très directement avec l'expression de ces compétences dans la vie quotidienne et ont un impact sur l'ambition que les intervenants ont ou n'ont pas dans les projets éducatifs. Les personnes avec des limitations sur le plan de leur fonctionnement intellectuel sont généralement considérées dans notre société comme peu capables de s'adapter et de participer aux activités de la vie sociale. Dans leur recherche auprès de sujets de divers groupes d'âge (enfant et adulte), Paré et coll. (2000) mettent en évidence que les sujets considérés participent effectivement très peu dans toutes les sphères liées aux habitudes de vie. Les principaux obstacles identifiés concernent les orientations politiques privilégiées et l'effectivité de l'application du concept de l'égalité des chances. La Convention de l'ONU relative aux Droits des Personnes Handicapées conduit aujourd'hui à penser la pleine participation sociale des personnes en situation de handicap et leur autodétermination. Ainsi, on comprend l'impact des manifestations comportementales des personnes avec déficience intellectuelle sur les attitudes d'un public tout-venant voire même d'un public spécialisé ainsi que dans l'évolution des organisations sociales et des relations sociales.

Tout ceci plaide donc pour une réflexion approfondie sur ce que recouvre le concept même de comportement adaptatif et au-delà, sur ce que représente l'inadaptation sociale et les comportements-défis.

À la recherche d'une définition du comportement adaptatif

En général, le comportement adaptatif est défini comme étant la mesure de la façon dont la personne fait face aux demandes de la vie de tous les jours, ce qui suppose que le comportement adaptatif peut se mesurer. Il s'agirait d'habiletés diverses permettant à l'individu de répondre positivement aux exigences d'un milieu social déterminé. Plus précisément, il s'agirait d'un ensemble de comportements expressifs et d'activités qui, aux yeux d'autrui, permettent de considérer que la personne réagit de manière satisfaisante et qu'elle est donc « reliée » à son environnement. Les réactions de la personne doivent être perçues comme étant constructives, tant vis-à-vis des objets que des personnes, pour rendre la personne « acceptable ».

Dès les années 1970, diverses composantes du comportement adaptatif ont été identifiées, à savoir :

- l'apprentissage et l'accomplissement d'habiletés nécessaires pour rencontrer les attentes de la société ;
- la présentation par l'individu de comportements en lien avec son âge et sa culture ;
- un fonctionnement personnel en accord avec les besoins physiques en général et une participation à la vie sociale ;
- une capacité à créer et maintenir des relations sociales de manière responsable ;
- la complexification des compétences avec le développement de la personne.

Par ailleurs, le comportement adaptatif est considéré comme le comportement effectif de la personne dans sa vie de tous les jours par opposition à une mesure de quotient intellectuel (Tassé et coll., 2012).

En 2002, Luckasson et coll. définissaient le comportement adaptatif comme étant « l'ensemble des habiletés conceptuelles, sociales et pratiques apprises par les individus pour permettre leur fonctionnement dans la vie quotidienne ».

Le concept d'habiletés adaptatives, habiletés qui impliquent une multitude de compétences et font référence aux forces et limites de la personne, est plus large que le concept de comportement adaptatif qui est le comportement explicite et observable de l'individu.

Le concept de comportement adaptatif recouvre une panoplie de comportements et d'activités mais qui se présentent différemment (fréquence et intensité variables) selon l'âge de la personne, la sévérité de sa déficience, la

présence ou non de déficiences associées, le niveau socio-culturel et le contexte particulier (école, résidence, famille...) dans lequel les observations sont faites (Cory et coll., 2006 ; Embregts et coll., 2006 ; Carr et O'Reilly, 2007 ; Lancioni et coll., 2009). Il faut également tenir compte des attentes du milieu, de la motivation de la personne, de la possibilité ou non et surtout de l'opportunité ou non de manifester tel ou tel comportement dans un milieu donné, des aspects culturels spécifiques et enfin de la disponibilité ou non d'une aide technique ou humaine.

En conséquence, la définition du comportement adaptatif est imprécise, ses déterminants sont multiples et difficilement appréhendables et cela peut expliquer au moins en partie pourquoi l'approche du comportement adaptatif n'est guère privilégiée dans les pratiques de diagnostic.

La revue de littérature réalisée dans le cadre de ce chapitre montre que trois facteurs sont repris dans toutes les approches : les habiletés pratiques, les habiletés conceptuelles et les habiletés sociales.

Les habiletés pratiques concernent les activités de la vie journalière (capacité d'agir de manière indépendante sans aide humaine ou supervision et de manière autonome, c'est-à-dire en faisant des choix appropriés en fonction des circonstances) : savoir s'alimenter, savoir prendre soin de soi, savoir s'habiller/se déshabiller, savoir se déplacer, savoir veiller à sa sécurité, savoir s'occuper et programmer des activités mais aussi savoir manipuler de l'argent ainsi qu'un budget, savoir téléphoner, etc. Il s'agit pour la personne de maîtriser des routines dans sa vie quotidienne sans devoir recourir à une tierce personne. Des aides techniques peuvent bien entendu être utiles (synthèse vocale, tablettes ou smartphones, etc.).

Les habiletés conceptuelles sont celles impliquées dans le langage et la communication, dans la lecture et l'écriture, dans la maîtrise de notions de temps et d'espace, dans la manipulation des nombres et opérations arithmétiques.

Les habiletés sociales quant à elles, réfèrent aux capacités de maîtrise de relations interpersonnelles, de sens des responsabilités, d'acquisition d'une bonne estime de soi, de compréhension et de respect des règles et lois, d'une résistance à la crédulité ou à la méfiance exagérée, de résolution de problèmes sociaux. Ces habiletés permettent d'entretenir des relations stables et équilibrées avec son entourage, d'engager une relation affective et sexuelle avec un partenaire, de se protéger d'abus et de situations de maltraitance.

Selon Cook et Oliver (2011), le concept privilégié pour décrire à la fois le fonctionnement de l'individu et la manière dont les interactions se déroulent,

est le concept de sociabilité. Chez les personnes avec déficience intellectuelle, les déficits en conduites sociales peuvent constituer des indicateurs utiles pour comprendre les problèmes de comportements montrés par ces personnes, et notamment de conduites de type agressif. Le concept de sociabilité fait aussi référence aux compétences au niveau prosocial, à savoir la capacité à décoder et comprendre les émotions d'autrui. Les déficits observés au niveau des conduites perturbées ou inappropriées ainsi que le manque de capacités au niveau prosocial pourraient être interprétés comme étant le résultat de modalités d'interactions pauvres et/ou inadéquates tout au long du développement de la personne. Nous verrons plus loin que les profils de compétences sociales se révèlent assez différents selon le syndrome considéré.

Le concept de sociabilité est associé à quatre dimensions : la cognition sociale, la compétence sociale, les habiletés sociales et le comportement social.

La cognition sociale a reçu de nombreuses définitions. Cook et Oliver (2011) proposent de retenir la définition donnée par Bauminger et coll. (2005) à savoir « la capacité de lire et d'interpréter les indices verbaux et non verbaux sur le plan social et émotionnel ». Les travaux issus de la littérature s'intéressent à la théorie de l'esprit, à la compréhension du point de vue d'autrui, à la résolution d'un problème social et plus récemment à la perception de soi, à la reconnaissance des émotions et au traitement de l'information sociale. Van Nieuwenhuizen et Vriens (2012) montrent d'ailleurs que chez les enfants avec déficience intellectuelle, les capacités à pouvoir reconnaître les émotions d'autrui et à les interpréter, tout comme les capacités mnésiques et les capacités d'inhibition sont des prédicteurs pour les performances en traitement de l'information sociale. De même, Barisnikov et Hippolyte (2011) montrent chez l'adulte avec déficience intellectuelle, qu'une interprétation erronée des signaux traduisant les émotions, conduit à des comportements inadaptés. Ces auteurs se sont attachés à construire une batterie socio-cognitive et émotionnelle prenant en compte trois dimensions : le profil socio-émotionnel, les compétences cognitives spécifiques (traitement des visages, capacités lexicales, inhibition, mémoire de travail et fonctions attentionnelles) et les connaissances socio-conceptuelles (lecture des expressions émotionnelles, capacité d'attribution d'états émotionnels, compréhension et utilisation de règles sociales, estime de soi).

La compétence sociale se définirait selon Topping et coll. (2000) comme étant « la capacité à intégrer pensée, sentiments et comportement pour accomplir des tâches sociales et avoir des résultats valorisés dans le contexte de vie et dans la culture ». On y retrouve des éléments cognitifs et des éléments socio-affectifs. Topping et coll. (2000) y introduisaient aussi

l'impact de l'environnement et de la culture. Cette conception n'est pas particulière à la personne avec déficience intellectuelle chez qui les auteurs essayent de « mesurer » certains aspects du comportement social et de la capacité à interagir avec l'environnement. Le modèle adopté par Nader-Grosbois (2011) et Baurain et Nader-Grosbois (2013) distingue trois niveaux de complexité des compétences sociales : le traitement de l'information sociale, les interactions sociales avec les pairs et adultes, la qualité des relations avec autrui. Pour plus d'informations sur le modèle intégré des compétences sociales, on se référera au texte de Nader-Grosbois présenté dans les communications de la partie II de ce rapport.

Les habiletés sociales font l'objet de nombreux travaux mais sans qu'il y ait consensus sur une définition. Comme déjà cité plus haut, les auteurs abordant le fonctionnement adaptatif s'appuient sur des comportements observables en situation et utilisent ce concept dans des approches fonctionnelles (à savoir quelles sont les conduites que l'individu privilégie pour atteindre un but comme manger, s'habiller, se déplacer, etc.). Barton et North (2004), quant à eux, définissent ces habiletés comme des « comportements socialement acceptables qui ont été appris et considérés importants aux yeux des autres ». Chez les personnes avec déficience intellectuelle, certains auteurs comme Kemp et Carter (2002) se réfèrent aussi aux interactions sociales (échanges verbaux et non verbaux ; tentatives d'entrer en communication avec autrui ; engagement dans des activités de coopération communes...).

Enfin, en ce qui concerne les comportements sociaux, dans leur revue, Cook et Oliver (2011) ne mettent pas en évidence une définition acceptable. Le concept semble essentiellement utilisé dans des approches cliniques pour décrire des comportements a-sociaux problématiques.

En 2010, Lecavalier et Butter proposent un modèle qui distingue les habiletés sociales (comportements interpersonnels et mesurables), la compétence sociale (jugement subjectif sur la manière dont un individu réalise effectivement des tâches sociales) et l'intelligence sociale (étayage cognitif de la compétence sociale et des habiletés sociales : flexibilité, capacités de jugement). Les auteurs reconnaissent toutefois qu'il n'existe pas de définition universelle de ces trois concepts. De plus, force est de reconnaître que depuis les années 1990 peu d'avancées ont été faites pour comprendre la déficience intellectuelle en tenant compte de la manière dont se construit l'intelligence sociale.

Mesure du comportement adaptatif

Malgré la difficulté à définir le comportement adaptatif, plusieurs échelles de comportement adaptatif ont été construites selon le modèle théorique de la construction d'un test classique, tout en se différenciant de ces tests. En effet, ces échelles supposent que les caractéristiques de chaque item sont spécifiques et invariantes d'un groupe d'individus à un autre. Cette approche permet d'établir un score indépendamment du nombre d'items et permet de mesurer les compétences d'un sujet qui poursuit le développement de ses habiletés (dans le sens d'une plus grande instrumentalisation) tout au long de sa vie.

Une fois définie la distribution des scores, il reste à établir le point de rupture en deçà duquel le comportement est considéré comme inadapté pour l'âge du sujet et dans un contexte socio-culturel donné. Une nouvelle échelle dénommée DABS pour *Diagnostic Adaptive Behavior Scale* est proposée par l'*American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* comme outil devant contribuer au diagnostic de la déficience intellectuelle pour des sujets âgés de 4 à 21 ans (Balboni et coll., 2014). Cette échelle est destinée à la fois aux services administratifs, communautaires et d'accueil spécialisés.

Il faut être attentif aux différents facteurs participant à l'amélioration du comportement adaptatif au cours du temps chez les personnes avec DI. Ainsi, les jeunes enfants progressent généralement plus rapidement que les enfants plus âgés. Les attentes de l'entourage sont plus importantes chez les adolescents et adultes que chez les jeunes enfants.

Une adaptation à l'environnement pour des tâches routinières (appelé plus haut, habiletés sociales) se fait de manière relativement aisée chez des sujets avec déficience intellectuelle (sauf en cas de limitations fonctionnelles importantes liées notamment à des problèmes moteurs). Par contre, ce qui implique un jugement social, suppose l'acquisition de compétences cognitives et socio-émotionnelles plus complexes. Il s'agit aussi pour la personne de se dégager des liens appris de dépendance avec son entourage pour « oser » démontrer ses compétences. Ce phénomène appelé « *outerdirectedness* » dans la littérature anglo-saxonne dans les années 1970 a été exploré par Zigler et Hodapp (1986). Dans ce processus de manque d'affirmation de soi, trois aspects sont liés : le niveau de développement cognitif général, l'impact des initiatives prises tout au long de son histoire de vie et la (trop grande) importance qu'acquiert l'attachement à l'adulte.

L'amélioration du comportement adaptatif est liée à la diminution de comportements jugés inadaptés ou problématiques par l'entourage. Chadwick et coll. (2005) observent d'ailleurs que cette amélioration est corrélée avec une diminution du stress parental.

La sévérité de la déficience intervient également sur l'écart entre âge chronologique et âge de développement. Dès lors, l'évolution du comportement adaptatif peut être plus faible. Il en résulte que les scores obtenus à une échelle n'ont pas les mêmes significations selon la sévérité de la déficience. Cela justifiera l'utilisation d'échelles différentes en fonction de cette sévérité diagnostiquée par ailleurs.

Par ailleurs, la motivation de la personne et sa perception d'elle-même sont d'autres variables importantes à considérer. Les hypothèses des années 1930 sur une rigidité et la persévérance chez les personnes avec DI persistent encore jusqu'à nos jours, bien que de très nombreux résultats actuels de recherche ne corroborent pas ces hypothèses. Ils ont largement montré qu'il y a une constante interaction entre les expériences faites par la personne tout au long de son développement (donc dépendant des opportunités pour la personne de faire ces expériences), les composantes de la personnalité (qui ne peuvent en aucun cas se confondre avec une entité syndromique) et la motivation (Zigler et Hodapp, 1986). En se référant aux théories de l'apprentissage social, les chercheurs ont montré d'importantes différences interindividuelles dans les réactions face à l'échec. Les travaux utilisant le concept de soi ont également montré que les personnes avec déficience intellectuelle ont rarement une image négative d'elles-mêmes. Les résultats considérant l'anxiété comme facteur pouvant expliquer la moindre performance des personnes, sont très contradictoires. Par ailleurs, ces résultats montrent notamment que le fait d'être institutionnalisé ou de vivre en communauté influence très fort la capacité de la personne à gérer son anxiété. Les théories sur l'opposition entre motivation intrinsèque et extrinsèque ont également conduit des chercheurs à montrer combien cette prétendue dépendance à l'adulte est le résultat d'une histoire d'interactions et non une caractéristique spécifique à la déficience intellectuelle. De plus, il y a une interaction étroite entre le développement cognitif et la motivation. Dans les recherches contemporaines, les auteurs insistent sur la nécessité de clarifier les objectifs à atteindre à travers une activité et le sens que celle-ci revêt. Par exemple, Matson et coll. (2002) étudiant les relations entre motivation et fonctionnement social chez des personnes avec déficience intellectuelle modérée à sévère mettent en évidence des configurations particulières de comportements sociaux liées à l'état motivationnel des sujets. Pour ces auteurs, cela implique d'une part, de faire des évaluations de manière très approfondie en utilisant des échelles structurées et d'autre part, d'intervenir sur l'ensemble des habiletés sociales plutôt que sur un comportement en particulier (Matson et coll., 2006). Par ailleurs, Chadwick et coll. (2005) montrent l'inadéquation des scores standardisés des échelles de comportement adaptatif pour définir le niveau de fonctionnement global d'enfants avec une déficience sévère.

Enfin, Tassé (2009) et Tassé et coll. (2012) s'interrogent sur l'utilisation des échelles de comportement adaptatif et notamment :

- quelle est la fiabilité des répondants ?
- doit-on privilégier une réponse rapportée par le sujet (ce qui peut poser un problème dans certains cas, le sujet pouvant se surestimer ou se sous-estimer et il devient dès lors difficile d'ajuster un programme d'intervention) ou une réponse rapportée par des tiers (ce type de réponse est en principe privilégiée dans une procédure diagnostique) ?
- comment faire dans le cadre de l'expertise médico-légale où se pose la question d'un diagnostic rétrospectif ?

Il est important que se croisent des regards de divers proches aidants de la personne handicapée et que des observations soient menées dans divers contextes de vie, en privilégiant une observation directe du comportement en ce qui concerne les habiletés sociales. Nous pensons que la fiabilité des réponses n'est jamais garantie *a priori* mais que le croisement des regards permet une certaine objectivation des compétences de la personne. Par ailleurs, interroger la personne avec déficience intellectuelle sur sa propre perception semble essentiel mais demande une démarche méthodologique adaptée. La capacité à s'auto-évaluer fait partie des apprentissages nécessaires à une autorégulation du comportement et à une autodétermination de la personne.

Dans le cadre du travail des équipes éducatives, souvent pluridisciplinaires, l'utilisation d'échelles évaluant les habiletés sociales représente non seulement une opportunité pour créer un langage commun mais aussi pour définir les questions, hypothèses et priorités en lien avec le projet éducatif ou le projet de vie que l'équipe veut conduire. Nous préconisons dès lors aux équipes de commencer leur évaluation par une approche *in situ* des compétences adaptatives (évaluation des habiletés dans laquelle les parents peuvent et devraient toujours être impliqués) pour ensuite affiner leurs observations et mener des évaluations en situation semi-standardisées ou standardisées (Detraux, 2013). Le modèle intégré dit « en cascade » proposé par Nader-Grosbois (2000) et Seynhaeve et Nader-Grosbois (2006) présente trois niveaux de fonctionnement : le macro-fonctionnement fondé sur les apports néo piagétien du développement, le fonctionnement intermédiaire fondé sur une approche écologique de type « *curriculum based approach* » et le micro-fonctionnement fondé sur des approches psychométriques explorant diverses fonctions cognitives, langagières, motrices. Ces trois niveaux de fonctionnement ont entre eux des liens dynamiques et rétroactifs, liens qui évoluent dans le temps. Ainsi par exemple, des dysfonctionnements importants et répétés au niveau neuropsychologique peuvent expliquer une faiblesse des

habiletés fonctionnelles ou encore peuvent survenir de manière conjointe avec des niveaux développementaux plus faibles et une plus grande hétérogénéité développementale et *vice versa*.

Échelles de comportement adaptatif

Le tableau 6.I (cf. fin de chapitre) présente essentiellement des outils pour lesquels une adaptation en langue française existe ou est en cours ou en projet.

N'est pas repris dans ce tableau, l'échelle SIS (*Supports Intensity Scale*) proposée par l'*American Association on Mental Retardation* (Thompson et coll., 2004) car son objectif est différent : cette échelle se centre sur l'évaluation des soutiens nécessaires et leur intensité pour permettre à une personne de participer pleinement aux activités de la vie sociale. Cet outil prend en considération le comportement adaptatif car ce dernier est lié au besoin de soutien. En plus des compétences adaptatives de la personne dans un milieu donné, cette échelle aborde quatre autres dimensions : les besoins particuliers dans le domaine médical ; les besoins liés à des problèmes particuliers de comportement ; le nombre et la complexité des contextes sociaux dans lesquels la personne évolue ; le nombre et la complexité des activités auxquelles la personne participe. En effet, il semble restrictif d'inférer les besoins de la personne qu'à partir de la seule évaluation de son comportement adaptatif. Wehmeyer et coll. (2009) montrent que chez des adultes, cet outil permet de prédire le niveau d'intensité des besoins en soutien et que les données obtenues évaluent d'autres dimensions que la compétence adaptative des sujets. Les auteurs nuancent cependant leurs propos en montrant qu'il est difficile de définir la validité d'une telle échelle autrement qu'en comparant ses résultats avec ceux obtenus avec une autre échelle de comportement adaptatif. De plus, les auteurs reconnaissent avoir rencontré des difficultés quant à la fiabilité des notations de certains répondants. *In fine*, cette approche est complémentaire à l'établissement d'un profil de comportement adaptatif.

Ajoutons qu'une traduction française a été proposée par Morin en 2007 à l'Université du Québec à Montréal⁷⁵.

Fonctionnement adaptatif selon le syndrome considéré

Tout d'abord, il convient de souligner :

- le peu de travaux réalisés chez des adultes, la plupart des études concernant des enfants ;
- le lien étroit entre le comportement adaptatif et les diverses fonctions cognitives ;
- le peu de données disponibles sur le développement des habiletés sociales ;
- la difficulté à définir un phénotype comportemental particulier sans prendre en considération les multiples interactions avec l'environnement dans les divers contextes de vie.

Hodapp et Dykens (2005) soulignaient l'importance de diversifier les méthodologies d'évaluation tout en exhortant les chercheurs qui étudient les phénotypes comportementaux dans divers syndromes, de se donner un cadre théorique plus précis, de prendre conscience que le comportement est un élément parmi d'autres dans les interactions et transactions sociales et de prêter plus d'attention aux changements dans les phénotypes comportementaux en fonction de l'âge.

Dans le tableau 6.II (cf. fin de chapitre), sont reprises quelques caractéristiques pour cinq syndromes génétiques. Il est important de souligner que dans la majorité des cas, sont observées des différences interindividuelles importantes. Il conviendrait aussi de détailler davantage les différences qui sont observées entre filles et garçons et d'envisager l'aspect développemental et évolutif d'un tableau clinique de départ.

Dans une étude menée par Chadwick et coll. (2005), 111 enfants âgés entre 4 et 11 ans présentant une déficience intellectuelle sévère et fréquentant un enseignement spécialisé, sont examinés avec l'échelle de Vineland et d'autres outils de recueil d'informations, une première fois puis cinq ans plus tard (pour 82 d'entre eux). Les résultats montrent des améliorations faibles mais significatives de la communication et des habiletés de la vie quotidienne, mais pas dans le domaine de la socialisation. Les améliorations sont davantage observées chez les jeunes enfants et ont été montrées associées à une diminution des problèmes de comportement d'une part et du stress parental d'autre part.

Fisch et coll. (2012) ont pu étudier sur 3 ans les trajectoires développementales de 61 enfants et jeunes adultes (âgés entre 4 et 20 ans) présentant un syndrome de l'X fragile ou un syndrome de Williams-Beuren ou un syndrome de Wolf-Hirschhorn. Les sujets ont été examinés à l'aide des échelles de Stanford-Binet et de Vineland. Les auteurs montrent des trajectoires

développementales différentes d'un syndrome à l'autre et que l'allure que prennent ces trajectoires influence très probablement le type et l'intensité des soutiens proposés et *vice versa*. Alors qu'un déclin significatif du QI est observé en particulier chez les garçons avec syndrome de l'X fragile et chez les jeunes enfants avec syndrome de Williams, on constate dans le même temps un déclin du score composite de comportement adaptatif et ce de manière importante chez les sujets avec syndrome de l'X fragile mais de manière peu significative dans les deux autres syndromes. Ce type d'étude exploratoire demanderait à être affinée en précisant davantage divers aspects du fonctionnement intellectuel comme les fonctions exécutives et les fonctions attentionnelles. Le recours à des études multicentriques, basées sur un protocole très structuré, pourrait représenter un idéal à suivre.

Dans une enquête récente centrée sur la transition vers l'âge adulte et menée chez une soixantaine de jeunes avec déficience intellectuelle modérée à sévère, Di Martino et coll. (2014) ont examiné les profils de comportements adaptatifs dans trois sous-groupes d'âge : 15-18 ans, 19-21 ans et 22-25 ans et ce, à l'aide de l'Échelle Belge de Comportement Adaptatif, complétée par les membres des familles rencontrées. Les résultats montrent que les familles estiment que les sujets handicapés ont peu d'habiletés acquises dans les domaines des activités domestiques, dans la capacité à gérer leur santé, dans diverses capacités d'ordre cognitif telles que la gestion d'un budget, la planification des activités, etc., alors que, par ailleurs, ces jeunes se déplacent de manière relativement autonome, ont des capacités de communication et d'adaptation à la vie sociale, peuvent s'occuper de leur hygiène, de leur habillement et de leur alimentation. Les compétences estimées les plus faibles s'amenuisent encore lorsqu'on considère l'évolution au cours des trois périodes d'âge considérées (15-18 ans, 19-21 ans et 22-25 ans). Même si les auteurs nuancent les résultats, il peut être émis l'hypothèse que si les jeunes ont un retard de développement dans plusieurs domaines, la non-stimulation adéquate à ces périodes d'âge a un impact important sur leurs capacités d'autonomie et d'autodétermination.

Ces quelques résultats montrent l'intérêt d'études longitudinales. Comme le soulignent Cebula et coll. (2010), la caractérisation des trajectoires développementales des habiletés socio-cognitives serait essentielle non seulement pour mieux comprendre le développement général d'enfants typiques mais aussi et surtout pour mieux appréhender le développement des enfants avec déficience intellectuelle. Ce qui ne semble pas encore être le cas y compris pour un syndrome très étudié comme le syndrome de Down. Ces auteurs mettent l'accent sur la nécessité de disposer d'un cadre théorique puissant, permettant de rendre compte au mieux des différences intra- et

interindividuelles chez ces sujets et ce, afin de mettre en évidence, entre autres, les différences subtiles dans la manière dont ces sujets opèrent des transactions avec l'environnement social. Ces différences peuvent en effet avoir un impact sur le développement ultérieur de la personne dans divers domaines : reconnaissance des émotions, théorie de l'esprit, empathie ainsi que sur le développement du langage. Les auteurs proposent de retenir le modèle développé par Moore et coll., en 2002, approche elle-même adaptée de Morton et Frith en 1995. Ce modèle reprend quatre niveaux : le niveau neurobiologique, le niveau cognitif, le niveau du comportement social et le niveau de l'environnement social. Ce modèle tente d'expliquer les changements développementaux en se basant sur les transactions multiples et multidirectionnelles à chacun de ces niveaux ainsi que sur l'impact de l'environnement au cours du temps. Cebula et coll. (2010) suggèrent de compléter le modèle initial en y incluant les aspects émotionnels du parent comme pouvant avoir un impact plus tard sur le développement, la sensibilité de l'enfant avec syndrome de Down aux stimuli porteurs de contenu émotionnel. Cette approche, bien que complexe, s'inscrit dans les théories transactionnelles du développement et semble offrir un cadre nouveau pour guider les interventions et soutiens auprès de la famille et des jeunes. Cette approche inspire déjà des professionnels travaillant dans le domaine de l'intervention précoce auprès de jeunes enfants handicapés et utilisant des techniques de guidance parentale. Les approches de Nader-Grosbois d'une part et de Barisnikov d'autre part dont les travaux sont présentés dans les communications de la partie II de cet ouvrage, s'y réfèrent également.

Comportements-défis

Dans cette partie, nous abordons les troubles du comportement souvent référés dans les échelles de comportements adaptatifs comme « des comportements inadaptés » ou « socialement inadéquats » marquant ainsi leur non acceptation par l'entourage et leur caractère de transgression de normes sociales. À ne pas confondre avec les troubles d'ordre psychiatrique qui sont traités dans le chapitre « Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés ».

Le terme « comportement-défi » est apparu dans les années 1980 et a peu à peu remplacé le terme de « trouble du comportement ». Sous ce vocable, sont englobées les personnes se posant comme « de véritables défis à l'organisation des structures d'accueil et à l'intégration communautaire, plus particulièrement dans la nature des services permettant de répondre aux besoins de la personne déficiente » (Lambert, 2003, p. 6). Ainsi, ce comportement

n'est plus considéré comme uniquement un trouble inhérent à la personne avec déficience intellectuelle mais bien comme le résultat d'interactions entre la personne et son milieu. En principe, ces comportements ne disparaissent pas avec le changement de milieu, par exemple d'une institution classique à un service communautaire plus intégré (Murphy, 2009). Sous ce vocable, les auteurs rangent habituellement les comportements auto-mutilatoires, les comportements agressifs (physiques ou verbaux) et les comportements stéréotypés. Ces comportements induisent un risque élevé de rejet social (de 10 à 15 % des personnes avec déficience intellectuelle sont concernées) (Emerson, 2001 ; Myrbakk et Von Tezchner, 2008) et d'épuisement chez des professionnels (Cudré-Maurous, 2009). Les personnes présentant de tels comportements vivent en général en dehors de leur foyer familial, sont souvent institutionnalisées et changent souvent de service.

La plupart des études montrent que peu de stratégies sont réellement efficaces pour faire disparaître ou même simplement diminuer de manière significative ces comportements. De même, la littérature médicale montre le peu d'effets des médications.

Les questions essentielles concernant la nature et le sens de l'intégration sociale des personnes avec déficience intellectuelle présentant de tels comportements-défis n'ont pas fait l'objet de recherches empiriques comme le montre la revue de littérature faite par Bigby (2012).

Dans une étude menée en Irlande, Taggart et coll. (2010) comparent deux groupes de jeunes adolescents scolarisés dans diverses écoles :

- un premier groupe de 155 sujets, âgés entre 11 et 19 ans (72 % de garçons et 28 % de filles) avec une déficience intellectuelle légère à modérée, bénéficiant de l'aide d'un service et diagnostiqués comme ayant des troubles du comportement et/ou des troubles émotionnels ;
- un second groupe contrôle de 94 adolescents, de la même tranche d'âge (70 % de garçons et 30 % de filles) avec déficience intellectuelle et qui n'avaient pas consulté un service de soutien.

Les difficultés comportementales rapportées par les aidants proches se répartissent de la façon suivante dans chacun des groupes (tableau 6.III).

Les auteurs relèvent aussi une proportion significativement plus importante d'encourir des risques de santé physique ou mentale dans le groupe de jeunes ayant été diagnostiqués comme ayant des troubles du comportement/émotionnels que dans le second groupe. De plus, dans le groupe-cible, un quart des sujets sont sous médication pour leurs problèmes de comportement.

Tableau 6.III : Difficultés comportementales rapportées par les aidants proches (d'après Taggart et coll., 2010)

	Groupe avec diagnostic		Groupe sans diagnostic	
	N	%	N	%
Souiller son lit	13	8,4	0	-
Comportements-défis	95	61,3	19	20,2
Problèmes émotionnels	89	57,4	8	8,5
Hyperactivité	43	27,7	6	6,4
Comportement obsessionnel	27	17,4	13	13,8
Comportement auto-mutilatoire	23	14,8	1	1,1
Souiller son pantalon	7	4,5	4	4,3
Fumer	37	30,1	0	-
Abuser d'alcool	33	29,5	3	4
Consommer des drogues	26	24,8	0	-

Cette étude descriptive, bien qu'intéressante car menée sur un échantillon important de sujets, présente des limites : elle ne tient pas compte des divers facteurs de risque tout au long des trajectoires de vie des jeunes. De plus, les échantillons regroupent des sujets présentant divers syndromes, ce qui ne permet pas d'identifier les liens d'interdépendance entre profils spécifiques et facteurs de risque présents dans l'environnement.

La sévérité de la déficience a un impact non négligeable. Forster et coll. (2011) ont suivi et évalué durant 12 années, une population de personnes avec déficience intellectuelle, à l'aide de l'échelle DBC (*Developmental Behavior Checklist*) (cf. tableau 6.I en fin de chapitre), complétée par les parents et par des professionnels. Les auteurs observent des différences significatives entre le groupe de personnes ayant une déficience sévère et celui avec une déficience profonde. Dans ce groupe, les scores sont inférieurs à toutes les composantes de l'échelle sauf en ce qui concerne les relations sociales. Ceci montre l'intérêt de distinguer les deux groupes en ce qui concerne les problèmes émotionnels, l'échelle DBC indiquant des différences significatives à ce niveau.

Concernant la présence de comorbidité, Matson et coll. (2009) montrent qu'il existe des déficits plus importants dans les habiletés sociales chez des sujets adultes présentant des troubles psychopathologiques. Par ailleurs, les sujets avec un trouble bipolaire ont davantage de déficits au niveau des habiletés sociales négatives (Matson et coll., 2005). Les sujets adultes présentant à la fois de l'autisme et de l'épilepsie ont, de manière significative,

de moins bons scores à l'échelle MESSIER (*Matson Evaluation of Social Skills for Individual with severe mental retardation*) que des sujets qui n'ont « que » des troubles autistiques ou « que » des troubles épileptiques (Smith et Matson, 2010). Kearney et Healy (2011) font les mêmes observations pour des sujets adultes présentant des troubles psychiatriques comparés à ceux qui n'en présentent pas. Ces divers aspects sont discutés plus en détail dans le chapitre « Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés ».

En revanche, chez des enfants en âge scolaire, Tremblay et coll. (2010) retrouvent bien un lien entre fonctions cognitives et déficits en comportement adaptatif mais n'observent pas de différences dans ce que rapportent les proches aidants en ce qui concerne les comportements-défis présentés par les enfants. Ce résultat plaide en faveur d'une démarche de prévention et d'intervention le plus tôt possible dans le développement. Ainsi, Hofer et coll. (2009), dans une étude longitudinale menée chez plus de 500 enfants âgés de 5 à 19 ans, observent à l'aide de l'échelle DBC, des corrélations élevées entre les comportements perturbateurs, le repli sur soi et les troubles dans la communication. Ce constat met en évidence la dynamique complexe qui s'opère dans cette tranche d'âge (enfance et adolescence) chez des sujets avec déficience intellectuelle, de multiples facteurs interagissant entre eux.

D'autres auteurs comme Didden et coll. (2009) ont exploré les différences pouvant exister dans les stratégies de *coping*, dans les habiletés sociales et dans les troubles socio-émotionnels chez des sujets consommant ou non des drogues (cannabis...). Ils ne constatent aucune différence dans les habiletés sociales entre les groupes, mais les sujets qui usent de drogues ont des stratégies de *coping* moins efficaces et présentent davantage de troubles anxieux, de troubles dépressifs, de l'agressivité et des comportements antisociaux. Ces sujets, pris en charge dans des centres spécialisés, montrent plus souvent des stratégies palliatives que des stratégies d'évitement. Contrairement à ce que l'on aurait pu prédire, ces sujets sont actifs dans leurs démarches, mais ont moins de capacités à se relaxer et à prendre du recul. Ceci étant, les liens entre abus de drogues et d'alcool et troubles émotionnels chez des personnes avec déficience intellectuelle mériteraient d'être davantage étudiés, dans le cadre d'études longitudinales et avec un contrôle plus important de diverses variables liées à l'environnement. Il s'agit en effet d'une problématique importante à laquelle sont confrontés nombre de familles et de professionnels.

L'impact du contexte familial ou institutionnel reste difficile à mesurer. De Ruiter et coll. (2008) constatent des différences dans l'évaluation du comportement adaptatif d'une population d'enfants présentant une déficience intellectuelle légère à modérée à l'aide de la DBC entre celle faite par les parents

et celle des enseignants. Ces enfants ont été évalués deux fois dans un intervalle de 5 ans. Entre les deux évaluations, les parents rapportent un déclin significatif des problèmes de comportement, excepté dans la sphère des relations sociales alors que les enseignants n'observent aucune différence significative. Les différences de perceptions peuvent s'expliquer par divers facteurs, dont le contexte particulier dans lequel les observations sont menées. Par ailleurs, les parents peuvent avoir appris à relativiser l'importance d'un certain nombre de manifestations comportementales, voire à s'y être adaptés au cours du temps. Sur le plan clinique, ceci doit inciter à croiser de manière permanente les perceptions des parents et celles des professionnels et à réfléchir de manière approfondie à la signification que telle ou telle manifestation comportementale du jeune peut avoir dans un contexte déterminé.

Interventions sur les comportements adaptatifs

Il est impossible de faire ici une approche exhaustive des méthodologies assez nombreuses utilisées pour tenter d'améliorer le comportement adaptatif des personnes (enfants ou adultes) avec déficience intellectuelle.

Parmi les pistes explorées dans la littérature consultée, sont retrouvées :

- des approches centrées sur l'aménagement d'interactions sociales avec des pairs ;
- des approches combinant un apprentissage expérientiel, des activités physiques et des techniques d'animation de groupe ;
- des approches centrées sur le renforcement précoce des interactions parent-enfant ;
- des approches proposant une intervention à l'ensemble du système familial ;
- l'utilisation d'environnements multi-sensoriels pour diminuer l'apparition de comportements stéréotypés ou réduire l'anxiété (dont l'environnement Snoezelen) ;
- l'utilisation de programmes de remédiation socio-émotionnelle utilisant ou non l'ordinateur ;
- des interventions cognitives sur le sujet seul ou en groupe, en situation ou dans un environnement virtuel ;
- l'utilisation de vidéogrammes présentant des comportements modèles chez autrui et/ou via l'autoportrait et centrés sur des comportements positifs ;
- des programmes centrés sur l'expression faciale, présentée en 3 dimensions ;
- des exercices destinés à réduire l'anxiété des sujets ;

- des programmes basés sur des stratégies d'auto-gestion de soi ;
- des programmes utilisant des techniques de résolution de problèmes (*problem based learning*) ;
- des approches psychothérapeutiques basées sur le langage verbal ou sur le langage non verbal.

La plupart des études énumérées ci-dessus tentant de montrer l'efficacité des interventions, ne portent que sur quelques sujets.

Constatant que les interactions sociales avec les pairs peuvent profiter aux enfants présentant des troubles du développement, Carter et Hughes (2005, 2007) suggèrent d'intervenir à la fois sur l'environnement scolaire et sur les élèves en leur apprenant à interagir sur le plan social. Pour intervenir sur l'environnement, les auteurs proposent cinq stratégies destinées à renforcer les interactions entre pairs :

- soutenir la participation de tous les élèves ;
- organiser l'aide par tutorat ;
- attribuer des rôles précis aux pairs ;
- développer un apprentissage coopératif par petits groupes de travail ;
- renforcer les compétences des pairs afin qu'ils puissent interagir au mieux avec les enfants ayant une DI.

En ce qui concerne l'apprentissage d'habiletés à interagir, les auteurs proposent quatre approches :

- faire un apprentissage spécifique de la manière d'interagir socialement ;
- apprendre aux enfants à s'autogérer ;
- apprendre aux enfants à gérer leurs activités de loisirs ;
- apprendre aux enfants à utiliser des moyens de communication efficaces.

Dans l'approche visant à renforcer des comportements positifs, socialement valorisés, on essaie de remplacer les comportements indésirables par de nouveaux comportements et, à faire en sorte que la personne, à terme, puisse s'autocontrôler et faire face aux circonstances de manière plus appropriée. Ces techniques visent en fait à renforcer la qualité de vie de la personne et de son environnement proche. Ces techniques reposent sur l'hypothèse de la nécessité d'une intervention dans le milieu même où la situation de crise survient et de manière très concrète (Dunlap et Carr, 2007). L'approche de Long et coll. (2012) et leur méthode intitulée « *Life space crisis intervention* » en sont un exemple. Ces techniques supposent un dialogue, donc des capacités de compréhension verbale et s'appliquent moins en cas de déficience sévère.

Dans le même ordre d'idée, Digennaro-Reed et coll. (2010) examinent les effets de vidéogrammes présentant des comportements modèles pour aider les enseignants à entraîner leurs élèves à adopter des comportements socialement acceptables. Ils observent que l'utilisation auprès des élèves de ces vidéogrammes accompagnés par ailleurs par des *feedbacks* s'avère efficace. Adoptant une technique similaire pour faire diminuer des comportements-défis chez des enfants plus sévèrement atteints, Biliás-Lolis et coll. (2012) observent des effets positifs. Grenier et coll. (2008) proposent un programme combinant apprentissage expérientiel, activités physiques et techniques de facilitation (impliquant un accompagnement proportionné aux besoins et s'estompant dès que possible) qui peut être implémenté par les enseignants dans des classes inclusives. Ce programme est présenté comme particulièrement pertinent et efficace pour des enfants présentant un syndrome de Down et comme pouvant développer des habiletés pro-sociales tant chez les sujets avec déficience intellectuelle que chez les pairs non handicapés. On retrouve aussi des approches centrées sur l'ensemble du système familial pour réduire des comportements agressifs chez la personne avec déficience. De Wein et Miller (2009) proposent une description assez précise de ces approches dans lesquelles les membres de la famille sont formés à interagir selon certaines modalités, en s'assurant de la compréhension des différentes étapes à franchir dans la procédure à mettre en place. À l'aide de jeux de rôles, les personnes apprennent progressivement à prévenir ce qui provoque le comportement indésirable, puis à mieux contrôler les situations de la vie quotidienne et ce, jusqu'à la fin de l'intervention, donnant ainsi à la personne la possibilité d'apprendre à se comporter de manière plus adéquate.

Les approches axées sur une analyse fonctionnelle du comportement se sont multipliées essentiellement dans les pays anglo-saxons. Davis et Rehfeldt (2007) en font une description assez complète. Cette approche commence par une évaluation fine du sujet dans son environnement actuel et futur en prenant en considération ses habiletés et les opportunités pour les exercer. Il s'agit ensuite de définir de manière précise les objectifs et les domaines dans lesquels un apprentissage devra se faire tout en se préoccupant des aspects légaux et éthiques. Ensuite, pour chaque habileté que l'on veut développer, la tâche est découpée en séquence d'étapes à franchir ; la stratégie à utiliser pour l'apprentissage de la séquence entière par le sujet est définie en identifiant le matériel nécessaire et en déterminant l'organisation des phases de stimulation. Durant l'apprentissage, le sujet est guidé par des instructions verbales, par des gestes, par une démonstration de ce qu'il faut faire, par une guidance physique de l'activité motrice du sujet. Enfin, il s'agit de se préoccuper du transfert de cet apprentissage dans les situations habituelles de vie, en identifiant les incitants « naturels » qui serviront de renforcement au

comportement. Idéalement, sera tentée alors une généralisation de l'apprentissage. Ce modèle comportemental analytique nécessite une formation spécifique du professionnel. Si les auteurs reconnaissent que la généralisation des apprentissages reste une question cruciale chez les personnes avec déficience intellectuelle, ils mettent en garde contre les idées erronées qui subsistent, notamment la confusion entre une approche rigoureuse procédant étape par étape et recherchant des stimuli incitant l'apparition d'un comportement souhaité d'une part, et l'approche par des techniques aversives, procédant par punitions et restrictions d'autre part.

En général, l'ensemble de ces techniques sont décrites comme étant efficaces pour faire diminuer voire supprimer les comportements cibles et on ne rapporte pas d'effets négatifs. Ces approches sont parfois combinées avec des prises de médicaments et/ou avec des approches menées dans les milieux de vie. Eldevik et coll. (2010) par exemple, montrent que ces approches conviennent aussi bien aux enfants avec autisme qu'aux enfants avec déficience intellectuelle. Elles ont un impact sur le bien-être des aidants proches (Hassiotis et coll., 2012).

Cependant, de nombreuses questions se posent, notamment celle du maintien de ces résultats dans le temps, et celle d'une possible généralisation dans divers contextes de vie. Les habiletés qui pourraient être renforcées en dehors des interventions structurées, ne sont pas analysées. Les caractéristiques des sujets entrant dans le dispositif expérimental ne sont pas souvent décrites de manière précise quand on sait la grande variabilité des profils d'un syndrome à l'autre. De plus, très peu d'études mentionnent une évaluation des compétences adaptatives sur la base d'une échelle validée, et les études recensées n'incluent pas de mesures standardisées pour évaluer les effets de l'entraînement (Sukhodolsky et Butter, 2007). Par ailleurs, le type et la complexité des habiletés visées par l'intervention varient selon la sévérité de la déficience. Chez des sujets avec déficience sévère, l'entraînement s'attache essentiellement à obtenir et renforcer un contact œil/œil ainsi que l'expression de demande et de besoin.

Les programmes qui tentent d'impliquer plus activement la personne (ainsi que ses pairs et les adultes qui l'entourent) ou qui cherchent à renforcer une capacité à s'autogérer dans des situations sociales (Carter et Hughes, 2005 ; Avcioglu, 2012), ou encore qui visent à amener les personnes à réfléchir à la manière de résoudre des situations problèmes (Anderson et Kazantzis, 2008), semblent avoir un impact à plus long terme. Mais la mise en œuvre de tels programmes est souvent complexe car elle suppose que les sujets possèdent des capacités cognitives et verbales suffisantes.

Une série d'approches visent davantage à améliorer les compétences socio-émotionnelles des enfants ou des adultes. Ainsi, Glaser et coll. (2012) ont développé un programme informatisé pour améliorer le fonctionnement émotionnel ainsi que la mémoire de travail chez des enfants présentant des troubles développementaux. Leur programme est composé de trois modules : concentration sur le regard, reconnaissance et compréhension des émotions, mémoire de travail. Cheng et Chen (2010) ont utilisé un programme centré sur des états émotionnels représentés en 3 dimensions. Ce programme s'intéresse à divers événements sociaux. Les sujets répondent de manière positive au programme mais le *follow up* de ces effets mériterait d'être pris en considération.

Toujours dans l'objectif de remédier aux difficultés de comportement social, Barisnikov et coll. (2010, 2012) et Lachavanne et Barisnikov (2013) ont développé un programme visant à développer ou améliorer les compétences de traitement de l'information sociale et émotionnelle d'enfants et d'adultes atteints de déficience intellectuelle. Le programme comporte divers ateliers axés sur des aspects perceptifs (comment une personne exprime ses émotions), associatifs (lien de causalité entre une émotion et son contexte), conceptuels (analyse des causes et conséquences des états émotionnels sur le comportement) et comportementaux (stratégies de gestion des émotions et de résolution de situations-problèmes). Les auteurs montrent des améliorations significatives des capacités d'attribution émotionnelle, du raisonnement intersubjectif ainsi qu'une diminution significative des problèmes de comportement. L'anxiété diminue également. Cependant, des difficultés persistent au niveau de la communication et des interactions sociales.

Dans une cohorte d'une quarantaine d'adultes avec déficience intellectuelle, suivie sur une période de 4 ans, Brown et coll. (2013) proposent une thérapie comportementale dialectique adaptée. Ils montrent une forte diminution des comportements-défis et des troubles émotionnels.

L'utilisation d'environnements multi-sensoriels est également proposée. Dans une méta-analyse englobant 28 articles et portant sur l'efficacité des méthodes basées sur de tels environnements, Lotan et Gold (2009) montrent que l'approche Snoezelen (Hulsege et Verheul, 1987), lorsqu'elle est conçue dans le cadre d'une approche individualisée, a des effets positifs sur le comportement adaptatif avec une généralisation de ces effets dans la vie quotidienne. Hill et coll. (2012) montrent aussi que la réduction de l'épisode de comportements stéréotypés chez des sujets avec une déficience intellectuelle sévère dans le cadre d'environnements multi-sensoriels est liée à la quantité de stimulations spécifiques présentes dans de tels environnements.

Enfin, l'utilisation des technologies de l'information et de la communication qui viennent en support d'un apprentissage à l'autonomie de la personne dans la vie de tous les jours, facilite la mise en place de comportements mieux adaptés (Naslund et Gardelli, 2013).

Toutes ces approches allant d'apprentissages très structurés chez la personne avec déficience intellectuelle, seule ou en groupe, à des interventions auprès de systèmes scolaires ou familiaux, ainsi qu'à un réaménagement des conditions de stimulations présentes dans un environnement habituel de vie, font l'objet d'une évaluation quant à leur efficacité. Dans la méta-analyse menée par Heyvaert et coll. (2010) à partir d'une revue de plusieurs bases de données comme ETRIC, PsycINFO, *Web of Sciences* et *Medline*, quatre-vingts articles ont été ainsi identifiés parmi lesquels une trentaine seulement contenaient suffisamment de données explicites pour mener à bien une analyse statistique. Parmi ces trente études, 18 décrivaient une intervention de type biologique, 13 de type psychothérapeutique et 9 de type contextuel. Les auteurs concluent que diverses interventions biologiques, psychothérapeutiques ou contextuelles sont susceptibles de réduire la fréquence des comportements-défis. Mais un effet lié à la taille limitée de certains échantillons est présent. Les analyses de variance ne montrent pas d'effets significatifs des différents traitements. De plus, aucune différence entre approches unimodales et multimodales n'est observée. Pour chacune des approches, il n'y a pas de consensus sur l'efficacité ou non de chacune des approches.

Gustafsson et coll. (2009) indiquent la nécessité d'une évaluation de bonne qualité de l'efficacité des interventions et de revues systématiques des études partielles menées (trop peu d'études, soit 3/126, rencontrent les critères de qualité requis). La revue de ces auteurs montre le trop peu d'évidence scientifique pour prouver l'efficacité effective de thérapies comportementales, de thérapies cognitivo-comportementales, de psychothérapies ou encore de diverses formes de soutien.

Les interventions consistant à une rétention de la personne, encore largement présentes dans les pratiques, doivent être utilisées en ultime recours et bien intégrées dans un plan d'intervention (Matson et Boisjoli, 2009). Les interventions combinant une médication et une intervention comportementale sont aussi assez souvent proposées mais les études posent de nombreux problèmes méthodologiques (homogénéité des échantillons, absence de groupe contrôle, difficulté de prédiction des effets cliniques, etc.) (Courtemanche et coll., 2011).

Dans tous les cas, il s'agit de promouvoir une approche bio-psycho-sociale de la personne avec déficience intellectuelle basée sur les quatre niveaux

écologiques décrits par Dagnan (2007) à savoir : l'intervention individuelle, l'intervention dans le contexte de vie immédiat de la personne, l'intervention sur le contexte plus large de la personne et l'intervention sur les structures chargées d'offrir des services à la personne.

Enfin, la réflexion menée par Goodman et Inman (2003) interpelle. Plutôt que considérer les comportements-défis comme un obstacle aux progrès et à l'évolution de la personne avec déficience intellectuelle, ces auteurs se demandent s'il ne conviendrait pas de les considérer dans certains cas, comme des réponses appropriées et adaptatives manifestées par des personnes avec un fonctionnement mental plus faible devant faire face à un monde complexe en constant et rapide changement.

En conclusion, nous voyons combien il importe de prendre en considération le concept de comportement adaptatif, d'adopter un modèle cohérent et des outils validés afin de renforcer les pratiques d'orientation et d'intervention auprès des personnes avec déficience intellectuelle. De manière générale, il est nécessaire de mieux connaître les caractéristiques développementales des habiletés sociales, de prendre davantage en compte l'impact de l'environnement sur l'expression même des compétences des personnes. Par ailleurs, il s'agit de développer davantage les études menées auprès des populations adultes et en particulier dans le cas des comportements jugés inadaptés. Les comportements-défis posent évidemment des questions particulièrement difficiles à rencontrer sur le terrain pour les proches aidants. À cet égard, il s'agirait de mieux distinguer les interrelations existant entre troubles du comportement externalisés (réactions à des stimuli présents dans l'environnement), troubles du comportement internalisés (problématiques liées à la personnalité mais non invasives) et troubles psychopathologiques répondant quant à eux à des critères psychiatriques.

Les échelles explorant le comportement adaptatif permettent de se recentrer sur un profil de compétences fonctionnelles (comment le sujet fait-il ou pourrait-il faire pour atteindre un but recherché) plutôt que sur la simple description des déficiences en termes psychométriques. Le profil de compétences fonctionnelles permet de faire le lien avec les priorités à accorder aux interventions. Bien plus, le vocabulaire utilisé dans ces échelles de comportement adaptatif permet de créer un langage commun entre professionnels de disciplines diverses mais aussi entre parents et professionnels. Dans l'avenir, il sera nécessaire d'explorer de manière assez systématique les liens entre l'approche des habiletés sociales, l'approche en termes de capacités développementales et l'approche de type psychométrique des diverses fonctions telle que la propose la neuropsychologie.

Tableau 6.1 : Présentation des principales échelles d'évaluation du comportement adaptatif (Sources : Tourrette, 2006 ; Lecavalier et Butter, 2010 ; Cook et Oliver, 2011 ; Tassé et coll., 2012 ; Balboni et coll., 2014)

Nom	Auteurs et date création Version révisée	Tranche d'âge concernée	Principales caractéristiques	Standardisation	Adaptation en langue française	Concept central
<i>Progress Assessment Chart of Social Development (PAC)</i>	Gunzburg, 1969	3 échelles : PAC-1 PDI ^a avec niveau développement 2-8 ans PAC-2 adolescents et jeunes adultes PPAC pour enfants avec niveau développement < 3 ans	130 items décrits de manière précise présentés en fonction de leur ordre d'apparition au cours du développement dans 4 domaines : autonomie, communication, socialisation et occupation	Cotation sur un diagramme Index d'évaluation des progrès Comparaison possible avec Gesell pour le PPAC et avec Vineland pour le PAC	Magerotte et Fontaine, 1972	
<i>AAAMD Adaptive Behavior Scale (ABS)</i>	Lambert et coll., 1993 (2 ^{de} édition) ABS-S : 2	2-21 ans Étalonnage américain : 6 500 enfants et adolescents avec DI 3-17 ans Évaluation selon une échelle en 3 points + NP	2 sections : comportements adaptatifs (67 items dans 9 domaines) et comportements inadaptes (41 items dans 9 domaines)	Moyenne 10 et ET ^a 3 Scores agrégés pour 3 domaines 2 tables : l'une pour les PDI et l'autre pour la population générale	Échelle de comportement adaptatif (Magerotte, 1978) Étalonnage sur 428 enfants scolarisés 6-13 ans	Compétence sociale
Échelle québécoise de comportements adaptatifs (EQCA)	Maurice et coll., 1993 Il existe une version scolaire EQCA-VS	3 ans et plus Évaluation selon une échelle en 3 points + NP ^a	225 items de comportements adaptatifs dans 8 domaines et 92 items de comportements inadaptes	On ne dispose pas de critères de correction. Protocole à renvoyer à l'UQAM (Université du Québec à Montréal)		Compétence sociale
Échelle belge de comportements adaptatifs (EBCA)	Groupe de professionnels belges coordonné par G. Hubert	Idem	Idem	Idem		Compétence sociale

Nom	Auteurs et date création	Tranche d'âge concernée	Principales caractéristiques	Standardisation	Adaptation en langue française	Concept central
Adaptive Behavior Assessment System (ABAS)	Harrison et Oakland, 2003	5 formes : Parent/éducateur pour 0-5 et 5-21	Seule échelle standardisée permettant une auto-évaluation	Moyenne 100 et ET 15 pour une approche globale, des scores pour 3 domaines (conceptuel, social et pratique)	Non	
	ABAS-II	Enseignants pour 2-5 et 5-21 Version pour adultes 16-89	Seul instrument offrant des scores standardisés pour les 10 domaines repris pour le diagnostic de DI			
Scale of Independent Behavior (SIB)	Bruininks et coll., 1984	3 formes séparées : 3-8 ans			Non	
	SIB-R (Bruininks et coll., 1996)	3-80 ans Version abrégée				
Vineland Social Maturity Scale	Doll, 1936 et révisée par Sparrow et coll., 1984	0-90 ans	4 formes : Parent 0-90 ans Enseignant 3-18 ans Une forme « enquête rapide » 0-90 ans	Scores standardisés avec moyenne 100 et ET 15 pour 4 domaines : moteur, vie quotidienne, communication, socialisation	En cours	Compétence sociale
	Vineland Adaptive Behavior Scale-II (Sparrow et coll., 2005)		Une forme d'interview approfondi 0-90 ans Évaluation selon une échelle en 3 points + NP	Propriétés psychométriques très fortes		
Échelle pour enfants handicapés sévères	Fröhlich et coll., 1986		Évalue la progression sensori-motrice via une grille de repérage des acquisitions			
Social Competence and Behavior Evaluation (SCBE)	LaFreniere et Dumas, 1995	Évaluation comportementale des enfants d'âge école maternelle	80 énoncés en 8 échelles de base et 4 échelles globales (échelle en 6 points)	Score brut pour chacune des 12 échelles, transformé en notes standards ou en pourcentages Validation structurale, concomitante et discriminante	Profil socio-affectif des compétences sociales et des difficultés d'adaptation des enfants de 2 % à 6 ans Dumas et coll., 1997 Étalonnage sur 800 enfants français	Compétence sociale

Nom	Auteurs et date création Version révisée	Tranche d'âge concernée	Principales caractéristiques	Standardisation	Adaptation en langue française	Concept central
<i>Child Behavior Checklist (CBCL)</i>	Achenbach, 1991	4-16 ans	Décrit compétences sociales et troubles émotionnels des enfants entre 4 et 16 ans Complété par parents Deux échelles : compétences sociales / Problèmes comportement (113 items)	Validation sur une population américaine puis sur population française (1 024 enfants tout-venant et 1 427 enfants dans groupe clinique) Bonne fidélité	Liste des Comportements pour Enfants d'Achenbach (LCE) (Fombonne, 1991 ; Fombonne et coll., 1998 ; Bouvard et Perez, 2008)	Inadaptée aux enfants avec DI ? Comportement social
Brigance	Brigance, 1991				Mayotte et Lalonde, 1995	
<i>Assessment, Evaluation and Programming System for Infants and Children (AEPS)</i>	Bricker, 1993				Évaluation, Intervention, Suivi auprès de jeunes enfants de 0 à 6 ans (EIS) (Bricker, Traduction de Dionne et coll., 2008)	
<i>Assessment of Basic Language and Learning Skills (ABLLS)</i>	Partington et Sundberg, 1998	Suivi d'enfants qui ont des retards de langage	4 sections : habiletés basiques au niveau des apprentissages, habiletés scolaires, autonomie et habiletés motrices	Pas de données sur la validité et la fidélité de l'outil Ce n'est pas un instrument de diagnostic		
<i>Matson Evaluation of Social Skills for Individual with severe mental retardation (MESSIER)</i>	Matson, 1995	Pour adultes avec DI sévère et profonde	85 items évalués selon une échelle en 4 points. Les items sont regroupés dans 6 sous-échelles : verbal positif, non verbal positif, comportement général positif, verbal négatif, non verbal négatif, comportement général négatif	Fiabilité de l'échelle globale=0,94 et variation de 0,75 à 0,96 pour chacune des 6 sous-échelles Bonne validité Beaucoup de données psychométriques ont été publiées	Non	Habiletés sociales

Nom	Auteurs et date création Version révisée	Tranche d'âge concernée	Principales caractéristiques	Standardisation	Adaptation en langue française	Concept central
<i>Matson Evaluation of social skills in youngsters (MESSY)</i>	Matson et coll., 1983	4-18 ans	62 items auto-évalués lors d'interviews semi-structurées et 64 items évalués par l'éducateur	744 enfants incluant des enfants avec DI modérée	En cours (Nader-Grosbois)	Habiletés sociales
<i>Social Cognition-Social Information Processing</i>	Bauminger et coll., 2005		Courtes vignettes de situations sociales présentant des dilemmes ; des questions sont posées dans 6 domaines du traitement de l'information sociale		Non	Cognition sociale
<i>Social Cognition-Theory of Mind</i>	Cornish et coll., 2005		Compréhension des états mentaux d'autrui Compréhension de son propre état mental		Non	
<i>Fetal Alcohol Behavior Scale (FABS)</i>	Sreissguth et coll., 1998	2-50 ans		Fidélité item-échelle élevée et test-retest=0,61	Non	
<i>Developmental Behavior Checklist (DBC)</i>	Einfeld et Tonge, 1995	4-18 ans et âge adulte 5 formes	96 items (enfants) et 107 items (adulte) complétés par parents et par professionnels Scores en 0, 1, 2 Il existe une version abrégée 6 sous-échelles : comportements perturbants, repli sur soi, communication, traits autistiques, anxiété, conduites antisociales	Très bonne fidélité dans le temps et bonne corrélation entre parents et professionnels Validation avec nombreux autres outils. Outil différencie cas psychiatriques.	Oui en cours, Université de Genève	

Nom	Auteurs et date création Version révisée	Tranche d'âge concernée	Principales caractéristiques	Standardisation	Adaptation en langue française	Concept central
<i>Reiss Screen for Maladaptive Behavior</i>	Reiss, 1997	Adolescents et adultes	Échelle basée sur DSM-III avec 38 items, complétée par deux professionnels. Score en trois points. 8 sous-échelles : comportement agressif, autisme, psychose, paranoïa, signes comportementaux de dépression, signes physiques de dépression, personnalité dépendante, personnalité fuyante 6 comportements inadaptés : abus de substances, hyperactivité, aut mutilation, problème sexuel, vol, idée de suicide	Validité démontrée pour indiquer si une PDI présente ou non un problème de santé mentale. Chaque échelle a un bon niveau de validité (0,72 à 0,81).	Adaptation transculturelle par Lecavalier et Tassé (2001) avec bonne adéquation avec modèle de Reiss	
<i>Diagnostic Adaptive Behavior Scale</i>	AAIDD, 2013 ^a (sera disponible en 2015)	Enfants et adolescents (4-21 ans)	Propose une mesure des comportements adaptatifs dans trois domaines : les habiletés conceptuelles (94 items), les habiletés sociales (80 items) et les habiletés pratiques (86 items). Cotation de 0 à 3. L'idée est de proposer un <i>cut-off</i> définissant la zone de scores conduisant à faire un diagnostic de déficience intellectuelle. Normé avec une moyenne de 100 et un ET de 15.	En cours Selon Balboni et coll. (2014), l'outil semble avoir une très bonne efficacité pour contribuer au diagnostic de déficience intellectuelle.		

^a Abréviations : ET : Écart-type ; PDI : Population avec DI ; NP=Non précisé
^b http://aaidd.org/intellectual-disability/diagnostic-adaptive-behavior-scale#_Vhri_fnLk9s

Tableau 6.11 : Caractéristiques principales des profils mis en évidence dans la littérature pour 5 syndromes génétiques

	Syndrome Williams-Beuren	Syndrome Down	Syndrome Prader-Willi	Syndrome X fragile	Syndrome vélo-cardio-facial
Activités de la vie journalière	Bonne adaptation en général, avec des difficultés pour certaines activités comme l'habillement Troubles du sommeil	Bonne adaptation en général	Bonne adaptation sauf en ce qui concerne l'alimentation qui nécessite un contrôle externe	Force relative dans la réalisation des activités de la vie journalière (surtout chez les garçons) Bonnes capacités dans l'autonomie	Certains sujets ont des difficultés d'adaptation
Aspects socio-cognitifs	Retard mental d'intensité variable Hyperactivité et difficultés attentionnelles Troubles visuo-spatiaux Mémoire auditive très développée Bonne mémoire explicite	Capacités de socialisation supérieures aux capacités cognitives Bonnes capacités visuo-spatiales Bonne mémoire implicite	Déficience intellectuelle légère à modérée Bonnes capacités visuo-spatiales	Retard intellectuel, troubles de l'attention divisée et soutenue et troubles exécutifs Difficultés au niveau des processus séquentiels et dans les stratégies de résolution de problèmes Difficultés mémoire de travail mais bonnes capacités en mémoire épisodique Attention visuelle et mémoire visuelle relativement meilleures Baisse QI avec âge à partir adolescence	Retard léger à modéré Force dans prise d'initiative, planification, mémoire de travail et contrôle de l'activité Difficultés attentionnelles Troubles de la pensée
Langage et communication	Bonnes capacités langagières tant au niveau lexical que syntaxique Enfants très bavards et hypersociables en particulier avec les adultes même inconnus	Bon langage réceptif mais faiblesse au niveau langage expressif	Faiblesses au niveau phonologique et lexical Aspects pragmatiques limités mais peuvent se montrer créatifs pour la nourriture Discordances entre le discours et les compétences intellectuelles	Retard socio-communicatif Retard au niveau syntaxique et trouble de la parole Persévérations et écholalias verbales Relative pauvreté des habiletés conversationnelles	Difficultés au niveau lexical et morphosyntaxique

	Syndrome Williams-Beuren	Syndrome Down	Syndrome Prader-Willi	Syndrome X fragile	Syndrome vélo-cardio-facial
Aspects socio-émotionnels	Anxiété, souci excessif pour la famille et autrui Sentiment d'insécurité (motrice, sociale, scolaire)	Chez les adultes, conduites d'opposition et retrait social Difficultés spécifiques pour reconnaître certaines émotions faciales Bonne compréhension des règles sociales	Personnalité souple et affectueuse dans la petite enfance puis troubles de l'humeur, labilité émotionnelle et difficultés de décodage et de contrôle des émotions avec des crises de colère	Hyperactivité, stéréotypies, auto-agressivité Peuvent avoir des difficultés dans les interactions sociales : timidité excessive, retrait, inhibition face à des personnes non familières, fuite contact oculaire, anxiété sociale	Faiblesses dans activités de coopération, affirmation de soi, prise de responsabilité et auto-contrôle A l'adolescence : timidité, repli sur soi désinhibition, anxiété ; difficultés à comprendre les règles sociales ; pauvreté des interactions sociales et des expressions faciales
Aspects moteurs	Difficultés de coordination fine et de coordination oculo-manuelle Troubles de l'équilibre	Coordination motrice difficile	Retard du développement psychomoteur Capacités de base (marcher, s'asseoir) souvent affectées Dyspraxies	Mouvements stéréotypés et répétitifs	Retard du développement moteur
Santé physique	Cardiopathie dans 75 % des cas, retard de croissance, maîtrise sphinctérienne retardée, hypercalcémie, troubles ophtalmologiques	Plusieurs problèmes chez le jeune enfant	Pas de sensation de satiété (dysfonctionnement hypothalamique) Obésité Problèmes de niveau d'éveil (sommolence) Seuil de douleur plus élevé et fièvre plus rare rendant plus difficile la détection de maladies Grattage de la peau Automutilation		Plusieurs problèmes chez le jeune enfant

	Syndrome Williams-Beuren	Syndrome Down	Syndrome Prader-Willi	Syndrome X fragile	Syndrome vélo-cardio-facial
Santé psychique		Certains sujets présentent un risque plus élevé de troubles psychopathologiques à l'âge adulte même si l'environnement familial ne pose pas de problème	Comportements compulsifs, obsessionnels Sentiments dépressifs Anxiété	Vulnérables aux troubles psychiatriques Symptômes autistiques dans 3 cas sur 5 Anxiété et dépression Difficultés à supporter les changements	Possibilité de troubles psychiques à l'adolescence (30 % des sujets ont un risque élevé de développer une schizophrénie)
Particularités	Attrait particulier pour les visages Hypersensibilité au bruit et chez certains, dispositions pour la musique	Profil comportemental assez similaire chez l'enfant et chez l'adulte		Filles moins touchées	

BIBLIOGRAPHIE

ACHENBACH TM. Manual for the child behavior checklist/4-18 and 1991 profile. Burlington, VT: University of Vermont, Department of Psychiatry, 1991

ANDERSON G, KAZANTZIS N. Social problem-solving skills training for adults with mild intellectual disability: a multiple case study. *Behav Change* 2008, **25** : 97-108

AVCIOGLU H. The effectiveness of instructional programs based on self management strategies in acquisition of social skills by the children with intellectual disabilities. *Educational Sciences. Theory and Practice* 2012, 345-351

BALBONI G, TASSÉ MJ, SCHALOCK RL, BORTHWICK-DUFFY AA, SPREAT S, et coll. The diagnostic Adaptative Behavior Scale: evaluating its diagnostic sensitivity and specificity. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 2884-2893

BARISNIKOV K, HIPPOLYTE L. Batterie d'évaluation de la cognition sociale et émotionnelle. In : *Théorie de l'Esprit : entre cognition, émotion et adaptation sociale chez des personnes typiques et atypiques*. NADER-GROSBOIS N (Ed.). Bruxelles : De Boeck, 2011 : 135-151

BARISNIKOV K, LACHAVANNE A, BOCHARD A, MENGHETTI S. Socio-emotional reeducation program in adults with intellectual disabilities (abstract of the Third International Conference of IASSID-Europe, Rome, 20th-22th October 2010). *J Appl Res Intellect Disabil* 2010, **23** : 5

BARISNIKOV K, LACHAVANNE A, MAIRE H, SANDOZ M, STRACCIA C. Social and emotional abilities in children with Down syndrome : An integrated approach. In: *From basic executive function to the highest psychological functions: Research methodology concerns in psychology*. BARISNIKOV K, ZINCHENKO Y (Ed.). Lomonosov Moscow State University: Publ. House, 2012 : 372-407

BAUMINGER N, EDELSZTEIN HS, MORASH J. Social information processing and emotional understanding of children with Learning Disabilities. *J Learn Disabil* 2005, **38** : 45-61

BARTON B, NORTH K. Social skills of children with neurofibromatosis type 1. *Dev Med Child Neurol* 2004, **46** : 553-563. Compétences sociales et émotionnelles : enfant typique et déficient intellectuel. Saarbrücken : Presses académiques francophones, 2013

BIGBY C. Social inclusion and people with intellectual disability and challenging behaviour: a systematic review. *J Intellect Dev Disabil* 2012, **37** : 360-374

BILIAS-LOLIS E, CHAFOULEAS SM, KEHLE TJ, BRAY MA. Exploring the utility of self-modeling in decreasing disruptive behavior in students with intellectual disability. *Psychol Sch* 2012, **49** : 82-92

BOUVARD M, PEREZ C. Outils d'évaluation de la pathologie de l'enfant et de l'adolescent. In: BOUVARD M (Ed.). *Échelles et questionnaires d'évaluation chez l'enfant et l'adolescent*. Tome 1. Paris : Masson, 2008 : 20-23

BRICKER D. Assesment, Evaluation and Programming System for Infants and Children. AEPOS measurement from birth to three years. Baltimore: P.H. Brooks Publishing Co, 1993

BRICKER D. (Ed) Programme EIS. Évaluation, Intervention, Suivi auprès des jeunes enfants de 0 à 6 ans. Guide d'utilisation et tests (0 à 6 ans). Traduction de Dionne C, Tavares CA, Rivest C. Bruxelles : De Boeck, 2008

BRIGANCE AH. Inventaire du développement du jeune enfant de 0 à 7 ans. CFORP, Canada, 1991 (Traduction française et adaptation de Mayotte A-M et Lalonde D, 1995)

BROWN JF, BROWN MZ, DIBIASIO P. Treating individuals with intellectual disabilities and challenging behaviors with adapted dialectical behavior therapy. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 280-303

BRUININKS RH, WOODCOCK RW, WEATHERMAN RF, HILL BK. Scales of Independant Behavior: Manual. Itasca, IL: Riverside Publishing Company, 1984 (1st ed.) and 1996 (2^d ed.)

BRUININKS RH, WOODCOCK RW, WEATHERMAN RF, HILL BK. Scales of Independent Behavior - Revised. Chicago, IL: Riverside, 1996

CARR A, O'REILLY G. Diagnosis, classification and epidemiology. In: The handbook of Intellectual Disability and clinical psychology practice. CARR A, O'REILLY G, WALSH PN, MC EVOY J (Eds). London: Routledge, 2007 : 3-49

CARTER EW, HUGHES C. Increasing social interaction among adolescents with intellectual disabilities and their general education peers: effective intervention. *Res Pract Persons Severe Disabl* 2005, **30** : 179-193

CARTER EW, HUGHES C. Social interaction interventions. Promoting socially supportive environments and teaching new skills. In: Handbook of developmental disabilities. ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds). London: The Guildford Press, 2007 : 310-365

CEBULA KR, MOORE DG, WISHART JG. Social cognition in children with Down's syndrome: challenges to research and theory building. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 113-134

CHADWICK O, CUDDY M, KUSEL Y, TAYLOR E. Handicaps and the development of skills between childhood and early adolescence in young people with severe intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 877-888

CHENG Y, CHEN S. Improving social understanding of individuals with intellectual and developmental disabilities through a 3D-facial expression intervention program. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1434-1442

COOK F, OLIVER C. A review of defining and measuring sociability in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 11-24

CORNISH K, BURACK JA, RAHMAN A, MUNIR F, RUSSON, GRANT C. Theory of mind deficits in children with fragile X syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 372-378

CORY L, DATTOLO J, WILLIAMS R. Effects of a leisure education program on social knowledge and skills of youth with cognitive disabilities. *Ther Recreation J* 2006, **40** : 144-164

COURTEMANCHE AB, SCHROEDER SR, SHELDON JB. Designs and analyses of psychotropic and behavioral interventions for the treatment of problem behavior among people with intellectual and developmental disabilities. *Am J Intellect Dev Disabil* 2011, **116** : 315-328

CUDRÉ-MAUROUX A. Personnel éducatif et comportements-défis de personnes présentant une incapacité intellectuelle : implication de l'attribution causale et expression du sentiment d'efficacité personnelle dans le processus de stress transactionnel. Thèse de doctorat original, Université de Fribourg, 2009

DAGNAN D. Psychosocial interventions for people with intellectual disabilities and mental ill-health. *Curr Opin Psychiatry* 2007, **20** : 456-460

DAVIS PK, REHFELDT RA. Functional skills training for people with intellectual and developmental disabilities. In: Handbook of intellectual and developmental disabilities. JACOBSON JW, MULICK JA, ROJAHN J (Eds). New York: Springer, 2007 : 581-600

DE RUITER KP, DEKKER MC, DOUMA JCH, VERHULST FC, KOOT HM. Development of parent- and teacher-reported emotional and behavioural problems in young people with intellectual disabilities: does level of intellectual disability matter? *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 70-80

DE WEIN M, MILLER LK. The Teaching-Family Model. A program description and its effects on the aggressive behaviors and quality of life of two adults with intellectual disabilities. *J Posit Behav Interv* 2009, **11** (3).

DETRAUX JJ. L'évaluation comme base de l'intervention éducative auprès de personnes polyhandicapées. In: Polyhandicap : processus d'évaluation cognitive. SCELLES R, PETITPIERRE G (Sous dir.). Paris, Dunod, 2013 : 101-120

DETRAUX JJ, NADER-GROSBOIS N, NAPIERALSKI D, DELANDE D, ARNOULD V. Étude de l'impact des neurosciences sur les pratiques en éducation spécialisée - Rapport de recherche menée dans le cadre du projet « Mes neurones et moi », financée par la Fondation Roi Baudouin. Bruxelles, CEFES-ULB, 2006

DIDDEN R, EMBREGTS P, VAN DER TOORN M, LAARHOVEN N. Substance abuse, coping strategies, adaptative skills and emotional problems in client with mild to borderline intellectual disability admitted to treatment facility: a pilot study. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 927-932

DIGENNARO-REED FD, CODDING R, CATANIA CN, MAGUIRE H. Effects of video modeling on treatment integrity of behavioral interventions. *J Appl Behav Analysis* 2010, **43** : 291-295

DI MARTINO I, DETRAUX J-J, BOSLY A, LIBERT N, CASTRONOVO S, et coll. Transition vers l'âge adulte de personnes de 16 à 25 ans avec une déficience intellectuelle modérée à sévère. Enquête auprès de 56 familles en Province de Liège. Rapport final. Verriers : APEM-T21, 2014

DOLL EA. The Vineland Social Maturity Scale. Vineland, NJ : Vineland Training School, 1936

DUMAS JE, LAFRENIERE PJ, CAPUANO F, DURNING P. Profil socio-affectif. Évaluation des compétences sociales et des difficultés d'adaptation des enfants de 2 ans % à 6 ans. Paris : ECPA, 1997

DUNLAP G, CARR EG. Positive behavior support and developmental disabilities. A summary and analysis of research. In: Handbook of developmental disabilities. ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds). London, The Guildford Press, 2007 : 469-482

EINFELD SL, TONGE BJ. The Developmental Behavior Checklist: the development and validation of an instrument to assess behavioral and emotional disturbance in children and adolescents with mental retardation. *J Autism Dev Disord* 1995, **25** : 81-104

ELDEVİK S, JAHR E, EIKESETH S, HASTINGS RP, HUGHES CJ. Cognitive and adaptive behavior outcomes of behavioral intervention for young children with intellectual disability. *Behavior Modification* 2010, **34** : 16-34

EMBREGTS PJCM, DIDDEN R, HUITINK C, SCHREUDER N. Contextual variables affecting aggressive behaviour in individuals with mild to borderline intellectual disabilities who live in residential facilities. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 225-264

EMMERSON E. Challenging behaviour. Analysis and intervention in people with learning disabilities. Cambridge, Cambridge University Press, 2001

FISCH GS, CARPENTER N, HOWARD-PEEBLES PN, HOLDEN JJA, TARLETON J, et coll. Developmental trajectories in Syndromes with intellectual disability, with a focus on Wolf-Hirschhorn and its cognitive-behavioral profile. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 167-179

FOMBONNE E. The use of questionnaire in child psychiatry research: Measuring their performances and choosing an optimal cutoff. *J Child Psychol Psychiatr* 1991, **32** : 677-693

FOMBONNE E, CHEHDAN F, CARRADEC A-M, CHARD S, NAVARRO N, REIS S. Le *Child Behavior Checklist* : un instrument pour la recherche en psychiatrie de l'enfant. *Psychiatr Psychobiol* 1998, **3** : 409-418

FORSTER S, GRAY KM, TAFFE J, EINFELD L, TONGE BJ. Behavioural and emotional problems in people with severe and profound intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 190-198

FRÖHLICH A, HAUPT U, MARTY-BOUVARD C. Échelle d'évaluation pour enfants poly-handicapés profonds. Lucerne, Éditions du Secrétariat Suisse de Pédagogie Curative, 1986

GLASER B, LOTHE A, CHABLOZ M, DUKES D, PASCA C, et coll. Candidate socioemotional remediation program for individuals with intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 368-383

GOODMAN JF, INMAN LM. Maladaptive Behaviors in the young child with intellectual disabilities: a reconsideration. *Int J Disabil Dev Educ* 2003, **50** : 137-148

GRENIER M, ROGERS R, IARUSSO K. Including students with Down syndrome in adventure programming. *J Phys Educ Recreation Dance* 2008, **79** : 30-35

GUNZBURG HC. Progress assessment chart of social development. SEFA, Birmingham, 1969

GUSTAFSSON C, ÖJEHAGEN A, SANDLUND M, NYSTRÖM M, GLAD J, et coll. Effects of psychosocial interventions for people with intellectual disabilities and mental health problems. A survey of systematic reviews. *Res Soc Work Pract* 2009, **19** : 281-290

HARRISON PL, OAKLAND T. Adaptive Behavior Assessment System - Second Edition, San Antonio, TX: The Psychological Corporation, 2003

HASSIOTIS A, ROBOTHAM D, CANAGASABEV A, MARTSON L, THOMAS B, KING M. Impact of applied behavior analysis (ABA) on career burden and community participation in challenging behavior. Results from a randomized controlled data. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 285-290

HEYVAERT M, MAES B, ONGHENA P. A meta-analysis of intervention effects on challenging behavior among persons with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 634-649

HILL L, TRUSLER K, FURNISS F, LANCIONI G. Effects of multisensory environments on stereotyped behaviors assessed as maintained by automatic reinforcement. *J Appl Res Intellect Disabil* 2012, **25** : 509-521

HODAPP RM, DYKENS EM. Measuring behavior in genetic disorders of mental retardation. *Mental Retard Dev Disabil Res Rev* 2005, **11** : 340-346

HOFER SM, GRAY KM, PICCININ AM, MACKINNON A, BONTEMPO DE, et coll. Correlated and coupled within-person change in emotional and behavioral disturbance in individuals with intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 307-321

HULSEGGE J, VERHEUL AD. « Snoezelen » Another World. (1987), Rompa, England. Traduction française : « Snoezelen » Un autre monde. Namur : Erasme, 1989.

KEARNEY DS, HEALY O. Investigating the relationship between challenging behavior, co-morbid psychopathology and social skills in adults with moderate to severe intellectual disabilities in Ireland. *Res Dev Disabilities* 2011, **32** : 1556-1563

KEMP C, CARTER M. The social skills and social status of mainstreamed students with intellectual disabilities. *Educ Psychol* 2002, **22** : 391-411

LACHAVANNE A, BARISNIKOV K. Rééducation des compétences socio-émotionnelles pour des adultes présentant une déficience intellectuelle. *Eur Rev Appl Psychol* 2013, **63** : 345-352

LAFRENIERE PJ, DUMAS JE. Social competence and behavior evaluation, Preschool edition (SCBE). Los Angeles: Western Psychological Services, 1995

LAMBERT JL. Les déficiences intellectuelles : actualités et défis. Fribourg : Presses Universitaires, 2002

LAMBERT JL. Le personnel éducatif face aux comportements-défis d'adultes déficients intellectuels : stratégies d'intervention. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2003, **14** : 41-47

LAMBERT N, NIHIRA K, LELAND H. AAMR Adaptive Behavior Scale-School (2nd ed.). Austin, TX: American Association on Mental Retardation, 1993

LANCIONI GE, SINGH NN, O'REILLY MF, SIGAFOOS J. Intellectual disability and adaptive skills. In: Social Behavior and Skills in Children. MATSON JL (Ed) Springer Science, 2009 : 141-157

LECAVALIER L, BUTTER EM. Assessment of social skills and intellectual disability. In: Practitioner's Guide to empirically-based measures of social skills. NANGLE D, HANSEN D, ERDLEY C, NORTON PJ (Eds). New York: Association for the Advancement of Behavior Therapy and Springer, 2010 : 179-192

LECAVALIER L, TASSÉ MJ. Traduction et adaptation transculturelle du Reiss Screen for Maladaptive Behavior. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2001, **12** : 31-44

LECAVALIER L, TASSÉ MJ, LEVESQUE S. Assessment of mental retardation by school psychologists. *Can J School Psychol* 2001, **17** : 97-107

LONG NJ, WOOD MM, FECSEER FA. Dialogue avec des enfants et des adolescents en situation de crise : *Life Space Crisis Intervention*. Bruxelles, Éditions Racine Campus, 2012

LOTAN M, GOLD C. Meta-analysis of the effectiveness of individual intervention in the controlled multisensory environment (Snoezelen) for individuals with intellectual disability. *J Intellect Dev Disabil* 2009, **34** : 207-215

LUCKASSON R, BORTHWICK-DUFFY S, BUNTINX WH, COULTER DL, CRAIG EM, et coll. Mental Retardation: Definition, classification and systems of supports (9th ed.) Washington DC: American Association on Mental Retardation, 2002

MAGEROTTE G. Échelle de comportement adaptatif. Inventaire des comportements d'adaptation à la vie quotidienne. Adaptation en langue française de Nihira K, Foster R, Shellhaas SM, Leeland H (1973). Adaptive Behavior Scale. Bruxelles : Editest. 1978

MAGEROTTE G, FONTAINE PJ. Premier inventaire des progrès du développement social (PPAC). Adaptation en langue française de Gunzburg H (1969). The Primary Progress Assessment Chart of Social Development. Mons: Université de Mons Hainaut. 1972

MATSON JL. The Matson Evaluation of Social Skills for Individuals with Severe Retardation. Baton Rouge, LA: Scientific Publishers, Inc., 1995

MATSON JL, BOISJOLI JA. Restraint procedures and challenging behaviors in intellectual disability: an analysis of causative factors. *J Appl Res Intellect Disabil* 2009, **22** : 111-117

MATSON JL, ROTARY AF, HELSEL WJ. Development of a rating scale to measure social skills in children: The Matson Evaluation of Social Skills in Youths (MESSY). *Behav Res Ther* 1983, **21** : 335-340

MATSON JL, MAYVILLE EA, LOTT JD. The relationship between behavior motivation and social functioning in persons with intellectual impairment. *Br J Clin Psychol* 2002, **41** : 175-184

MATSON JL, DIXON DR, MATSON ML. Assessment and treatment of aggressive behavior in children and adolescents with developmental disabilities. *J Educ Psychol* 2005, **27** : 681-687

MATSON JL, TERLONGE C, GONZALES ML, RIVET T. An evaluation of social skills and adaptive skills in adults with bipolar disorder and severe/profound intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2006, **27** : 681-687

MATSON JL, RIVER TT, FODSTAD JC, DEMPSEY T, BOISJOLI JA. Examination of adaptive behavior differences in adults with autism spectrum disorders and intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1317-1325

MAURICE P, MORIN D, TASSÉ M. L'échelle québécoise de comportements adaptatifs. Montréal : UQAM, Département de psychologie, 1993

MAYOTTE A-M, LALONDE D. Brigance : Inventaire du développement de l'enfant entre 0 et 7 ans. Traduction et adaptation, Vanier : CFORP, 1995, 347 p.

MERCER JR. The myth of 3 % prevalence. In: Sociobehavioral studies of mental retardation. Monographs of the American Association of Mental Deficiency. TARJAN G, EYMAN RK, MEYERS CE (Eds.). Washington DC, American Association on Mental Deficiency, 1973 : 1-8

MOORE DG, OATES JM, HOBSON RP, GOODWIN JE. Cognitive and social factors in the development of infants with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2002, **8** : 43-52

MORTON J, FRITH U. Causal modeling : structural approaches to developmental psychopathology. In : Developmental Psychopathology. CICCHETTI D, COHEN D (Eds). New York, Wiley, 1995 : 357-390

MURPHY G. Challenging behavior: a barrier to inclusion? *J Policy Pract Intellect Disabil* 2009, **6** : 89-90

MYRBAKK E, VON TEZCHNER S. Psychiatric disorders and behavior problems in people with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2008, **29** : 316-332

NADER-GROSBOIS N. L'évaluation du développement cognitif précoce : une version révisée des échelles d'Uzgiris et Hunt (1975). *Enfance* 2000, **52** : 107-125

NADER-GROSBOIS N. Théorie de l'esprit : entre cognition, émotion et adaptation sociale. Bruxelles : De Boeck, collection « Développement de Personne », 2011

NASLUND R, GARDELLI A. « I know, I can, I will try »: youths and adults with intellectual disabilities in Sweden using information and communication technology in their every day life. *Disability and Society* 2013, **28** : 28-40

NOTA L, FERRARI L, SORESI S, WEHMEYER M. Self-determination, social abilities and the quality of life of people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 850-865

PARÉ C, FOUGEYROLLAS P, PARENT G, ST MICHEL G. Participation sociale dans les habitudes de vie et identification des obstacles et facilitateurs dans l'environnement de personnes présentant des limitations associées à un déficit intellectuel. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2000, **11** : 27-41

PARTINGTON JW, SUNDBERG ML. Assessment of basic language and learning skills. (The ABLLS): An assessment for language delayed students. Pleasant Hill, CA: Behavior Analysts, Inc., 1998

REISS S. Comments on the Reiss screen for maladaptive behaviour and its factor structure. *J Intellect Disabil Res* 1997, **41** : 346-354

SEYNHAEVE I, NADER-GROSBOIS N. Comment effectuer le suivi longitudinal d'enfants à développement atypique ? Évaluations développementales et fonctionnelles. In: *Enfant en développement, famille et handicaps. Interactions et transmissions*. SCHNEIDER B (Ed). Toulouse, Érès, 2006

SMITH KRM, MATSON JL. Social skills: differences among adults with intellectual disabilities, co-morbid autism spectrum disorders and epilepsy. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1366-1372

SPARROW SS, BALLA DA, CICCHETTI DV. The Vineland Adaptive Behavior Scales : Interview edition, survey form. Circle Pines, MN: American Guidance Service, 1984

SPARROW S, CICCHETTI D, BALLA D. The Vineland Adaptive Behavior Scales: Interview edition, survey form. 2nd edition. Circle Pines MN: American Guidance Service, 2005

STREISSGUTH AP, BOOKSTEIN FL, BARR HM, PRESS S, SAMPSON PD. A fetal alcohol behavior scale. *Alcohol Clin Exp Res* 1998, **22** : 325-333

SUKHODOLSKY DG, BUTTER EM. Social skills training for children with intellectual disabilities. In: Handbook of Intellectual and Developmental Disabilities. JACOBSON JW, MULICK JA, ROJAHN J (Eds). New York: Springer Science, 2007 : 601-618

TAGGART L, TAYLOR D, MCCRUM-GARDNER E. Individual, life events, family and socio-economic factors associated with young people with intellectual disability and with and without behavioural/emotional problems. *J Intellect Disabil* 2010, **14** : 267-288

TASSÉ MJ. Adaptive behavior assessment and the diagnosis of mental retardation in capital cases. *Appl Neuropsychol* 2009, **16** : 114-123

TASSÉ M, SCHALOCK RL, BALBONI G, BERDSANI H, BOTHWICK-DUFFY SA, et coll. The construct of adaptive behavior: its conceptualization, measurement and use in the field of intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 291-303

THOMPSON JR, BRYANT B, CAMPBELL EM, CRAIG EM, HUGHES C, et coll. Supports Intensity Scale. Washington, DC: American Association on Mental Retardation, 2004

TOPPING KJ, BREMNER WG, HOLMES EA. Social competence: The social construction of the concept. In: The handbook of emotional intelligence: Theory, development, assessment and application at home, school and in the workplace. BARON R, PARKER JDA (Eds). San Francisco: Jossey-Bass, 2000 : 28-39

TOURRETTE C. Évaluer les enfants avec déficiences ou troubles du développement. Paris : Dunod, 2006 (2^e éd., 2011)

TREMBLAY KN, RICHER L, LACHANCE L, CÔTÉ A. Psychopathological manifestations in children with intellectual disabilities according to their cognitive and adaptive behavior profile. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 57-69

VAN NIEUWENHUIZEN M, VRIENS A. (Social)Cognitive skills and social information processing in children with mild to borderline intellectual disabilities. *J Res Dev Disabil* 2012, **33** : 426-434

WEHMEYER M, CHAPMAN TE, LITTLE TD, THOMPSON JR, SCHALOCK R, TASSÉ MJ. Efficacy of the Supports Intensity Scale (SIS) to predict extraordinary support needs. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 3-14

ZIGLER E, HODAPP RM. Understanding Mental Retardation. Cambridge University Press, 1986

7

Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés

La déficience intellectuelle (DI) engendre des besoins spécifiques nécessitant l'aménagement de conditions susceptibles de soutenir le développement de chaque individu. Parmi ces besoins figurent ceux relatifs à la santé mentale, et plus spécifiquement l'évaluation et la prise en charge des troubles psychiatriques qui peuvent toucher cette population. De manière générale, les études empiriques soulignent une prévalence plus importante des troubles psychiatriques dans cette population lorsqu'on compare des échantillons d'individus avec et sans DI. Par exemple, l'étude britannique reposant sur le questionnaire Dawba (*Development and Well-Being Assessment*), réalisée auprès d'une population d'enfants et adolescents avec DI (10 438 enfants âgés de 5 à 15 ans), montrait une fréquence supérieure de la majorité des troubles psychopathologiques par rapport à des enfants sans DI, du même âge dans le même pays (Emerson et Hatton, 2007). Une revue systématique de littérature ciblant les études sur l'ensemble des troubles mentaux chez les enfants et adolescents avec DI, qui a retenu 9 études considérées de qualité suffisante parmi les 85 disponibles (Einfeld et coll., 2011), montre un risque de développer un trouble mental multiplié par 3 à 4 chez des enfants avec DI, tout en soulignant la diversité des outils utilisés pour le diagnostic de ces troubles psychiatriques. Dans une autre étude anglaise menée chez des adultes (2 700 personnes avec DI de 19 ans et plus), les troubles les plus fréquents étaient les troubles des conduites et l'autisme (Bhaumik et coll., 2008). En général, peu d'études mesurent la fréquence de ces troubles selon le degré de sévérité de la DI.

Il est essentiel de spécifier quels sont les troubles psychiatriques les plus fréquents, et de faire face au défi diagnostique que présente cette population. À l'instar de l'adaptation nécessaire aux techniques diagnostiques, la prise en charge des troubles psychiatriques chez les personnes avec DI nécessite également l'élaboration d'un cadre qui puisse accommoder les spécificités des traitements de troubles psychiatriques dans la DI. Néanmoins, malgré la plus

forte prévalence de troubles psychiatriques associés à la déficience intellectuelle, nous constatons un manque de données empiriques susceptibles d'ancrer la prise en charge thérapeutique des troubles psychiatriques dans la DI au sein d'une approche scientifique contemporaine (basée sur la preuve, *evidence-based*).

Afin d'appréhender les questions relatives à la santé mentale dans la DI, le présent chapitre entreprendra de résumer la littérature scientifique qui circonscrit la problématique des troubles psychiatriques dans la DI. Pour ce faire, nous ferons intervenir trois thèmes principaux :

- l'évaluation et le diagnostic des troubles psychiatriques dans la DI ;
- la prévalence des troubles psychiatriques ;
- les bases scientifiques des traitements psychiatriques pour personnes avec DI.

Évaluation et diagnostic des troubles psychiatriques dans la DI

Les classifications internationales spécifiant les critères diagnostiques de troubles psychiatriques ont longtemps considéré la déficience intellectuelle comme un retard mental (DSM-III et DSM-IV et CIM-10). À l'instar des nouveaux critères de la déficience intellectuelle, les classifications psychiatriques revoient également la manière dont est diagnostiqué le retard mental, désormais considéré comme un trouble du développement intellectuel (DSM-5). Il est cependant important de rappeler que l'utilisation classique des systèmes de classification psychiatrique auprès de populations avec un trouble du développement intellectuel a toujours posé de nombreux problèmes. Ces classifications font face à un problème de validité dans leur application auprès d'individus avec DI, puisque l'échantillonnage sur lequel se fondent ces systèmes diagnostiques exclut *de facto* tout individu avec une déficience intellectuelle. De même, bon nombre de questionnaires auto-rapportés ont traditionnellement exclu de leurs échantillons tout individu avec une déficience intellectuelle.

En plus des limites posées par la construction des instruments de classification des troubles psychiatriques, l'identification des symptômes caractéristiques pour chacun de ces troubles auprès des populations avec déficience intellectuelle relève d'une pratique basée sur l'expérience clinique, qui recèle nécessairement un degré important de subjectivité. Il est communément admis que l'exercice diagnostique dans le champ psychiatrique en population générale utilise quatre repères principaux (Dumas, 2013) pour confirmer la présence d'une psychopathologie. D'abord, le comportement observé doit s'inscrire dans une forme d'excès ou d'insuffisance significative. Il doit également entraver le

fonctionnement adaptatif de l'individu, causant une détresse ou une souffrance psychologique observable au sein des vécus subjectifs de l'individu et/ou des membres de son environnement. Le comportement ou symptôme en question doit également marquer une enfreinte aux normes du groupe social auquel appartient l'individu. Enfin, s'il s'agit d'un enfant ou d'un adolescent, le comportement ou symptôme doit signaler un retard, une rigidité, ou un décalage développemental par rapport aux normes pour son âge.

Dès lors, nous pouvons aisément relever les différents défis à l'identification des comportements et symptômes caractéristiques des troubles psychiatriques chez les individus avec une déficience intellectuelle (Sturmey, 2007). Tout d'abord, certains comportements caractéristiques chez les individus avec déficience intellectuelle sont déjà restreints et inhabituels par rapport à la norme. Le contenu des signes psychopathologiques (*pathoplasticity*) peut être significativement altéré par la déficience elle-même (Cooper et coll., 2003) et ainsi contribuer à la banalisation de signes psychopathologiques. La désintégration cognitive peut également masquer certains symptômes traditionnels d'un trouble psychiatrique (diagnostic *overshadowing*) (Reiss et coll., 1982). Ainsi, la question de la péjoration du fonctionnement de l'individu en lien avec un comportement potentiellement pathologique est particulièrement importante, car elle signifie plus clairement un écart par rapport au fonctionnement usuel de l'individu avec DI.

Néanmoins, cette péjoration est parfois difficile à identifier du fait de la chronicité de l'atteinte du développement intellectuel, de la médication multiple, d'un parcours de soins parfois chaotique, ainsi que de possibles contre-attitudes du personnel soignant ou des individus entourant la personne avec une déficience intellectuelle. Par ailleurs, contrairement à la clinique quotidienne liée aux troubles psychiatriques, la demande d'attention psychiatrique chez les individus avec déficience intellectuelle est majoritairement initiée par un tiers. La plupart du temps, cette demande fait suite à des manifestations externalisées (comportement agressif, automutilation...) qui perturbent le fonctionnement quotidien de l'individu et de son entourage.

Enfin, tout processus diagnostique de troubles psychiatriques contient un degré important de jugement subjectif du clinicien. De nombreux questionnements relatifs à la procédure diagnostique peuvent être amplifiés par la présence d'une DI : comment évaluer la fiabilité des observations des tiers ? Sont-ils trop tolérants, ou encore trop impliqués émotionnellement ? Comment évaluer l'ensemble des causes externes afin d'identifier les éléments réactionnels à un événement ou un changement dans le cadre de vie ? Finalement, comment mesurer la signification clinique d'une péjoration chez un individu qui montre une déficience intellectuelle, elle-même

complexifiant la présentation clinique des troubles psychiatriques ? Ces questions doivent être considérées avant même d'analyser la prévalence des troubles psychiatriques en lien avec la DI. Ainsi, les deux sous-sections suivantes présenteront, d'une part, les tentatives d'adaptations des diagnostics psychiatriques pour les individus avec DI, et, d'autre part, la création d'instruments d'évaluations spécifiques aux troubles psychiatriques pour personnes avec DI.

Adaptations des diagnostics psychiatriques pour individus avec DI

Face aux obstacles précités en matière de validité diagnostique des troubles psychiatriques chez des individus avec DI, deux initiatives successives ont abordé les insuffisances des systèmes de classification traditionnels pour proposer une adaptation de leur utilisation dans le champ de la DI.

L'initiative DC-LD (*Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities* [DC-LD], Royal College of Psychiatrists, 2001) a procuré une première adaptation des critères issus de la Classification statistique Internationale des Maladies et problèmes de santé connexes (CIM-10). L'initiative DC-LD a impliqué 52 investigateurs du Royaume-Uni dans la définition des critères diagnostiques spécifiques à l'évaluation et la classification des troubles psychiatriques chez les adultes atteints de DI (Cooper et coll., 2003). Le groupe a adopté une approche basée sur les études empiriques ainsi que sur un consensus pragmatique issu du jugement clinique de psychiatres spécialisés en déficience intellectuelle. Au travers d'essais dans le champ clinique, le groupe a procédé à un examen de la validité des différents diagnostics ; a identifié les limites inhérentes aux critères diagnostiques ; a recensé les observations effectuées sur les patients qui bénéficient d'un traitement pour troubles psychiatriques au moment de l'évaluation. La procédure diagnostique DC-LD a été validée sur un échantillon de 709 patients avec trouble(s) psychiatrique(s). Dans cet échantillon, seulement 26 patients (3,7 %) ont été diagnostiqués cliniquement sans pour autant avoir reçu un diagnostic psychiatrique issu de la classification DC-LD, suggérant ainsi une applicabilité intéressante de cette adaptation à la classification traditionnelle CIM-10.

Les avantages du DC-LD proviennent des points suivants :

- l'articulation claire entre les critères diagnostiques émanant de la classification CIM-10 pouvant être utilisés dans les cas de DI, et ceux plus spécifiquement adaptés par la classification DC-LD ;
- l'introduction des données étiologiques aux niveaux biologique, psychologique, social et développemental devant figurer pour chaque niveau de troubles psychiatriques (Niveau A : Troubles développementaux ; Niveau B :

Désordres psychiatriques ; Niveau C : Troubles de la personnalité ; Niveau D : Comportements défis ; Niveau E : Autres troubles) ;

- la possibilité d'articuler les liens entre troubles psychiatriques menant à des comportements défis.

Le fait que ces critères aient été validés sur des patients avec DI résout, en théorie, le défaut principal des classifications CIM-10 qui avait exclu de son protocole de validation tout individu ayant un retard mental. L'utilisation de la DC-LD vise principalement les individus avec une DI modérée à sévère. Le consensus suggère que les individus avec une DI légère peuvent être évalués selon les critères issus des systèmes internationaux de classification des troubles psychiatriques, bien que la classification DC-LD puisse aussi s'avérer utile dans ces cas (Cooper et coll., 2003).

La DC-LD emprunte une approche hiérarchique, considérant d'abord l'individu par rapport aux caractéristiques de sa DI. L'axe I consiste à évaluer la sévérité de la DI ; l'axe II consiste à spécifier l'étiologie de la DI. C'est dans l'axe II que nous retrouvons les troubles psychiatriques associés, avec les cinq différents niveaux précités ci-dessus (Niveau A : Troubles développementaux ; Niveau B : Désordres psychiatriques ; Niveau C : Troubles de la personnalité ; Niveau D : Comportements défis ; Niveau E : Autres troubles). Au sein de chaque catégorie diagnostique, nous pouvons trouver l'opérationnalisation des critères qui tient compte des effets potentiellement pathoplastiques de la DI sur les manifestations psychiatriques. Ainsi, dans la globalité, l'initiative DC-LD apporte des adaptations concrètes destinées à accompagner le psychiatre clinicien dans le processus diagnostique de sujets avec une DI. La DC-LD permet de hiérarchiser les informations susceptibles d'intervenir dans le processus diagnostique. Elle recueille également une série de spécificités caractéristiques pour chaque diagnostic. Bien que ces considérations spécifiques dépassent le cadre de notre travail, il est important de souligner la centralité de ces éléments cliniques qui puissent non seulement aider le praticien, mais également faire l'objet de questions de recherches plus spécifiques à l'expression et la reconnaissance de la souffrance psychologique chez les individus avec DI. Enfin, l'instrument différencie explicitement les troubles psychiatriques des comportements défis, en situant ces derniers non pas comme des conséquences directes d'un trouble psychiatrique, mais comme des comportements spécifiques à certaines circonstances (réactionnels), ayant une incidence majeure sur la qualité de vie de l'individu ou son entourage (O'Brien, 2003). Cette perspective est importante dans la mesure où certains comportements défis sont clairement associés à l'émergence d'un trouble psychopathologique, tandis que d'autres peuvent s'inscrire dans un contexte réactionnel, dissocié d'un trouble psychiatrique particulier

(à noter que certains auteurs [Einfeld et Tonge, 1999] estiment que les comportements défis devraient toujours être situés par rapport à une pathologie inhérente à leur présence).

À l'instar de cette initiative britannique, une autre initiative américaine s'est achevée par l'introduction d'un guide diagnostique permettant au clinicien d'employer le système de classification DSM-IV-TR (*Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders*; American Psychiatric Association, APA, 2000) pour des situations spécifiques chez des individus avec DI (*Diagnostic Manual of Intellectual Disabilities*, DM-ID, 2007).

Ainsi, dans les pays anglo-saxons, il est désormais possible de faire un usage des systèmes de classification diagnostique internationaux de manière adaptée aux individus avec DI. Bien que ces initiatives constituent des avancées centrales dans la problématique de la santé mentale des populations avec DI, nous soulignons les limites significatives de leur exercice :

- ces critères n'ont pas été adaptés aux populations pédiatriques ;
- ces critères ont pour l'instant été peu ou pas utilisés dans les études épidémiologiques des troubles psychiatriques en lien avec la DI (voir plus loin) ;
- la valeur de validité convergente de ces critères demeure « le jugement clinique des experts » émis par les cliniciens faisant partie de l'initiative, et devra faire l'objet de validation contre d'autres mesures (épidémiologique, réponse au traitement, marqueurs biologiques...) ;
- globalement, ces instruments de diagnostic clinique ne sont pas utilisés dans les recherches scientifiques contemporaines. C'est ainsi qu'il est également nécessaire de faire la revue des différents instruments utilisés dans le contexte de la recherche scientifique afin d'avoir une vue d'ensemble de la problématique du diagnostic psychiatrique dans les populations avec DI.

Instruments d'évaluation de la psychopathologie pour individus avec DI

En préambule, il peut apparaître utile de souligner la dimension historique de l'investigation des troubles psychiatriques chez les individus avec DI. Jusqu'aux années 1970 et 1980, la croyance dominante obstruait quelque investigation de la dimension psychiatrique dans le retard mental, puisque les personnes avec DI ne pouvaient être considérées comme suffisamment développées aux niveaux intellectuel et émotionnel pour véritablement souffrir de troubles psychiatriques (Hemmings et coll., 2013). Les premières descriptions cliniques, en concert avec l'évolution diagnostique des troubles psychiatriques introduite par l'approche empirique dans le DSM-III (1980), ont donc émergé seulement au début des années 1980 (Holden et Gitlesen, 2004).

Tableau 7.1 : Instruments fréquemment utilisés au sein des études scientifiques portant sur les troubles psychiatriques en lien avec la DI

Instrument	Population cible	Validation en DI	Répondant	Psychopathologie évaluée	Usage (Nombre d'études)
<i>Child Behaviour Checklist</i> (CBCL)*	Enfants et adolescents de 6 à 18 ans	Oui ; propriétés psychométriques contestables (Embregts, 2000), établies sur petits échantillons (Borthwick-Duffy et coll., 1997), échantillon de DI légère à modérée	Versions pour parent et enfant	Troubles internalisés et externalisés	Utilisé par 5 études entre 1997 et 2007
<i>Developmental Behavior Checklist</i> (DBC) (Einfeld et Tonge, 1995)	Enfants et adolescents de 6 à 18 ans Possibilité d'utilisation chez les adultes avec modifications (Mohr et coll., 2005 et 2011)	Oui ; propriétés psychométriques adéquates (Clarke et coll., 2003), échantillon de DI légère à profonde	Versions pour enseignant/soignant, parent	6 sous-échelles : - Troubles de la communication - Interaction autistique - Anxiété - Comportements antisociaux - Comportements perturbateurs - Auto-absorption	Utilisé par 15 études entre 1996 et 2012
<i>Nisonger Child Behavior Rating Form</i> (NCBRF)** (Aman et coll., 1996 ; Tasse et Lecavallier, 2000)	Enfants et adolescents de 3 à 18 ans	Oui ; bonnes propriétés psychométriques (Tasse et coll., 1996), échantillon de DI légère à profonde (maj. modérée)	Versions pour enseignant/soignant, parent	2 sous-échelles : - Compétence sociale - Comportements problématiques (conduites, oppositions, hyperactivité, inattention, retrait/dysphorie, hyper-sensibilité)	Utilisé par 23 études entre 1996 et 2011 Instrument Population cible Validation en DI Répondant Psychopathologie évaluée Usage (Nombre d'études)
<i>Reiss Screen**</i>	Enfants, adolescents et adultes	Oui ; propriétés psychométriques variables (Matson et coll., 2012 ; Matson et Turygin, 2012), variable surtout pour les DI de légère à modérée (Moss et Hurley, 2014)	Personnel soignant – versions enfant et adulte	7-8 échelles basées sur le DSM-III) : - Agressivité - Psychose - Paranoïa - Dépression (signes comportementaux) - Dépression (signes physiques) - Autisme - Personnalité dépendante - Trouble de l'évitement - Autisme	Utilisé par 13 études entre 1996 et 2010

Instrument	Population cible	Validation en DI	Répondant	Psychopathologie évaluée	Usage (Nombre d'études)
<i>Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped II</i> (DASH-II)* (Matson et coll., 1991 ; L'Abbé et Tremblay, 1996)	Adultes avec DI sévère à profonde	Oui ; propriétés psychométriques adéquates (Paclawskyj et coll., 1997 ; Methot et Morin, 2004), échantillon de DI légère à profonde (maj. modérée)	Personnel soignant	13 troubles mentaux basés sur les critères du DSM-III-R : contrôle des impulsions, troubles organiques, anxiété, trouble de l'humeur, manie, trouble envahissant/autisme, schizophrénie, stéréotypies, comportement auto-dommageable, troubles du contrôle sphinctérien, troubles de l'alimentation, troubles du sommeil, troubles sexuels	Utilisé par 24 études entre 1991 et 2011
<i>Psychiatric Assessment Schedule for Adults with a Developmental Disability</i> (PAS-ADD) (Moss et coll., 1993)	Adultes avec DI sévère à profonde	Oui ; propriétés psychométriques variables selon échantillon (Matson et coll., 2012a) ; instrument de référence au Royaume-Uni	Versions patient et personnel soignant	Entre 7-8 facteurs basés sur CIM-10 : Dépression, agitation, anxiété phobique, psychose, hypomanie, spectre autistique, dépression, non-spécifique	Utilisé par 22 études entre 1993 et 2011
<i>Psychopathology Instrument for Mentally Retarded Adults</i> (PIMRA) (Matson et coll., 1984)	Validé à partir de 16 ans ; DI légère à profonde	Oui ; propriétés psychométriques maintes fois évaluées (Matson et coll., 2012)	Versions patient et personnel soignant	Schizophrénie, dépression, troubles psychosexuels, troubles d'ajustement, anxiété, troubles somatoformes, troubles de la personnalité	Utilisé par 23 études entre 1985 et 2008

* Version française disponible mais non validée sur population avec DI
** Version française disponible et validée sur population avec DI

Depuis lors, ont été initiées des recherches scientifiques visant à mesurer le degré de psychopathologie et à évaluer la prévalence des troubles psychiatriques. Ces recherches ont utilisé de nombreux instruments de mesure, complexifiant ainsi la tâche de résumer l'état des connaissances en matière de troubles psychiatriques dans les populations avec DI. En effet, si certains instruments de mesure sont validés à partir des systèmes de classification existants (DSM, CIM), d'autres ont été créés sur la base d'études d'échantillons menant à des analyses factorielles dégageant les principaux « facteurs psychopathologiques », dont la méthodologie est difficilement comparable à celle des systèmes diagnostiques traditionnels. On retrouve donc, dans cette trame évolutive des recherches portant sur la santé mentale d'individus avec DI, l'opposition entre traditions catégorielle (classification en catégories discrètes) et dimensionnelle (continuum entre le normal et le pathologique) de la mesure de la psychopathologie. Matson et coll. (2012) proposent un résumé de la littérature qui présente les principaux instruments utilisés au sein des études menées sur le sujet au cours des 30 dernières années. Le tableau 7.1 récapitule les principales caractéristiques de ces instruments, sur la base de différentes sources de revue de la littérature récente.

Nous constatons ainsi deux courants distincts dans le processus diagnostique des troubles psychiatriques au sein de la population avec DI. D'une part, des groupes de cliniciens anglophones ont élaboré des classifications de référence sur la base des systèmes existants, mais adaptés aux manifestations potentiellement pathoplastiques des symptômes. Ils ont également privilégié une hiérarchisation systématique des informations susceptibles de produire des effets de masquage au cours du processus diagnostique. D'autre part, les chercheurs cliniciens ont construit et utilisé des instruments mesurant la psychopathologie au sein d'échantillons pédiatriques et adultes. Le lien bidirectionnel entre ces deux courants reste encore à être tissé, d'autant plus que les classifications psychiatriques traditionnelles sont en train d'évoluer (DSM-5, et prochainement CIM-11) et demanderont un nouvel effort d'adaptation pour leur application aux populations avec DI.

Prévalence des troubles psychiatriques en lien avec la DI

La section précédente a pris en compte la double problématique de la présentation de la psychopathologie dans la DI et des défis méthodologiques dans la mesure des troubles psychiatriques. Dans cette deuxième section, nous abordons la question de la prévalence des troubles psychiatriques en lien avec la DI, tout en gardant à l'esprit les limites (spécifiées ci-dessus) inhérentes à cet exercice. Afin de faciliter le recensement des études

épidémiologiques sur la question, nous divisons cette section par les dénominations diagnostiques les plus souvent rapportées (Tsakanikos et McCarthy, 2014) : troubles du spectre psychotique, troubles de l'humeur et troubles anxieux, troubles de la personnalité, abus de substance, troubles du spectre autistique, trouble de l'hyperactivité et du déficit de l'attention, et autres troubles. Ce survol des principaux troubles psychiatriques est certes non exhaustif (certains troubles, comme la démence, ne sont pas couverts ; aussi, les phénotypes psychiatriques caractéristiques des syndromes neurogénétiques ne seront pas explicités), mais il permettra de réunir les bases depuis lesquelles l'importante question de la souffrance psychique dans la DI pourra être considérée.

DI et troubles du spectre psychotique

Les études diffèrent quant aux appellations spécifiques investiguées pour les troubles psychiatriques de nature psychotique. Ainsi par troubles du spectre psychotique (TSP), nous incluons désormais les appellations suivantes : trouble psychotique non spécifique, trouble délirant, trouble schizo-affectif, et schizophrénie.

La majorité des études épidémiologiques rapporte un taux non négligeable de TSP dans les populations avec DI, oscillant autour des 3 % (Hemmings, 2006). Les auteurs interprètent cette statistique comme significativement plus élevée que le taux de TSP dans la population générale (Hemmings, 2014). Or, les dernières études épidémiologiques suggèrent que la vraisemblable prévalence des TSP dans la population générale se situerait également autour des 2 à 3 % (Perala et coll., 2007).

Dans certains contextes socio-économiques, le suivi médico-social des individus avec DI pourrait favoriser une meilleure estimation de la prévalence de ces troubles que dans la population générale, quand dans d'autres contextes, la politique de prise en charge des personnes avec DI pourrait péjorer la sensibilité à détecter la psychopathologie. Nous devons également prendre en compte la diversité des instruments utilisés qui est susceptible d'introduire un degré important de variation dans l'estimation de la prévalence des TSP au sein des échantillons avec DI (Deb et coll., 2001a et b ; Cooper et coll., 2007 ; Smiley et coll., 2007 ; Morgan et coll., 2008). À titre d'exemple, Deb et coll. (2001) rapportent, sur le même échantillon de 1 023 participants avec DI, une prévalence de 2,6 % de TSP selon les critères ICD-10-DCR, contre une prévalence presque doublée (4,4 %) selon un diagnostic clinique expert. Nous ne pouvons donc pas conclure que la prévalence des TSP au sein des populations avec DI soit beaucoup plus importante

que celle rapportée dans des échantillons issus de la population générale ; les données suggèrent cependant qu'elle n'est certainement pas inférieure au taux attendu en général.

Quelques études suggèrent que la présentation clinique des TSP chez les individus avec DI peut se révéler sous certaines formes caractéristiques (Bouras et coll., 2004 ; Welch et coll., 2011). En particulier, ces auteurs soulignent l'intensité des symptômes négatifs au premier plan clinique ainsi qu'une atteinte fonctionnelle plus importante en comparaison à des groupes de patients TSP sans DI. Par ailleurs, les liens entre la sévérité de la DI et la présence de TSP sont relativement peu étudiés. Dans une étude canadienne de bonne qualité, menée chez une centaine de personnes avec DI, les troubles psychotiques (schizophrénie) étaient retrouvés plus fréquemment chez les personnes avec DI légère (30 %) qu'avec DI sévère (3 %) (Elserafi et coll., 2009). Dans une étude qui comparait 47 individus avec DI et TSP à 179 individus avec DI mais sans TSP, le premier groupe tendait à montrer une forme plus légère de DI, avec moins de troubles du spectre autistique comorbides, et une prévalence plus importante d'hospitalisations (Palucka et coll., 2011).

Au niveau développemental, le diagnostic de TSP avec DI est plus souvent précédé par d'autres diagnostics en comparaison à celui de TSP simple (Morgan et coll., 2008). Chez les enfants et adolescents, les études épidémiologiques les plus souvent citées ne rapportent pas la présence de troubles psychotiques précoces (Einfeld et Tonge, 1996 ; Emerson, 2003). Néanmoins, la prévalence des signes psychotiques précurseurs dans les populations pédiatriques avec des troubles neurogénétiques comme la microdélétion 22 ou le syndrome de Klinefelter suggère que des études approfondies évaluant les symptômes psychotiques sub-cliniques devraient être conduites. Une étude anglaise (Johnstone et coll., 2007) sur un échantillon d'adolescents avec une DI légère a déjà montré la faisabilité de ce type d'investigation auprès de jeunes avec DI.

DI et troubles de l'humeur

Les troubles de l'humeur se présentent généralement au travers de manifestations soutenues d'humeur dépressive, et d'une perte d'intérêt et de plaisir traduisant un changement significatif dans le fonctionnement habituel d'un individu. L'ensemble diagnostique désigné sous l'expression « Troubles de l'humeur » recèle différents diagnostics qui peuvent varier selon le manuel diagnostique utilisé. Par exemple, l'approche du DSM-IV-TR segmente les troubles dépressifs et troubles bipolaires en 7 catégories diagnostiques

(9 catégories pour la CIM-10). L'appréciation de ces précisions diagnostiques allant au-delà des objectifs de ce rapport, nous nous contenterons de décrire la prévalence des troubles dépressifs et bipolaires séparément, dans les populations pédiatriques et adultes avec DI.

DI et troubles dépressifs

Les troubles dépressifs figurent parmi les troubles psychiatriques les plus communs en population générale. L'apparition des troubles dépressifs avant la fin de l'adolescence touche entre 17 et 20 % de la population (Lewinsohn et coll., 1994a et b ; Glowinski et coll., 2003). Selon une enquête de l'Institut National de la Prévention et de l'Éducation pour la Santé (Chan Chee et coll., 2009), le taux de dépression des français sur une période de 12 mois s'élève à 8 %, tandis que 19 % des français souffriront d'un trouble dépressif au cours de leur vie. Les études menées sur des échantillons avec DI suggèrent une plus forte prévalence de troubles dépressifs (Langlois et Martin, 2008). L'étude menée sur une cohorte de 41 individus avec DI nés en 1948, et évalués à l'âge de 36 et 43 ans, suggère que la DI est associée à un risque 4 fois plus important de développer des troubles affectifs (Richards et coll., 2001). Selon Cooper (1997) et Meins (1993), la prévalence des troubles dépressifs dans les populations avec DI est deux fois plus importante que dans la population générale. Cependant, les études plus récentes suggèrent un taux comparable entre les échantillons avec et sans DI (Smiley, 2009 ; Hassiotis et coll., 2014). Dans l'étude anglaise menée chez des adultes (2 700 personnes avec DI de 19 ans et plus), la dépression était retrouvée chez 4 % des personnes avec DI, notamment chez les femmes (Bhaumik et coll., 2008), indépendamment de la sévérité de la DI. Le même taux de dépression était rapporté dans une étude écossaise portant sur 1 000 adultes avec DI (Cooper et coll., 2007). Chez les enfants, l'étude d'Emerson rapporte un taux de 1,5 % (enfants âgés de 5-15 ans) (Emerson, 2003).

Le diagnostic des troubles dépressifs est particulièrement complexifié par les effets de la DI sur la présentation des symptômes caractéristiques de la dépression. Dans une revue de la littérature en lien avec l'initiative DC-LD évoquée ci-dessus, Smiley et Cooper (2003) relèvent de nombreuses spécificités aux manifestations dépressives chez des individus avec DI, notamment au niveau des manifestations inhabituelles telles qu'une labilité importante de l'humeur, l'apparition de comportements défis, la diminution de l'expression verbale, le retrait social et les plaintes somatiques (Hurley, 2008).

La question du suicide ne doit pas être écartée des considérations cliniques chez les personnes avec DI. Bien que plusieurs études suggèrent une prévalence moins importante d'idéation et de passages à l'acte suicidaire chez des

individus avec DI, certaines études montrent des taux non négligeables de tentatives suicidaires chez des individus avec idéation suicidaire légère, principalement chez les jeunes de niveau socio-économique désavantagés (Lewinsohn et coll., 1994c ; Hassiotis et coll., 2011a et b, 2014).

DI et troubles bipolaires

Peu d'études portant sur la prévalence des troubles bipolaires chez des individus avec DI sont actuellement disponibles (Cain et coll., 2003). Le diagnostic de ce trouble est particulièrement difficile dans la mesure où il repose sur des descriptions précises des variations de l'humeur, auxquelles l'atteinte par DI pose souvent obstacle. En pratique, l'évaluation de ce type de troubles repose souvent sur les équivalents comportementaux (Hurley, 2006). Dans la population générale, la prévalence des troubles bipolaires (de types I et II) est estimée entre 3-5 % (Akiskal et coll., 2000), tandis que dans les échantillons avec DI, les taux rapportés oscillent entre 0,9 et 4,8 %. Bien que comparables en prévalence, le trouble bipolaire dans les populations avec DI est spécifiquement associé à plus de comorbidités psychiatriques ainsi qu'à une atteinte fonctionnelle plus sévère en comparaison à des individus avec DI atteints d'autres troubles psychiatriques (Cain et coll., 2003). Sur la base de cette maigre littérature, il apparaît essentiel de dédier davantage de travaux scientifiques à la thématique du trouble bipolaire dans la DI.

DI et troubles anxieux

Les troubles anxieux sont caractérisés par une anticipation et une inquiétude disproportionnées par rapport au contexte, qui entraînent une souffrance psychologique et des difficultés fonctionnelles significatives. Il existe différents types de troubles anxieux que nous regrouperons en trois classes : troubles anxieux, troubles obsessionnels-compulsifs (TOC) et troubles de stress post-traumatique (TSPT). Les TOC sont caractérisés par des pensées intrusives non désirables et des compulsions à agir ou à répéter les mêmes séquences d'actions qui sont difficilement contrôlables. Chez des individus avec DI, les TOC les plus souvent décrits concernent les compulsions à ordonner, accumuler, frotter, demander et répéter (Hassiotis et coll., 2014). Au niveau des TSPT, les auteurs décrivent une réaction retardée ou tardive à un stress extrêmement perturbant de courte ou longue durée. Cette réaction est caractérisée par l'installation d'une détresse qui entrave le fonctionnement de l'individu.

Les études épidémiologiques confirment l'importante prévalence des troubles anxieux dans les échantillons adultes avec une DI, qui varient entre 1,7 et

17,4 % (Cooper, 1997 ; Deb et coll., 2001a et b ; Smiley et coll., 2007 ; Reid et coll., 2011). Cette variation est en partie due à l'utilisation de différents instruments diagnostiques, et à la population étudiée, comme parfois l'exclusion de phobies spécifiques (Smiley, 2005) ou la présence ou non d'autres troubles associés. L'anxiété peut affecter jusqu'à un enfant sur trois parmi ceux ayant un trouble du spectre autistique associé (Gobrial et Raghavan, 2012). Dans une étude menée en milieu scolaire spécialisé aux Pays-Bas, un symptôme d'anxiété défini selon le DSM-IV était retrouvé chez un enfant avec DI sur 5. Pour la moitié d'entre eux, ce symptôme occasionnait une gêne importante dans la vie quotidienne (Dekker et Koot, 2003). Dans l'étude britannique menée auprès de 10 438 enfants âgés de 5 à 15 ans avec DI, reposant sur le questionnaire Dawba (*Development and Well-Being Assessment*), la fréquence des troubles émotionnels et des troubles de l'anxiété était multipliée par 3 à 4 (Emerson et Hatton, 2007).

Les études utilisant les outils diagnostiques plus récents estiment autour des 4 % la prévalence des troubles anxieux, avec le trouble anxieux généralisé comme étant le plus fréquent (Deb et coll., 2001a et b ; Reid et coll., 2011).

La prévalence semble également varier selon le degré de DI des individus. Dans leur étude, Reid et coll. (2011) montrent que la grande majorité des troubles anxieux sont diagnostiqués chez les individus avec une DI légère : dans leur échantillon, 61,5 % des troubles anxieux furent diagnostiqués chez des participants avec une DI légère, contre 15,4 %, 12,8 % et 10,3 % chez les individus avec des DI modérée, sévère et profonde, respectivement. Chez les enfants et adolescents, l'étude d'Emerson (2003) rapporte une prévalence globale des troubles anxieux de 8,7 % dans le groupe DI contre 3,6 % dans le groupe contrôle sans DI. L'anxiété de séparation (2,7 %) et les phobies spécifiques (1,9 %) constituaient les troubles anxieux les plus fréquents.

DI et troubles de la personnalité

Le diagnostic des troubles de la personnalité repose sur le dysfonctionnement persistant de la personne, entraînant une détresse émotionnelle, et touchant les sphères comportementales, fonctionnelles et interpersonnelles. Dans la population générale, on estime leur prévalence entre 6-13 %. Cette catégorie diagnostique, opérationnalisée à partir du DSM-III, a fait l'objet de peu de recherche dans les populations avec DI. La question de la validité d'un tel diagnostic dans la DI est bien sûr au centre du questionnement. Qui plus est, l'utilité même de cette catégorie diagnostique est remise en question (Moreland et coll., 2008 ; Flynn, 2014).

Pour les individus avec une DI pris en charge au sein de centres psychiatriques, la prévalence des troubles de la personnalité est non négligeable. Dans une étude sur 36 participants en centre de soins psychiatriques, près de 92 % présentaient les critères d'au moins un trouble de la personnalité (Flynn et coll., 2002). Les troubles de la personnalité les plus fréquents étaient de type « paranoïde », « asocial » et « d'instabilité émotionnelle », pour respectivement 64 %, 53 % et 50 % de l'échantillon. En moyenne, étaient diagnostiqués 3,4 troubles de la personnalité par patient, illustrant l'importante comorbidité de ces troubles. Chez ceux recevant plus de 3 diagnostics simultanés, la dimension d'adversité précoce, de négligence et d'abus dans l'enfance caractérisait souvent les profils. Il est important ici de souligner le parallèle avec les facteurs environnementaux de ce type, qui constituent un des principaux facteurs de risque au développement de troubles de la personnalité dans la population en général (Herman et coll., 1989 ; Grant et coll., 2004).

De par le petit nombre d'études ainsi que leur importante hétérogénéité, la prévalence de ces troubles dans les populations avec DI est actuellement impossible à estimer. Les revues de littérature rapportent des prévalences variant entre 1-91 % dans les échantillons tout-venants, et de 22-92 % dans les échantillons psychiatriques (Alexander et Cooray, 2003). De nombreux facteurs sous-tendent ces intervalles de prévalence. D'abord, l'effet du « *overshadowing* » diagnostique exercé par la DI peut contribuer aux taux les plus faibles, couvrant ainsi le trouble de la personnalité par les caractéristiques de la DI elle-même. Aussi, dans la pratique psychiatrique en général, le diagnostic de trouble de la personnalité suscite beaucoup de scepticisme quant à sa validité scientifique. Si ce doute peut influencer les pratiques diagnostiques dans la pratique psychiatrique traditionnelle, il peut mener jusqu'à une réticence majeure dans le diagnostic au sein des populations de patients avec DI. Cette réticence vient également du manque de traitements reconnus par des études cliniques comme ayant un effet durable sur la symptomatologie des troubles de la personnalité. Dans ce contexte, la pratique diagnostique perd de son sens et de sa valeur, puisqu'elle ne mène pas nécessairement à une prescription thérapeutique valable. Enfin, les comportements défis peuvent être confondus avec des troubles de la personnalité, ce qui peut entraîner l'effet d'une surestimation des troubles de la personnalité dans cette population. Les troubles de la personnalité semblent néanmoins figurer parmi les troubles les plus importants dans les populations avec DI, et sont associés à la sévérité de l'atteinte psychiatrique. Ils nécessiteraient donc une attention importante, d'autant plus qu'à l'instar des patients sans DI avec trouble de la personnalité, ils entraînent souvent des abus de substances et dépendances aux toxiques.

DI et abus de substance

Les abus de substances psychoactives (alcool, drogues illicites, médicaments sous prescription...) sont caractérisés par une consommation répétée au cours d'une période de 12 mois consécutifs, portant atteinte à la santé physique, psychologique, interpersonnelle et sociale d'un individu (DSM-IV ; APA, 1994). Il est communément déclaré que les individus atteints de DI présentent moins de troubles relatifs aux abus de substances que dans la population générale (Taggart et Chaplin, 2014). Mais, certaines études mettent ce constat à l'épreuve, en particulier chez les jeunes adolescents (Emerson et Turnbull, 2005) où les taux de prévalence semblent comparables entre jeunes avec et sans DI.

Plus spécifiquement pour l'alcool, les études situent le taux de personnes ayant une consommation abusive entre 0,5 et 2,5 % (Taggart et Chaplin, 2014), de 6 à 7 fois inférieur au taux retrouvé dans la population générale de pays occidentaux. Au sein de ces consommations abusives, celle de l'alcool est largement plus répandue (80 % des personnes concernées), que celle du cannabis (28 %) et de la cocaïne (12 %) (Chaplin et coll., 2011). La consommation abusive de substances est associée à la présence d'autres troubles psychiatriques, notamment les troubles de la personnalité et les troubles psychotiques (Alexander et coll., 2010 ; Plant et coll., 2011). De plus, les abus de substances sont également associés à un historique de délits violents. Les abus de substances sont plus souvent retrouvés chez des individus avec une DI légère (Taggart et Chaplin, 2014).

Les facteurs de risque à la consommation abusive de substances ne diffèrent pas fondamentalement de ceux retrouvés en population générale. Taggart et Chaplin recensent ces facteurs au sein de deux grandes catégories, l'intrapersonnel et l'interpersonnel. Ainsi au niveau intrapersonnel, des variables individuelles comme le genre et l'âge (les jeunes hommes sont davantage concernés), des variables émotionnelles comme la frustration, l'impulsivité et l'estime de soi, ainsi que certaines limites cognitives (illettrisme, déficits mnésiques, difficultés d'abstraction...) sont associées à l'apparition d'abus de substances. Au niveau interpersonnel, le manque de supervision dans le lieu de vie, la pauvreté, le dysfonctionnement familial et l'isolement social, parmi d'autres, augmentent la probabilité de la présence d'un abus de substances.

Les études quantitatives de qualité étant très peu nombreuses, il est utile de se référer aux études qualitatives, comme celle de Taggart et coll. (2007), reposant sur l'interview de 10 adultes avec une DI, et un diagnostic d'abus de substances. Ces interviews font resurgir de manière consistante le thème de « l'auto-médication ». En début d'interview, ce thème se forgeait autour

de l'idée commune de se défendre des expériences négatives de la vie, notamment au niveau des traumatismes psychologiques (abus physique, émotionnel et financier subis auprès de proches, ainsi que l'abus sexuel). Dans un deuxième temps, l'aspect de l'isolement social renforçait les comportements abusifs, souvent avec des pairs, avec qui l'individu atteint de DI pouvait se sentir davantage appartenir sous l'influence des substances illicites. Ainsi la problématique des abus de substances chez les individus avec DI mériterait d'être davantage étudiée sous le double angle psychiatrique et psycho-sociologique.

DI et trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité

Le trouble du déficit de l'attention avec ou sans hyperactivité (TDAH) est actuellement conceptualisé comme un syndrome d'origine neurodéveloppementale, caractérisé par un niveau inapproprié d'inattention, d'impulsivité et d'hyperactivité motrice (*American Psychiatric Association, APA, 1994 et 2013*). Le diagnostic du TDAH chez des individus avec DI est légèrement moins controversé que celui des autres troubles psychiatriques présentés ci-dessus. En effet, plusieurs études ont mis en évidence les similarités dans la présentation clinique des symptômes du trouble dans les populations avec ou sans DI (Fee et coll., 1994 ; Simonoff et coll., 2007). Néanmoins, certains auteurs estiment qu'il est difficile d'arriver à une certitude diagnostique pour le TDAH dans les populations avec DI, arguant que la composante d'impulsivité pouvait entraîner une surestimation d'une problématique attentionnelle (Buchmann et coll., 2011). Comme pour les autres diagnostics psychiatriques, le débat reste ouvert, et nous devons interpréter les taux de prévalence du TDAH dans les populations avec DI en tenant compte de l'état actuel du débat en question.

Dans la population générale, on estime la prévalence du TDAH autour des 5 % (Polanczyk, et coll., 2007) chez les enfants, et entre 2-4 % chez les adultes (Fayyad et coll., 2007 ; Simon et coll., 2009). Dans l'étude épidémiologique menée au Royaume-Uni, Emerson (2003) estime à huit fois plus important le taux de TDAH (évalué selon les critères du trouble hyperkinétique sur la base d'informations fournies par les parents et enseignants autour des questions reliées aux difficultés d'apprentissage) chez les enfants avec DI en comparaison à des enfants de la population générale (Emerson, 2003 ; Emerson et Hatton, 2007). Après prise en compte des facteurs socio-démographiques, ce risque bien que diminué de 30 à 50 % restait significatif. La prévalence de TDAH varie entre 11 % et 50 % dans les échantillons d'enfants et adolescents avec DI (Gillberg et Hellgren, 1986 ; Gillberg et

coll., 1986a, b et c ; Stromme et Diseth, 2000 ; Dekker et Koot, 2003 ; Lindblad et coll., 2013a et b). Les taux de prévalence sont généralement plus élevés dans les échantillons avec une DI légère. D'autres facteurs comme le « *overshadowing* » diagnostique, la comorbidité psychiatrique, et l'exclusion des troubles du spectre autistique (TSA) peuvent également contribuer à la variation des prévalences rapportées pour le TDAH. Chez les adultes, on retrouve fréquemment un taux autour des 15 % (Xenitidis et coll., 2014). Ces études confirment que la problématique du TDAH chez les individus avec DI est pertinente tout au long du développement. Par ailleurs, la fréquence de ces troubles peut aussi varier selon le type syndromique de DI ; par exemple la fréquence de TDAH a été estimée à 51 % chez les personnes avec la délétion 22q11 (Niklasson et coll., 2009).

DI et troubles du spectre autistique

La catégorie diagnostique regroupant les troubles du spectre autistique (TSA) constitue l'aboutissement le plus récent du système de classification diagnostique américain (DSM-5) sur la question des troubles autistiques. L'autisme au sens générique du terme est aujourd'hui considéré comme un trouble d'origine neurodéveloppementale dont les signes psychopathologiques principaux se manifestent par des perturbations dans l'interaction et la communication sociales, accompagnées également de comportements répétitifs et stéréotypés. Du point de vue de l'évolution de la nosologie psychiatrique concernant l'autisme, le diagnostic de TSA du DSM-5 englobe les troubles précédemment retrouvés sous le nom de TED pour troubles envahissants du développement (autisme, syndrome d'Asperger, autisme atypique, et TED non spécifié). Étant donné que les études portant sur le lien entre les pathologies autistiques et la DI précèdent les récentes modifications nosologiques apportées par le DSM-5, notre utilisation de l'acronyme TSA englobera les différentes pathologies autistiques dont fait état la littérature scientifique disponible.

Les troubles neurodéveloppementaux les plus souvent associés à la DI de l'enfant sont les troubles du spectre autistique (TSA), avec une fréquence de 8,0 % chez des enfants avec DI de 5 à 15 ans *versus* 0,3 % chez des enfants témoins du même âge (Emerson et Hatton, 2007).

En population générale, on estime à 1 % la prévalence des TSA (Bradley et coll., 2014). Au sein de cette population avec TSA, on estime que 41 à 55 % des individus sont également atteints d'une DI (Baird et coll., 2006). En France, une analyse récente des données des registres révèle la présence d'une DI chez la moitié des enfants avec TSA (Delobel, 2013). Si les taux

de prévalence de la DI au sein des TSA apparaissent nettement plus élevés dans les études plus anciennes, l'élargissement phénoménologique provenant de l'inclusion des troubles du spectre autistique entraîne un effet de dilution et donc de réduction du taux de prévalence en question.

Si maintenant nous considérons les taux de TSA dans les échantillons de DI, la revue de la littérature (Bradley et coll., 2014) sur les études publiées entre 1978 et 2005 montre des taux allant de 17,7 % à 40 %. Une autre revue incluant les études publiées entre 1982 et 2004, montrait des taux de TSA variant entre 4 % et 40 % avec des taux d'autant plus bas que les études étaient anciennes (Matson et Shoemaker, 2009). Deux études suggèrent une association positive entre la sévérité de la DI et la prévalence de TSA (de Bildt et coll., 2005).

Dans la revue de littérature d'Oeseburg et coll. (2011), l'estimation pondérée de la prévalence de l'autisme à partir de onze études est de 10,1 % chez les enfants avec DI non syndromique, et celle des autres troubles envahissants du développement de 7,9 % à partir de sept études (Oeseburg et coll., 2011). Plus récemment, dans une étude canadienne, la prévalence des TSA, reposant sur l'échelle ADI-R (*Autism Diagnostic Interview-Revised*), a été estimée à 28 % chez des adolescents avec DI, avec peu de différence entre DI sévère (32 %) et DI légère (24 %), peut-être en raison de la faible prévalence de la DI légère dans cette étude (Bryson et coll., 2008). Dans une étude conduite en Islande chez des adultes, la fréquence des TSA était estimée à 21 % (Saemundsen et coll., 2010). Dans ces deux dernières études, parmi les personnes avec TSA identifiées, seule la moitié avaient été déjà reconnues comme telles, ce qui souligne l'importance de la formation des professionnels investis dans le diagnostic des TSA et la prise en charge des personnes avec DI. Dans les populations adultes, les TSA tendent à être sous-estimées, ce qui n'a rien de surprenant étant donné que le diagnostic repose sur des informations concernant les premières années de vie, informations plus difficiles à obtenir pour un individu plus âgé avec une raréfaction des sources d'information provenant de l'entourage précoce.

Le diagnostic des TSA chez les individus avec DI est particulièrement complexe et il en est de même du diagnostic de DI chez des personnes avec TSA, compte tenu du recouvrement des symptômes « *overshadowing* » (Lecavalier et coll., 2011), même si ceux-ci seraient plutôt indépendants génétiquement (Hoekstra et coll., 2009). Si les effets de « *overshadowing* » diagnostique et de pathoplasticité, comme précédemment cités, complexifient la tâche diagnostique, les comorbidités somatiques (surdité et/ou cécité) ainsi que les désordres moteurs qui accompagnent les DI plus sévères, ont un impact additionnel sur les procédures diagnostiques sensibles aux niveaux du

développement cognitif et moteur. En effet, les instruments diagnostiques *gold standard* tels que l'*Autism Diagnostic Interview* (ADI ; Lord et coll., 1994) et l'*Autism Diagnostic Observation Schedule* (ADOS ; Lord et coll., 2000) doivent à l'heure actuelle être pratiqués par des cliniciens d'expérience pour les individus atteints de DI modérées à sévères.

Par ailleurs, l'expression des troubles adaptatifs qui est très variable chez les personnes avec DI légère, ne facilite pas la reproductibilité dans les études épidémiologiques. Le niveau de QI a tendance à moduler les symptômes des personnes avec TSA (Lecavalier et coll., 2011), allant même jusqu'à pouvoir catégoriser des groupes au sein des TSA. Par exemple, le sex-ratio est très différent pour les personnes avec TSA et DI sévère (*sex-ratio* proche de 1) et les personnes avec TSA sans DI ou DI légère seulement (*sex-ratio* autour de 4). Les enfants avec des scores bas au QI non verbal auraient tendance à avoir les symptômes de TSA les plus sévères. Les filles avec autisme seraient porteuses d'anomalies génétiques plus graves, responsables de DI plus sévères.

En dernier lieu, il est important de souligner que la coexistence de DI et TSA chez un individu pourrait augmenter le risque d'autres troubles neuro-développementaux ou affectifs, en particulier les TDAH, troubles de l'humeur, catatonie et comportements répétitifs (McCarthy, 2007 ; Bradley et coll., 2014) mais également les TSP et les TOC (Bakken et coll., 2010 ; Bradley et coll., 2011).

Bases scientifiques des traitements psychopharmacologiques et psychologiques pour personnes avec DI

Dans les sections précédentes, nous avons relevé les nombreuses zones grises relatives à la pratique diagnostique des troubles psychiatriques auprès des individus avec DI. Si aujourd'hui cette pratique diagnostique s'exerce sur des critères qui ne sont pas toujours étayés scientifiquement, on peut se demander si la pratique du traitement des troubles psychiatriques qui devrait être la suite logique d'une procédure diagnostique rigoureuse, souffre encore davantage d'un manque d'appuis scientifiques et méthodologiques. Pour les personnes avec DI ayant reçu un diagnostic psychiatrique, la pratique des soins psychiatriques est encadrée, dans le monde anglo-saxon, par les *Guidelines* du *National Institute for Health and Clinical Excellence* (NICE)⁷⁶. Or, une des premières observations sur la prescription psychopharmacologique dans la pratique du soin psychiatrique auprès d'individus avec DI, suggère qu'environ un tiers des patients traités n'ont pas reçu de diagnostic psychiatrique

(Clarke et coll., 1990 ; Deb, 2014). Sans préjuger de la valeur et justesse de cette pratique, nous présenterons les études sur des sujets avec DI et sans diagnostic psychiatrique évaluant les effets de différentes molécules sur les comportements défis (en majorité les comportements agressifs). Seules les études randomisées contrôlées (ERC) seront considérées comme potentielles sources de validation scientifique d'un traitement. Nous aborderons essentiellement les traitements psychopharmacologiques dans les revues de littérature.

On estime entre 20 et 50 %, la proportion d'individus avec DI bénéficiant d'un traitement psychopharmacologique (Deb, 2014). Une récente étude prospective anglaise a évalué, sur une période de 12 mois, les pratiques de prescription psychopharmacologique auprès de 100 patients avec une DI suivis en clinique externe pour comportements agressifs (Unwin et Deb, 2011). Les auteurs ont constaté que 90 % de l'échantillon recevaient un traitement psychotrope pour soutenir la gestion de leurs comportements agressifs. Pour la prise en charge médicamenteuse de cette problématique, les praticiens avaient recours à une variété de molécules (neuroleptiques 66 % ; antiépileptiques 42 % ; antidépresseurs 35 % ; anxiolytiques 14 %). Une étude de consensus des mêmes auteurs avait montré qu'en général, les praticiens préféraient d'abord entamer un traitement non médicamenteux dans la gestion de ce type de comportements ; néanmoins si un médicament devait être utilisé, ils privilégiaient d'abord un neuroleptique, suivi d'un antidépresseur et finalement d'un stabilisateur de l'humeur (Unwin et Deb, 2011). Ce type d'étude relate les pratiques de la prescription de psychotropes pour la gestion de comportements défis. Comme nous le relèverons ci-dessous, il existe encore peu d'études cliniques randomisées et contrôlées sur lesquelles une pratique scientifiquement fondée puisse s'établir. Sur la base d'une récente revue de la littérature en la matière (Deb, 2014), ainsi que des revues issues de la base de données de référence Cochrane (Brylewski et Duggan, 2004 ; Duggan et Brylewski, 2004 ; Thomson et coll., 2009), nous décrirons brièvement les quelques études ayant évalué les effets des neuroleptiques et des antidépresseurs.

L'utilisation des neuroleptiques et du lithium a fait l'objet du plus grand nombre d'études randomisées et contrôlées (12 au total). Les ERC portant sur les stabilisateurs de l'humeur comme le lithium sont anciennes et souffrent de trop nombreuses limitations méthodologiques pour être considérées ici. Trois études ont examiné l'utilisation d'un neuroleptique (risperidone) chez des sujets adultes avec DI (Borre et coll., 1993 ; Gagliano et coll., 2005 ; Tyrer et coll., 2008). Les trois études souffrent de problèmes méthodologiques, en particulier de périodes de suivi trop courtes pour évaluer les effets thérapeutiques à long terme. Une seule étude conclut définitivement à un

effet supérieur de la risperidone en comparaison au placebo (Gagiano et coll., 2005) (étude financée par un groupe pharmaceutique). En ce qui concerne les études menées chez des enfants avec DI (6 au total), elles ont souvent inclus des participants diagnostiqués avec TSA (Buitelaar et coll., 2001 ; Van Bellinghen et De Troch, 2001 ; Aman et coll., 2002 ; McCracken et coll., 2002 ; Snyder et coll., 2002 ; Shea et coll., 2004). Dans une étude qui exclut les enfants avec TSA, Aman et coll. (2002) ont montré une diminution des comportements agressifs en lien avec l'utilisation de la risperidone chez les enfants avec ce type de comportements. Le maintien de la médication et de ses bénéfices sur 48 semaines a pu être validé par l'étude de Findling et coll. (2004). Les autres études sur l'utilisation de la risperidone chez les enfants (avec ou sans TSA) soutiennent des effets thérapeutiques significatifs, mais également des effets secondaires comme la prise de poids (entre 2-7 kg) et la somnolence. De manière générale, les études s'accordent à dire que ces effets sont tolérables pour les enfants (Deb, 2014). Deux autres études sur l'utilisation de l'aripiprazole montrent des effets significatifs sur les comportements aberrants, l'irritabilité et la qualité de vie (Marcus et coll., 2009 ; Owen et coll., 2009), mais ces résultats préliminaires nécessitent la conduite d'une étude randomisée contrôlée pour être confirmés.

Plusieurs études ont examiné l'effet des antidépresseurs chez des individus avec DI, mais avec une seule étude randomisée contrôlée (Lewis et coll., 1995) sur un échantillon de 10 individus. Bien que les effets observés soutiennent l'utilité de la clomipramine chez ces sujets, il est à l'heure actuelle difficile de se prononcer sur son utilisation. Au vu de l'importante pratique de prescription d'antidépresseurs dans cette population (Deb, 2014), il apparaît urgent de conduire les études nécessaires pour évaluer cette pratique. En ce qui concerne les anxiolytiques, ou encore les antagonistes opioïdes, il est à déplorer un manque d'ERC. De manière générale, nous constatons donc que la prescription de psychotropes constitue une pratique courante chez les individus avec DI, mais que cette pratique manque cruellement de fondement scientifique.

En conclusion, ce chapitre a soulevé les questions les plus urgentes en relation à la santé mentale dans la DI. Concernant l'évaluation et le diagnostic des troubles psychiatriques dans la DI, nous avons pu souligner le chemin parcouru depuis la reconnaissance officielle de ce type de souffrance chez les individus avec DI. Malgré la progression en matière d'adaptation des procédures d'évaluation diagnostique, il apparaît clairement que de nombreux efforts devront être consacrés pour considérer les troubles psychiatriques dans la DI au même niveau qu'en population générale. D'abord, des études phénoménologiques sur de larges échantillons seraient nécessaires pour mieux

caractériser la présentation symptomatique de chaque syndrome psychiatrique et de ses comorbidités les plus fréquentes. Ensuite, à l'heure de la transition des deux systèmes de classification principaux (DSM-5, et bientôt CIM-11), la description des troubles psychiatriques en lien avec la DI devrait emboîter le pas de ce mouvement afin que la plus grande majorité des souffrances psychiatriques chez des individus avec DI soit reconnue. En même temps, la spécificité de l'expression de ces troubles en lien avec la DI devrait être défendue par des études à grande échelle.

En deuxième lieu, nous avons abordé la question de la prévalence des affections psychiatriques dans les populations avec DI, tout en prenant soin d'interpréter les estimations actuelles dans le contexte des limites méthodologiques évidentes. De manière générale, notre revue de la littérature confirme la pertinence de la dimension de la santé mentale dans les populations avec DI. Nous confirmons l'idée que la prévalence de certains troubles du développement mental et affectif est supérieure à celle retrouvée en population générale (troubles du spectre autistique, trouble du déficit d'attention avec ou sans hyperactivité, troubles de l'humeur) ; pour d'autres catégories, elle est comparable (troubles bipolaires) ou inférieure (abus de substances) aux taux retrouvés en population générale. Enfin, il est difficile de se prononcer avec certitude sur la prévalence de certains troubles (troubles du spectre psychotique, troubles anxieux, troubles de la personnalité). Néanmoins, sur la base des travaux menés autour de l'expression de la souffrance psychiatrique chez les individus avec DI, de rigoureuses recherches épidémiologiques devraient être menées afin de mieux appréhender la véritable prévalence de ces troubles en France et ailleurs dans le monde.

En troisième lieu, nous avons abordé les travaux qui tentent d'étayer les bases scientifiques des traitements psychiatriques pour personnes avec DI. Le paysage dépeint par la rareté d'études fiables suggère que la pratique actuelle des prescriptions de psychotropes pour des individus n'ayant pas reçu de diagnostic psychiatrique est davantage culturelle que scientifique. En ce qui concerne l'applicabilité des *guidelines* du NICE aux individus ayant reçu un diagnostic psychiatrique, elle devrait probablement faire l'objet d'une adaptation de type DC-LD afin d'assurer la rigueur du processus d'évaluation diagnostique dans ces populations.

Enfin, nous ne pouvons que déplorer l'absence dramatique de travaux rigoureux sur la santé mentale des enfants et adolescents avec DI. Ce problème dépasse le cadre de cette enquête, puisque le domaine de la santé mentale pédiatrique est un des domaines les moins investis, à la fois dans l'octroi de subsides de recherche que dans les politiques d'accès aux soins primaires en matière de santé mentale, et ce à travers le monde (McGorry et coll., 2013).

Nous soulignons néanmoins que dans les trois domaines présentés ci-dessus (l'évaluation diagnostique ; l'estimation épidémiologique ; les traitements psychopharmacologiques), aucun effort concerté, aucun consensus clinique, aucune série d'études rigoureuses nous permet aujourd'hui d'appréhender clairement la question de la santé mentale des jeunes avec une DI. Les fondations mêmes de ce travail demandent aujourd'hui à être élaborées.

BIBLIOGRAPHIE

AKISKAL HS, BOURGEOIS ML, ANGST J, POST R, MOLLER H, HIRSCHFELD R. Re-evaluating the prevalence of and diagnostic composition within the broad clinical spectrum of bipolar disorders. *J Affect Disord* 2000, **59** (suppl 1) : S5-S30

ALEXANDER R, COORAY S. Diagnosis of personality disorders in learning disability. *Br J Psychiatry* 2003, **Suppl 44** : S28-S31

ALEXANDER RT, GREEN FN, O'MAHONY B, GUNARATNA IJ, GANGADHARAN SK, HOARE S. Personality disorders in offenders with intellectual disability: a comparison of clinical, forensic and outcome variables and implications for service provision. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 650-658

AMAN MG, TASSE MJ, ROJAHN J, HAMMER D. The Nisonger CBRF: a child behavior rating form for children with developmental disabilities. *Res Dev Disabil* 1996, **17** : 41-57

AMAN MG, DE SMEDT G, DERIVAN A, LYONS B, FINDLING RL ; RISPERIDONE DISRUPTIVE BEHAVIOR STUDY GROUP. Double-blind, placebo-controlled study of risperidone for the treatment of disruptive behaviors in children with subaverage intelligence. *Am J Psychiatry* 2002, **159** : 1337-1346

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). Diagnostic and statistical Manual of Mental Disorders, Third Edition (DSM-III). Washington, DC, American Psychiatric Association, 1980

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). Diagnostic and statistical Manual of Mental Disorders, Fourth Edition (DSM-IV). Washington, DC, American Psychiatric Association, 1994

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION (APA). Diagnostic and statistical Manual of Mental Disorders, Fifth Edition (DSM-5). Washington, DC, American Psychiatric Association, 2013

BAIRD G, SIMONOFF E, PICKLES A, CHANDLER S, LOUCAS T, et coll. Prevalence of disorders of the autism spectrum in a population cohort of children in South Thames: the Special Needs and Autism Project (SNAP). *Lancet* 2006, **368** : 210-215

BAKKEN TL, HELVERSCHOU SB, EILERTSEN DE, HEGGELUND T, MYRBAKK E, MARTINSEN H. Psychiatric disorders in adolescents and adults with autism and intellectual disability: a representative study in one county in Norway. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1669-1677

BHAUMIK S, TYRER FC, MCGROTHER C, GANGHADARAN S. Psychiatric service use and psychiatric disorders in adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 986-995

BORRE RV, VERMOTE R, BUTTIËNS M, THIRY P, DIERICK G, et coll. Risperidone as add-on therapy in behavioural disturbances in mental retardation: a double-blind placebo-controlled cross-over study. *Acta Psychiatr Scand* 1993, **87** : 167-171

BORTHWICK-DUFFY SA, LANE KL, WIDAMAN KF. Measuring problem behaviors in children with mental retardation: dimensions and predictors. *Res Dev Disabil* 1997, **18** : 415-433

BOURAS N, MARTIN G, LEESE M, VANSTRAELEN M, HOLT G, et coll. Schizophrenia-spectrum psychoses in people with and without intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2004, **48** : 548-555

BRADLEY EA, AMES CS, BOLTON PF. Psychiatric conditions and behavioural problems in adolescents with intellectual disabilities: correlates with autism. *Can J Psychiatry* 2011, **56** : 102-109

BRADLEY E, CALDWELL P, UNDERWOOD L. Autism Spectrum Disorder. In: Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 237-264

BRYLEWSKI J, DUGGAN L. Antipsychotic medication for challenging behaviour in people with learning disability. *Cochrane Database Syst Rev* 2004, **3** : CD000377

BRYSON SE, BRADLEY EA, THOMPSON A, WAINWRIGHT A. Prevalence of autism among adolescents with intellectual disabilities. *Can J Psychiatry* 2008, **53** : 449-459

BUCHMANN J, GIEROW W, REIS O, HAESSLER F. Intelligence moderates impulsivity and attention in ADHD children: an ERP study using a go/nogo paradigm. *World J Biol Psychiatry* 2011, **12 (Suppl 1)** : 35-39

BUITELAAR JK, VAN DER GAAG RJ, COHEN-KETTENIS P, MELMAN CT. A randomized controlled trial of risperidone in the treatment of aggression in hospitalized adolescents with subaverage cognitive abilities. *J Clin Psychiatry* 2001, **62** : 239-248

CAIN NN, DAVIDSON PW, BURHAN AM, ANDOLSEK ME, BAXTER JT, et coll. Identifying bipolar disorders in individuals with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 31-38

CHAN CHEE C, BECK F, SAPINHO D, GUILBERT PH (sous la dir.). La dépression en France. Saint-Denis : INPES, coll. Études santé, 2009 : 208 p.

CHAPLIN E, GILVARRY C, TSAKANIKOS E. Recreational substance use patterns and comorbid psychopathology in adults with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2981-2986

CLARKE AR, TONGE BJ, EINFELD SL, MACKINNON A. Assessment of change with the Developmental Behaviour Checklist. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 210-212

CLARKE DJ, KELLEY S, THINN K, CORBETT JA. Psychotropic drugs and mental retardation: 1. Disabilities and the prescription of drugs for behaviour and for epilepsy in three residential settings. *J Ment Defic Res* 1990, **34** : 385-395

COOPER SA. Epidemiology of psychiatric disorders in elderly compared with younger adults with learning disabilities. *Br J Psychiatry* 1997, **170** : 375-380

COOPER SA, MELVILLE CA, EINFELD SL. Psychiatric diagnosis, intellectual disabilities and Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD). *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** (suppl 1) : 3-15

COOPER SA, SMILEY E, MORRISON J, WILLIAMSON A, ALLAN L. Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *Br J Psychiatry* 2007, **190** : 27-35

DE BILDT A, SYTEMA S, KRAIJER D, SPARROW S, MINDERAA R. Adaptive functioning and behaviour problems in relation to level of education in children and adolescents with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 672-681

DEB S. Psychopharmacology. In: Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 307-324

DEB S, THOMAS M, BRIGHT C. Mental disorder in adults with intellectual disability. 1: Prevalence of functional psychiatric illness among a community-based population aged between 16 and 64 years. *J Intellect Disabil Res* 2001a, **45** : 495-505

DEB S, THOMAS M, BRIGHT C. Mental disorder in adults with intellectual disability. 2: The rate of behaviour disorders among a community-based population aged between 16 and 64 years. *J Intellect Disabil Res* 2001b, **45** : 506-514

DEKKER MC, KOOT HM. DSM-IV disorders in children with borderline to moderate intellectual disability. I: prevalence and impact. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2003, **42** : 915-922

DELOBEL M. Prévalence de l'autisme et autres troubles envahissants du développement : données des registres français de population. Générations 1995-2002. *Neuropsychiatr Enfance Adolesc* 2013, **61** : 23-30

DUGGAN L, BRYLEWSKI J. Antipsychotic medication versus placebo for people with both schizophrenia and learning disability. *Cochrane Database Syst Rev* 2004, **4** : CD000030

DUMAS JE. Psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent. 3^e édition. Bruxelles, De Boeck, 2007

EINFELD SL, TONGE BJ. The Developmental Behavior Checklist: the development and validation of an instrument to assess behavioral and emotional disturbance in children and adolescents with mental retardation. *J Autism Dev Disord* 1995, **25** : 81-104

EINFELD SL, TONGE BJ. Population prevalence of psychopathology in children and adolescents with intellectual disability: II. Epidemiological findings. *J Intellect Disabil Res* 1996, **40** : 99-109

EINFELD SL, TONGE BJ. Observations on the use of the ICD-10 guide for mental retardation. *J Intellect Disabil Res* 1999, **43** : 408-412

EINFELD S, ELIS L, EMERSON E. Comorbidity of Intellectual Disability and Mental Disorder in Children and Adolescents: A Systematic Review. *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 137-143

ELSERAFI J, WHITE SE, LUNSKY Y. Comparison of clients with mild and more severe intellectual disabilities referred to a dual diagnosis service. *J Dev Disabil* 2009, **15** : 94-98

EMBREGTS PJ. Reliability of the Child Behavior Checklist for the assessment of behavioral problems of children and youth with mild mental retardation. *Res Dev Disabil* 2000, **21** : 31-41

EMERSON E. Prevalence of psychiatric disorders in children and adolescents with and without intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 51-58

EMERSON E, TURNBULL L. Self-reported smoking and alcohol use among adolescents with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil* 2005, **9** : 58-69

EMERSON E, HATTON C. Mental health of children and adolescents with intellectual disabilities in Britain. *Br J Psychiatry* 2007, **191** : 493-499

FAYYAD J, DE GRAAF R, KESSLER R, ALONSO J, ANGERMEYER M, et coll. Cross-national prevalence and correlates of adult attention-deficit hyperactivity disorder. *Br J Psychiatry* 2007, **190** : 402-409

FEE VE, MATSON JL, BENAVIDEZ DA. Attention deficit-hyperactivity disorder among mentally retarded children. *Res Dev Disabil* 1994, **15** : 67-79

FINDLING RL, MCNAMARA NK. Atypical antipsychotics in the treatment of children and adolescents: clinical applications. *J Clin Psychiatry* 2004, **65** (suppl 6) : 30-44

FLYNN A. Personality Disorders and Intellectual Disability. In: Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 177-190

FLYNN A, MATTHEWS H, HOLLINS S. Validity of the diagnosis of personality disorder in adults with learning disability and severe behavioural problems. Preliminary study. *Br J Psychiatry* 2002, **180** : 543-546

GAGIANO C, READ S, THORPE L, EERDEKENS M, VAN HOVE I. Short- and long-term efficacy and safety of risperidone in adults with disruptive behavior disorders. *Psychopharmacology (Berl)* 2005, **179** : 629-636

GILLBERG C, HELLGREN L. Mental disturbances in adolescents: a knowledge review. *Nord Med* 1986, **101** : 49-53

GILLBERG C, PERSSON E, GRUFMAN M, THEMNER U. Psychiatric disorders in mildly and severely mentally retarded urban children and adolescents: epidemiological aspects. *Br J Psychiatry* 1986a, **149** : 68-74

GILLBERG C, WAHLSTROM J, FORSMAN A, HELLGREN L, GILLBERG IC. Teenage psychoses: epidemiology, classification and reduced optimality in the pre-, peri- and neonatal periods. *J Child Psychol Psychiatry* 1986b, **27** : 87-98

GILLBERG C, WAHLSTROM J, JOHANSSON R, TORNBLOM M, ALBERTSSON-WIKLAND K. Folic acid as an adjunct in the treatment of children with the autism fragile-X syndrome (AFRAX). *Dev Med Child Neurol* 1986c, **28** : 624-627

GLOWINSKI AL, MADDEN PA, BUCHOLZ KK, LYNSKEY MT, HEATH AC. Genetic epidemiology of self-reported lifetime DSM-IV major depressive disorder in a population-based twin sample of female adolescents. *J Child Psychol Psychiatry* 2003, **44** : 988-996

GOBRIAL E, RAGHAVAN R. Prevalence of anxiety disorder in children and young people with intellectual disabilities and autism. *Adv Ment Health Intellect Disabil* 2012, **6** : 130-140

GRANT BF, HASIN DS, STINSON FS, DAWSON DA, CHOU SP, et coll. Prevalence, correlates, and disability of personality disorders in the United States: results from the national epidemiologic survey on alcohol and related conditions. *J Clin Psychiatry* 2004, **65** : 948-958

HASSIOTIS A, SERFATY M, AZAM K, STRYDOM A, MARTIN S, et coll. Cognitive behaviour therapy (CBT) for anxiety and depression in adults with mild intellectual disabilities (ID): a pilot randomised controlled trial. *Trials* 2011a, **12** : 95

HASSIOTIS A, TANZARELLA M, BEBBINGTON P, COOPER C. Prevalence and predictors of suicidal behaviour in a sample of adults with estimated borderline intellectual functioning: results from a population survey. *J Affect Disord* 2011b, **129** : 380-384

HASSIOTIS A, STUEBER K, THOMAS B, CHARLOT L. Mood and Anxiety Disorders. In: *Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy*. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 161-175

HEMMINGS CP. Schizophrenia spectrum disorders in people with intellectual disabilities. *Curr Opin Psychiatry* 2006, **19** : 470-474

HEMMINGS C. Schizophrenia spectrum disorders. In: Handbook of psychopathology in adults with developmental and intellectual disabilities: Research, policy and practice. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Springer, New York, 2014 : 147-160

HEMMINGS C, DEB S, CHAPLIN E, HARDY S, MUKHERJEE R. Review of research for people with ID and mental health problems: a view from the United Kingdom. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 127-158

HERMAN JL, PERRY JC, VAN DER KOLK BA. Childhood trauma in borderline personality disorder. *Am J Psychiatry* 1989, **146** : 490-495

HOEKSTRA RA, HAPPE F, BARON-COHEN S, RONALD A. Association between extreme autistic traits and intellectual disability: insights from a general population twin study. *Br J Psychiatry* 2009, **195** : 531-536

HOLDEN B, GITLESEN JP. The association between severity of intellectual disability and psychiatric symptomatology. *J Intellect Disabil Res* 2004, **48** : 556-562

HURLEY AD. Depression in adults with intellectual disability: symptoms and challenging behaviour. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 905-916

HURLEY AD. Mood disorders in intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2006, **19** : 465-469

JOHNSTONE EC, OWENS DG, HOARE P, GAUR S, SPENCER MD, et coll. Schizotypal cognitions as a predictor of psychopathology in adolescents with mild intellectual impairment. *Br J Psychiatry* 2007, **191** : 484-492

L'ABBÉ Y, TREMBLAY C. Inventaire psychopathologique pour les personnes déficientes intellectuelles sévères et profondes (DASH-2). Eastman, Québec, Éditions Behaviora, 1996

LANGLOIS L, MARTIN L. Relationship between diagnostic criteria, depressive equivalents and diagnosis of depression among older adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 896-904

LECAVALIER L, SNOW AV, NORRIS M. Autism spectrum disorders and intellectual disability. International handbook of autism and pervasive developmental disorders. Springer Science Business Media, New York, NY US, 2011, 37-51

LEWINSOHN PM, CLARKE GN, SEELEY JR, ROHDE P. Major depression in community adolescents: age at onset, episode duration, and time to recurrence. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994a, **33** : 809-818

LEWINSOHN PM, ROBERTS RE, SEELEY JR, ROHDE P, GOTLIB IH, HOPS H. Adolescent psychopathology: II. Psychosocial risk factors for depression. *J Abnorm Psychol* 1994b, **103** : 302-315

LEWINSOHN PM, ROHDE P, SEELEY JR. Psychosocial risk factors for future adolescent suicide attempts. *J Consult Clin Psychol* 1994c, **62** : 297-305

LEWIS MH, BODFISH JW, POWELL SB, GOLDEN RN. Clomipramine treatment for stereotype and related repetitive movement disorders associated with mental retardation. *Am J Ment Retard* 1995, **100** : 299-312

LINDBLAD I, BILLSTEDT E, GILLBERG C, FERNELL E. An interview study of young adults born to mothers with mild intellectual disability. *J Intellect Disabil* 2013a, **17** : 329-338

LINDBLAD I, SVENSSON L, LANDGREN M, NASIC S, TIDEMAN E, et coll. Mild intellectual disability and ADHD; a comparative study of school age children's adaptive abilities. *Acta Paediatr* 2013b, **102** : 1027-1031

LORD C, RISI S, LAMBRECHT L, COOK EH JR, LEVENTHAL BL, et coll. The autism diagnostic observation schedule-generic: a standard measure of social and communication deficits associated with the spectrum of autism. *J Autism Dev Disord* 2000, **30** : 205-223

LORD C, RUTTER M, LE COUTEUR A. Autism Diagnostic Interview-Revised: a revised version of a diagnostic interview for caregivers of individuals with possible pervasive developmental disorders. *J Autism Dev Disord* 1994, **24** : 659-685

MARCUS RN, OWEN R, KAMEN L, MANOS G, MCQUADE RD, et coll. A placebo-controlled, fixed-dose study of aripiprazole in children and adolescents with irritability associated with autistic disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009, **48** : 1110-1119

MATSON JL, SHOEMAKER M. Intellectual disability and its relationship to autism spectrum disorders. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1107-1114

MATSON JL, TURYGIN NC. How do researchers define self-injurious behavior? *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1021-1026

MATSON JL, KAZDIN AE, SENATORE V. Psychometric properties of the psychopathology instrument for mentally retarded adults. *Appl Res Ment Retard* 1984, **5** : 81-89

MATSON JL, COE DA, GARDNER WI, SOVNER R. A factor analytic study of the Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped Scale. *J Nerv Ment Dis* 1991, **179** : 553-557

MATSON JL, BELVA BC, HATTIER MA, MATSON ML. Scaling methods to measure psychopathology in persons with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 549-562

MCCARTHY J. Children with autism spectrum disorders and intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2007, **20** : 472-476

MCCRACKEN JT, MCGOUGH J, SHAH B, CRONIN P, HONG D, et coll. Risperidone in children with autism and serious behavioral problems. *N Engl J Med* 2002, **347** : 314-321

MCGORRY P, BATES T, BIRCHWOOD M. Designing youth mental health services for the 21st century: examples from Australia, Ireland and the UK. *Br J Psychiatry* 2013, **54** (suppl) : S30-S35

MEINS W. Assessment of depression in mentally retarded adults: reliability and validity of the Children's Depression Inventory (CDI). *Res Dev Disabil* 1993, **14** : 299-312

METHOT S, MORIN D. Traduction d'un instrument de dépistage des symptômes affectifs et anxieux chez les adultes ayant un retard mental. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2004, **15** : 57-73

MOHR C, TONGE BJ, EINFELD SL. The development of a new measure for the assessment of psychopathology in adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 469-480

MOHR C, TONGE BJ, TAFFE J, RYMILL A, COLLINS D, et coll. Inter-rater reliability of the Developmental Behaviour Checklist for Adults in community accommodation settings. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 710-713

MORELAND J, HENDY S, BROWN F. The validity of a personality disorder diagnosis for people with an intellectual disability. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 219-226

MORGAN VA, LEONARD H, BOURKE J, JABLENSKY A. Intellectual disability co-occurring with schizophrenia and other psychiatric illness: population-based study. *Br J Psychiatry* 2008, **193** : 364-372

MOSS S, HURLEY AD. Integrating Assessment Instruments within the Diagnostic Process. In: Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 43-61

MOSS S, PATEL P, PROSSER H, GOLDBERG D, SIMPSON N, et coll. Psychiatric morbidity in older people with moderate and severe learning disability. I: Development and reliability of the patient interview (PAS-ADD). *Br J Psychiatry* 1993, **163** : 471-480

NIKLASSON L, RASMUSSEN P, ÓSKARSDÓTTIR S, GILLBERG C. Autism, ADHD, mental retardation and behavior problems in 100 individuals with 22q11 deletion syndrome. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 763-773

O'BRIEN G. The classification of problem behaviour in Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD). *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** (Suppl 1) : 32-37

OESEBURG B, DIJKSTRA GJ, GROOTHOF JW, REIJNEVELD SA, JANSEN DEMC. Prevalence of chronic health conditions in children with intellectual disability: a systematic literature review. *Intellect Dev Disabil* 2011, **49** : 59-85

OWEN R, SIKICH L, MARCUS RN, COREY-LISLE P, MANOS G, et coll. Aripiprazole in the treatment of irritability in children and adolescents with autistic disorder. *Pediatrics* 2009, **124** : 1533-1540

PACLAWSKYJ TR, MATSON JL, BAMBURG JW, BAGLIO CS. A comparison of the Diagnostic Assessment for the Severely Handicapped-II (DASH-II) and the Aberrant Behavior Checklist (ABC). *Res Dev Disabil* 1997, **18** : 289-298

PALUCKA AM, LUNSKY Y, GOFINE T, WHITE SE, REID M. Comparison of referrals of individuals with and without a diagnosis of psychotic disorder to a specialized dual diagnosis program. *J Dev Disabil* 2011, **15** : 103-109

PERALA J, SUVISAARI J, SAARNI SI, KUOPPASALMI K, ISOMETSA E, et coll. Lifetime prevalence of psychotic and bipolar I disorders in a general population. *Arch Gen Psychiatry* 2007, **64** : 19-28

PLANT A, MCDERMOTT E, CHESTER V, ALEXANDER RT. Substance misuse among offenders in a forensic intellectual disability service. *J Learning Disabil Offending Behav* 2011, **2** : 127-135

POLANCZYK G, DE LIMA MS, HORTA BL, BIEDERMAN J, ROHDE LA. The worldwide prevalence of ADHD: a systematic review and meta-regression analysis. *Am J Psychiatry* 2007, **164** : 942-948

REID KA, SMILEY E, COOPER SA. Prevalence and associations of anxiety disorders in adults with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 172-181

REISS S, LEVITAN GW, SZYSZKO J. Emotional disturbance and mental retardation: diagnostic overshadowing. *Am J Ment Defic* 1982, **86** : 567-574

RICHARDS M, MAUGHAN B, HARDY R, HALL I, STRYDOM A, WADSWORTH M. Long-term affective disorder in people with mild learning disability. *Br J Psychiatry* 2001, **179** : 523-527

SAEMUNDSEN E, JULIUSSON H, HJALTESTED S, GUNNARSDOTTIR T, HALLDORSDDOTTIR T, et coll. Prevalence of autism in an urban population of adults with severe intellectual disabilities-A preliminary study. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 727-735

SHEA S, TURGAY A, CARROLL A, SCHULZ M, ORLIK H, SMITH I, DUNBAR F. Risperidone in the treatment of disruptive behavioral symptoms in children with autistic and other pervasive developmental disorders. *Pediatrics* 2004, **114** : e634-e641

SIMON V, CZOBOR P, BALINT S, MESZAROS A, BITTER I. Prevalence and correlates of adult attention-deficit hyperactivity disorder: meta-analysis. *Br J Psychiatry* 2009, **194** : 204-211

SIMONOFF E, PICKLES A, WOOD N, GRINGRAS P, CHADWICK O. ADHD symptoms in children with mild intellectual disability. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2007, **46** : 591-600

SMILEY E. Epidemiology of mental health problems in adults with learning disability: an update. *Adv Psychiatr Treat* 2005, **11** : 214-222

SMILEY E. The incidence of mental illhealth in adults with intellectual disability. MD Thesis, University of Glasgow, Scotland, 2009

SMILEY E, COOPER SA. Intellectual disabilities, depressive episode, diagnostic criteria and Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD). *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** (Suppl 1) : 62-71

SMILEY E, COOPER SA, FINLAYSON J, JACKSON A, ALLAN L, et coll. Incidence and predictors of mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prospective study. *Br J Psychiatry* 2007, **191** : 313-319

SNYDER R, TURGAY A, AMAN M, BINDER C, FISMAN S, CARROLL A ; RISPERIDONE CONDUCT STUDY GROUP. Effects of risperidone on conduct and disruptive behavior disorders in children with subaverage IQs. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2002, **41** : 1026-1036

STROMME P, DISETH TH. Prevalence of psychiatric diagnoses in children with mental retardation: data from a population-based study. *Dev Med Child Neurol* 2000, **42** : 266-270

STURMEY P. Diagnosis of mental disorders in people with intellectual disabilities. In: Psychiatric and behavioural disorders in intellectual and developmental disabilities (2nd ed.). BOURAS N, HOLT G (Eds). New York, NY US: Cambridge University Press, 2007 : 3-23

TAGGART L, CHAPLIN E. Substance Misuse. In: Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 205-227

TAGGART L, MCLAUGHLIN D, QUINN B, MCFARLANE C. Listening to people with intellectual disabilities who misuse alcohol and drugs. *Health Soc Care Community* 2007, **15** : 360-368

TASSE MJ, LECAVALIER L. Comparing parent and teacher ratings of social competence and problem behaviors. *Am J Ment Retard* 2000, **105** : 252-259

TASSE MJ, AMAN MG, HAMMER D, ROJAHN J. The Nisonger Child Behavior Rating Form: age and gender effects and norms. *Res Dev Disabil* 1996, **17** : 59-75

THOMSON A, MALTEZOS S, PALIOKOSTA E, XENITIDIS K. Amphetamine for attention deficit hyperactivity disorder in people with intellectual disabilities. *Cochrane Database Syst Rev* 2009, **1** : CD007009

TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy. Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014

TYRER P, OLIVER-AFRICANO PC, AHMED Z, BOURAS N, COORAY S, et coll. Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet* 2008, **371** : 57-63

UNWIN GL, DEB S. Efficacy of atypical antipsychotic medication in the management of behaviour problems in children with intellectual disabilities and borderline intelligence: a systematic review. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2121-2133

VAN BELLINGHEN M, DE TROCH C. Risperidone in the treatment of behavioral disturbances in children and adolescents with borderline intellectual functioning: a double-blind, placebo-controlled pilot trial. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2001, **11** : 5-13

WELCH KA, LAWRIE SM, MUIR W, JOHNSTONE EC. Systematic review of the clinical presentation of schizophrenia in intellectual disability. *J Psychopathol Behav Assess* 2011, **33** : 246-253

XENITIDIS K, MALTEZOS S, ASHERSON P. Attention-Deficit Hyperactivity Disorder (ADHD). In: *Handbook of Psychopathology in Intellectual Disability: Research, Practice, and Policy*. TSAKANIKOS E, MCCARTHY J (Eds). Autism and Child Psychopathology Series, Springer, New York, 2014 : 227-235

8

Démarche du diagnostic étiologique génétique

La déficience intellectuelle (DI) est une affection fréquente (2 à 3 % de la population, véritable question de santé publique ; cf. chapitre « Prévalences des déficiences intellectuelles »), très hétérogène sur le plan clinique et étiologique (cf. chapitre « Étiologies environnementales et génétiques »). Parmi les multiples étiologies de DI, les causes génétiques représenteraient entre un quart et la moitié (Srouf et Shevell, 2014) des causes identifiées, et peuvent se décliner en : anomalies chromosomiques visibles sur un caryotype ; microréarrangements génomiques déséquilibrés variés identifiés par la technique de CGH-array ou analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA) ; anomalies monogéniques ; et autres anomalies génétiques non mendéliennes (dont phénomène d’empreinte parentale...). Chacune de ces anomalies génétiques ne représente qu’une très petite portion des étiologies, estimée pour chacune à moins de 1 %, à l’exception de la trisomie 21 et du syndrome de l’X fragile. Il en résulte que chaque cause génétique de DI est une maladie rare, voire très rare (pour certains gènes, quelques patients identifiés seulement dans le monde). Sur un plan pratique, l’implication d’un très grand nombre de gènes dans la DI (environ 450 à ce jour, et 600 si on considère les troubles du neuro-développement dans leur ensemble⁷⁷), et leur faible fréquence relative rendent le diagnostic étiologique difficile à établir, ce d’autant que la majorité de ces gènes sont responsables de DI non syndromiques (c’est-à-dire non reconnaissables cliniquement), qu’un petit nombre seulement est testé en diagnostic de routine, et enfin que de nouveaux gènes de DI sont encore à découvrir. Il en résulte une absence de diagnostic étiologique pour plus de 40 % des patients après des investigations appropriées.

77. Par ailleurs, hormis les cas particuliers des patients autistes dits de haut niveau ou du syndrome d’Asperger, les pathologies génétiques impliquées dans les troubles du spectre autistique recouvrent en grande partie celles de la DI. Ceci explique que l’exploration des patients atteints d’un autisme déficitaire fait partie de la pratique diagnostique quotidienne (et de recherche) des cliniciens.

Parmi les causes multiples de DI (cf. chapitre « Étiologies environnementales et génétiques »), on estimait jusque récemment que 25 % des causes étaient d'origine génétique, 25 % d'origine acquise, et 50 % de cause indéterminée ou multifactorielle. Ces proportions varient selon la sévérité de la DI : le taux d'étiologies indéterminées augmente lorsque la gravité de la DI est moindre, car les causes sont plus volontiers multifactorielles dans la DI légère. Ces chiffres restent imprécis, la plupart des études portant sur de petites séries, potentiellement biaisées, à l'exception de la grande enquête de Stevenson menée sur plus de 10 000 patients porteurs d'une DI (Stevenson et coll., 2003). Celle-ci mettait en évidence une cause génétique confirmée ou suspectée (syndromes) dans 28 % des cas, dont 11,2 % d'anomalies chromosomiques, 7,8 % d'anomalies dans un gène connu, et 1,4 % de syndromes présumés génétiques, dont le gène n'était pas identifié. La proportion de causes non connues était de 56 %. L'évolution des technologies de ces dernières années, en particulier les méthodes de CGH/ACPA (cf. plus bas), et plus récemment de séquençage haut débit (*Next Generation Sequencing*, NGS) ont fait reculer la fraction de DI de cause indéterminée au profit des causes génétiques, avec un nombre croissant de micro-remaniements divers et de nouveaux gènes impliqués.

Diagnostic étiologique

Définition

Bien définir le terme « diagnostic étiologique » permet d'éviter des confusions de langage liées à des pathologies fréquemment associées à la DI (par exemple : DI et autisme, DI et épilepsie), ou à des malformations (par exemple une malformation cérébrale) pour lesquelles il est parfois difficile de distinguer si l'une est la cause de l'autre ou s'il s'agit d'une association possiblement syndromique. Schaefer et Bodensteiner (1998) soulignent bien la différence entre un signe (par exemple une agénésie du corps calleux) et un diagnostic comprenant ce signe (par exemple le syndrome acro-calleux). Ils définissent ainsi le diagnostic « spécifique » comme « ce qui peut être traduit en information clinique utile pour la famille, comprenant des informations sur le pronostic, le risque de récurrence et les thérapeutiques disponibles les plus adaptées ». Van Karnebeek ajoute à cette définition le point suivant : « une littérature suffisante permettant de mettre en évidence une relation causale du désordre observé avec la déficience intellectuelle » (Van Karnebeek, 2005a). Enfin, les publications de Moeschler en 2006 et 2014 reprennent ces définitions, et incluent l'étiologie génétique (mutation ou

anomalie génomique) comme un élément essentiel de la définition du diagnostic étiologique.

Intérêt du diagnostic étiologique

Dans la littérature, il n'y a pas d'études systématiques permettant d'estimer le bénéfice d'une évaluation en génétique médicale pour le patient, ses parents ou sa famille. Une étude récente (Makela et coll., 2009) portant sur 20 familles avec et sans diagnostic étiologique vise à mettre en évidence les attentes des familles d'un diagnostic étiologique. Celles-ci sont les suivantes :

- validation de la réalité de la maladie, donnant ainsi une crédibilité aux difficultés rencontrées ;
- information sur celle-ci, favorisant sa prise en charge, et également l'espoir d'une guérison future ;
- possibilité d'obtenir des aides, en particulier pour la scolarité ;
- soutien sur le plan émotionnel par la rencontre ou la connaissance d'autres familles concernées par la même anomalie.

De manière intéressante, cette étude souligne deux postures très variables d'une famille à l'autre : le « besoin de savoir » et l'attitude par rapport au diagnostic prénatal. Elle illustre également les ambiguïtés de la définition ou de l'intérêt du diagnostic étiologique. Par exemple, pour certaines familles, le diagnostic d'autisme (qui n'est pas un diagnostic étiologique) est suffisant et même plus informatif que celui d'une anomalie génétique rare. Mais toutes les familles disent qu'elles auraient souhaité un diagnostic étiologique, si celui-ci était possible, au début des symptômes.

Malgré l'absence d'études systématiques permettant d'en évaluer le bénéfice, la littérature sur le sujet s'accorde à recommander une évaluation (« *comprehensive evaluation* ») dans le but d'établir l'étiologie de la DI pour tous les enfants avec DD (*developmental delay*)/DI, et plusieurs auteurs (Romano et coll., 2009 ; Shevell, 2011) énumèrent les « bénéfices potentiels » pour les patients, leurs parents et même pour les praticiens. La plupart des publications concernent l'évaluation chez l'enfant, et seules quelques-unes s'intéressent aux adultes (Taylor et coll., 2010).

Bénéfices pour les patients, leurs parents et les familles

Le diagnostic étiologique peut permettre les bénéfices suivants :

- répondre à la question du « pourquoi », et nommer la maladie, ce qui peut donner le sentiment d'avoir plus de prise sur elle. Les parents d'enfants avec

DI font souvent l'expérience d'un sentiment de perte de contrôle et le diagnostic étiologique peut contribuer à donner le sentiment de reprendre le contrôle de la situation (Moeschler et coll., 2014). Il peut parfois déculpabiliser les parents, car la cause est « extérieure » (cause génétique), même si ce point est ambigu pour les DI liées au chromosome X lorsque les mères sont conductrices, ou lorsqu'il s'agit d'une intoxication maternelle (syndrome d'alcoolisme fœtal...) ;

- préciser le pronostic et la trajectoire développementale, en particulier pour le jeune enfant. Il est cependant important de souligner qu'il peut exister une grande variabilité de celle-ci pour un même diagnostic étiologique ;

- mettre en place un suivi médical approprié, avec une surveillance adaptée et un dépistage systématique des complications associées connues. Même si la question d'un traitement curatif n'est pas aujourd'hui au premier plan dans la DI d'origine génétique (à quelques exceptions près comme la phénylcétonurie, l'hypothyroïdie congénitale...), cela ne signifie surtout pas qu'il n'y a rien à faire. Les exemples ci-dessous plaident également en faveur d'un diagnostic précoce :

- pour certaines pathologies métaboliques comme le groupe des déficits en créatine, des traitements substitutifs ont été proposés, permettant une amélioration de certains symptômes, surtout lorsque le traitement est précoce (Stockler-Ipsiroglu et coll., 2014 ; Jaggumantri et coll., 2015) ;

- sur d'autres maladies identifiées, des traitements ont prouvé leur efficacité sur certains symptômes. On peut citer sans être exhaustif le traitement de l'épilepsie et/ou des mouvements anormaux dans le déficit en GLUT1 (Klepper et Leidencker, 2013 ; Leen et coll., 2013), ou le traitement par mélatonine des troubles du sommeil dans le syndrome de Smith-Magenis (et par extension dans d'autres syndromes)... ;

- par ailleurs, certains syndromes nécessitent une prise en charge médicale particulière (syndrome de Williams, micro-délétion 22q11...), et certaines prises en charge médico-sociales précoces ont considérablement amélioré le pronostic de certains syndromes, avant l'apparition de symptômes délétères (obésité morbide dans le syndrome de Prader-Willi...) ;

- accéder aux protocoles thérapeutiques ;

- adapter la prise en charge socio-éducative : envisager des aides et interventions appropriées, un planning éducatif, une guidance prédictive... ;

- aider au support familial : associations de patients et suivi social, lien entre les familles avec le même diagnostic... ;

- éviter de nouveaux examens inutiles et potentiellement invasifs ;

- préciser le conseil génétique et évaluer le risque de récurrence pour les parents : celui-ci n'est possible de façon fiable qu'en cas de certitude du

diagnostic étiologique. Mettre en évidence qu'une anomalie génétique est accidentelle permet habituellement de rassurer (même si on ne peut jamais exclure formellement un risque de mosaïque germinale, c'est-à-dire la possibilité que l'anomalie génétique soit présente dans les cellules germinales d'un des 2 parents). À l'inverse, montrer qu'il s'agit d'une anomalie transmise (par exemple liée au chromosome X) peut permettre au couple de prendre des décisions en ce qui concerne leurs choix procréatifs, en particulier celle de recourir ou non à un diagnostic prénatal (et le cas échéant à une interruption médicale de grossesse), ou alors à un diagnostic pré-implantatoire, ou à d'autres alternatives ;

- préciser le conseil génétique dans la famille élargie, en identifiant les personnes à risque de transmettre la maladie, pouvoir proposer un dépistage des transmetteurs (trices) en particulier dans la DILX (DI liée au chromosome X), puis potentiellement un conseil prénatal, et/ou un diagnostic prénatal (ou pré-implantatoire) aux couples à risque.

Récemment, Moeschler et coll. (2014) soulignent l'intérêt pour les patients d'être suivis dans des centres où un (des) clinicien(s) expert(s) et expérimenté(s) prend (prennent) en charge d'autres patients présentant la même pathologie. Même si l'évaluation d'une telle approche reste difficile, l'auteur considère que cette « touche curative » (« *healing touch* ») est un facteur favorisant le devenir psychosocial des patients et de leurs familles et contribue au bien-être global de la famille.

Enfin, à plus long terme, on peut espérer que l'accumulation des connaissances dans la physiopathologie de la DI, permettra d'identifier les voies de signalisation cellulaires altérées et d'envisager potentiellement des cibles thérapeutiques.

Bénéfices pour les praticiens

L'intérêt du diagnostic étiologique est moins bien établi pour les praticiens, si ce n'est l'acquisition progressive d'une certaine expérience sur des pathologies rares : connaissance d'autres patients avec des pathologies identiques, de leur devenir, des prises en charge possibles, des avancées de la recherche et des programmes de recherche en cours (études fondamentales et protocoles thérapeutiques). Par ailleurs, disposer pour le praticien d'éléments qu'il peut partager avec les parents, permet une collaboration indispensable pour avancer dans la description des symptômes et de l'histoire naturelle de ces affections mal connues à l'âge adulte. C'est bien avec ces objectifs que les Plans Maladies Rares mis en place en France depuis 2005, en lien avec les associations de patients, ont permis la labellisation de Centres de Référence Maladies Rares, dont deux dédiés aux DI de causes rares (Lyon et Paris),

puis la labellisation de filières de Santé Maladies Rares, dont la filière « DéfiScience », dédiée à la DI et aux troubles associés (en particulier les troubles moteurs dont le polyhandicap, et les troubles psychiatriques).

Examens para-cliniques disponibles pour un bilan étiologique, indications et discussion

Examens génétiques

Caryotype conventionnel

L'analyse des chromosomes par caryotype standard est un examen pan-génomique de faible sensibilité. Il permet de mettre en évidence des anomalies de nombre (trisomie 21, 13 ou 18 en particulier) et des anomalies de structure (translocations diverses), correspondant à des syndromes connus ou non. Son rendement diagnostique dans la DI (avec ou sans malformations associées) est autour de 9,5 % (de 5,4 % en milieu scolaire à 13,3 % en milieu institutionnel) et augmente avec la gravité de la DI (Van Karnebeek et coll., 2005a). Cet examen est abandonné en première intention, excepté en présence d'indications ciblées cliniquement identifiables (suspicion clinique de trisomie, ou de maladies associées à des cassures chromosomiques) et dans le cadre d'une enquête familiale (recherche de translocation). Cet examen a été remplacé par l'analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA), dont la rentabilité diagnostique est très supérieure (cf. infra).

Cytogénétique moléculaire ciblée sur lame et cytogénétique moléculaire ciblée quantitative

Les techniques de cytogénétique moléculaire ciblée sur lame ou FISH (*Fluorescent In Situ Hybridization*), apparues à la fin des années 1980, permettent d'identifier des remaniements génomiques de petite taille avec une résolution 20 à 40 fois supérieure à celle du caryotype standard. La technique de FISH ne permet pas une analyse pan-génomique, mais cible des loci spécifiques de certains syndromes (Williams, Di-George, Smith-Magenis...), ou plus largement de certains phénotypes particuliers, comme l'autisme pour lequel ont été décrites certaines microdélétions ou (plus rarement) microduplications (délétions 22q13 et 16p11.2, duplication 15q11...) récurrentes. La fréquence de ces remaniements interstitiels est de l'ordre de 2 à 3 %. Cette technique permet également d'étudier l'ensemble des régions subtélomériques qui sont le siège de nombreux remaniements. Des anomalies subtélomériques sont ainsi détectées chez 2,5 % à 5 % des patients avec DI présentant un caryotype

normal (De Vries et coll., 2003 et 2005 ; Ravnan et coll., 2006). Le pourcentage d'anomalies détectées serait variable selon la sévérité de la déficience intellectuelle : 1 % dans les DI légères, de l'ordre de 6 % dans les DI modérées à sévères, mais cette corrélation a été ensuite controversée.

En raison de la lourdeur technique de la FISH, la recherche de remaniements génomiques déséquilibrés dans la DI sans orientation clinique a glissé d'une approche morphologique à une approche quantitative *in vitro*, utilisant les techniques de génétique moléculaire quantitative. Cette technologie se prête à une analyse par séries et à une généralisation. La plus répandue est la MLPA (*Multiplex Ligation-dependant Polymerase Amplification*) (Slater et coll., 2003 ; Rooms et coll., 2005) qui permet de quantifier, en une seule expérimentation, le nombre de copies pour une quarantaine de loci. Des kits commercialisés permettent la recherche de micro-remaniements pour l'ensemble des subtélomères et pour un grand nombre de loci interstitiels, dont ceux présentant des microdélétions et microduplications les plus courantes. Une anomalie détectée par MLPA doit impérativement être confirmée par une seconde méthode : FISH (en général) ou *Polymerase Chain Reaction* (PCR) quantitative. Le rendement diagnostique pour les anomalies subtélomériques est comparable à celui de la technique de FISH. Celui des anomalies interstitielles est de l'ordre de 3 %. Les anomalies équilibrées ne sont pas mises en évidence.

Jusqu'en 2007, un caryotype standard et l'étude des régions subtélomériques selon les critères de de Vries étaient le « *gold standard* » des examens génétiques dans la DI. Mais l'ACPA et les techniques de génétique moléculaire quantitatives ont actuellement largement remplacé la technique de FISH pour la recherche de remaniements déséquilibrés (Miller et coll., 2010 ; Manning et Hudgins, 2010), même si seules les techniques de cytogénétique conventionnelle et de FISH permettent d'identifier un remaniement équilibré (translocation, inversion), ou de localiser la position d'un segment dupliqué.

Les indications de l'examen en FISH et/ou MLPA sont donc limitées à la confirmation d'une suspicion syndromique clinique (syndromes microdélétionnels cliniquement identifiables comme les syndromes de Williams, DiGeorge, Smith-Magenis...) ou des anomalies mises en évidence en ACPA.

Cytogénétique moléculaire pan-génomique (CGH-array et SNP-array) ou analyse chromosomique sur puce à ADN (ACPA)

Les techniques d'hybridation de masse sur un support solide (« puce à ADN ») apparues au début des années 2000, ont connu rapidement un

développement extraordinaire permettant la détection de remaniements génomiques et chromosomiques de façon pan-génomique, avec une résolution de très loin supérieure à celle du caryotype et de la technique de FISH. L'hybridation génomique comparative (CGH : *Comparative Genomic Hybridization*) sur matrice ordonnée (microréseau ou *array*), plus communément appelée CGH-*array* repose sur un principe simple : l'ADN d'un patient et celui d'un témoin, découpés en petits fragments puis marqués par deux fluorochromes distincts sont hybridés avec des fragments d'ADN normal, jouant le rôle de sonde, déposés en rangées sur un support solide. La mesure, à l'aide d'un scanner, du rapport des intensités de coloration fluorescente après hybridation permet de détecter délétions et duplications dans le génome du patient. La puissance de la technique vient de sa capacité à analyser un très grand nombre de loci en une seule manipulation (de Ravel et coll., 2007 ; Vermeesch et coll., 2007 ; Edelman et Hirschhorn, 2009). Les sondes utilisées à l'origine étaient des BACs (identiques à celles utilisées pour la FISH). Les puces à ADN conçues à l'aide de BACs déposés sur le support, comptent habituellement de 3 000 à 5 000 sondes réparties sur le génome. Leur résolution est donc faible (10 fois celle d'un caryotype conventionnel) : l'écart moyen entre 2 sondes sur le génome est de l'ordre de 0,5 à 1 Mb, mais il peut varier considérablement selon la région du génome investiguée. Ces puces sont progressivement supplantées par des puces oligonucléotidiques, dont les sondes, synthétisées *in situ* sur la lame, ne dépassent pas quelques dizaines de nucléotides. Les puces oligonucléotidiques les plus courantes sont à haute densité : de 30 000 à 1 000 000 sondes, soit une résolution de 10 à 100 kb. Bien que très différentes dans leur conception (Zhang et coll., 2008), les SNP-*arrays* utilisent le même principe général d'hybridation massive en parallèle de fragments d'ADN humain sur des sondes oligonucléotidiques déposées en réseau sur un substrat (Hoyer et coll., 2007 ; Bruno et coll., 2009 ; McMullan et coll., 2009 ; Bernardini et coll., 2010). Les SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*) représentent la plus importante source de variabilité dans le génome : 1 nucléotide sur 60 est l'objet d'un polymorphisme (soit près de 50 106 loci). La particularité des SNP-*arrays* est que chaque sonde est localisée au niveau d'un SNP. Elles étudient donc, non seulement le nombre de copies génomiques de l'ADN testé comme la CGH-*array*, mais également le génotype de chaque SNP étudié par la puce.

Deux technologies co-existent pour l'ACPA en puces SNP : la technologie Affymetrix® et la technologie Illumina®. Dans les deux cas, l'analyse du nombre de copies au niveau de chaque sonde repose sur la comparaison des intensités normalisées avec une référence qui est habituellement un set de résultats d'échantillons passés dans les mêmes conditions. Mais la détermination du génotype SNP est différente selon la technologie. Sur les puces

Affymetrix®, pour chaque SNP ciblé, la lame porte un jeu de sondes complémentaires de chacun des génotypes possibles du SNP, ce qui permet de le génotyper sur l'ADN du patient testé. Sur les puces Illumina®, pour chaque SNP ciblé, l'extrémité 3' de chaque sonde s'arrête juste avant le SNP lui-même. Une réaction de microséquençage, à l'aide de ddNTP marqués, permet ensuite d'identifier le génotype du SNP sur l'ADN testé. Les puces utilisées couramment, hybridées avec l'ADN fragmenté d'un patient, permettent de génotyper en parallèle de 10 000 à 5 000 000 SNP. Outre le génotypage (dont les données peuvent être exploitées pour des études de liaison génétique), les SNP-arrays permettent d'identifier des disomies uniparentales.

Ces 2 méthodes ont mis en évidence d'importantes variations quantitatives du génome chez des sujets normaux : selon la densité de sondes utilisées, plusieurs dizaines voire plusieurs centaines de fragments délétés ou dupliqués (Iafrate et coll., 2004 ; Redon et coll., 2006 ; Lee et coll., 2007), appelés CNV (*Copy Number Variation*) lorsque leur taille dépasse 1 kb et ne présentent aucun caractère de pathogénicité dans leur grande majorité. Douze pour cent du génome sont susceptibles d'être inclus dans un CNV. Ces CNV qui peuvent contenir des gènes, sont répertoriés dans des bases de données (*Database of Genomic Variation*⁷⁸).

On comprend dès lors la difficulté de l'interprétation d'un profil d'hybridation sur puce, (Kaminsky et coll., 2011) d'autant que les effets délétères des petits remaniements présentent souvent, comme les mutations des maladies mendéliennes monogéniques, une expression variable et, parfois, une pénétrance incomplète qui ne permet plus les raisonnements simples de la cytogénétique traditionnelle. Il existe des CNV récurrents associés à la DI moyenne, dont la pénétrance est incomplète (Vissers et coll., 2010b) et qui sont probablement des facteurs de prédisposition (microdélétions et microduplications 1q21.1, microduplication 3q29, microdélétion 12q14...), n'expliquant pas à eux seuls la pathologie, un 2^e évènement étant probablement nécessaire. Du fait de sa grande sensibilité et de son introduction récente en pratique clinique, certaines variations ne peuvent être interprétées, et sont considérées comme des variants « de signification inconnue » (VOUS : *variants of unknown significance*). Le caractère transmis par un parent sain ou *de novo* peut aider à l'interprétation. Des efforts sont faits pour harmoniser des bases de données facilitant l'interprétation. En effet, seule une collaboration internationale avec de larges *data sets* permettra d'interpréter l'impact fonctionnel des CNV rares de signification inconnue.

En résumé, les résultats d'ACPA peuvent être classés en 3 catégories :

78. <http://projects.tcag.ca/variation/>

- anomalie pathogène (large remaniement, syndrome connu et résultat en rapport, caractère *de novo*) ;
- variant considéré comme plutôt bénin (simple polymorphisme) ;
- variant de signification inconnue (VOUS).

Par principe, toute anomalie détectée sur une puce doit être confirmée par une seconde méthode (FISH, PCR quantitative...). En présence d'un CNV non répertorié, la comparaison des données obtenues chez l'enfant avec celles des parents est nécessaire. La base de données *Decipher* (Firth et coll., 2009) compile les données sur les micro-remaniements pathogènes⁷⁹.

La puissance d'analyse apportée par ces puces est importante (Stankiewicz et Beaudet, 2007 ; Zahir et Friedman, 2007 ; Lee et coll., 2007). Plusieurs dizaines d'études ont été publiées dans la déficience intellectuelle (Aradhya et coll., 2007 ; Fan et coll., 2007 ; Nowakowska et coll., 2008 ; Pickering et coll., 2008 ; Koolen et coll., 2009 ; Michelson et coll., 2011). Celles-ci varient en termes de critères de recrutement et de type de puces utilisées, avec des modifications de technologie dans les dernières publications. Selon une méta-analyse incluant 19 études et concernant 13 926 sujets atteints de DI avec malformations congénitales (Sagoo et coll., 2009), des remaniements génomiques expliquant la pathologie ont été retrouvés chez 6 à 35 % des patients (qui avaient tous un caryotype normal), avec une moyenne de 10 %. Une autre étude avec des puces SNP sur un recrutement identique (318 patients) met en évidence des anomalies significatives dans 22,6 % des cas, et recommande cet examen en première intention dans la DI avec anomalies congénitales (Gijsbers et coll., 2009). Dans la déficience intellectuelle isolée, une revue de 29 études montre un taux d'anomalies pathogènes de 19 % (Hochstenbach et coll., 2009). Des recommandations pour la réalisation de cet examen en première intention dans les indications de DD/DI isolés, de malformations congénitales et de troubles du spectre autistique sont émises en 2010 (Manning et Hudgins, 2010 ; Miller et coll., 2010), puisque cet examen est le test diagnostique le plus rentable. Et même si l'abandon du caryotype en première intention rend indétectable les translocations apparemment équilibrées qui, au sens strict, ne devraient pas s'associer à une perte de matériel chromosomique, il a été montré que près de la moitié des translocations de ce type comportent un réarrangement infra microscopique permettant leur détection par les puces.

Les techniques d'*array* utilisées sont habituellement de type « *whole genome* » (couvrant le génome entier) ou parfois ciblées sur des loci particuliers, comme

par exemple, les régions télomériques ou péri-centriques. Quelques équipes ont fabriqué des *arrays* spécifiques du chromosome X, permettant de rechercher des micro-réarrangements dans le cas des DILX syndromiques ou non (Whibley et coll., 2010).

Sur le plan éthique, outre l'interprétation des variants de signification inconnue, une des questions que pose cette technique pan-génomique, est la découverte fortuite de résultats non sollicités (« *unsolicited findings* »), c'est-à-dire des anomalies sans rapport avec l'indication initiale, comme, par exemple, des anomalies dans un gène de prédisposition au cancer ou à une cardiopathie grave (avec par exemple un risque de mort subite) chez un patient avec DI, voire ensuite chez un de ses parents et par extension chez d'autres membres de sa famille. De ce fait, la prescription de ces examens nécessite une collaboration étroite entre le prescripteur (*a fortiori* s'il n'est pas généticien), le généticien clinicien et le laboratoire, pour l'interprétation des résultats et le rendu aux familles, particulièrement lorsqu'un variant de signification inconnu est identifié, et plus encore en cas de résultat non sollicité. Les questions de l'information préalable sur ces possibilités et du consentement associé sont essentielles. En France, il n'y a pas de consensus sur la question « qui prescrit cet examen » et en théorie, n'importe quel médecin pourrait le prescrire. Néanmoins, il est du devoir du médecin de savoir interpréter l'examen qu'il prescrit. Moeschler et coll. (2014) préconisent que l'interprétation et le rendu pour conseil génétique soient faits par un généticien clinicien, ou un conseiller en génétique, en lien avec le laboratoire et la plate-forme de diagnostic.

Examens génétiques ciblés sur un seul gène

Ils sont utiles pour affirmer ou infirmer un diagnostic cliniquement suspecté. Ils sont également utiles dans le cadre d'un diagnostic syndromique cliniquement certain, en particulier pour le conseil génétique. Néanmoins, l'étude ciblée d'un seul gène (selon la méthode de Sanger) est actuellement discutée en raison du rapport coût/efficacité. En effet, il importe d'évaluer la probabilité de trouver ou non une mutation dans le gène considéré (conviction clinique), à mettre en perspective avec l'étude de panels de gènes.

Étude du gène FRAXA (syndrome de l'X fragile)

Le syndrome de l'X fragile est la cause la plus fréquente des DI héréditaires, affectant environ 1/5 000 garçons et 1/8 000 filles. Il est lié à l'expansion anormale de triplets CGG (> 200, appelé « mutation complète ») dans le gène *FRAXA*, sur le chromosome X. *FRAXA* est le gène responsable de DI le plus connu et le plus fréquent (bien que la prévalence de l'ensemble des

autres gènes du chromosome X impliqués dans la DI soit supérieure au syndrome de l'X fragile seul). Dans la population des personnes avec DI, le syndrome de l'X fragile (par mutation complète du gène *FRAXA*) est observé chez 2 à 3 % des garçons et 1 à 2 % des filles. En présence d'une histoire familiale ou d'un profil comportemental évocateurs, la probabilité de l'identifier est supérieure (jusqu'à environ 8 %) (de Vries et coll., 1999). En raison de cette fréquence, de la difficulté du diagnostic clinique (souvent très peu spécifique chez le jeune garçon, et encore plus chez la fille), mais surtout des conséquences en termes de conseil génétique et d'information familiale (tout patient muté a obligatoirement une mère conductrice), un test moléculaire pour la recherche d'une mutation complète doit être réalisé chez tous les patients (garçons et filles) ayant une déficience intellectuelle de cause inconnue, avec ou sans histoire familiale. La présence d'une microcéphalie ou d'un contexte polymalformatif rend néanmoins ce diagnostic peu probable.

Recherche d'altérations dans d'autres gènes de DI sur le chromosome X

Toutes les études de prévalence et d'incidence de la déficience intellectuelle montrent un excès de garçons d'environ 30 à 40 %. Parmi les garçons avec DI, 16 % seraient porteurs d'une mutation sur un gène du chromosome X (Stevenson et Schwartz, 2009). Celui-ci est en partie (mais pas seulement) lié au grand nombre de gènes du chromosome X responsables de DI, soit actuellement une centaine identifiée (Chiurrazzi et coll., 2007). Parmi ceux-ci, certains sont responsables de formes syndromiques, d'autres de formes non syndromiques, et quelques-uns indifféremment de formes syndromiques et non syndromiques. Certains auteurs pensent qu'une autre centaine de gènes responsables de DI resterait encore à identifier sur le chromosome X. De ce fait, la question d'analyser chez les garçons avec DI, l'ensemble des gènes de l'X connus pour être responsables de déficience intellectuelle se pose, *a fortiori* si l'arbre généalogique est en faveur d'une liaison à l'X (possible ou probable), et qu'aucune hypothèse clinique ne peut être posée en raison du caractère isolé de la DI. En effet, la question du conseil génétique et du risque de récurrence est particulièrement aiguë dans ces familles, où la mère et les femmes de la lignée maternelle peuvent être à risque d'être conductrices et de transmettre un gène responsable de DI. À l'inverse, lorsque le diagnostic est cliniquement suspecté (par exemple, le syndrome ATR-X, le syndrome de Coffin-Lowry...), une étude génétique ciblée peut directement être réalisée.

Pour réaliser cette étude des gènes de l'X, plusieurs alternatives sont envisagées dans la littérature :

- certaines équipes ont développé des panels de gènes ciblés sur le chromosome X, permettant leur étude simultanée. Ceux-ci ont une vraie valeur ajoutée pour le clinicien (et pour les familles). Le taux de diagnostics par ces panels des gènes de l'X peut être élevé : environ 15 % en cas de liaison à l'X incertaine, et jusqu'à 42 % si elle l'est (de Brouwer et coll., 2007) ;
- quelques laboratoires ont récemment proposé des ACPA haute densité sur le chromosome X pour mettre en évidence des CNV pathogènes dans des familles dont la DI est liée à l'X (syndromiques ou non). Les résultats sur 251 familles mettent en évidence des anomalies chez 10 % d'entre elles (Whibley et coll., 2010) ;
- comme dans les autres situations de DI, des technologies émergentes comme le séquençage complet de l'exome (WES, *Whole-Exome Sequencing*) ou du génome (*Whole-Genome Sequencing*, WGS) ont l'avantage, par rapport aux panels de gènes connus, de permettre d'identifier de nouveaux gènes responsables de DI sur l'X. Par exemple, l'étude de Tarpey et coll. (2009), menée chez 208 familles avec liaison probable à l'X, a permis d'identifier 9 nouveaux gènes impliqués dans la DI, et des variants pathogènes dans 35 familles (17 %). La récente étude de Hu et coll. (2016) sur 405 familles de DI liée à l'X non résolue met en évidence des gènes connus dans 80 familles, et identifie 7 nouveaux gènes de DI sur l'X.

Séquençage haut débit (*Next Generation Sequencing*, NGS)

• Identification de nouveaux gènes

Jusqu'à l'avènement des nouvelles techniques de séquençage haut débit, la majorité des gènes connus responsables de DI non syndromique était localisée sur le chromosome X (du fait de la possibilité de les identifier par des études de liaison sur de larges familles de DI liées à l'X ou DILX). Depuis l'apparition des nouvelles techniques de séquençage (*Next Generation Sequencing*, NGS), notamment le séquençage d'exome (WES), de très nombreux nouveaux gènes responsables de DI, avec ou sans autisme (Najmabadi et coll., 2011 ; de Ligt et coll., 2012 ; Rauch et coll., 2012 ; Athanasakis et coll., 2014 ; Sanders et coll., 2014), ont été identifiés, non seulement sur l'X, mais également sur les autosomes (jusqu'alors très peu nombreux). En particulier, il a été mis en évidence une forte fréquence de gènes dominants, par néo-mutations.

Les stratégies d'étude pour identifier de nouveaux gènes varient selon le mode de transmission envisagé :

- recherche de gènes récessifs dans des familles consanguines (Najmabadi et coll., 2011) ;

- recherche de gènes sur le chromosome X dans des familles pour lesquelles une liaison au chromosome X est suspectée, ainsi que chez celles incluses dans le cadre du consortium européen pour lesquelles aucun diagnostic n'avait été identifié jusqu'alors (Hu et coll., 2016) ;
- enfin, les études ont été nombreuses dans la DI sporadique sévère (de Ligt et coll., 2012) ou non (Rauch et coll., 2012), suite à la publication princeps d'exome en trio (Vissers et coll., 2010a), c'est-à-dire une approche qui repose sur le séquençage d'exome du trio (enfant DD/DI et ses 2 parents) pour tester l'hypothèse d'une mutation *de novo* responsable de la pathologie. Cette approche a montré que les mutations *de novo* peuvent compenser la perte d'allèles due à la réduction importante de fécondité dans les maladies neurodéveloppementales ou neuropsychiatriques, expliquant ainsi un paradoxe majeur dans la théorie de l'évolution génétique. Cette première étude (Vissers et coll., 2010a) a été réalisée en trio à partir de 10 individus avec déficience intellectuelle inexpliquée. Parmi les différents gènes candidats *de novo* retrouvés (de 2 à 7 pour chaque individu), une mutation *de novo* est identifiée dans 9 gènes : 2 étaient déjà connus pour être responsables de DI (RAB39P et SYNGAP1), 4 sont considérés comme convaincants en raison de leur fonction (DYNC1H1, YY1, DEAF1, et CIC), et 3 sont peu probables pour les mêmes raisons (BPIL3, PGA5 et ZNF599).

En 2013, une étude a fait le point sur le nombre de gènes connus dans la DI, dont ceux identifiés par séquençage d'exomes (Boycott et coll., 2013). Elle rapporte plus de 300 gènes impliqués dans la DI dont 100 localisés sur le chromosome X, 100 à 200 gènes récessifs et 30 à 50 gènes dominants (mutations *de novo*).

- **Utilisation en diagnostic**

- a. Approches diagnostiques par NGS

Ces techniques de séquençage haut débit, initialement utilisées dans un cadre de recherche, ont été mises en place dans plusieurs pays pour le diagnostic de DD/DI. Deux (voire trois) approches principales peuvent être envisagées :

- soit par des panels de gènes connus de DI, fabriqués « sur mesure » ;
- soit par la technique de séquençage d'exome entier (WES) ;
- une troisième approche dite « exome clinique » repose sur un kit commercialisé comprenant plus de 4 000 gènes.

Le séquençage de génome entier (WGS) est encore réservé à la recherche, même si les publications pour le diagnostic de la DI se multiplient.

L'efficacité de ces techniques de NGS dans le diagnostic de la DI n'est plus à démontrer. Les travaux de WES chez des patients avec DI ont permis d'identifier des altérations pathogènes pour 10 à 17 %, voire 31 % des patients étudiés avec DI (Najmabadi et coll., 2011 ; de Ligt et coll., 2012 ; Rauch et coll., 2012). En France (Strasbourg), l'étude ciblée d'un panel de 220 gènes impliqués dans la DI, chez 106 patients très sélectionnés (DI sévère, majorité de garçons et de formes familiales), a permis d'établir un diagnostic dans environ 25 % des cas (Redin et coll., 2014). Chaque panel diffère par la nature et le nombre de gènes inclus, les méthodes utilisées et le pourcentage de diagnostics de certitude. Le NGS reposant sur un panel de 250 à 400 gènes de DI est en cours de mise en place dans plusieurs laboratoires français. Cette approche va donc devenir un outil majeur pour le diagnostic des DI en France (comme il l'est déjà dans certains pays), et va fondamentalement modifier l'approche du diagnostic étiologique chez les patients avec DI.

La littérature ne tranche pas pour recommander l'une ou l'autre approche (exome *versus* panel de gènes), chacune ayant des avantages et des inconvénients (tableau 8.I). Par ailleurs, ces techniques vont certainement encore évoluer rapidement avec une meilleure couverture et une baisse des coûts (en particulier du WES et du WGS). Il est probable que l'approche utilisant

Tableau 8.I : Avantages et inconvénients de 2 approches distinctes pour le diagnostic de la DI par NGS (*Next Generation Sequencing*) : panels de gènes *versus* WES (*Whole-Exome Sequencing*)

	Panels	WES
Avantages	Tous les gènes inclus sont connus et validés pour la pathologie en cause Meilleure interprétation des variants Peu ou pas de risque de « découvertes incidentales » Coût réduit Meilleure couverture	Tous les gènes codants sont inclus Dépistage des phénotypes atypiques Analyse rétrospective possible des gènes nouvellement (et régulièrement) identifiés
Inconvénients	Temps et efforts pour le développement et la mise en place Liste des gènes rapidement obsolète Ré-analyse des nouveaux gènes impossible Phénotypes atypiques associés à des gènes non inclus non diagnostiqués Avec la multiplication des panels, identifier le « bon » panel pour le « bon » patient (exemple : DI et épilepsie, DI et autisme). Tentation d'utiliser plusieurs panels successifs...	Couverture variable (fiabilité d'une analyse négative ?) Coût actuellement plus élevé Identification de variant causal difficile en l'absence des parents Risque de mise en évidence de « découvertes incidentales »

les panels de gènes connus ne soit qu'une étape intermédiaire avant la généralisation du WES, puis du WGS. Par ailleurs, la question de la stratégie, soit individuelle (analyser le cas-index seulement) ou soit d'emblée en trio (c'est-à-dire y associer ses 2 parents) dépend de l'équipe, même si dans la majorité des cas, l'analyse des parents sera nécessaire à l'interprétation des résultats. Le choix des trios étant évidemment trois fois plus coûteux, mais nettement plus performant (du fait de la limitation du nombre de variants à valider).

b. Interprétation des données dans le cadre du diagnostic

Néanmoins, quelle que soit l'approche utilisée, l'interprétation des données pose des difficultés, y compris celle à partir d'un panel de gènes connus : d'une part, l'étude d'un très grand nombre de gènes rend probable la découverte de plusieurs SNV (*Single Nucleotide Variant*) d'intérêt chez un individu donné, dont il faudra déterminer lequel est causal (dans l'hypothèse monogénique) ; d'autre part, la situation où un variant a priori pathogène dans un gène connu est identifié, alors que le phénotype n'était pas évocateur ou atypique n'est pas rare, ce qui signifie que :

- certains patients ne présentent pas le phénotype habituellement associé au gène en question ;
- le phénotype n'a pas toujours été reconnu par le clinicien (même si tous les patients ont été sélectionnés après examen clinique soigneux par un médecin expert) ;
- certains gènes dits « syndromiques » sont associés à des formes non spécifiques de DI, donc non identifiables cliniquement.

Ce qui amène à évoquer la notion de « phénotype reverse » (déjà un peu expérimentée par la CGH-array) avec une approche allant non seulement du clinicien au laboratoire, mais également en retour du laboratoire au clinicien (« du génotype au phénotype »), pour l'interprétation et la validation des données. Ceci ne remet pas l'expertise clinique en question, mais au contraire la renforce, car l'avis du clinicien expert sur le phénotype clinique du patient est essentiel pour l'interprétation des données générées par le NGS. Les interactions entre biologistes et cliniciens doivent donc être très étroites. En effet, la première étape sera toujours de confronter le ou les variant(s) identifié(s) au phénotype du patient pour valider les données du NGS. Si un variant présumé pathogène et le phénotype sont congruents, la situation est relativement simple. Mais les situations plus complexes sont fréquentes, du fait du nombre de variants identifiés par individu, par exemple :

- variant de signification incertaine (« VOUS ») dans un gène de DI syndromique : la cohérence moléculaire/clinique, éventuellement épaulée par l'approfondissement de la clinique en utilisant des outils communs (biologiques, radiologiques), peut se révéler cruciale pour confirmer le diagnostic moléculaire ;
- « VOUS » dans un gène de DI non spécifique : l'indétermination persistera pour autant que d'autres éléments ne permettent pas de trancher (étude de ségrégation familiale, données fonctionnelles...) et tant que le « VOUS » restera un cas unique ;
- variant possiblement pathogène dans un contexte clinique ne correspondant pas au phénotype connu : s'agit-il d'une variation du phénotype (« nouveau phénotype ») ou d'un polymorphisme bénin ?
- plusieurs variants possiblement pathogènes découverts chez un même individu ayant une DI : effet synergique ? Comment établir un conseil génétique dans ce cas ?

La question des découvertes incidentales (*incidental findings*), plus présente dans les études de NGS que pour l'ACPA en WES, peut se décliner en deux composantes :

- les découvertes fortuites, c'est-à-dire des altérations observées sur des gènes sans rapport avec la pathologie pour laquelle l'étude moléculaire est demandée. Cette question est déjà présente dans les études en CGH-array. Par la technique du WES, ce peut être également une mutation pathogène dans un gène sans rapport avec l'indication initiale (par exemple un gène prédisposant au cancer, ou un gène connu pour donner un risque de mort subite) ;
- des mutations pathogènes dans des gènes d'intérêt, mais sans rapport avec l'indication initiale via des recherches actives selon les recommandations de l'ACMG (*American College of Medical Genetics*) (57 gènes).

Toutes ces difficultés (interprétation des résultats, questions éthiques...) font à juste titre l'objet de questionnements parmi tous les prescripteurs potentiels de NGS dans la DI, du fait de leur possible retentissement pour les patients. Plusieurs recommandations ont déjà été établies pour l'utilisation du NGS en diagnostic, dont certaines sont peut-être déjà discutables (tableau 8.II).

Tableau 8.II : Recommandations pour utilisation du NGS en diagnostic (non exhaustif)

Recommandations générales
Le test génétique direct sur le gène concerné doit être privilégié en cas de forte corrélation phénotype-génotype*
Une liste minimale de gènes doit être établie pour chaque pathologie
Une procédure en cas de découverte fortuite de données incidentales doit être définie
L'accréditation du laboratoire est recommandée
La qualité de l'ADN doit être vérifiée
La validation des variants identifiés doit se faire par une seconde méthode
La couverture et la profondeur doivent être spécifiées
La soumission des variants dans des « <i>databases</i> » publiques est recommandée
Le rapport final doit inclure tous les détails sur la méthode et la qualité, les régions insuffisamment couvertes de même que l'interprétation des variants identifiés

* Discutable

Dans le compte rendu doivent figurer un certain nombre de points, dont :

- la description de la procédure d'analyse ;
- les limites et types de variations non détectées ;
- la couverture et la profondeur de séquençage ;
- le pourcentage de régions couvertes supérieur à un seuil donné ;
- pour les gènes demandés : la profondeur et les pourcentages séparés.

Des exemples de compte rendu sont disponibles sur le site de l'ACMG⁸⁰.

Examens non génétiques

Bilan métabolique

Il faut signaler d'emblée que le terme « bilan métabolique » est vague et à géométrie variable. En France, ce bilan inclut habituellement la chromatographie des acides aminés dans le sang et dans les urines (respectivement CAAs et CAAu), la chromatographie des acides organiques urinaires (CAOu), divers dosages sanguins (lactates, pyruvate, acide urique, ammoniac, acides gras à très longue chaîne, carnitine, homocystéine, électrophorèse des sialotransferrines, activité biotinidase, activité des hydrolases lysosomiales...) et urinaires (mucopolysaccharides, oligosaccharides, AICAR et SAICAR – deux métabolites de la synthèse des purines –, guanidoacétate et créatine, acide orotique...). Sur un plan pratique, la plupart de ces dosages nécessite des conditions de prélèvement parfaitement contrôlées, et certains prélèvements doivent se faire à jeun, sous peine de résultats ininterprétables.

Le diagnostic des maladies métaboliques responsables de DI a un double intérêt :

- le caractère potentiellement traitable de ces maladies, surtout en cas de dépistage précoce (avant ou au tout début des symptômes), ce qui amène certains auteurs à plaider pour un screening néonatal systématique, déjà réalisé dans certains pays ;
- le conseil génétique, puisqu'il s'agit d'affections habituellement héréditaires (selon un mode de transmission le plus souvent récessif autosomique, parfois lié à l'X, exceptionnellement dominant).

Parmi les maladies métaboliques s'accompagnant de DI, la phénylcétonurie est la plus connue, et bénéficie d'un dépistage néonatal systématique en France (contrairement à d'autres pays d'Europe, et de nombreux pays d'Asie ou d'Afrique). Sur un plan clinique, la plupart des maladies métaboliques ont une évolution progressive et se caractérisent par une notion « d'intervalle libre »⁸¹. Mais certaines, de description plus récente, se manifestent au premier plan par une DI « fixée ». Parmi celles-ci, on en citera 4 principales, aisément dépistables :

- les anomalies du métabolisme de la créatine (déficits de synthèse ou de transporteur), qui associent le plus souvent une DI non spécifique à une épilepsie, et parfois des troubles du spectre autistique (TSA), sans autre signe d'orientation (Caldeira et coll., 2005 ; Clark et coll., 2006 ; Arias et coll., 2007). Le dépistage se fait par le dosage urinaire de la créatine et du guanidoacétate, ou par une spectro-IRM. La confirmation se fait par l'étude du gène en cause ;
- certaines anomalies rares de la N-glycosylation des protéines (CDG syndromes) (Jaeken et Matthijs, 2007) ou plus rarement encore de la O-glycosylation, qui n'ont pas de signes d'appel spécifiques (sauf le CDG syndrome de type Ia, le plus fréquent, caractérisé par une atrophie cérébelleuse précoce) ;
- le déficit en adénylosuccinate lyase, qui se manifeste par une DI sévère, souvent associée à une épilepsie et des troubles du spectre autistique (TSA). Le diagnostic est suspecté sur un dosage de 5-aminoimidazole-4-carboxamide riboside (AICAr) et de succinylaminoimidazolecarboxamide riboside (SAICAr dans les urines, puis confirmé par l'étude génétique) ;
- le syndrome de Smith-Lemli-Opitz, habituellement syndromique (dysmorphie faciale, retard de croissance, microcéphalie et syndactylie des 2^e et 3^e orteils), mais pour lequel il existe des formes atténuées. Le diagnostic se fait sur le dosage du 7-déshydrocholestérol.

81. Temps de latence avant l'apparition des symptômes.

Néanmoins, en dehors de ces quelques maladies aisément dépistables, la probabilité d'identifier une étiologie sans point d'appel clinique, par un bilan métabolique systématique est très faible, et le coût des examens globalement élevé. En effet, depuis une dizaine d'années, plusieurs études concernant les causes métaboliques de déficience intellectuelle estiment entre 1 et 5 % le pourcentage de patients dont la déficience intellectuelle résulte d'un désordre métabolique (Moeschler et coll., 2006). Il faut noter que ces études sont hétérogènes quant au recrutement des sujets, au bilan réalisé et aux résultats. Globalement, le pourcentage est de l'ordre de 1 % dans des populations non sélectionnées, et il avoisine les 5 % dans des populations présentant des signes « évocateurs » (en particulier les notions d'intervalle libre et de régression, de signes neurologiques, de surcharge...) (Shevell et coll., 2003). L'intérêt d'un bilan métabolique systématique dans la DI inexplicée sans signe d'appel reste donc discuté, avec des avis parfois contradictoires. Certains auteurs (McDonald et coll., 2006) recommandent de ne pas en faire en l'absence de signe d'appel, si un dépistage de phénylcétonurie a bien été réalisé à la naissance. D'autres auteurs (Shevell et coll., 2003) proposent de le limiter à certains dosages, mais qui ne comportent pas les examens permettant de dépister les maladies sus-citées... D'autres encore (van Karnebeek et coll., 2005a) concluent à l'intérêt de rechercher seulement les anomalies de glycosylation, et au manque d'intérêt des chromatographies des acides aminés ou organiques (très coûteuses), pourtant recommandées par Shevell et coll. Les recommandations françaises (Verloes et coll., 2012) insistent sur la recherche attentive de signes évocateurs d'une maladie métabolique (interrogatoire orienté et examen clinique) et proposent un dépistage systématique du métabolisme de la créatine de première intention, en raison du caractère partiellement traitable (Stockler-Ipsiroglu et van Karnebeek, 2014 ; Jaggunantri et coll., 2015), et des conséquences en termes de conseil génétique. Le tableau 8.III résume les résultats de 3 études récentes, confirmant le faible pourcentage de diagnostics (moins de 5 %) (van Karnebeek et coll., 2005b ; Lion-François et coll., 2006 ; Engbers et coll., 2008). Les conclusions diffèrent, même si elles ne sont pas contradictoires.

Toutefois, tous les auteurs s'accordent pour recommander un bilan systématique étendu en cas de signes d'appel évocateurs de maladie métabolique, isolés ou associés, tels que : antécédents familiaux, régression, épisodes neurologiques transitoires (sommolence, malaises...), ataxie, épilepsie, viscéromégalie et/ou signes de surcharge, automutilation, manifestations psychiatriques progressives, anomalies rétiniennes... et même parfois seulement consanguinité. Une partie orientée, ou la totalité du bilan, pourra être proposée selon le signe d'appel retenu. D'autres examens métaboliques que ceux déjà cités, peuvent être indiqués en fonction de l'orientation clinique,

Tableau 8.III : Études de l'apport du bilan métabolique dans le diagnostic étiologique d'une DI

Études	van Karnebeek et coll., 2005b	Engbers et coll., 2008	Lion-François et coll., 2006
Nombre de patients	216	433	198 enfants dont 114 garçons
Examens réalisés	CAA sang et urines* CAO urines Oligo- et mucopolysaccharides Acide urique Cholestérol total, 7 et 8-déhydrocholestérol CDG (N-Glycosylation) Autres études si nécessaire	CAA sang et urines CAO urines Oligo- et mucopolysaccharides Acide urique Cholestérol total, 7 et 8-déhydrocholestérol CDG (N-Glycosylation)	Anomalies du cycle de la créatine
Diagnostic certain (%)	7 (4,6 %)	12 (2,7 %)	Entre 0,2 et 2,7 %
Nature des diagnostics	CDG syndrome (4) Anomalies du 7-déhydrocholestérol ou syndrome de Smith-Lemli-Opitz (2)	Maladies mitochondriales (3) Déficit en transporteur de la créatine (2) Déficit en acyl-coA déshydrogénase (1) Maladie de San Filippo (1) Anomalie péroxysomale (1) CDG syndrome (1) Déficit en 5-méthyltétrahydrofolate réductase (1) Déficit en GLUT1 (1)	

* Aucune anomalie dépistée

en particulier des dosages sur liquide céphalorachidien (LCR) comme par exemple une glycorrhachie en cas de suspicion de déficit en GLUT1 (toujours accompagnée d'une glycémie pour préciser le rapport glycorrachie/glycémie), ou alors un dosage du lactate et du pyruvate pouvant orienter vers un déficit en pyruvate déshydrogénase (PDH) ou de la chaîne respiratoire mitochondriale. La chromatographie des acides aminés dans le LCR permet de rechercher les exceptionnels déficits en sérine (microcéphalie, retard sévère) et les hyperglycinémies sans cétose, dont des formes frustes parfois trompeuses ne s'accompagnent pas d'épilepsie. Le dosage des neurotransmetteurs dans le LCR dépend également des signes neurologiques associés (signes extra-pyramidaux, dystonie...).

Enfin, dans une revue récente, Van Karnebeek et Stockler (2012) abordent cette question sous l'angle thérapeutique. Ils identifient 80 maladies métaboliques génétiques pouvant s'accompagner de DI et qu'ils considèrent comme « traitables », dont 50 peuvent être dépistées par des tests de routine.

Les thérapeutiques proposées sont variées, elles incluent régimes, suppléments vitaminés, inhibition du substrat, enzymothérapie de remplacement, greffe de moelle... Leurs effets sur le devenir neurologique sont également variables : d'une nette amélioration à un ralentissement du déclin neuro-cognitif. Mais quels que soient les résultats thérapeutiques, les auteurs soulignent l'impact significatif de cette approche, et insistent pour que celle-ci soit prise en compte en priorité dans le diagnostic étiologique de la déficience intellectuelle.

Recherche de malformations associées (« bilan malformatif »)

La question de faire ou non une recherche systématique de malformations devant une DI isolée est peu traitée dans la littérature. Ce bilan s'impose en présence d'une (ou plusieurs) malformations, même mineures et/ou d'une dysmorphie. Les malformations viscérales (cœur et reins) seront recherchées par des échographies systématiques, parfois en orientant la demande en cas de suspicion clinique. Ce bilan pourra être complété par des radiographies du squelette, un examen ophtalmologique (avec examen du fond d'œil et à la lampe à fente...). Dans ce contexte de DI, l'imagerie cérébrale fait l'objet d'un paragraphe à part.

Biologie générale

L'intérêt d'un bilan biologique général est double :

- orienter parfois le diagnostic étiologique. Le tableau 8.IV montre quelques exemples ;
- dépister des anomalies plus fréquentes chez les patients DI (par exemple : anémie ferriprive (Konofal et coll., 2004) ; hypothyroïdie...) ;
- par ailleurs, la surveillance biologique d'un traitement médicamenteux, en particulier des antiépileptiques, est parfois nécessaire (par exemple, dosage ASAT et ALAT).

Il n'y a pas de recommandations particulières dans la littérature sur la nature et le rythme des examens biologiques de routine à faire chez un patient présentant une DI. Le bilan peut être initial, puis doit être adapté à la situation.

Tableau 8.IV : Exemples d'examens biologiques de routine pouvant orienter le diagnostic étiologique d'une DI

Examen biologique	Pathologies Calcémie Syndrome d'Albright Délétion 22q11 Syndrome de Williams
NFS Plaquettes	Neutropénie : syndrome de Cohen Thrombopénie : délétion 22q11, syndrome de Jacobsen... Corps de Heinz sur le frottis : alpha-thalassémie avec DI (syndrome ATR-X)
Bilan hépatique	Anomalies du cycle de l'urée CDG syndrome...
Coagulation	Syndrome de Noonan CDG syndrome...
Dosage des enzymes musculaires (CK)	Myopathie de Duchenne, qui dans un tiers des cas se manifeste d'abord par un retard psychomoteur non spécifique, chez un garçon (plus rarement une fille) Dystrophie musculaire congénitale
Dosage des hormones thyroïdiennes (T3, T4 et TSH)	Hypothyroïdie congénitale (indispensable chez un jeune enfant qui n'a pas bénéficié de dépistage néonatal : la fréquence de l'hypothyroïdie congénitale dans une population avec DI est évaluée à 4 % dans ce contexte ; Shevell et coll., 2003) Déficit en transporteur cérébral de la T3 (gène <i>MCT8</i>) : affection récessive liée à l'X, caractérisée par des taux élevés de T3, contrastant avec des valeurs de TSH normales et de T4 basses ou normales (Schwartz et coll., 2005 ; Verhoeven et coll., 2005 ; Vaur-Barrière et coll., 2009)
Dosage du plomb sanguin (recommandé par certains auteurs : McDonald et coll., 2006)	L'intoxication au plomb est une cause connue d'encéphalopathie, associée à des troubles comportementaux (Lewendon et coll., 2001). Sa prévalence dépend notamment de caractéristiques urbaines et socio-économiques.

Imagerie cérébrale

Il n'y a pas de consensus dans la littérature médicale sur la place de l'imagerie cérébrale dans la DI (que ce soit le scanner ou l'IRM). Certains auteurs préconisent une imagerie cérébrale chez tous les patients avec DI, d'autres seulement sur certaines indications, en fonction de la clinique. Les progrès technologiques ont permis de passer du scanner à l'IRM cérébrale, plus sensible, qui est actuellement l'examen de choix. Le scanner est peu performant (Lingam et coll., 1982 ; Harbord et coll., 1990 ; Demaerel et coll., 1993) dans cette indication, mais est un examen à réaliser néanmoins dans certaines situations, en particulier pour rechercher des calcifications cérébrales, en complément de l'IRM cérébrale car non visibles.

Il faut bien noter que l'examen neuroradiologique prescrit chez une personne avec DI vise à mettre en évidence une anomalie du système nerveux central (malformation, anomalie de signal...), mais n'est pas l'équivalent d'un diagnostic étiologique. Par exemple, observer une agénésie du corps calleux

(ACC), ou un trouble de la giration, ou une malformation de la fosse postérieure... n'est pas un diagnostic en soi, mais un élément supplémentaire pouvant aider à celui-ci, et permettre d'orienter les analyses génétiques vers les gènes adéquats. La confusion est fréquente, y compris dans la littérature. Le plus souvent, les anomalies à l'IRM ne sont pas suffisantes pour déterminer la cause de la DI.

Le taux d'anomalies détectées à l'imagerie cérébrale varie considérablement selon les études, et dépend des caractéristiques de la population étudiée et des méthodes d'imagerie utilisées. Ainsi, des anomalies sont retrouvées chez 9 à 80 % des patients étudiés dans certaines études (Shaefer et Bodensteiner, 1998 ; Shevell et coll., 2003 ; Verbruggen et coll., 2009 ; Griffiths et coll., 2011). Néanmoins, ces taux sont variables en fonction de la population sélectionnée (Gabrielli et coll., 1990), et positivement corrélés aux signes neurologiques d'une part, et à la gravité de la déficience intellectuelle d'autre part. Les signes neurologiques les plus pertinents sont les anomalies du périmètre crânien (micro ou macro-céphalie) ou les signes neurologiques focaux. Les anomalies les plus fréquemment identifiées sont le retard de myélinisation et les anomalies de migration.

En ce qui concerne la gravité de la DI, une étude rapporte un chiffre de 30 % d'anomalies à l'IRM cérébrale dans la DI modérée à profonde *versus* 21,2 % pour une déficience intellectuelle légère.

Globalement, la majorité des études les plus récentes mettent en évidence un taux moyen d'anomalies assez stable, autour de 30 % (Bouhadiba et coll., 2000 ; Engbers et coll., 2010), qui est également celui de la publication de van Karnebeek la plus récente (van Karnebeek et coll., 2005a) qui inclut 9 études utilisant l'IRM cérébrale chez des enfants avec DI (mais il faut noter que les pourcentages varient de 6,2 % à 48,7 %).

À propos de l'apport de la neuro-imagerie dans le diagnostic étiologique, certains auteurs considèrent que celle-ci est d'un apport très limité dans le diagnostic étiologique de la DI, allant de 0,2 % à 3,9 % (Kjos et coll., 1990 ; Majnemer et Shevell, 1995 ; van Karnebeek et coll., 2002), même en cas de signes neurologiques associés (de 0,9 % à 2,2 %) (Bouhadiba, 2000 ; Stromme, 2000 ; van Karnebeek et coll., 2002). Van Karnebeek et coll. (2005a) mettent en évidence un apport de seulement 1,2 %. Il faut également prendre en compte que la réalisation d'une imagerie cérébrale nécessite une immobilité qui est difficile pour les personnes avec DI, et qui très souvent nécessitera une anesthésie pour un examen interprétable de bonne qualité.

La valeur pour le diagnostic étiologique de l'absence d'anomalies neuro-radiologiques n'a pas été évaluée.

L'apport de la spectroscopie (procédé non invasif permettant de mesurer des métabolites cérébraux tels que les lactates) a été très peu évalué dans la déficience intellectuelle. L'étude de Martin et coll. (2005) chez 48 enfants avec DI n'a pas montré de différences dans les concentrations des métabolites cérébraux mesurés en spectroscopie selon la sévérité de la DI (légère, modérée et sévère). Mais il ne met pas non plus en évidence de différences avec les sujets contrôles. Les auteurs concluent que cette technique de spectroscopie « est peu informative pour les déficiences intellectuelles non expliquées ». Verbruggen et coll. (2009) font un diagnostic par spectroscopie sur 109 patients.

L'*American Association of Neurology* et la *Child Neurology Society* recommandent la neuro-imagerie, de préférence par IRM dans l'évaluation diagnostique d'un enfant avec DI, particulièrement en présence de signes neurologiques à l'examen clinique (anomalie du périmètre crânien, signes focaux moteurs, pyramidaux ou extra-pyramidaux...). L'*American College of Medical Genetic Consensus Conference Report* a statué sur le fait que la neuro-imagerie par scanner ou IRM ne devait pas être considérée comme une pratique obligatoire chez des patients normo-céphales sans signe neurologique et devait être réalisée après l'étape clinique, avec l'accord du patient.

En résumé, l'imagerie cérébrale par résonance magnétique met en évidence une anomalie cérébrale dans environ 30 % des cas. Toutefois, les anomalies observées fournissent la clé du diagnostic étiologique seulement dans 2 à 4 % des cas. Une IRM est indiquée en cas de macro- ou de microcéphalie, en cas d'épilepsie ou de régression, de signes neurologiques, en cas de retard sévère avec retard moteur (marche non acquise à deux ans) (Decobert et coll., 2005). Compte-tenu de son faible apport diagnostique, et surtout de la nécessité d'une sédation pour de nombreux patients, l'IRM n'est pas recommandée en l'absence de signe d'appel, surtout lorsque l'anesthésie générale est inévitable (van Karnebeek et coll., 2005a ; Moeschler, 2008a). Lorsqu'une IRM est réalisée, il est néanmoins souhaitable de la compléter systématiquement par une séquence de spectro-IRM, qui détectera les anomalies du métabolisme de la créatine ou des lactates. Un scanner peut compléter l'IRM, essentiellement pour la recherche de calcifications en cas de microcéphalie ou d'anomalie de la substance blanche. On peut donc conclure que bien que l'IRM soit souvent utile dans l'évaluation d'un enfant présentant une déficience intellectuelle, elle ne peut être définitivement recommandée comme obligatoire, mais sa valeur est certainement augmentée en présence de signes d'appel ou d'anomalies neurologiques après un examen clinique attentif.

Électro-encéphalogramme (EEG)

Peu de données sont disponibles sur l'utilité d'un EEG systématique en l'absence de comitialité. L'EEG oriente rarement vers un diagnostic précis, même si certains profils EEG sont évocateurs d'un syndrome d'Angelman, de Rett ou de certaines anomalies chromosomiques (délétion 4p, dup 15q...). L'EEG (tracé de 24 heures) peut se révéler indispensable dans des situations cliniques particulières : régression cognitive, dissociations importantes entre les registres mentaux (langage *versus* capacités visuo-spatiales...) qui peuvent résulter d'encéphalopathies épileptiques telles que les POCS (Pointes Ondes Continues du Sommeil) ou le syndrome de Landau-Kleffner.

Explorations sensorielles

L'audition doit être évaluée systématiquement en cas de retard de langage. L'examen ophtalmologique est également important car il est anormal dans 20 à 50 % des cas de DI (Menacker, 1993). Les anomalies les plus communes (anomalies de réfraction, strabisme, amblyopie) n'ont en général aucune valeur diagnostique. Les examens du fond de l'œil et à la lampe à fente sont indispensables en cas de retard important, d'anomalie significative du périmètre crânien ou de troubles neurologiques, mais peu utiles au diagnostic étiologique dans le cas d'une DI isolée non syndromique. Tout comme l'IRM, l'examen ophtalmologique sans sédation peut se révéler très difficile.

Recommandations pour la stratégie d'exploration d'une DI

De quoi parle-t-on ?

Dans la littérature, la plupart des recommandations concernent les enfants (et non les adultes) qui présentent indifféremment une DI (*Intellectual disability/cognitive disability*) ou un retard de développement (« *developmental delay* » ; DD). La différence entre les termes est essentiellement une question d'âge : le terme « *developmental delay* » est habituellement réservé aux jeunes enfants de moins de cinq ans alors que le terme de « déficience intellectuelle » (« *Mental Retardation* » ; MR jusqu'à récemment) s'applique habituellement aux enfants plus âgés qui ont bénéficié d'un test de QI.

Problématique

Les causes génétiques de DI sont actuellement considérées comme les plus fréquentes, mais sont souvent seulement suspectées. Selon les séries, le

pourcentage de diagnostic étiologique d'enfants avec DD/DI varie de 10 % à 81 % (Hunter, 2000 ; Stromme, 2000 ; van Karnebeek et coll., 2005b ; Rauch et coll., 2006), le plus souvent entre 40 et 60 %. Cette large variation résulte de plusieurs facteurs qui diffèrent selon les études, tels que les caractéristiques des populations étudiées, la sévérité de la DI, le type d'investigations réalisées et la prise en compte des avancées technologiques au moment où elles sont réalisées... Globalement, la moitié des patients n'ont pas de diagnostic étiologique, en particulier lorsque la DI est légère et sans signes associés. En effet, faire le diagnostic étiologique génétique d'une DD/DI est éminemment complexe, du fait du très grand nombre de gènes impliqués, et du caractère non spécifique de la majorité d'entre eux. Jusqu'à une époque récente, la démarche étiologique était d'abord pan-génomique (par un caryotype puis récemment l'ACPA), et/ou ciblée gène par gène (par argument de fréquence comme X fragile, ou sur une suspicion clinique). L'arrivée du séquençage haut débit en diagnostic est en train de modifier complètement l'approche diagnostique.

Historique des recommandations en fonction des avancées technologiques

La littérature comporte peu de recommandations quant à la conduite du bilan paraclinique devant une DD/DI. Celles qui existent ont été publiées par des généticiens (Curry et coll., 1997 ; McDonald et coll., 2006 ; Moeschler, 2008), des neurologues (Shevell et coll., 2003) et des pédiatres (Moeschler et Shevell, 2006) ou ont fait l'objet d'une revue de la littérature (van Karnebeek et coll., 2005a). Les dernières recommandations datent de 2014 (Srour et Moeschler, 2014) et ne prennent en compte que partiellement les dernières technologies.

En 1997, l'*American College of Medical Genetics* conclut à l'impossibilité d'émettre des recommandations dans un algorithme unifié et simple, du fait de l'hétérogénéité des individus et des situations, qui rend éminemment complexe le processus d'évaluation (Curry et Stevenson, 1997).

En 2003, le *Quality Standards Subcommittee of American Academy of Neurology* (Shevell et coll., 2003) suggère un algorithme diagnostique pour l'évaluation d'un enfant avec retard global de développement, mais reconnaît le peu d'études systématiques pour le valider. Le *Practice Committee of the Child Neurology Society* signale d'ailleurs que la fréquence de diagnostics posés ne semble pas différente selon que l'on suive un algorithme ou non.

En 2005, une grande étude prospective menée chez 281 patients avec DI non expliquée (van Karnebeek, 2005b) met en exergue les différentes étapes du diagnostic étiologique et montre qu'un diagnostic sur 3 est établi sur une base purement clinique (histoire familiale et personnelle, et examen clinique), 1/3 sur les investigations complémentaires orientées par la clinique, et le dernier tiers sur les investigations complémentaires seules. En l'absence de *guidelines*, van Karnebeek (2005a) effectue une revue de la littérature du diagnostic étiologique de la DI à partir de 219 articles traitant de ce sujet. Afin d'établir des recommandations pour l'utilisation de chaque type d'investigation parmi les six champs majeurs disponibles en 2005, il évalue l'intérêt de chacune (tableau 8.V).

Tableau 8.V : Intérêt des différents champs d'investigation pour le diagnostic étiologique de la DI (d'après van Karnebeek, 2005a)

Champ d'investigation	Taux de diagnostic	Commentaires
Examen morphologique	39-81 %	
Examen neurologique	42,9 %	
Cytogénétique	« Classique » : 9,5 % Télomères : 4,4 %	De 4 % à 13 % en fonction de la gravité de la DI
X fragile (biologie moléculaire)	2 % (sexe ?)	
Métabolique	1 % environ	
IRM cérébrale	30 % anomalies, mais seulement 1,3 % diagnostic	Pas de données sur la valeur d'un résultat négatif

Suite à son analyse, van Karnebeek (2005a) propose les recommandations suivantes pour chaque enfant :

- arbre généalogique, histoire clinique détaillée et examen physique, quelle que soit la gravité de la DI, en insistant sur les examens neurologique et morphologique par des praticiens entraînés. Cette première étape est essentielle pour le diagnostic étiologique ;
- examens cytogénétiques standards, quelle que soit la gravité de la DI et même en l'absence de dysmorphie (sauf s'il y a une cause évidente après l'examen clinique) ;
- analyse des réarrangements subtélomériques par FISH ou autres techniques. Le petit nombre d'études rapportées à l'époque ne permet alors pas de dire s'il faut le prescrire à tous les enfants.

D'autres points sont discutés :

- la recherche d'X fragile en biologie moléculaire est recommandée chez tous les garçons. Les deux éléments clés permettant d'augmenter la rentabilité

diagnostique de ce test sont l'existence d'une histoire familiale évocatrice et l'absence de microcéphalie. L'examen chez les filles n'est pas recommandé en routine, mais seulement en présence de signes évocateurs, en particulier une histoire familiale ;

- les examens métaboliques ne doivent pas être réalisés en première intention, mais seulement en l'absence d'éléments permettant d'orienter vers une autre cause. L'utilisation d'une « *check-list* » augmente considérablement la rentabilité, et développer cette *check-list* est nécessaire. Il est spécifié que la nature des examens métaboliques à réaliser mériterait d'être standardisée au niveau international ;
- les examens neuroradiologiques ont la particularité de mettre en évidence une forte proportion d'anomalies cérébrales, qui n'orientent que faiblement vers un diagnostic étiologique. Il n'y a donc pas de recommandation pour faire systématiquement des examens neuroradiologiques chez chaque enfant (notamment en raison des difficultés techniques sur des enfants présentant une DI) mais simplement de les conseiller, surtout s'il existe un point d'appel clinique ou des signes neurologiques à l'examen. La rentabilité de l'imagerie neuro-radiologique est meilleure dans la DI sévère que dans la DI légère. La sensibilité de l'IRM est plus importante que le scanner. Mais il signale que le développement de nouvelles modalités d'examen, éventuellement plus rapides, pourrait amener à réévaluer cette recommandation, et que la valeur d'un examen négatif devrait également être évaluée ;
- Van Karnebeek (2005a) émet également le souhait de mieux évaluer la rentabilité des examens neurologique et morphologique spécifiques, et de standardiser au niveau international les techniques d'investigations et les résultats des études dysmorphologiques.

Van Karnebeek (2005a) conclut cette étude par deux remarques :

- si un algorithme devait être rédigé à partir de ces recommandations, il serait intéressant de le moduler en fonction de la gravité de la DI ;
- augmenter les données issues de ces études à visée diagnostique permettrait aux cliniciens d'en évaluer les bénéfices (résolution de diagnostics incertains, prévention des sur-handicaps, possibilités du conseil génétique, management et éventuellement prévention et traitement), et également les désavantages (inconfort de l'individu soumis au test génétique, anxiété des parents qui attendent les résultats, coût...).

En 2006, le *Committee on Genetics* de l'*American Academy of Pediatrics* (AAP) émet à son tour des recommandations (Moeschler et coll., 2006), et décrit l'évaluation clinique génétique « optimale » d'un enfant avec retard de développement et/ou déficience intellectuelle, pour aider les pédiatres prenant

en charge ces enfants et leurs familles. L'originalité de cette publication est de mettre en exergue le rôle du « pédiatre traitant », à la fois pour le dépistage, le diagnostic positif et l'initiation du diagnostic étiologique, puis dans le suivi et le lien avec la famille. Il insiste sur le rôle de celui-ci dans cette démarche, l'importance de sa formation dans ce domaine, et sa capacité à « passer la main ». Il considère en effet que le pédiatre de 1^{re} ligne a un rôle important dans le dépistage d'un retard global de développement, et cette identification est la 1^{re} étape (diagnostic positif). Le pédiatre a également un rôle dans la démarche du diagnostic étiologique qu'il peut initier, et dans la préparation des parents aux examens et à leurs résultats. Il est un lien essentiel dans la transmission et l'intégration du diagnostic, puis dans l'aide à apporter aux familles pour la mise en place d'une prise en charge intégrée, sanitaire et médico-sociale.

En ce qui concerne les recommandations, l'AAP considère que l'évaluation d'un enfant DD/DI est dépendante de facteurs individuels et/ou familiaux, et que le généticien clinicien pourra adapter le schéma diagnostique le plus approprié. Néanmoins, l'AAP favorise une approche comme celle suggérée par Van Karnebeek (2005a), soulignant l'importance de l'histoire familiale, de l'étape clinique, et également l'apport du généticien clinicien.

Enfin, un point important est signalé : comme la plupart des patients n'auront pas de diagnostic étiologique à l'issue de cette première consultation diagnostique, ces patients doivent faire l'objet de réévaluation à distance, en particulier en fonction de l'évolution des techniques d'exploration. Les intervalles entre ces évaluations diagnostiques ne sont pas déterminés, mais l'apparition de nouveaux symptômes ou signes doit être un élément justifiant une nouvelle consultation.

En 2008, apparaît la technique de *micro-array* (CGH-*array* et analyse chromosomique sur puce à ADN ou ACPA) en diagnostic. De nombreuses publications permettent d'évaluer le taux de diagnostics étiologiques réalisés par cette technique pour les patients DD/DI. Celui-ci varie de 4,2 % à 20 %, allant jusqu'à doubler ainsi le pourcentage habituel de diagnostics. Il s'agit donc d'une technique qui devient prioritaire dans l'évaluation.

Moeschler (2008a) propose une remise à jour des 3 *guidelines* : celui de l'*American College of Medical Genetics* (ACMG), de l'*American Academy of Pediatrics* (AAP) et de l'*American Academy of Neurology* (AAN) à la lumière de ces résultats, puisque l'ACPA permet d'augmenter d'environ 10 % le rendement diagnostique par rapport au caryotype classique (5 %) et l'étude des télomères (5 %). Dans sa revue des publications ayant utilisé cette technique dans l'évaluation de personnes avec DI, Moeschler (2008b) rapporte

12 études cliniques ayant utilisé la CGH dans l'évaluation diagnostique, dont le rendement diagnostique est de 4,2 à 20 %. Les résultats varient selon les critères de sélection de la population étudiée, les examens déjà réalisés (caryotype seul et/ou télomères, ou FISH « syndrome spécifique »), et la sensibilité de la technique de CGH. Les études sont résumées dans le tableau 8.VI.

Tableau 8.VI : Principales études concernant les résultats de CGH-array pour le diagnostic étiologique dans la DD/DI (d'après Moeschler, 2008b)

Référence	Population étudiée	% diagnostics
Visser et coll., 2010b	20 patients avec DI à caryotype normal	20 %
Shaw-Smith et coll., 2004	50 patients avec DI et dysmorphie	24 % (12) dont 5 chez des parents sains Total 14 % ?
Schoumans et coll., 2005	41 patients avec DI et dysmorphie	9,8 %
Tyson et coll., 2005	22 patients avec DI moyenne à modérée	2
De Vries et coll., 2005	100 patients avec DI	10 % (7 délétions et 3 duplications)
Shaffer et coll., 2006	1 500 cas consécutifs (DD/DI, dysmorphie, autres malformations congénitales)	9 % 134 (8,9 %) : anomalie génomique 36 (2,4 %) : polymorphisme ou variants familiaux 14 (0,9 %) : signification clinique inconnue 84 (5,6 %) : altérations génomiques <i>clinically relevant</i> (délétions subtélomériques, réarrangements déséquilibrés, microdélétions et duplications réciproques, bas niveau de mosaïcisme)
Miyake et coll., 2006	30 patients avec DI	5 anomalies (dont 2 subtélomériques) 22 CNV non pathogènes
Menten et coll., 2006	140 patients avec DI idiopathiques	28 (20 %) « anormaux », dont 17 (12,1 %) pathogènes
Sharp et coll., 2006	290 patients avec DI	14 (4,8 %) dont 17q21.31
Rosenberg et coll., 2006	81 patients avec DI 3 500 oligonucléotides, espacés d'1 Mb	13 (16 %) pathogènes Plusieurs CNV considérés comme bénins
Hoyer et coll., 2007	104 patients avec DI	10 (9,1 %) pathogènes Nombreux polymorphismes
Engels et coll., 2007	60 DI non expliquées, tous dysmorphiques	6 (10 %)

CNV : Copy Number Variation

Cette analyse confirme que la CGH-array est un examen présentant un bon rendement diagnostique dans l'évaluation étiologique d'un patient DD/ID, et de ce fait constitue une avancée significative pour le diagnostic étiologique. De plus, la CGH permet d'identifier de nouveaux syndromes micro-délétionnels (del 17q21...) ou micro-duplicationnels (dup 22q13, dup MECP2...) avec DI (Aradhya et coll., 2007), et de nouveaux gènes de DI, inclus dans les délétions observées (MAPT, CHD7...).

Dans le même temps, les études montrent également l'apport de la CGH dans le diagnostic étiologique des syndromes malformatifs d'une part, de l'autisme d'autre part (Bremer et coll., 2011). Les publications sur des séries de patients autistes ont mis aussi en évidence de nouveaux réarrangements préférentiellement associés à l'autisme, tels que les microdélétions et micro-duplications réciproques 16p11.2, qui pourraient concerner 1 % des autistes (sur une étude portant sur 751 patients autistes), mais dont la seule présence n'est probablement pas suffisante pour expliquer le phénotype en raison du défaut de pénétrance (en particulier chez des parents sains). Certains micro-réarrangements (tels que la del 2qter, la del 22qter ou la dup15q11-q13) étaient déjà connus pour être associés à l'autisme par des études ciblées en FISH.

Au total, les recommandations concluent dès 2008 que la CGH remplace la FISH pour le diagnostic dans la DI. La question du choix du type d'« array » pour obtenir une bonne couverture et limiter les variants de signification inconnue « VOUS » est discutée. Les conclusions de Moeschler (2008a) reprennent les éléments clés de l'évaluation diagnostique qu'il avait déjà préconisés en 2005, à savoir l'histoire médicale et développementale, l'histoire familiale sur 3 générations, les examens morphologique et neurologique, et l'utilisation adaptée et judicieuse des examens biologiques et de la neuro-imagerie. Les examens complémentaires de première intention pour un patient pour lequel aucun diagnostic étiologique n'a été suspecté après l'interrogatoire (histoire familiale et personnelle) et l'examen physique inclut : un caryotype standard, une recherche d'X fragile en biologie moléculaire, une CGH-array et des examens neuro-radiologiques, même si l'approche CGH-array soulève de nouvelles questions éthiques.

En 2010, le réseau français des Centres de Référence Maladies Rares « Déficiences intellectuelles de causes rares » (réseau DéfiScience) et des Centres de Compétence associés publie des recommandations (Verloes et coll., 2012) sur la stratégie d'exploration d'une DI, en prenant en compte ce nouvel examen récemment disponible dans les laboratoires hospitaliers de diagnostic. Celles-ci sont proches de celles de Moeschler (en particulier pour la phase clinique, socle de l'évaluation), mais elles ont la particularité d'être

déclinées en plusieurs étapes. Elles comportent également en première intention des analyses cytogénétiques, et la recherche d'X fragile quel que soit le sexe. Sont ajoutées également en première intention le dépistage créatine/AGA.

En 2014, Moeschler réévalue l'intérêt des principaux examens à visée étiologique dans la DI, et propose de nouvelles recommandations à la lumière des nouvelles technologies, sans toutefois aborder clairement la place des panels de gènes associés à la DI (à l'exception des gènes sur l'X) ou du séquençage de l'exome. Il reedit en préambule que tout patient DD/DI, quelle que soit la gravité, mérite une évaluation (*comprehensive evaluation*) médicale, coordonnée par le médecin traitant, en relation avec le généticien clinicien, et que celle-ci doit toujours débiter par la phase clinique (arbre généalogique sur 3 générations, histoire personnelle du patient depuis la conception, examen clinique en insistant sur l'examen morphologique et neurologique) (cf. tableau 8.VII en fin de chapitre), comme précédemment décrit.

À l'issue de cette première étape, ses recommandations sont les suivantes :

- si un diagnostic de certitude peut être posé, la famille doit alors en être informée de même que le médecin traitant. La prise en charge médicale et l'accompagnement médico-social doivent être mis en place avec les aides nécessaires. Les possibilités thérapeutiques doivent être envisagées, de même que le pronostic. Le conseil génétique doit être évalué avec l'aide si besoin d'un conseiller en génétique. Le diagnostic clinique doit être confirmé par le test génétique approprié ;
- si un diagnostic est simplement suspecté, il doit être confirmé par des tests appropriés ;
- s'il n'y a pas de proposition diagnostique :
 - ACPA de première intention dans tous les cas ;
 - tests métaboliques spécifiques à considérer (homocystéine sérique totale, profil des acyl carnitines, AA sanguins et AO urines, glycosaminoglycanes, oligosaccharides, purines, pyrimidines, GAA/créatine urinaire) ;
 - gène *FRAXA* quel que soit le sexe.

Et en l'absence de diagnostic après ces examens biologiques :

- si suspicion de DI liée à l'X chez un garçon, compléter avec une étude des gènes sur l'X (panel) et CGH-array sur l'X. Envisager une recherche de biais d'inactivation de l'X chez la mère ;
- si c'est une fille, faire une étude complète du gène *MECP2* (délétion, duplication et séquençage).

Pour les cas particuliers :

- en présence de micro/macrocéphalie, signes neurologiques à l'examen, épilepsie... : faire une IRM cérébrale. Si celle-ci est normale, refaire le point avec la famille et le médecin traitant ;
- re-vérifier l'absence de signes évoquant une maladie métabolique, solliciter d'autres spécialistes si nécessaire...

Moeschler (2014) insiste sur le fait qu'en l'absence de diagnostic, il faut toujours penser à mettre en place la prise en charge et l'accompagnement, et à envisager la réévaluation diagnostique dans le temps.

Moeschler (2014) souligne néanmoins que cet arbre décisionnel n'est qu'une proposition, à adapter en fonction de l'organisation locale et des systèmes de santé, en particulier l'accès rapide ou non à une consultation de génétique clinique, variable d'un lieu à l'autre. Il suggère que les pédiatres pourraient être amenés à se former pour interpréter les examens pan-génomiques, et que, dans certains cas, le médecin traitant pourrait prendre en charge une partie de l'évaluation clinique (en particulier s'interroger sur la présence ou non d'une dysmorphie, et envoyer dossier et photos au centre de génétique médicale référent). Il préconise qu'une IRM cérébrale soit réalisée, et le périmètre crânien des 2 parents mesuré s'il existe des anomalies neurologiques ou du périmètre crânien, et que le dossier soit ensuite discuté au centre de génétique médicale référent.

En 2015, en France, des recommandations sont en cours d'élaboration par l'intermédiaire de la filière de soins « DéfiScience ». Celles-ci ne sont pas complètement superposables à celles établies par Moeschler dans leur chronologie en ce qui concerne les examens biologiques (la partie clinique initiale restant le socle de départ). Elles comporteront l'accès au NGS, avec un panel de 40 à 50 gènes de DI pour tous les patients avec DI inexploquée (établi essentiellement en fonction de leur fréquence), puis ensuite un panel plus large ou un WES.

En conclusion, du fait du très grand nombre de gènes impliqués dans la DI (plusieurs centaines), de leur faible récurrence (moins de 1 %), du caractère *de novo* de la majorité d'entre eux, et de la multiplicité des voies physiopathologiques impliquées, le choix des stratégies diagnostiques est complexe, en particulier dans la DI isolée. L'apparition des techniques de séquençage haut débit en diagnostic est en train de révolutionner les pratiques, et donne paradoxalement une part essentielle à la clinique, indispensable pour déterminer et valider le variant pathogène parmi les nombreux variants identifiés. Néanmoins, malgré l'apport de ces nouvelles technologies, la démarche diagnostique n'est pas toujours aisée et encore très dépendante des possibilités

locales. Dans cette période intermédiaire, les recommandations pour une stratégie diagnostique sont encore fluctuantes, en partie parce que leur approche en diagnostic mérite d'être validée (en particulier sur un plan financier). Néanmoins, malgré la performance des outils disponibles, une cause génétique (ou génomique) n'est retrouvée que dans 50 % à 60 % des cas environ. En l'absence de diagnostic étiologique, un accompagnement et un suivi doivent être mis en place, et une réévaluation diagnostique à intervalles réguliers doit être programmée. Il est essentiel de veiller à ce que les enfants pour lesquels il n'y a pas (encore) de diagnostic étiologique ne soient pas pénalisés dans leur prise en charge.

Tableau 8.VII : Phase clinique de l'évaluation d'un patient avec DI

Même avec l'avènement des techniques de NGS pouvant laisser penser que l'étape clinique n'a plus d'importance ou est secondaire, il reste fondamental d'adopter une démarche systématisée, visant à aboutir à un diagnostic étiologique de certitude. Dans un grand nombre de cas, un « regard croisé » associant neuro-pédiatre, généticien clinicien et parfois pédopsychiatre est nécessaire. L'étape clinique peut permettre de poser d'emblée une hypothèse diagnostique. Si l'orientation se fait ensuite vers le NGS (panel ciblé ou exome), l'identification de variants rendra dans la majorité des cas un retour nécessaire à la clinique pour leur interprétation. La consultation médicale initiale comporte plusieurs étapes :

1. Antécédents familiaux

La réalisation de l'arbre généalogique est un temps important de la consultation, permettant éventuellement de s'orienter vers un mode de transmission préférentiel. Le temps nécessaire doit être consacré au recueil des antécédents familiaux, en insistant sur les antécédents de DI, d'épilepsie, de troubles psychiatriques ou psychologiques, mais également de malformations. Il est indispensable de reconstituer l'histoire familiale sur 3 générations : le patient et sa fratrie, ses parents et leurs fratries, les enfants des oncles et tantes, les grands-parents (et, si possible, leur fratrie et leur descendance). L'âge des parents sera noté : un âge maternel élevé pouvant orienter vers une pathologie chromosomique, tandis qu'un âge paternel élevé oriente davantage vers une mutation *de novo* dans le cadre d'une pathologie autosomique dominante. Dans certains cas, il est possible d'évoquer un mode de transmission. Par exemple l'existence, dans la branche maternelle, de plusieurs sujets masculins (frères, oncles) présentant des troubles cognitifs permet de poser l'hypothèse d'une déficience intellectuelle dont le gène responsable est situé sur le chromosome X (DILX). Un lien de parenté entre les parents peut orienter vers une pathologie autosomique récessive (mais sans certitude). Dans les affections dominantes, la variabilité d'expression peut rendre certains signes inconstants, et c'est en combinant les signes présentés par différents membres d'une même famille qu'on peut arriver à compléter un cadre syndromique. C'est le cas par exemple de la maladie de Steinert, de la micro-délétion 22q11, des mutations du gène *PTEN*... À l'inverse, des tableaux cliniques de DI sans rapport les uns avec les autres dans une même famille, des fausses-couches à répétition ou des décès néonataux suggèrent une anomalie chromosomique déséquilibrée ; une translocation équilibrée familiale pouvant engendrer des phénotypes différents en rapport avec des remaniements déséquilibrés différents. Il faut s'inquiéter de la survenue de fausses-couches, de morts fœtales, et même de décès dans la fratrie du patient, car cette information n'est pas forcément donnée spontanément. Un handicap touchant tous les enfants d'une fratrie doit faire évoquer une cause maternelle toxique (alcool) ou métabolique (phénylcétonurie, en particulier chez une femme née à l'étranger, ou avant 1975). Parmi les causes environnementales de retard et de troubles comportementaux, il ne faut pas négliger l'intoxication chronique au plomb, fréquente dans certains environnements insalubres.

2. Antécédents personnels du patient

Les antécédents personnels du patient depuis la conception jusqu'au moment de la consultation doivent être recueillis, en particulier les éléments suivants :

- Circonstances de la conception (naturelle ou médicalisée), antécédents d'hypofertilité ;

- Suivi de la grossesse (sérologies, exposition à l'alcool, prises médicamenteuses, mouvements actifs, échographies...);
- Conditions de naissance (Apgar, adaptation à la vie extra-utérine...);
- Mensurations de naissance (poids, taille et périmètre crânien);
- Période néonatale (modalités d'alimentation, courbe de poids, séjour en néonatalogie ou réanimation...);
- Chronologie des acquisitions psychomotrices : tenue de tête, station assise, debout, âge de la marche, des premiers mots, des premières associations de mots, de la propreté...;
- Existence de troubles comportementaux (sommeil, angoisse, tolérance aux changements, communication, sociabilité...);
- Parcours scolaire (redoublements, orientations, auxiliaire de vie scolaire/emplois vie scolaire...);
- Rééducations mises en place et leur chronologie (orthophonie, psychomotricité, soutien psychologique...);
- Histoire médicale, courbes de croissance (staturale et pondérale, et du périmètre crânien), éventuelles malformations mineures ou majeures, opérées ou non (cœur, reins, extrémités, OGE...).

Dans le contexte de DD/DI, on s'intéressera particulièrement :

- À rechercher des épisodes aigus inhabituels : intolérance au jeûne (moins bien le matin au réveil), aux infections (vomissements, somnolence), régime alimentaire sélectif, qui peuvent orienter vers une pathologie métabolique;
- À l'existence de convulsions dont il faut définir le type et la chronologie, le caractère fébrile ou non, le(s) traitement(s), le caractère pharmaco-résistant éventuel...;
- À préciser l'histoire des signes neurologiques et leur caractère fixe, progressif, ou intermittent (ce dernier signe pouvant être évocateur d'une maladie métabolique);
- Au phénotype comportemental : hyperactivité sévère, comportement autistique, rires inappropriés et absence de langage, troubles du comportement alimentaire, automutilation, stéréotypies, hyper-réactivité au bruit...;
- À la présence de troubles sensoriels ou malformations mineures qu'il faut savoir rechercher.

Il faut noter que l'anamnèse peut être complexe chez l'adulte, surtout si les parents ne sont plus présents. On s'aidera dans tous les cas si possible du carnet de santé et de tous les documents médicaux disponibles.

3. Examen clinique

Celui-ci est général et complet, en insistant sur l'examen morphologique et neurologique. Les mensurations seront notées et les courbes de croissance faites (poids, taille et périmètre crânien). Lorsqu'il existe une anomalie du périmètre crânien, ne pas oublier de mesurer le périmètre crânien parental, compte tenu de l'existence d'une corrélation entre le périmètre crânien des parents et celui de leur enfant. En fonction du contexte clinique et de l'âge, l'avis du généticien, du neuro-pédiatre ou neurologue, voire du pédopsychiatre (ou psychiatre) sera sollicité. L'avis d'un généticien clinicien est toujours souhaitable lorsqu'il existe une dysmorphie, et devient indispensable lorsqu'il existe des malformations, une dysmorphie, ou qu'il existe des antécédents familiaux.

- L'examen morphologique vise à détecter des anomalies même mineures susceptibles d'orienter vers une étiologie. On recherche la présence d'une dysmorphie (anomalie de la face, des oreilles, du palais, des dents...), une déformation du thorax ou du rachis (pectus, mamelons accessoires, scoliose), des anomalies cutanées (pigmentation anormale, malformations vasculaires), des anomalies des extrémités (hyperlaxité, malformations mineures, pieds bots...), des phanères, des OGE...

- L'examen neurologique vise à détecter des signes neurologiques permettant d'orienter vers une étiologie. Il recherche des anomalies motrices, sensorielles, des signes pyramidaux, extrapyramidaux, cérébelleux, dystoniques... une hypotonie globale ou segmentaire, des mouvements anormaux...

- Le phénotype comportemental peut également orienter le diagnostic : hyperactivité sévère, comportement autistique, rires inappropriés, polyphagie, automutilation, stéréotypies, hyper-réactivité au bruit, tachypnée intermittente...

BIBLIOGRAPHIE

ARADHYA S, MANNING MA, SPLENDRE A, CHERRY AM. Whole-genome array-CGH identifies novel contiguous gene deletions and duplications associated with developmental delay, mental retardation, and dysmorphic features. *Am J Med Genet A* 2007, **143A** : 1431-1441

ARIAS A, CORBELLA M, FONS C, SEMPERE A, GARCÍA-VILLORIA J, et coll. Creatine transporter deficiency: prevalence among patients with mental retardation and pitfalls in metabolite screening. *Clin Biochem* 2007, **40** : 1328-1331

ATHANASAKIS E, LICASTRO D, FALETRA F, FABRETTO A, DIPRESA S, et coll. Next generation sequencing in nonsyndromic intellectual disability: from a negative molecular karyotype to a possible causative mutation detection. *Am J Med Genet A* 2014, **164A** : 170-176

BERNARDINI L, ALESİ V, LODDO S, NOVELLI A, BOTTILLO I, et coll. High-resolution SNP arrays in mental retardation diagnostics: how much do we gain? *Eur J Hum Genet* 2010, **18** : 178-185

BOUHADIBA Z, DACHER J, MONROC M, VANHULLE C, MÉNARD JF, KALIFA G. MRI of the brain in the evaluation of children with developmental delay. *J Radiol* 2000, **81** : 870-873

BOYCOTT KM, VANSTONE MR, BULMAN DE, MACKENZIE AE. Rare-disease genetics in the era of next-generation sequencing: discovery to translation. *Nat Rev Genet* 2013, **14** : 681-691

BREMER A, GIACOBINI M, ERIKSSON M, GUSTAVSSON P, NORDIN V, et coll. Copy number variation characteristics in subpopulations of patients with autism spectrum disorders. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet* 2011, **156** : 115-124

BRUNO DL, GANESAMOORTHY D, SCHOUmans J, BANKIER A, COMAN D, et coll. Detection of cryptic pathogenic copy number variations and constitutional loss of heterozygosity using high resolution SNP microarray analysis in 117 patients referred for cytogenetic analysis and impact on clinical practice. *J Med Genet* 2009, **46** : 123-131

CALDEIRA ARAÚJO H, SMIT W, VERHOEVEN NM, SALOMONS GS, SILVA S, et coll. Guanidinoacetate methyltransferase deficiency identified in adults and a child with mental retardation. *Am J Med Genet A* 2005, **133A** : 122-127

CHIURAZZI P, SCHWARTZ CE, GECZ J, NERI G. XLMR genes: update 2007. *Eur J Hum Genet* 2008, **16** : 422-434

CLARK AJ, ROSENBERG EH, ALMEIDA LS, WOOD TC, JAKOBS C, et coll. X-linked creatine transporter (SLC6A8) mutations in about 1 % of males with mental retardation of unknown etiology. *Hum Genet* 2006, **119** : 604-610

CURRY CJ, STEVENSON RE, AUGHTON D, BYRNE J, CAREY JC, et coll. Evaluation of mental retardation: recommendations of a Consensus Conference: American College of Medical Genetics. *Am J Med Genet* 1997, **72** : 468-477

DE BROUWER AP, YNTEMA HG, KLEEFSTRA T, LUGTENBERG D, OUDAKKER AR, et coll. Mutation frequencies of X-linked mental retardation genes in families from the EuroMRX consortium. *Hum Mutat* 2007, **28** : 207-208

DE LIGT J, WILLEMSSEN MH, VAN BON BW, KLEEFSTRA T, YNTEMA HG, et coll. Diagnostic exome sequencing in persons with severe intellectual disability. *N Engl J Med* 2012, **367** : 1921-1929

DE RAVEL TJ, DEVRIENDT K, FRYNS JP, VERMEESCH JR. What's new in karyotyping? The move towards array comparative genomic hybridisation (CGH). *Eur J Pediatrics* 2007, **166** : 637-643

DE VRIES BB, MOHKAMSING S, VAN DEN OUWELAND AM, MOL E, GELSEMA K, et coll. Screening for the fragile X syndrome among the mentally retarded: a clinical study. The Collaborative Fragile X Study Group. *J Med Genet* 1999, **36** : 467-470

DE VRIES BB, WINTER R, SCHINZEL A, RAVENSWAAIJ-ARTS C. Telomeres: a diagnosis at the end of the chromosomes. *J Med Genet* 2003, **40** : 385-398

DE VRIES BB, PFUNDT R, LEISINK M, KOOLEN DA, VISSERS LE, et coll. Diagnostic genome profiling in mental retardation. *Am J Hum Genet* 2005, **77** : 606-616

DECOBERT F, GRABAR S, MERZOUG V, KALIFA G, PONSOT G, et coll. Unexplained mental retardation: is brain MRI useful? *Pediatr Radiol* 2005, **35** : 587-596

DEMAEREL P, KINGSLEY DP, KENDALL BE. Isolated neurodevelopmental delay in childhood: clinicoradiological correlation in 170 patients. *Pediatr Radiol* 1993, **23** : 29-33

EDELMANN L, HIRSCHHORN K. Clinical utility of array CGH for the detection of chromosomal imbalances associated with mental retardation and multiple congenital anomalies. *Ann NY Acad Sci* 2009, **1151** : 157-166

ENGBERS HM, BERGER R, VAN HASSELT P, DE KONING T, DE SAIN-VAN DER VELDEN MG, et coll. Yield of additional metabolic studies in neurodevelopmental disorders. *Ann Neurol* 2008, **64** : 212-217

ENGELS H, BROCKSCHMIDT A, HOISCHEN A, LANDWEHR C, BOSSE K, et coll. DNA microarray analysis identifies candidate regions and genes in unexplained mental retardation. *Neurology* 2007, **68** : 743-750

FAN YS, JAYAKAR P, ZHU H, BARBOUTH D, SACHAROW S, et coll. Detection of pathogenic gene copy number variations in patients with mental retardation by genomewide oligonucleotide array comparative genomic hybridization. *Hum Mutat* 2007, **28** : 1124-1132

FIRTH HV, RICHARDS SM, BEVAN AP, CLAYTON S, CORPAS M, et coll. DECIPHER: Database of Chromosomal Imbalance and Phenotype in Humans Using Ensembl Resources. *Am J Hum Genet* 2009, **84** : 524-533

GABRIELLI O, SALVOLINI U, COPPA GV, CATASSI C, ROSSI R, et coll. Magnetic resonance imaging in the malformative syndromes with mental retardation. *Pediatr Radiol* 1990, **21** : 16-19

GIJSBERS AC, LEW JY, BOSCH CA, SCHUURS-HOEIJMAKERS JH, VAN HAERINGEN A, et coll. A new diagnostic workflow for patients with mental retardation and/or multiple congenital abnormalities: test arrays first. *Eur J Hum Genet* 2009, **17** : 1394-1402

GRIFFITHS PD, BATTY R, WARREN D, HART A, SHARRARD M, et coll. The use of MR imaging and spectroscopy of the brain in children investigated for developmental delay: what is the most appropriate imaging strategy? *Eur Radiol* 2011, **21** : 1820-1830

HARBORD MG, FINN JP, HALL-CRAGGS MA, ROBB SA, KENDALL BE, BOYD SG. Myelination patterns on magnetic resonance of children with developmental delay. *Dev Med Child Neurol* 1990, **32** : 295-303

HOCHSTENBACH R, VAN BINSBERGEN E, ENGELN J, NIEUWINT A, POLSTRA A, et coll. Array analysis and karyotyping: workflow consequences based on a retrospective study of 36,325 patients with idiopathic developmental delay in the Netherlands. *Eur J Med Genet* 2009, **52** : 161-169

HOYER J, DREWEKE A, BECKER C, GOHRING I, THIEL CT, et coll. Molecular karyotyping in patients with mental retardation using 100K single-nucleotide polymorphism arrays. *J Med Genet* 2007, **44** : 629-636

HU H, HAAS SA, CHELLY J, VAN ESCH H, RAYNAUD M, et coll. X-exome sequencing of 405 unresolved families identifies seven novel intellectual disability genes. *Mol Psychiatry* 2016, **21** : 133-148

HUNTER AG. Outcome of the routine assessment of patients with mental retardation in a genetics clinic. *Am J Med Genet* 2000, **90** : 60-68

IAFRATE AJ, FEUK L, RIVERA MN, LISTEWNIAK ML, DONAHOE PK, et coll. Detection of large-scale variation in the human genome. *Nat Genet* 2004, **36** : 949-951

JAEKEN J, MATTHIJS G. Congenital disorders of glycosylation: a rapidly expanding disease family. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 2007, **8** : 261-278

JAGGUMANTRI S, DUNBAR M, EDGAR V, MIGNONE C, NEWLOVE T, et coll. S-adenosyl methionine treatment of creatine transporter (SLC6A8) deficiency with oral S-adenosyl methionine as adjunct to L-arginine, glycine, and creatine supplements. *Pediatr Neurol* 2015, **53** : 360-363

KAMINSKY EB, KAUL V, PASCHALL J, CHURCH DM, BUNKE B, et coll. An evidence-based approach to establish the functional and clinical significance of copy numbers in intellectual and developmental disabilities. *Genet Med* 2011, **13** : 777-784

KJOS BO, UMANSKY R, BARKOVICH AJ. Brain MR imaging in children with developmental retardation of unknown cause: results in 76 cases. *Am J Neuroradiol* 1990, **11** : 1035-1040

KLEPPER J, LEIENDECKER B. Glut1 deficiency syndrome and novel ketogenic diets. *J Child Neurol* 2013, **28** : 1045-1048

KONOFAL E, LECENDREUX M, ARNULF I, MOUREN MC. Iron deficiency in children with attention-deficit/hyperactivity disorder. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2004, **158** : 1113-1115

KOOLEN DA, PFUNDT R, DE LEEUW N, HEHIR-KWA JY, NILLESEN WM, et coll. Genomic microarrays in mental retardation: a practical workflow for diagnostic applications. *Hum Mutat* 2009, **30** : 283-292

LEE C, IAFRATE AJ, BROTHMAN AR. Copy number variations and clinical cytogenetic diagnosis of constitutional disorders. *Nat Genet* 2007, **39** (suppl 7) : S48-S54

LEEN WG, MEWASINGH L, VERBEEK MM, KAMSTEEG EJ, VAN DE WARRENBURG BP, WILLEMSSEN MA. Movement disorders in GLUT1 deficiency syndrome respond to the modified Atkins diet. *Mov Disord* 2013, **28** : 1439-1442

LEWENDON G, KINRA S, NELDER R, CRONIN T. Should children with developmental and behavioural problems be routinely screened for lead? *Arch Dis Child* 2001, **85** : 286-288

LINGAM S, READ S, HOLLAND IM, WILSON J, BRETT EM, HOARE RD. Value of computerised tomography in children with non-specific mental subnormally. *Arch Dis Child* 1982, **57** : 381-383

LION-FRANÇOIS L, CHEILLAN D, PITELET G, ACQUAVIVA-BOURDAIN C, BUSSY G, et coll. High frequency of creatine deficiency syndromes in patients with unexplained mental retardation. *Neurology* 2006, **67** : 1713-1714

MAJNEMER A, SHEVELL MI. Diagnostic yield of the neurologic assessment of the developmentally delayed child. *J Pediatr* 1995, **127** : 193-199

MAKELA NL, BIRCH PH, FRIEDMAN JM, MARRA CA. Parental perceived value of a diagnosis for intellectual disability (ID): a qualitative comparison of families with and without a diagnosis for their child's ID. *Am J Med Genet A* 2009, **149A** : 2393-2402

MANNING M, HUDGINS L. Professional Practice and Guidelines Committee Array-based technology and recommendations for utilization in medical genetics practice for detection of chromosomal abnormalities. *Genet Med* 2010, **12** : 742-745

MARTIN E, KELLER M, RITTER S, LARGO RH, THIEL T, LOENNEKER T. Contribution of proton magnetic resonance spectroscopy to the evaluation of children with unexplained developmental delay. *Pediatr Res* 2005, **58** : 754-760

MCDONALD L, RENNIE A, TOLMIE J, GALLOWAY P, MCWILLIAM R. Investigation of global developmental delay. *Arch Dis Child* 2006, **91** : 701-705

MCMULLAN DJ, BONIN M, HEHIR-KWA JY, DE VRIES BB, DUFKE A, et coll. Molecular karyotyping of patients with unexplained mental retardation by SNP arrays: a multicenter study. *Hum Mutat* 2009, **30** : 1082-1092

MENACKER SJ. Visual function in children with developmental disabilities. *Pediatr Clin North Am* 1993, **40** : 659-674

MENTEN B, MAAS N, THIENPONT B, BUYSSE K, VANDESOMPELE J, et coll. Emerging patterns of cryptic chromosomal imbalance in patients with idiopathic mental retardation

and multiple congenital anomalies: a new series of 140 patients and review of published reports. *J Med Genet* 2006, **43** : 625-633

MICHELSON DJ, SHEVELL MI, SHERR EH, MOESCHLER JB, GROPMAN AL, ASHWAL S. Evidence report: Genetic and metabolic testing on children with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and the Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2011, **77** : 1629-1635

MILLER DT, ADAM MP, ARADHYA S, BIESECKER LG, BROTHMAN AR, et coll. Consensus statement: chromosomal microarray is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with developmental disabilities or congenital anomalies. *Am J Hum Genet* 2010, **86** : 749-764

MIYAKE N, SHIMOKAWA O, HARADA N, SOSONKINA N, OKUBO A, et coll. BAC array CGH reveals genomic aberrations in idiopathic mental retardation. *Am J Med Genet A* 2006, **140** : 205-211

MOESCHLER JB. Genetic evaluation of intellectual disabilities. *Semin Pediatr Neurol* 2008a, **15** : 2-9

MOESCHLER JB. Medical genetics diagnostic evaluation of the child with global developmental delay or intellectual disability. *Curr Opin Neurol* 2008b, **21** : 117-122

MOESCHLER JB, SHEVELL M ; AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS COMMITTEE ON GENETICS. Clinical genetic evaluation of the child with mental retardation or developmental delays. *Pediatrics* 2006, **117** : 2304-2316

MOESCHLER JB, SHEVELL M ; COMMITTEE ON GENETICS. Comprehensive evaluation of the child with intellectual disability or global developmental delays. *Pediatrics* 2014, **134** : e903-e918

NAJMABADI H, HU H, GARSHASBI M, ZEMOJTEL T, ABEDINI SS, et coll. Deep sequencing reveals 50 novel genes for recessive cognitive disorders. *Nature* 2011, **478** : 57-63

NOWAKOWSKA B, STANKIEWICZ P, OBERSZTYN E, OU Z, LI J, et coll. Application of metaphase HR-CGH and targeted Chromosomal Microarray Analyses to genomic characterization of 116 patients with mental retardation and dysmorphic features. *Am J Med Genet A* 2008, **146A** : 2361-2369

PICKERING DL, EUDY JD, OLNEY AH, DAVE BJ, GOLDEN D, et coll. Array-based comparative genomic hybridization analysis of 1176 consecutive clinical genetics investigations. *Genet Med* 2008, **10** : 262-266

RAUCH A, HOYER J, GUTH S, ZWEIER C, KRAUS C, et coll. Diagnostic yield of various genetic approaches in patients with unexplained developmental delay or mental retardation. *Am J Med Genet A* 2006, **140** : 2063-2074

RAUCH A, WIECZOREK D, GRAF E, WIELAND T, ENDELE S, et coll. Range of genetic mutations associated with severe non-syndromic sporadic intellectual disability: an exome sequencing study. *Lancet* 2012, **380** : 1674-1682

RAVNAN JB, TEPPERBERG JH, PAPENHAUSEN P, LAMB AN, HEDRICK J, et coll. Subtelomere FISH analysis of 11 688 cases: an evaluation of the frequency and pattern of subtelomere rearrangements in individuals with developmental disabilities. *J Med Genet* 2006, **43** : 478-489

REDIN C, GÉRARD B, LAUER J, HERENGER Y, MULLER J, et coll. Efficient strategy for the molecular diagnosis of intellectual disability using targeted high-throughput sequencing. *J Med Genet* 2014, **51** : 724-736

REDON R, ISHIKAWA S, FITCH KR, FEUK L, PERRY GH, et coll. Global variation in copy number in the human genome. *Nature* 2006, **444** : 444-454

ROMANO AA, DANA K, BAKKER B, DAVIS DA, HUNOLD JJ, et coll. Growth response, near-adult height, and patterns of growth and puberty in patients with noonan syndrome treated with growth hormone. *J Clin Endocrinol Metab* 2009, **94** : 2338-2344

ROOMS L, REYNIERS E, KOOY RF. Subtelomeric rearrangements in the mentally retarded: a comparison of detection methods. *Hum Mutat* 2005, **25** : 513-524

ROSENBERG C, KNIJNENBURG J, BAKKER E, VIANNA-MORGANTE AM, SLOOS W, et coll. Array-CGH detection of micro rearrangements in mentally retarded individuals: clinical significance of imbalances present both in affected children and normal parents. *J Med Genet* 2006, **43** : 180-186

SAGOO GS, BUTTERWORTH AS, SANDERSON S, SHAW-SMITH C, HIGGINS JP, BURTON H. Array CGH in patients with learning disability (mental retardation) and congenital anomalies: updated systematic review and meta-analysis of 19 studies and 13,926 subjects. *Genet Med* 2009, **11** : 139-146

SANDERS R, MASON DJ, FOY CA, HUGGETT JF. Considerations for accurate gene expression measurement by reverse transcription quantitative PCR when analysing clinical samples. *Anal Bioanal Chem* 2014, **406** : 6471-6483

SCHAEFER GB, BODENSTEINER JB. Radiological findings in developmental delay. *Semin Pediatr Neurol* 1998, **5** : 33-38

SCHOUMANS J, RUIVENKAMP C, HOLMBERG E, KYLLERMAN M, ANDERLID BM, NORDENSKJÖLD M. Detection of chromosomal imbalances in children with idiopathic mental retardation by array based comparative genomic hybridisation (array-CGH). *J Med Genet* 2005, **42** : 699-705

SCHWARTZ CE, MAY MM, CARPENTER NJ, ROGERS RC, MARTIN J, et coll. Allan-Herndon-Dudley syndrome and the monocarboxylate transporter 8 (MCT8) gene. *Am J Hum Genet* 2005, **77** : 41-53

SHAFFER LG, KASHORK CD, SALEKI R, ROREM E, SUNDIN K, et coll. Targeted genomic microarray analysis for identification of chromosome abnormalities in 1500 consecutive clinical cases. *J Pediatr* 2006, **149** : 98-102

SHARP AJ, HANSEN S, SELZER RR, CHENG Z, REGAN R, et coll. Discovery of previously unidentified genomic disorders from the duplication architecture of the human genome. *Nat Genet* 2006, **38** : 1038-1042

SHAW-SMITH C, REDON R, RICKMAN L, RIO M, WILLATT L, et coll. Microarray based comparative genomic hybridisation (array-CGH) detects submicroscopic chromosomal deletions and duplications in patients with learning disability/mental retardation and dysmorphic features. *J Med Genet* 2004, **41** : 241-248

SHEVELL MI. A "global" approach to global developmental delay and intellectual disability? *Dev Med Child Neurol* 2011, **53** : 105-106

SHEVELL M, ASHWAL S, DONLEY D, FLINT J, GINGOLD M, et coll. Practice parameter: evaluation of the child with global developmental delay: report of the Quality Standards Subcommittee of the American Academy of Neurology and The Practice Committee of the Child Neurology Society. *Neurology* 2003, **60** : 367-380

SLATER HR, BRUNO DL, REN H, PERTILE M, SCHOUTEN JP, CHOO KH. Rapid, high throughput prenatal detection of aneuploidy using a novel quantitative method (MLPA). *J Med Genet* 2003, **40** : 907-912

SROUR M, SHEVELL M. Genetics and the investigation of developmental delay/intellectual disability. *Arch Dis Child* 2014, **99** : 386-389

STANKIEWICZ P, BEAUDET AL. Use of array CGH in the evaluation of dysmorphology, malformations, developmental delay, and idiopathic mental retardation. *Curr Opin Genet Dev* 2007, **17** : 182-192

STEVENSON RE, SCHWARTZ CE. X-linked intellectual disability: unique vulnerability of the male genome. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 361-368

STEVENSON RE, PROCOPIO-ALLEN AM, SCHROER RJ, COLLINS JS. Genetic syndromes among individuals with mental retardation. *Am J Med Genet A* 2003, **123A** : 29-32

STOCKLER-IPSIROGLU S, VAN KARNEBEEK CD. Cerebral creatine deficiencies: a group of treatable intellectual developmental disorders. *Semin Neurol* 2014, **34** : 350-356

STROMME P. Aetiology in severe and mild mental retardation: a population-based study of Norwegian children. *Dev Med Child Neurol* 2000, **42** : 76-86

TARPEY PS, SMITH R, PLEASANCE E, WHIBLEY A, EDKINS S, et coll. A systematic, large-scale resequencing screen of X-chromosome coding exons in mental retardation. *Nat Genet* 2009, **41** : 535-543

TAYLOR MR, JIRIKOWIC J, WELLS C, SPRINGER M, MCGAVRAN L, et coll. High prevalence of array comparative genomic hybridization abnormalities in adults with unexplained intellectual disability. *Genet Med* 2010, **12** : 32-38

TEJADA MI, PEÑAGARIKANO O, RODRIGUEZ-REVENGA L, MARTINEZ-BOUZAS C, GARCÍA B, et coll. Screening for MECP2 mutations in Spanish patients with an unexplained mental retardation. *Clin Genet* 2006, **70** : 140-144

TYSON C, HARVARD C, LOCKER R, FRIEDMAN JM, LANGLOIS S, et coll. Submicroscopic deletions and duplications in individuals with intellectual disability detected by array-CGH. *Am J Med Genet A* 2005, **139** : 173-185

VAN EL CG, CORNEL MC, BORRY P, HASTINGS RJ, FELLMANN F, et coll. Whole-genome sequencing in health care. Recommendations of the European Society of Human Genetics. *Eur J Hum Genet* 2013, **Suppl 1** : S1-S5

VAN KARNEBEEK CS, STOCKLER IS. Evidence-based approach to identify treatable metabolic diseases causing intellectual disability. 2011. Paper presented at: Annual Conference of the American College of Medical Genetics ; March 11, 2011 ; Vancouver, BC, Canada

VAN KARNEBEEK CD, STOCKLER S. Treatable inborn errors of metabolism causing intellectual disability: a systematic literature review. *Mol Genet Metab* 2012, **105** : 368-381

VAN KARNEBEEK CD, KOEVOETS C, SLUIJTER S, E BIJLSMA, D SMEETS, et coll. Prospective screening for subtelomeric rearrangements in children with mental retardation of unknown aetiology: the Amsterdam experience. *J Med Genet* 2002, **39** : 546-553

VAN KARNEBEEK CD, JANSWEIJER MC, LEENDERS AG, OFFRINGA M, HENNEKAM RC. Diagnostic investigations in individuals with mental retardation: a systematic literature review of their usefulness. *Eur J Hum Genet* 2005a, **13** : 6-25

VAN KARNEBEEK CD, SCHEPER FY, ABELING NG, ALDERS M, BARTH PG, et coll. Etiology of mental retardation in children referred to a tertiary care center: a prospective study. *Am J Ment Retard* 2005b, **110** : 253-267

VAURS-BARRIÈRE C, DEVILLE M, SARRET C, GIRAUD G, DES PORTES V, et coll. Pelizaeus-Merzbacher-Like disease presentation of MCT8 mutated male subjects. *Ann Neurol* 2009, **65** : 114-118

VERBRUGGEN KT, MEINERS LC, SIJENS PE, LUNSING RJ, VAN SPRONSEN FJ, BROUWER OF. Magnetic resonance imaging and proton magnetic resonance spectroscopy of the brain in the diagnostic evaluation of developmental delay. *Eur J Paediatr Neurol* 2009, **13** : 181-190

VERHOEVEN NM, SALOMONS GS, JAKOBS C. Laboratory diagnosis of defects of creatine biosynthesis and transport. *Clinica Chimica Acta* 2005, **361** : 1-9

VERLOES A, HERON D, BILLETTE DE VILLEMEUR T, AFNJAR A, BAUMANN C, et coll. Stratégie d'exploration d'une déficience intellectuelle inexpliquée. *Arch Pediatr* 2012, **19** : 194-207

VERMEESCH JR, FIEGLER H, DE LEEUW N, SZUHAI K, SCHOUMANS J, et coll. Guidelines for molecular karyotyping in constitutional genetic diagnosis. *Eur J Hum Genet* 2007, **15** : 1105-1114

VISSERS LE, DE LIGT J, GILISSEN C, JANSSEN I, STEEHOUWER M, et coll. A de novo paradigm for mental retardation. *Nat Genet* 2010a, **42** : 1109-1112

VISSERS LE, DE VRIES BB, VELTMAN JA. Genomic microarrays in mental retardation: from copy number variation to gene, from research to diagnosis. *J Med Genet* 2010b, **47** : 289-297

WHIBLEY AC, PLAGNOL V, TARPEY PS, ABIDI F, FULLSTON T, et coll. Fine-scale survey of X chromosome copy number variants and indels underlying intellectual disability. *Am J Hum Genet* 2010, **87** : 173-188

ZAHIR F, FRIEDMAN JM. The impact of array genomic hybridization on mental retardation research: a review of current technologies and their clinical utility. *Clini Genet* 2007, **72** : 271-287

ZHANG ZF, RUIVENKAMP C, STAAF J, ZHU H, BARBARO M, et coll. Detection of submicroscopic constitutional chromosome aberrations in clinical diagnostics: a validation of the practical performance of different array platforms. *Eur J Hum Genet* 2008, **16** : 786-792

Communications

Exposition prénatale à l'alcool et troubles causés par l'alcoolisation fœtale

Expression clinique des effets toxiques de l'alcool sur le développement : pathologie, variabilité et diagnostic

Le développement d'un organisme est un processus complexe et fragile au cours duquel le programme génétique s'exprime en interaction plus ou moins étroite avec l'environnement. Son bon déroulement dépend à la fois de l'intégrité du génome et de son marquage épigénétique, mais aussi de l'absence de perturbateur exogène susceptible d'en altérer l'expression (Fukui et coll., 2009). En effet, de nombreux paramètres environnementaux thermiques, mécaniques, radiatifs, biologiques (pathogènes) ou chimiques sont impliqués dans la perturbation du développement, en particulier des animaux modèles et de l'Homme. Parmi les perturbateurs chimiques du développement figure l'éthanol ou l'alcool éthylique.

Perturbation du développement par l'alcool : des modèles animaux à l'humain

Les connaissances sur les mécanismes biologiques de la toxicité développementale complexe de l'alcool ont progressé depuis l'expertise collective de l'Inserm de 2001 (Inserm, 2001), sans pour autant remettre en cause ce qui était décrit alors. Le vaste champ des modifications épigénétiques a ainsi pu être impliqué (Kleiber et coll., 2014), mettant potentiellement en jeu une perturbation des voies biochimiques de la re-méthylation qui pourrait répondre à des stratégies de protection par la choline (Thomas et coll., 2000 et 2009 ; Kobor et Weinberg, 2011). Les effets délétères de l'alcool s'expriment pendant toute la période de développement correspondant à la gestation chez l'Homme, qui a pour caractéristique spécifique de couvrir l'intégralité de la phase ascendante de poussée de croissance cérébrale (Cudd, 2005). Pendant l'embryogenèse, l'effet tératogène de l'alcool intéresse successivement de nombreux organes, dont le cerveau et le cœur par exemple, et affecte la morphogenèse faciale. Pendant la vie fœtale, c'est

principalement la croissance en taille de l'organisme et la maturation cérébrale qui sont affectées. Ces périodes critiques de sensibilité à l'alcool sont explicitées dans l'expertise de 2001 (Inserm, 2001). Tous ces effets ont été particulièrement bien décrits dans plusieurs modèles animaux (Cudd, 2005) et en particulier chez les rongeurs (rats et souris). Les travaux de Sulik et coll. initiés au début des années 1980 (Sulik et coll., 1981) ont décrit avec de plus en plus de précision la dysmorphie faciale induite par l'alcoolisation précoce du développement chez la souris, ainsi que les anomalies cérébrales architecturales qui les accompagnent (O'Leary-Moore et coll., 2011). Le déficit de croissance cérébrale a aussi été bien caractérisé tant dans des modèles d'alcoolisation précoce (embryonnaire), que tardive (dans les jours postnatals correspondant à la période fœtale humaine) (Coleman et coll., 2012). De même, il a été démontré qu'au-delà de toute carence nutritionnelle, l'alcoolisation per-gestationnelle conduisait à un déficit de croissance générale chez le rongeur (Norton et Kotkoskie, 1991). Enfin, si l'exposition à l'alcool après la période embryonnaire critique n'induit plus de malformations viscérales ou faciales évidentes dans les modèles animaux, des dysfonctionnements comportementaux sont néanmoins caractérisés autant dans des modèles d'exposition précoce que tardive chez la souris (Mantha et coll., 2013) mais aussi chez le primate (Schneider et coll., 2011). Il faut noter que l'atteinte malformative d'autres organes que le cerveau a été décrite dans d'autres modèles que le modèle murin, par exemple des malformations cardiaques dans le modèle aviaire (Karunamuni et coll., 2014).

L'ensemble de ces anomalies imputées à l'alcool dans les modèles animaux expérimentaux (dysmorphie faciale, déficit de croissance cérébrale et somatique, malformations viscérales, particulièrement cérébrales et cardiaques, dysfonctions comportementales et cognitives) ont été retrouvées chez les enfants de femmes ayant consommé de l'alcool pendant la grossesse (Driscoll et coll., 1990), dès les descriptions princeps de Lemoine (Lemoine et coll., 1968) et Jones (Jones et coll., 1973), conduisant à proposer le terme de *Fetal Alcohol Syndrome* (Jones, 1975) ou syndrome d'alcoolisation fœtale (Dehaene, 1995) comme dénomination clinique de cette embryo-fœtopathie alcoolique. Cette réalité a depuis été confirmée à travers le monde par de nombreuses études transversales et prospectives tant sur le plan morphologique (Astley, 2010) que fonctionnel (Sood et coll., 2001 ; Alati et coll., 2013).

Spectre clinique des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (TCAF)⁸² : diagnostic positif, présomptif et différentiel

Il est donc avéré que l'exposition prénatale à l'alcool (EPA)⁸³ peut conduire à des anomalies du développement en particulier cérébral, responsables de troubles fonctionnels cognitifs et comportementaux. Au même titre que l'expressivité et la pénétrance d'une anomalie génétique sont le plus souvent variables et incomplètes, l'ensemble des anomalies anatomiques et fonctionnelles imputables à l'EPA n'est pas retrouvé chez tous les sujets symptomatiques. Leur reconnaissance en pratique clinique s'appuie sur des critères diagnostiques établis après un long cheminement (Hoyme et coll., 2005) commencé au milieu des années 1970 (Jones, 1975), visant à déterminer les signes les plus spécifiques et à s'assurer de l'imputabilité à l'EPA des variétés cliniques syndromiques retenues. Ces critères sont aujourd'hui assez consensuels même s'ils peuvent s'exprimer selon plusieurs formalismes en fonction des auteurs (Stratton et coll., 1996 ; Astley et Clarren, 2000 ; Hoyme et coll., 2005 ; Astley, 2013) et des recommandations nationales (États-Unis : *National Center on Birth Defects and Developmental Disabilities*, 2004 ; Canada : Chudley et coll., 2005 ; Allemagne : Landgraf et coll., 2013). Le formalisme le plus systématique est celui proposé par Astley et Clarren à partir des années 2000. Il a le mérite de reposer sur une étude épidémio-clinique très large de plus de 1 400 sujets exposés *in utero* à l'alcool (Astley, 2010), de ne retenir qu'un nombre limité de critères semi-quantitatifs dont la spécificité est évaluée (Astley, 2006) et de proposer dans sa version simplifiée une terminologie prudente quant au niveau de certitude de l'imputabilité dans les formes cliniques les plus légères.

Symptômes canoniques, cotation clinique et continuum de sévérité

Sur la base des travaux contrôlés chez l'animal et des études épidémio-cliniques précédemment citées, on peut retenir comme symptômes canoniques pertinents sur le plan diagnostique :

- le retard de croissance staturo-pondéral non carentiel à début souvent anténatal ;
- la dysmorphie faciale associant des fentes palpébrales étroites pour l'âge, un philtrum émoissé et une lèvre supérieure fine, la sensibilité de la restriction de l'analyse morphologique faciale à ces trois items ayant été démontrée (Astley et Clarren, 1995 et 1996) ;

82. TCAF : Troubles causés par l'alcoolisation fœtale ou troubles neurodéveloppementaux en contexte d'alcoolisation fœtale (FAE : *Fetal Alcohol Effects or ARND* : *Alcohol Related Neurodevelopmental Disorders*).

83. En anglais, *Prenatal Alcohol Exposure* (PAE).

- l'atteinte organique du fonctionnement cérébral dont le corrélat anatomique principal est une insuffisance de croissance cérébrale qui peut se manifester par une microcéphalie (périmètre crânien standard pour l'âge ≤ -2 DS⁸⁴) présente dès la naissance mais parfois secondairement corrigée.

Les insuffisances de croissance staturo-pondérale et cérébrale ou même l'étroitesse des fentes palpébrales sont des paramètres quantitatifs continus aisément mesurables et normés pour l'âge (pour les références, cf. tableau I). Il est donc aisé de déterminer s'il existe une atteinte significative cliniquement décelable à l'échelle individuelle en se référant aux courbes de croissance *ad hoc* (valeur standard pour l'âge < -2 DS ou 3^e percentile). Par contre, la cotation clinique de la dysmorphie de la lèvre supérieure et du philtrum est moins aisée et a bénéficié de l'introduction par Astley et Clarren d'une mesure semi-quantitative fondée sur l'utilisation d'une gamme de sévérité à 5 niveaux (type échelle de Likert) en images réelles (photographies) (Astley et Clarren, 1996 et 2000). Cette cotation avec mesure des fentes palpébrales est réalisée au plus simple sur une photographie de face, regard vers le haut et sans sourire, avec une petite pastille figurant l'échelle sur le front. De même, en l'absence de microcéphalie ou autre malformation cérébrale en particulier calleuse, le nombre de secteurs cognitifs (attention, langage, coordination motrice, mémoire...) déficitaires (performance standard pour l'âge ≤ -2 DS) est proposé comme marqueur de l'organicité de l'atteinte du fonctionnement cérébral. La mise en évidence objective de ce type de déficits neuro-cognitifs nécessite l'utilisation de tests psychométriques validés et normés dans la population d'exercice, ainsi que leur concordance avec une gêne fonctionnelle (difficultés de communication, d'adaptation, d'apprentissage...). Dans le cadre du formalisme de Astley et Clarren nommé *4-Digit Code* (Astley et Clarren, 1999), la sévérité des 3 symptômes canoniques est ramenée à 4 niveaux (sur le modèle « absent, léger, modéré, sévère ») auquel s'ajoute comme 4^e critère diagnostique l'évaluation de l'EPA (consommation lourde avérée, consommation avérée, consommation inconnue, absence de consommation significative avérée, voir tableau II).

La mise en évidence de cette consommation qui assure l'EPA est une étape essentielle mais délicate de la démarche diagnostique. Rétrospectivement, en pratique pédiatrique, elle repose essentiellement sur l'interrogatoire de la mère biologique lorsqu'il est possible, parfois complété d'informations issues de l'entourage. Il n'existe peu ou pas d'outils formalisés permettant de standardiser cet interrogatoire (Goh et coll., 2008) même si les outils développés

pour le dépistage prospectif pendant et avant la grossesse sont probablement des sources d'inspiration pour la pratique clinique (Sokol et coll., 1989 ; Fline-Barthes et coll., 2014), de même que les recommandations nationales concernant l'évocation de la question de l'alcool pendant la grossesse (Anglade et coll., 2011). Par ailleurs, dans le contexte périnatal, le dosage avant la 24^e heure de vie des esters éthyliques d'acide gras dans le méconium a fait la preuve de son efficacité au seuil de 2 mmol/g dans le dépistage de l'EPA modérée à lourde aux 2^e et 3^e trimestres de grossesse, quand bien même son implémentation soulève encore des questions logistiques et éthiques (Bearer et coll., 1999 et 2003 ; Burd et Hofer, 2008 ; Goh et coll., 2008).

Les atteintes de la croissance staturo-pondérale, de la morphologie faciale et de l'anatomie fonctionnelle du cerveau sont d'intensités variables mais positivement corrélées. Cette corrélation a été particulièrement bien étudiée pour la dysmorphie faciale (Astley, 2010). De façon cohérente avec la cotation proposée pour la sévérité de l'atteinte neurologique, l'existence d'un déficit intellectuel (atteinte cognitive généralisée) corrèle avec la présence d'une microcéphalie (Spohr et coll., 2007). Les grandes études comme celles d'Astley et coll. ont en fait confirmé qu'il existe un continuum de sévérité syndromique allant de variétés cliniques où tous les symptômes sont présents de façon marquée à des situations où seule l'atteinte cérébrale fonctionnelle est objectivable par le clinicien. Récemment, des travaux de morphométrie 3D assistée par ordinateur ont montré que l'on peut reconstruire à partir d'une série de patients la gamme complète de l'atteinte malformative de la face et passer continument d'une morphologie représentative de la population générale à celle où les anomalies oculaires et labiales supérieures caractéristiques sont maximales (Suttie et coll., 2013). L'œil du morphologiste discrétise donc un symptôme continu lorsqu'il décide s'il existe ou non une dysmorphie faciale.

Syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF) : forme clinique complète spécifique

Le syndrome d'alcoolisation fœtale ou SAF⁸⁵ correspond à la situation où il existe chez un individu une atteinte concomitante indéniable de la croissance staturo-pondérale, de la morphologie faciale et de l'anatomie fonctionnelle du cerveau. Les trois symptômes canoniques sont alors cotés 4/4 dans le formalisme de Astley et Clarren. Il s'agit d'une situation singulière plus encore par sa spécificité que par sa sévérité. En effet, dans ce cas de figure, le diagnostic syndromique donne un diagnostic étiologique de certitude (Astley, 2013). La spécificité du syndrome clinique est d'ailleurs

85. En anglais, pour *Fetal Alcohol Syndrome* (FAS).

suffisamment forte pour qu'on puisse porter le diagnostic de SAF en l'absence de certitude sur l'EPA. Seule une cotation à 1 de l'EPA doit faire reconsidérer l'ensemble de l'évaluation, à commencer par l'anamnèse obstétricale. La question de savoir jusqu'où on peut relâcher les critères cliniques tout en gardant une bonne imputabilité des troubles à l'EPA a été largement débattue. Elle est d'autant plus justifiée qu'il existe un continuum de sévérité qui n'est pas bien pris en compte par la fixation de seuils. Il semble qu'un diagnostic de SAF sans preuve d'EPA ne soit valide qu'en cas de dysmorphie complète, en particulier avec des fentes palpébrales significativement étroites (Astley, 2006). L'utilisation de méthodes de mesure, de courbes et de photographies de référence adaptées à la population rencontrée est du reste indispensable pour éviter les erreurs diagnostiques. Lorsque l'EPA est avérée et ce quelle que soit son importance (hors consommation anecdotique ; voir la partie intitulée « Variabilité d'expression [...] avec l'environnement » dans la présente communication), on peut porter un diagnostic de SAF alors que les symptômes ne sont que d'intensité modérée et cotés 3/4. Il faut rappeler ici que l'évaluation normative d'un déficit de croissance staturale et céphalique est toujours à relativiser en pratique clinique puisqu'on ne tient pas compte du potentiel de croissance effectif représenté par la taille cible (ou génétique) du sujet. Il en résulte qu'une mesure dans les limites inférieures de la normale peut masquer une insuffisance de croissance tout à fait réelle compte tenu de ce qu'on aurait pu observer en l'absence d'EPA. Il faut rajouter à cela qu'un certain rattrapage est parfois observé dans les mensurations au cours de la croissance. Ainsi, lorsque l'atteinte fonctionnelle cérébrale est sévère (coté 3/4) et la dysmorphie nette (3/4 ou 4/4), l'absence de retard de croissance autorise néanmoins à porter un diagnostic de SAF dit partiel (SAFp) dont l'imputabilité à l'EPA est toujours considérée comme forte.

Autres troubles causés par l'alcoolisation fœtale (TCAF)

L'effort de caractérisation clinique syndromique qui fonde la définition actuelle du SAF a pour but d'asseoir la spécificité du diagnostic étiologique sous-jacent, c'est-à-dire de l'imputabilité des troubles à l'EPA. Cette spécificité est obtenue au prix de l'exclusion des cas où la sévérité et donc la visibilité clinique de certains symptômes sont insuffisantes ou absentes. Or, s'il existe une corrélation positive entre la sévérité des différentes atteintes staturo-pondérale, morphologique et neurologique, cette corrélation n'est pas totale, particulièrement en ce qui concerne le retentissement fonctionnel de l'atteinte cérébrale qui peut être important en l'absence d'autre symptôme cliniquement décelable. En effet, les études portant sur de grandes séries prospectives (Day et coll., 1994 ; Larroque et coll., 1995 et 1998 ; Kuehn et

coll., 2012) ou transversales (Astley, 2010 ; Mattson et coll., 2013) ont montré que les sujets exposés *in utero* à l'alcool présentent un excès de troubles des apprentissages et du comportement au-delà de l'existence d'anomalies morphologiques et de croissance staturo-pondérale ou cérébrale cliniquement décelables (pour description de ces grandes séries ; voir Inserm, 2001). Ainsi, dans une série de 1 400 patients de tous âges consultant pour EPA dans les centres de diagnostic dédiés de l'État de Washington aux États-Unis, seuls 13 % présentaient un SAF, mais à l'inverse seuls 10 % ne présentaient ni anomalies physiques ni troubles neuro-cognitifs significatifs (Astley, 2010), soit près de 90 % de TCAF. Il faut noter que seul 1 % des patients présentait une maladie du développement d'origine génétique cliniquement décelable et indépendante de l'EPA. Dans une étude collaborative internationale (6 sites) du consortium CIFAS (*Collaborative Initiative on Fetal Alcohol Spectrum Disorders*) portant sur plus de 200 patients exposés lourdement (voir la partie intitulée « Variabilité d'expression [...] avec l'environnement » dans la présente communication) à l'alcool *in utero*, 70 % des patients présentaient un diagnostic potentiel de TCAF (Mattson et coll., 2013). Au-delà du biais de consultation (recrutement) qui existe nécessairement dans ce type d'étude, la prévalence très élevée et la sévérité de ces troubles (25 % de niveau 3 dans l'étude de l'État de Washington) montrent que l'EPA est un facteur de vulnérabilité neuro-cognitive majeure qu'il est impossible de réduire à la simple coïncidence de facteurs de vulnérabilité psycho-socio-éducatifs (Streissguth et coll., 1989). Cette prévalence élevée est du reste confirmée par les plus rares études strictement prospectives comme celle menée par le NIH et l'Université du Chili qui ne retrouvent que 20 % d'enfants sans aucune anomalie à 8 ans sur 100 EPA lourde (Kuehn et coll., 2012). Par ailleurs, les études de ces dernières années en neuro-imagerie ont apporté un argument de plus en faveur de l'imputabilité des troubles neuro-cognitifs à l'EPA, même en l'absence de SAF, en démontrant l'existence d'anomalies cérébrales structurales récurrentes (Norman et coll., 2009 ; Lebel et coll., 2011), dont la plus attendue est un déficit de croissance infra-clinique. Le fait que ces anomalies aient pu être rapprochées de celles observées en cas de SAF (Astley et coll., 2009a, b et c) est un argument de plus en faveur d'un continuum d'expression des conséquences de l'EPA y compris à l'échelle infra-clinique.

Pour argumenter le diagnostic en cas d'absence des éléments cliniques malformatifs du SAF, il faudrait donc disposer d'éléments complémentaires para-cliniques (radiologique, biologique, électrophysiologique), ou mêmes neuropsychologiques (profil comportemental et cognitif), susceptibles d'être spécifiques des conséquences de l'alcoolisation fœtale. Ce type d'élément n'est pas aujourd'hui disponible en pratique courante. Le diagnostic de TCAF

sans SAF reste donc un diagnostic syndromique qui associe des déficits neuro-cognitifs avérés et symptomatiques à une EPA en l'absence d'autres maladies neuro-développementales décelables. La valeur étiologique de ce diagnostic est présomptive à tel point que certains proposent de parler de troubles neuro-cognitifs « associés à l'alcoolisation fœtale » voire simplement « en contexte d'alcoolisation fœtale » (Astley et Clarren, 2000). Plus généralement, on pourra retenir l'appellation « troubles neurodéveloppementaux » en contexte d'alcoolisation fœtale qui respecte l'acronyme TCAF. Toute suspicion de TCAF, en particulier hors SAF, doit donc bénéficier d'une enquête diagnostique différentielle incluant la recherche des causes les plus fréquentes correspondant au phénotype neuro-cognitif du patient, dans la limite des recommandations existant en dehors d'une EPA. Quoiqu'il en soit, une fois écartés ces diagnostics différentiels, l'argument de fréquence en faveur d'un TCAF doit être considéré comme lourd au regard des connaissances actuelles.

Tableau I : Les 4 axes essentiels du diagnostic clinique de TCAF

Croissance staturo-pondérale	Mensuration à la naissance, courbe de croissance, mensurations actuelles	WHO
Morphologie faciale	Examen clinique, photographies standardisées	
	Description de la lèvre et du philtrum	Astley et Clarren, 1995 et 1999
	Mesure des fentes palpébrales	Strömland et coll., 1999 ; Clarren et coll., 2010
Développement cérébral	PC à la naissance, courbe de PC, PC actuel*	Lepetit et Sempé, 1998 ; WHO
	Psychométrie composite, mémoire de travail	1
	Attention, fonction exécutives	2
	Bilan orthophonique	
	Bilan psycho-moteur (surtout avant 3 à 6 ans)	
Exposition prénatale à l'alcool	Évaluation du fonctionnement adaptatif	3
	Résultats scolaires	
	Anamnèse, interrogatoire individuel, documentation extérieure (dossier médical, entourage)	Ministère du Travail, de l'Emploi et de la Santé, 2011

* Une IRM cérébrale est envisageable pour rechercher une anomalie en particulier calleuse mais elle n'est pas formellement indiquée hors recommandation par ailleurs ; (1) de type Wechsler (WPPSI, WISC, WAIS) ou K-ABC par exemple ; (2) Connors ou BRIEF ; (3) VABS

Abréviation : PC : Périmètre crânien

Déficiences cognitives et troubles du comportement : déficits généralisés mais profils évocateurs

La nature des troubles cognitifs et comportementaux induit par l'EPA en cas de SAF et autres TCAF a fait l'objet de très nombreuses études depuis les descriptions princeps des années 1970. Il en ressort que les déficits fonctionnels sont largement généralisés (Mattson et coll., 2011), s'accompagnant

d'une diminution de l'efficacité intellectuelle par rapport à la population générale, indépendamment des paramètres socio-économiques, éducatifs et culturels, de l'ordre de 10 (TCAF hors SAF) à 20 points (SAF) de QI total en moyenne (Sampson et coll., 2000 ; Astley et coll., 2009a, b et c). Cet effet indéniable mais relativement modéré sur le fonctionnement intellectuel global conduit à ce qu'environ 70 % des sujets présentant un SAF, et jusqu'à 90 % des sujets présentant un autre TACF, aient une efficacité dans l'intervalle de normalité (QI total > 70) (Sampson et coll., 2000). Pour autant, les capacités adaptatives des sujets semblent plus affectées que ne le laisseraient penser leurs performances intellectuelles globales (score adaptatif composite de Vineland inférieur à la population générale de 30 à 40 points en moyenne) (Sampson et coll., 2000 ; Astley et coll., 2009a, b et c), en particulier concernant l'adaptation sociale (Carmichael-Olson et coll., 1998 ; Thomas et coll., 1998). Plusieurs facteurs pourraient rendre compte de cette différence entre fonctionnement intellectuel et adaptatif, à commencer par un biais d'évaluation lorsque les questionnaires de fonctionnement adaptatif sont remplis uniquement par les parents biologiques. L'interaction négative du faible niveau intellectuel avec des conditions environnementales difficiles pourrait aussi expliquer un potentiel adaptatif moins bon qu'attendu, l'EPA rendant plus vulnérable aux facteurs socio-économiques défavorables (Yumoto et coll., 2008). Enfin, il est possible que des déficits fonctionnels intrinsèques mal appréciés par les mesures de QI total contribuent à un profil neuro-cognitif singulier particulièrement vulnérant sur le plan adaptatif.

Plusieurs auteurs ont fait récemment le point sur l'existence d'un tel profil neuro-cognitif (Kodituwakku, 2009 ; Mattson et Riley, 2011) à partir des déficits rapportés dans la littérature. Ce profil, s'il existe, ne semble pas reposer sur une dissociation verbale/non verbale (Mattson et Riley, 1998). En revanche, le déficit des capacités attentionnelles et exécutives (Kodituwakku et coll., 1995 ; Connor et coll., 1999 ; Mattson et coll., 1999), a été mis en avant de façon récurrente. Il a d'ailleurs été démontré que le profil des performances obtenues à une batterie de 22 tests couvrant essentiellement les fonctions exécutives, de perception et de traitement spatial était plus informatif que l'efficacité intellectuelle seule (QI total) pour distinguer un sujet présentant un TCAF (EPA lourde) d'un sujet contrôle de la population générale (Mattson et coll., 2010). Le même résultat a pu être obtenu avec une batterie de 11 tests essentiellement exécutifs, pour distinguer TCAF (EPA lourde), déficits attentionnels avec hyperactivité (DAH) sans EPA, et contrôles (Mattson et coll., 2013). D'un point de vue strictement cognitif, une des difficultés dans la mise en évidence d'un tel profil consiste à tenir compte de l'existence d'une diminution, même modeste, de l'efficacité intellectuelle dans l'interprétation des performances cognitives, adaptatives et des

comportements inadaptés rapportés. De rares études ont ainsi contrôlé le paramètre d'efficacité intellectuelle, statistiquement ou à l'aide de groupes de contrôles appariés sur le QI total, et montré que certains déficits mnésiques, exécutifs et de cognition sociale persistaient néanmoins (Coles et coll., 2010 et 2011 ; Vaurio et coll., 2011 ; Quattlebaum et O'Connor, 2013). De même, dans les limites de l'interprétation des questionnaires parentaux, les difficultés d'adaptation sociale et les troubles externalisés du comportement semblent ne pas dépendre exclusivement du déficit intellectuel (Carmichael-Olson et coll., 1998 ; Thomas et coll., 1998 ; Mattson et Riley, 2000). Dans le même esprit, certains auteurs ont comparé spécifiquement des sujets présentant un TCAF à des sujets présentant un déficit attentionnel avec hyperactivité (DAH). Le DAH est un syndrome cognitif et comportemental sans signification étiologique, dont on peut retenir une forme idiopathique lorsque le syndrome est isolé et sans cause retrouvée. Parmi les individus, 50-80 % présentant un TCAF rempliraient les critères du DAH (Streissguth et coll., 1999 ; Streissguth et coll., 2004 ; Bhatara et coll., 2006 ; Fryer et coll., 2007 ; Jacobson et coll., 2011) mais là encore, il semble que le déficit exécutif et adaptatif ne soit que partiellement similaire (Mattson et coll., 2011).

Au total, le déficit neuro-cognitif très généralisé lié à l'EPA est encore mal compris dans son hétérogénéité éventuelle, son extension à la cognition sociale (Kully-Martens et coll., 2012), aux fonctions émotionnelles (Molteno et coll., 2014) ou aux fonctions d'intégration sensori-motrice (Stade et coll., 2006 ; Franklin et coll., 2008). S'il n'est pas aujourd'hui possible de dégager un profil neuro-cognitif spécifique utilisable en pratique clinique, en particulier diagnostique, il faut néanmoins retenir que la population des sujets porteurs d'un SAF ou autre TCAF présente une vulnérabilité dans ses apprentissages et son autonomisation qui va au-delà de son niveau d'efficacité intellectuelle, que l'origine de ce surhandicap soit dans la nature du déficit neuro-cognitif ou liée à l'interaction négative avec un environnement souvent fragilisant. Quoiqu'il en soit, les explorations fonctionnelles proposées à chaque sujet doivent permettre de préciser à l'échelle individuelle le profil de fonctionnement cognitif et adaptatif, social et affectif, afin d'adapter au mieux la prise en charge et d'éviter que l'essentiel du surhandicap ne soit secondaire à une mauvaise prise en compte des déficits primitifs (Streissguth et coll., 1996).

Variabilité d'expression : entre mode de consommation, susceptibilité individuelle et interaction avec l'environnement

La variabilité dans l'expression et la sévérité des TCAF qui s'exprime au sein du continuum clinique et neuro-anatomique précédemment décrit est particulièrement importante. Le facteur explicatif le plus évident est bien sûr la variance dans l'EPA elle-même. Si le type de boisson alcoolisée n'a pas d'importance avérée en soi, la quantité d'alcool ingéré et le moment de cette ingestion sont eux déterminants. Le fait que la période de sensibilité à l'alcool du développement humain soit à la fois très étendue et différente selon les structures complique singulièrement l'appréciation de la dose (cumulative ou aux pics) et explique l'importance des variations dans le temps de l'exposition (1^{er}, 2^e ou 3^e trimestre de grossesse). Il est ainsi classique de distinguer la quantité moyenne consommée (par jour ou semaine) de la quantité moyenne ou maximale par occasion, toutes trois exprimées en gramme d'alcool pur ou verre standard (environ 10 g mais variable selon les pays). Tant dans les modèles animaux (Riley et coll., 1979 ; Clarren et coll., 1988) que chez l'humain (Ernhart et coll., 1987 ; Sampson et coll., 2000 ; Sood et coll., 2001), un effet dose a été mis en évidence à la fois sur le plan anatomique et fonctionnel, sans qu'il soit possible de dégager de façon sûre un seuil d'innocuité pour l'EPA (pour revue sur l'exposition aux faibles doses voir : Stratton et coll., 1996). Cet effet dose est mesurable à partir des consommations moyennes, ce qui ne doit pas masquer l'importance des pics de consommation et d'alcoolémie (« *binge drinking* » : beuverie ou alcoolisation paroxystique), dont l'effet potentiellement plus délétère à dose cumulée égale a été suggéré par de nombreuses études expérimentales (Bonthius et West, 1990 ; Maier et West, 2001) et épidémio-cliniques (Jacobson et Jacobson, 1999 ; Sayal et coll., 2014 ; Flak et coll., 2014). Conformément à la fenêtre de sensibilité du développement cranio-facial, l'apparition de la dysmorphie faciale spécifique du SAF est corrélée à une consommation d'alcool importante en début de gestation (Sulik et Johnston, 1983), soit au premier trimestre de grossesse (Ernhart et coll., 1987 ; Astley, 2010). La chronologie de l'exposition pourrait aussi avoir un effet relativement subtil sur la nature des déficits fonctionnels observés (Mantha et coll., 2013). Ainsi chronicité, intensité et « *timing* » de la consommation alcoolique sont impliqués dans la variabilité des conséquences de l'EPA (May et coll., 2013).

L'importance quantitative et qualitative de l'EPA n'est cependant pas le seul déterminant de la variabilité d'expression des TCAF. L'existence d'une susceptibilité individuelle d'origine génétique est fortement suggérée par le fait que les différentes souches des modèles animaux ne présentent pas la même sensibilité en particulier en ce qui concerne les atteintes faciales (Chen et

coll., 2000 ; Su et coll., 2001) ou la restriction de croissance cérébrale (Gooldett et coll., 1989). Cette susceptibilité génétique est confirmée en pratique clinique par l'existence d'une concordance totale des symptômes entre jumeaux monozygotes alors qu'elle est volontiers incomplète (de l'ordre de 2/3) chez les jumeaux dizygotes (Streissguth et Dehaene, 1993). Le substratum moléculaire de cette variabilité de sensibilité individuelle à l'EPA est en cours d'exploration (Green et Stoler, 2007 ; de Licon et coll., 2009 ; Dou et coll., 2013) et pourrait concerner l'enfant mais aussi la mère.

Si le mode de consommation alcoolique et la susceptibilité génétique individuelle semblent être les deux déterminants principaux de la variance d'expression des TCAF, ils ne sont probablement pas les seuls. Parmi les autres variables périnatales suggérées par les études épidémiologiques, on trouve l'âge maternel (Jacobson et coll., 1996) mais aussi son statut nutritionnel (May et coll., 2008 et 2014) et plus globalement le niveau socio-économique. Par ailleurs, au-delà de la période néonatale, l'environnement socio-économique, culturel, éducatif et affectif de l'enfant est un déterminant essentiel de son devenir susceptible de modifier sensiblement la nature et l'expression des déficits neuro-cognitifs liés à l'EPA (Yumoto et coll., 2008). Ces paramètres environnementaux associés à l'EPA sont fondamentaux en ce qu'ils constituent des leviers potentiels d'intervention thérapeutique préventive ou modulatrice autres que la limitation de la consommation d'alcool.

Le caractère multifactoriel du déterminisme de la variabilité des TCAF complique évidemment l'établissement et surtout l'interprétation à l'échelle individuelle d'un éventuel seuil de dangerosité de la consommation d'alcool pendant la grossesse. La recommandation généralisée de s'abstenir de toute consommation d'alcool pendant la grossesse (« Zéro Alcool pendant la grossesse ») n'est donc pas pour l'heure discutable à la lumière des dernières méta-analyses (Flak et coll., 2014). À titre indicatif, les niveaux de sévérité d'exposition à l'alcool du tableau II peuvent être proposés (adapté de Mattson et coll., 2010). De façon pragmatique, face à une consommation clairement contrôlée pendant la grossesse menant à une exposition légère et occasionnelle (tableau II) crédible, le praticien peut se montrer rassurant, en particulier rétrospectivement. Par ailleurs, le fait que l'effet dose soit majeur est un argument pour soutenir et mettre en œuvre toute démarche visant à réduire la consommation individuelle à défaut de pouvoir la stopper.

Tableau II : Niveaux d'exposition prénatale à l'alcool

Exposition importante	> 14 verres par semaine en moyenne ou > 4 verres par occasion au moins une fois par semaine (seuil OMS de consommation responsable d'alcool pour la femme non enceinte)
Exposition modérée	≥ 1 verre par semaine en moyenne* ou > 2 verres par occasion
Exposition légère et occasionnelle	< 1 verre par semaine en moyenne* et toujours ≤ 2 verres par occasion

* Au minimum trimestrielle sinon mensuelle

Importance sanitaire d'un problème sociétal méconnu : épidémiologie, conscientisation et prévention

Prévalence du syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF) et de l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF)⁸⁶

Dans le monde

La prévalence des troubles causés par l'alcoolisation fœtale est à mettre en relation avec les consommations d'alcool pendant la grossesse enregistrées dans les pays respectifs. À titre d'exemple, aux États-Unis, 7,6 % des femmes enceintes déclaraient avoir consommé de l'alcool au cours du dernier mois précédant l'enquête *versus* 51,5 % pour les femmes non enceintes. La prévalence du *binge drinking* est estimée respectivement à 1,4 % et 15 % (CDC, 2012). Au Canada, 10,8 % des femmes enceintes déclaraient consommer de l'alcool pendant la grossesse (Walker et coll., 2011) contre 11,1 % au Japon (Yamamoto et coll., 2008) et 16,4 % en Corée du Sud (Lee et coll., 2010). En conséquence, la littérature internationale recense de fortes disparités dans les taux de prévalence du syndrome d'alcoolisation fœtale (SAF) et de l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale (ETCAF) (May et coll., 2009) qui ne s'expliquent pas seulement par la variabilité de la consommation d'alcool pendant la grossesse.

Si cette variabilité révèle parfois bien de réelles disparités géographiques, elles s'expliquent le plus souvent par des différences dans les critères de diagnostic mobilisés (May et coll., 2009 ; Lange et coll., 2013), dans les méthodes de recueil de données mises en œuvre (May et Gossage, 2001), mais aussi dans les populations (minorité ethnique, population d'âge spécifique...) ou périodes étudiées. Pour l'ensemble de ces raisons, les données

86. ETCAF : Ensemble des TCAF (troubles causés par l'alcoolisation fœtale) (FASD : *Fetal Alcohol Spectrum Disorders*)

Autres TCAF : TCAF ne réunissant pas les critères du SAF (syndrome d'alcoolisation fœtale) (FAE or ARND). En pratique, TCAF et ETCAF sont de plus en plus confondus tels que TCAF = SAF + autres TCAF.

internationales relatives à la prévalence du syndrome d'alcoolisation fœtale, estimée entre 1 et 3 ‰, et de l'ensemble des troubles causés par l'alcoolisation fœtale, évaluée à 1 ‰, sont difficilement comparables (Astley, 2010).

Depuis la description du SAF par Lemoine (1968) et les critères de Jones (1975), les guides de diagnostic et les recommandations se sont multipliés affectant de fait les estimations des taux de prévalence du SAF et l'ETCA rapportées par les études épidémiologiques internationales. Actuellement, on recense cinq guides de référence mobilisant chacun leurs critères de diagnostic (Stratton et coll., 1996 ; Astley et coll., 2004a ; Bertrand et coll., 2004 ; Hoyme et coll., 2005 ; Chudley et coll., 2005). De plus, la revue de la littérature met en évidence trois méthodes distinctes de recueil de données :

- le système de surveillance « passive » à partir d'archives locales (certificats de naissances, registres des enfants porteurs de handicaps, dossiers médicaux ou d'adoption) présentant l'avantage d'être peu coûteux ;
- les études cliniques prospectives menées auprès des femmes enceintes dans des hôpitaux visant à diagnostiquer les nouveau-nés ;
- l'approche « active » de repérage très coûteuse en temps et en argent où des chercheurs expérimentés recrutent des enfants potentiellement porteurs de ETCAF au sein de population spécifique. Les taux de prévalence les plus élevés rapportés par la littérature internationale sont estimés à partir de cette dernière approche « active » tandis que les taux les plus faibles sont évalués à partir du système de surveillance « passive ». Cette sous-évaluation s'explique par les difficultés à poser un diagnostic à la naissance par des médecins non spécialistes et entraîne leur absence dans les dossiers médicaux.

Si l'on se base sur les registres de naissances (système de surveillance « passive »), les études américaines rapportent des taux de prévalence du SAF de 0,2 ‰ entre 1979 et 1992, de 0,37 à 0,67 ‰ entre 1992 et 1993. Ces taux masquent des disparités entre groupes ethniques puisque sur la période 1981-1986, on recense une prévalence de 0,03 ‰ pour les asiatiques, 0,08 ‰ pour les hispaniques, 0,09 ‰ dans la population blanche, 0,6 ‰ pour les Afro-américains, et de 2,8 ‰ dans la population indienne (Chavez et coll., 1988). En Australie, ce taux était estimé à 0,06 ‰ (Burns et coll., 2013) par les mêmes méthodes.

Les études cliniques menées par des professionnels formés à poser le diagnostic estiment un taux de prévalence du SAF à 1,9 ‰ au sein des pays occidentaux et à 2,2 ‰ en Amérique du Nord (Abel et Sokol, 1987). Plus récemment, une étude américaine rapportait une prévalence du SAF comprise entre 0,5 et 3 ‰ (Astley, 2010). Mais là encore, ces taux masquent

de grandes disparités comme par exemple aux États-Unis où il variait de 2,29 % dans les populations économiquement défavorisées à 0,26 % dans la population blanche appartenant à la classe moyenne et supérieure (Abel, 1995). En Europe, les taux de prévalence suivants ont été rapportés : 1,6 % à Göteborg en Suède (Olegard et coll., 1979), 1,2 % à Roubaix en France (Dehaene et coll., 1991).

Enfin, les taux de prévalence du SAF rapportés par la littérature internationale sont nettement plus élevés dans les études ayant opté pour une approche active de repérage. Ces études s'intéressent le plus souvent à des populations économiquement défavorisées au sein de régions spécifiques (Viljoen et coll., 2005 ; May et coll., 2007). Aux États-Unis, une étude ancienne évoquait des taux de prévalence du SAF compris entre 0,1 % dans la population Caucasienne et 120 % au sein des populations indiennes de Colombie Britannique (Robinson, 1987). Plus récemment, des études locales menées en milieu scolaire rapportent des taux de prévalence compris entre 65 et 74 % dans une région ouest du Cap en Afrique du Sud (May et coll., 2007), de 16,9 % dans une région urbaine de Croatie (Petkovic et Barisic, 2013). Ou encore, une prévalence comprise entre 3,7 et 9,2 % dans la région du Lazio en Italie (May et coll., 2006), et entre 6,4 et 11,3 % aux États-Unis (May et coll., 2009).

En France

D'après l'enquête nationale périnatale, 2,5 % des femmes déclarent avoir consommé des boissons alcoolisées plus d'une fois par mois pendant leur grossesse, 3,2 % des femmes avouent une consommation avant de se savoir enceinte et 17 % évoquent une consommation inférieure ou égale à une fois par mois ou moins. Au final, la consommation de boissons alcoolisées concerne près de 23 % des femmes enceintes (Saurel-Cubizolles et coll., 2013). Quant aux épisodes d'alcoolisation ponctuelle, ils auraient concerné près de 2,5 % des femmes se sachant enceintes (Saurel-Cubizolles et coll., 2013).

En dépit de ce constat, il semble assez difficile de mobiliser les professionnels de santé autour de cette problématique ainsi que celle du diagnostic à la naissance, en raison tant de la permanence du tabou entourant la consommation d'alcool pendant la grossesse que du manque de formation des professionnels de santé, ce qui explique en partie l'absence de données nationales quant à sa prévalence (Bloch et coll., 2009).

À défaut de données nationales, nous disposons de quelques données locales très parcellaires issues d'enquêtes quantitatives reposant sur des populations

de faible effectif. En 1991, le taux de prévalence du SAF à la maternité de Roubaix était estimée à 1,2 ‰ et celui des autres ETCAF à 4,8 ‰ (Dehaene et coll., 1991 ; Inserm, 2001). Entre 2006 et 2008, une étude de faisabilité de la surveillance à la naissance du SAF à partir des registres de malformations congénitales a été réalisée par l'InVS (Bloch et coll., 2009). Menée auprès de cinq départements, cette étude a été confrontée à des difficultés méthodologiques propres au système de surveillance « passive » et à une faible mobilisation des services hospitaliers, ce qui contribue à une sous-estimation des taux de prévalence du SAF et autres TCAF. À l'issue de cette étude, seuls 12 nouveau-nés ont été diagnostiqués et confirmés porteurs du SAF à 9 mois et 17 qualifiés de « cas douteux » ou potentiellement porteurs des TCAF. Par ailleurs, le taux de prévalence du SAF rapporté par cette étude est très variable non seulement d'un département à l'autre (0,53 ‰ en Alsace et 0,06 ‰ en Rhône-Alpes), mais aussi d'une année à l'autre (0,81 ‰ en 2006 et 0,29 ‰ en 2007 en Alsace). À la même période, une étude auprès des maternités d'Auvergne révèle un taux de prévalence du SAF de 1,8 ‰ (De Chazeron et coll., 2008). Plus récemment encore, ce taux mesuré à partir du programme de médicalisation des systèmes d'information (PMSI), est évalué à 0,09 ‰ avec un taux nettement plus élevé à l'Île de la Réunion, en Haute-Normandie, dans le Nord-Pas-de-Calais, en Auvergne et en Alsace (Bloch et coll., 2009). Ces disparités régionales tiennent certes à des niveaux différents de consommation d'alcool mais aussi au fait que de nombreux nouveau-nés ne sont pas diagnostiqués dans les régions où les professionnels de santé ne sont pas sensibilisés à ce syndrome. En dépit du caractère parcellaire et fragile de ces données, il est notable qu'avec un risque avant tout de sous-estimation, plusieurs d'entre elles retrouvent des incidences comparables à celle de la littérature internationale, autour de 1 ‰ pour les formes complètes de SAF, accréditant l'hypothèse d'une situation d'ordre de grandeur comparable en France.

Coût sociétal du handicap lié à l'alcoolisation fœtale

En France, il est d'autant plus difficile de mesurer le coût financier du SAF et des autres TCAF pour la société que ce coût est fonction d'un taux de prévalence du syndrome encore très mal connu, fonction de l'investissement spécifique d'équipe médicale dans le diagnostic s'expliquant par l'histoire loco-régionale (Dartiguenave et Toutain, 2014).

À ce jour, une seule étude a été menée en France sur le coût de ce handicap lié à l'alcoolisation fœtale (Guyet, 2009 ; Guyet-Job et coll., 2012). Elle rapporte un coût individuel (prenant en compte la prise en charge médicale,

sociale, médico-éducative, éducative et familiale) jusqu'à l'âge de 20 ans de 520 000 euros pour la forme la plus grave (Guyet, 2009). La rareté des publications françaises s'explique aussi par le tabou entourant ce sujet dans une société française où « la santé n'avait pas de prix jusqu'à il y a peu » (Guyet et coll., 2012) contrairement aux pays anglo-saxons où les publications sur les coûts économiques des troubles causés par l'alcoolisation fœtale sont nombreuses (Harwood et Napolitano, 1985 ; Abel et Sokol, 1991 ; Rice et coll., 1991 ; Lupton, 2003 ; Lupton et coll., 2004 ; Stade et coll., 2006 ; Fuchs et coll., 2008 ; Thanh et Jonsson, 2009).

Les publications américaines et canadiennes sont plus nombreuses mais la comparabilité des coûts rapportés par ces études est difficile en raison de méthodologies et d'indicateurs mobilisés différents. En effet, tous les coûts directs (en matière de santé, d'éducation, de services sociaux pour les canadiens ; et de santé, de logement, d'éducation spécialisée pour les américains) et indirects (notamment la perte de productivité) ne sont pas toujours intégrés aux estimations finales parfois par manque de disponibilité et d'accessibilité des indicateurs (Popova et coll., 2011). De plus, ce coût est estimé soit pour l'ensemble de la population atteinte une année donnée, soit individuellement pour l'ensemble de la vie avec l'hypothèse d'une espérance de vie à la naissance de 65 ans. Enfin, ce coût est donné le plus souvent pour des populations distinctes, les porteurs des ETCAF dans les études canadiennes et pour les porteurs de la forme la plus grave dans les études américaines (Popova et coll., 2011). En conséquence, les coûts enregistrent une variabilité très importante d'une étude à l'autre. Au Canada, le coût annuel pour l'ensemble des porteurs de ces troubles âgés entre 0 et 53 ans était estimé à 5,3 milliards de dollars canadiens en 2009 soit un coût annuel de 22 473 dollars pour chaque personne atteinte (Jacobs, 2010 ; Stade et coll., 2009). Aux États-Unis, le coût individuel à vie d'un porteur du SAF était évalué à 2 millions de dollars (Pinto et Schub, 2012). À ces différences méthodologiques de comptage et de population étudiée, s'ajoute une autre difficulté majeure : l'impossibilité de la prise en compte de la singularité des trajectoires de vie (Popova et coll., 2011). Enfin, le coût humain supporté par les familles, par définition inestimable financièrement, n'est pas intégré à ces estimations (Guyet et coll., 2012).

Connaissances et représentations : soignants, enseignants, familles et grand public

En population générale

La question des connaissances et des représentations de la consommation d'alcool pendant la grossesse a été peu traitée en France comme à l'étranger (Stutts et coll., 1997 ; Audet et coll., 2006). Trois enquêtes sur ce thème en France peuvent être évoquées : la première quantitative et les deux suivantes qualitatives.

La première enquête quantitative (Guillemont et Léon, 2008) a été réalisée presque trois ans avant l'application de l'amendement Payet datant du 3 octobre 2007 imposant l'apposition d'un message sanitaire sur les bouteilles de boissons alcoolisées préconisant l'abstinence de toute consommation pendant la grossesse. Cette enquête visait à mesurer les connaissances des Français sur les risques liés à la consommation d'alcool pendant la grossesse.

Les résultats révélaient que les Français connaissaient, pour la plupart d'entre eux (82 %), la recommandation de l'abstinence pendant la grossesse mais aussi l'existence de risques liés à l'exposition prénatale à l'alcool. Cependant, les résultats mettaient en exergue que leurs connaissances étaient imparfaites tant sur les niveaux de consommation, que sur les périodes de consommations à risques ou encore sur les différents types d'alcool. Plus spécifiquement, la recommandation de l'abstinence était mal comprise dans la mesure où elle n'était pas perçue comme absolue (33 %), le premier trimestre de la grossesse était perçu comme l'unique période à risque (50 %) et seules les boissons fortement alcoolisées étaient considérées à bannir pendant la grossesse (33 %). Afin de mesurer l'impact des campagnes de prévention « zéro alcool pendant la grossesse » et de l'apposition du pictogramme sur les bouteilles de boissons alcoolisées sur l'évolution des connaissances des Français quant aux risques liés à la consommation d'alcool pendant la grossesse, l'enquête quantitative menée en 2004 a été renouvelée en 2007 (Guillemont et Léon, 2008). Les résultats montraient une amélioration sensible des connaissances des Français de la recommandation de l'abstinence d'alcool pendant la grossesse (87 %) et des périodes de consommation à risques, avec surtout la permanence du premier trimestre estimé comme seule période à risque (45 %). Cependant, leur méconnaissance persistait en ce qui concerne la distinction entre les « alcools doux » et les « alcools forts ». Cette enquête révélait également des résultats différents en fonction de l'âge de l'enquêté (les meilleures connaissances des périodes de risques émanaient des femmes les plus âgées), de son niveau de diplôme, les plus diplômés jugeant inexactes les recommandations relatives au vin.

La seconde enquête, quant à elle qualitative, menée en 2007 visait à identifier les représentations des consommations d'alcool des femmes enceintes (Toutain, 2009 et 2011). Le choix a été fait pour cette enquête, de recueillir et d'analyser le contenu des discussions de quarante-deux femmes enceintes à différents termes de leur grossesse sur des forums de discussions Internet, outil récent de communication et donc original de recueil d'un corpus à la fin des années 2000, dans lesquels les femmes s'exprimaient sur le thème « Alcool et Grossesse » dans la rubrique « Alimentation et grossesse ».

Les résultats tendaient à confirmer ceux des enquêtes quantitatives menées par l'Inpes, à savoir une mauvaise compréhension de la recommandation de l'abstinence, à l'exception des femmes exerçant une profession médicale et des abstinentes. La représentation dominante de ces femmes ne portait pas sur l'abstinence⁸⁷ mais plutôt sur la tolérance⁸⁸ de quelques écarts de consommation de temps à autre pour se faire plaisir et se détendre. Ce constat se vérifiait surtout chez les mères ayant un niveau d'études élevé (niveau secondaire et supérieur), et/ou chez les mères ayant consommé de l'alcool pendant leur grossesse. Par ailleurs, pour ces femmes, les différents alcools n'auraient pas les mêmes effets, seuls les alcools forts ayant des effets délétères pour l'enfant à naître. Leurs sources de connaissances concernant la consommation d'alcool étaient diverses : ouvrages scientifiques pour les plus diplômées ; émissions télévisuelles ou sites Internet ou encore campagnes de prévention menées par le gouvernement pour les autres. Il est notable que les informations données par les professionnels de santé au cours des visites prénatales étaient très peu présentes dans le discours de ces femmes. Elles percevaient d'ailleurs leurs gynécologues comme des sources d'informations contradictoires. Les femmes, surtout celles avec un niveau d'étude secondaire, se référaient abondamment à l'expérience de leur mère et minimisaient de ce fait les dangers de la consommation d'alcool. Elles démontraient ainsi concrètement par leur histoire de vie familiale que cette consommation n'avait pas eu forcément des effets délétères sur le fœtus. La mère avec son récit d'expérience, semblait être la personne dont l'opinion sur la consommation d'alcool a le plus de poids eu égard aux autres membres de la famille très peu présents dans les discussions de ces internautes.

En résumé, cette étude qualitative montre que les représentations des femmes se construisent à partir des perceptions du risque, qui sont fonction des connaissances, du niveau d'études, de la profession exercée, du nombre d'enfants mais aussi de l'expérience de leur propre mère. Par ailleurs, les représentations des femmes des milieux sociaux les moins favorisés s'appuient

87. Ne pas avoir consommé de l'alcool au cours des douze derniers mois.

88. Avoir consommé de l'alcool une à deux fois par mois au cours des douze derniers mois.

davantage sur le « sens commun » tandis que celles des femmes des milieux les plus favorisés et/ou exerçant une profession médicale se fondent surtout sur des connaissances scientifiques. Quoiqu'il en soit, la part de cette information obtenue auprès du soignant impliqué dans le suivi de la femme ou de la grossesse apparaît faible.

Cette enquête qualitative a été répétée en 2010. Les résultats confirment l'efficacité du message de prévention concernant la nécessité de l'abstinence de toute consommation d'alcool pendant la grossesse (Toutain, 2011). Près de 87 % des femmes (Guillemont et Léon, 2008) savent maintenant que la consommation d'alcool pendant la grossesse est nocive pour le fœtus, ce qui les amène à s'interroger en cas de découverte tardive de la grossesse associée à une consommation d'alcool en tout début de grossesse. Néanmoins, les représentations dominantes opposant le « bien boire », les alcools doux et le « mal boire » les alcools forts, persistent : l'équivalence entre les différents types d'alcool est seulement mieux intégrée pour les femmes des milieux sociaux les plus favorisés (Toutain, 2011).

Les seules enquêtes quantitatives et qualitatives sur les connaissances et les représentations du grand public relatives aux risques liés à la consommation d'alcool pendant la grossesse menées entre 2004 et 2010 (Guillemont et coll., 2006 ; Guillemont et Léon, 2008 ; Toutain, 2009 et 2011) révèlent toutefois une évolution positive des connaissances avec un déplacement de la norme sociale en la matière vers le « zéro alcool ».

En revanche, il n'existe pas d'enquête mesurant l'impact du pictogramme et des campagnes d'information sur les niveaux de consommation d'alcool des femmes enceintes (Saurel-Cubizolles et coll., 2013). Deux enquêtes nationales sont disponibles pour mesurer la consommation des femmes enceintes et son évolution : d'une part, l'enquête portant sur la période périnatale menée en milieu médical au moment de l'accouchement (ENP, 1995, 1998 et 2010⁸⁹) et d'autre part, l'enquête nationale du Baromètre Santé (Beck et coll., 2011). Pour les enquêtes périnatales, les données disponibles concernent les années 1998 et 2010 car la question relative à la consommation d'alcool avait été retirée en 2003. Ses concepteurs avaient estimé que la sous-déclaration trop importante pour cet item, entraînait un manque de fiabilité de l'estimation des quantités. Quant à l'enquête nationale du Baromètre Santé, elle a intégré une variable sur la grossesse seulement depuis 2005.

89. <http://www.perinat-france.org/portail-professionnel/plansrapports/enquetes-perinatales/enquetes-nationales/enquete-nationale-perinatale-230.html>

Les résultats de l'enquête périnatale de 1995 et 2010 montrent une relative stabilité de la proportion des abstinences de 75 % à 77 % même si cette proportion concernait seulement le troisième trimestre en 1995 (Saurel-Cubizolles et coll., 2013). En conséquence, la proportion de femmes enceintes consommant de l'alcool demeure non négligeable, autour de 23 % (Beck et coll., 2011 ; Saurel-Cubizolles et coll., 2013). Cette proportion augmente avec l'âge et la parité, elle est aussi plus importante chez les femmes vivant en couple de cadres supérieurs ou d'agriculteurs, de nationalité française, avec des niveaux d'études élevés (Saurel-Cubizolles et coll., 2013). Les résultats du Baromètre Santé, quant à eux, montrent des proportions plus élevées de consommatrices d'alcool pendant la grossesse de l'ordre de 32 % (Beck et coll., 2013), mais une évolution à la baisse des quantités d'alcool consommées, de près de quatre fois moindre en volume (Beck et coll., 2013). En dépit de ces évolutions favorables, il reste encore un pourcentage non négligeable de femmes enceintes à convaincre de la nécessité de s'abstenir de consommer de l'alcool, mais les campagnes de prévention visant à éloigner les femmes enceintes de l'alcool ont vraisemblablement porté leur fruit (Beck et coll., 2013).

Chez les professionnels de santé

La majorité des professionnels de santé éprouvent de grandes difficultés à parler d'alcool avec une femme enceinte (Dumas et coll., 2006). Ces difficultés s'expliquent, pour les professionnels les plus âgés, par la quasi-absence de cette problématique dans les programmes d'enseignement en médecine avant les années 1990 et pour les plus jeunes par un enseignement insuffisamment orienté vers l'abord de ce sujet avec la femme enceinte (Toutain, 2009). Les praticiens français sont également globalement hostiles à toute forme de « fichage » des femmes enceintes consommatrices, bien que certaines équipes recourent parfois à des tests biologiques ou à des mesures de signalement des enfants à naître, pratique commune à d'autres pays (Abel et coll., 2002). Néanmoins, depuis quelques années, les professionnels intéressés par cette problématique peuvent compléter leur formation initiale par des formations continues facultatives, dont l'offre (Lejeune, 2001 ; Chabrolle et Chabrolle, 2005) tend à se développer tant au niveau universitaire qu'associatif (SAF-France, GEGA). Notons qu'une faible croissance fœtale (ou une cardiopathie ou une agénésie calleuse) ou un retard de croissance globale ou céphalique, ou des troubles neuro-cognitifs constituent autant de signaux d'alerte d'une éventuelle consommation d'alcool de la mère pendant la grossesse.

En dépit du développement de l'offre de formation et des campagnes de prévention, les professionnels de santé semblent toujours assez mal à l'aise

pour aborder ce sujet (ministère de la Santé, 2011). La consommation d'alcool pendant la grossesse constitue encore pour eux un sujet tabou en raison du déni de l'alcoolisme féminin et de la peur de heurter ou de culpabiliser la femme enceinte par des questions qu'elle pourrait juger déplacées sur l'alcool. Et quand bien même cette question est abordée par les femmes elles-mêmes, les discours et recommandations des professionnels de santé restent non homogènes sur les risques et les conséquences pour l'enfant à naître (Toutain, 2009 et 2011) avec une tendance à la banalisation du risque pour des consommations considérées souvent comme modérées sans éléments objectifs.

De plus, les représentations anciennes associées au syndrome sont encore très ancrées au sein des professionnels de santé. Qualifié de « tragédie du quart monde » (Dehaene et coll., 1981 et 1991), les études menées dans les années 1980 ont mis en exergue le fait qu'il concernait davantage les familles nombreuses disposant de faibles revenus, en grande précarité économique, connaissant des problèmes de malnutrition, de violences conjugales, ayant peu accès à l'information médicale et aux soins (Lejeune, 2001). La forte prégnance de ce modèle au sein de notre société conduit de nombreux professionnels de santé à ne pas se sentir concerné par ce problème de santé publique, leurs patientes ne correspondant pas au profil décrit. Or, il s'avère que les mères issues des milieux aisés ne sont pas pour autant épargnées, mais elles accèdent plus facilement au diagnostic prénatal et aux soins précoces pour leur nouveau-né que les autres femmes ou échappent aux repérages par les services sociaux (Simmat-Durand, 2009). Cette observation montre le besoin de formation des professionnels de santé sur la manière d'aborder ce sujet sensible avec leur patiente et la nécessité de travailler sur leurs représentations (Claudon et Toutain, 2014). Le besoin de formation est aussi manifeste pour les professionnels de la justice. Les adolescents et les adultes atteints de troubles causés par l'alcoolisation fœtale sont à haut risque d'être confrontés un jour au système judiciaire aussi bien comme contrevenants que comme victimes (Popova et coll., 2011). Nombreux finissent en prison, récidivent et/ou sont eux-mêmes victimes (*Institute for Health Economics*, 2013). Selon une étude canadienne (Popova et coll., 2011), les adolescents porteurs des TCAF auraient dix-neuf fois plus de risque d'être incarcérés une année donnée que les adolescents non porteurs.

Un handicap évitable : niveaux d'intervention pour une prévention généralisée

L'enjeu de santé publique que constitue la prise en compte des conséquences de l'EPA est majeur compte tenu de la fréquence du problème et du coût humain et sociétal. Cet enjeu est double : d'une part sortir de l'anonymat médical et diagnostique des personnes affectées par un SAF ou un autre TCAF pour mieux les prendre en charge, d'autre part prévenir la maladie en limitant l'EPA. En effet, la morbidité induite par l'EPA est fondamentalement une morbidité limitable, quand bien même la réalité des addictions ne la rendrait pas totalement évitable.

Prévention en population générale et éducation à la santé

La recommandation de ne pas consommer d'alcool pendant la grossesse a été largement diffusée aux professionnels de santé et au grand public depuis l'amendement Payet de 2005 (intégré dans la loi du 11 février 2005 relative aux droits des personnes handicapées et son arrêté du 2 octobre 2006) imposant l'apposition d'un message sanitaire sur les bouteilles d'alcool à l'attention des femmes enceintes.

Pour le grand public, l'Inpes a mené deux campagnes d'information sur la prévention et une sensibilisation aux risques sanitaires de la consommation d'alcool pendant la grossesse dans les collèges et les lycées. La première campagne a été réalisée à l'automne 2006 au moment de la publication de l'arrêté, et elle s'est traduite par une annonce dans la presse régionale et nationale qui donnait une forte visibilité au pictogramme et au message sanitaire « Zéro alcool pendant la grossesse » (Inpes, 2005 et 2006). Une seconde campagne a été menée en 2007 et a été étendue à la presse télévisuelle, parentale, féminine et santé mais aussi à la presse professionnelle médicale (Guillemont et Léon, 2008). Des documents adressés plus particulièrement aux femmes enceintes et abordant cette problématique ont été mis à leur disposition comme « le guide nutrition pendant et avant la grossesse » (Inpes) ou encore « le carnet de santé maternité » (ministère de la Santé).

Parallèlement à ces campagnes destinées au grand public, l'Inpes, comme la loi l'avait prévue, a diffusé cette information aux professionnels de la santé (gynécologues, sages-femmes, PMI) au moyen d'un courrier de sensibilisation accompagné de cartes postales d'information à remettre aux patientes (Inpes, 2006). En dépit de ces actions et de la diffusion de documents comme « Alcool et médecine générale » (Inpes), il semble toujours difficile pour les professionnels de santé d'aborder ce sujet (Ministère de la Santé, 2011). De multiples raisons peuvent être avancées face à cette difficulté : tabou, déni,

résignation liée à un sentiment d'incapacité d'agir, désertion de cette problématique considérée comme trop compliquée et dépassant le champ d'intervention ou de disponibilité du professionnel.

En 2011, un guide « Alcool et grossesse » édité sous l'égide du ministère de la Santé visait à donner des pistes aux professionnels de la santé pour aborder la question de l'alcool pendant la grossesse (Anglade et coll., 2011). L'année 2013 a vu la publication d'une fiche mémo par la Haute Autorité de Santé dont l'objectif était d'aider les professionnels de santé à repérer et à orienter d'une part, les femmes enceintes ayant une problématique avec l'alcool et d'autre part, les enfants à risque d'avoir été exposés à l'alcool (HAS, 2013).

Prévention primaire périnatale et limitation des risques

La prévention primaire périnatale est un enjeu majeur de limitation des risques périnataux dont fait partie l'exposition *in utero* à l'alcool (Tough et coll., 2005). Les consultations pré-conceptionnelles au cours desquelles le médecin traitant anticipe le projet de maternité des femmes en âge de procréer et les consultations de suivi de grossesse y compris l'entretien du 4^e mois de grossesse constituent des moments clés pour aborder la question des facteurs de vulnérabilité périnataux. Afin de repérer ces facteurs, les professionnels de santé disposent d'outils de dépistage systématique des consommations d'alcool avant et pendant la grossesse (Sokol et coll., 1989 ; Fline-Barthes et coll., 2014) mais aussi des stratégies de conseil et d'intervention ciblée de type entretien motivationnel (Floyd et coll., 2009). Même si ces interventions ne sont pas aisées à mener et leurs effets évidemment non garantis, des études suggèrent fortement leur efficacité au moins partielle (Stade et coll., 2009). La limitation ou réduction du risque lié à la consommation alcool à l'échelle individuelle est aussi un objectif compte tenu de l'effet-dose prédisant que toute réduction d'épisode ponctuel d'alcoolisation (EPA) est susceptible d'avoir un bénéfice pour l'enfant et sa mère, constat vérifié en pratique clinique (Rosett et coll., 1980).

Prévention de la récidue

Le repérage des mères à haut risque lors du diagnostic de leur enfant (CDC, 1998 ; Astley et coll., 2000) permet la mise en place d'interventions de prévention secondaire pour les grossesses à venir. Ces interventions conduisent à mettre un terme à une histoire intergénérationnelle (Toutain et Lamblin, 2013). Une étude américaine menée dans l'État de Washington mesurant l'impact de ces interventions de prévention secondaire portant sur les formes complètes du syndrome d'alcoolisation fœtale selon les critères

restrictifs d'Astley et de Clarren montre des résultats très encourageants avec une baisse de la prévalence des troubles causés par l'alcoolisation fœtale avec seulement celle de la positivité du critère d'EPA (Astley, 2004).

Nécessité d'une prise en charge précoce adaptée : suivi de l'enfant exposé, diagnostic et soin des personnes affectées

Exposition prénatale à l'alcool (EPA) : une indication à un suivi d'enfant vulnérable

La notion d'enfant vulnérable sur le plan neuro-développemental recouvre toutes les situations où l'adéquation entre les capacités d'un enfant et ses conditions de vie n'est pas optimale, ne garantit pas un développement moteur, cognitif et affectif complet et harmonieux, ce qui peut conduire à un décalage des acquisitions psychomotrices, des difficultés apprentissages scolaires et une inadaptation sociale avec perte d'autonomie. Les situations vulnérantes sont donc tant celles qui diminuent les capacités intrinsèques de l'enfant, que celles qui dégradent ses conditions de vie et de construction de soi. Les grandes causes environnementales de perturbation précoce du développement cérébral comme la grande prématurité, l'anoxo-ischémie périnatale et l'exposition prénatale aux toxiques comme l'alcool sont responsables d'une grande part de cette vulnérabilité (Msall et coll., 1998 ; Olness, 2003) avec des conséquences relativement comparables en termes de prévalence et de risque encouru. La particularité de l'EPA est qu'il s'agit souvent d'un double facteur de vulnérabilité associant aux déficits constitutifs de l'embryo-fœtopathie alcoolique, des conditions de vie dégradées sur le plan socio-économique, éducatif et affectif. Par définition, l'expression d'une vulnérabilité neuro-développementale n'est pas strictement déterministe et les facteurs prédictifs périnataux ne sont pas meilleurs pour l'EPA que pour les autres causes précédemment citées, même si certains ont pu être proposés (par exemple l'existence d'une microcéphalie, d'épisode d'alcoolisation paroxystique ou des marqueurs de risques cumulés chez les mères ; Coles et coll., 2000). Dans toutes ces situations pathologiques, il est pourtant établi que des interventions précoces visant à stimuler les acquisitions difficiles (rééducation), à éclairer l'investissement éducatif parental (guidance parentale préventive et proactive) et à faciliter l'insertion sociale et communautaire sont modestement mais durablement bénéfiques (pour revue, voir Guralnick, 2005 ; Bonnier, 2008 ; Hadders-Algra, 2011). Dans le cas de l'EPA, l'amélioration des conditions de vie dégradées s'inscrit aussi dans cette stratégie de prise en charge précoce. Afin de dépister au plus tôt

les enfants susceptibles de bénéficier de telles interventions, il est donc nécessaire de proposer une surveillance neuro-développementale accrue (Msall, 2006) du nourrisson et du petit enfant (âge pré-scolaire) vulnérable, qui renforce la surveillance recommandée en population générale. Cette démarche d'identification de suivi de l'enfant vulnérable pour des interventions précoces a été poussée dans le cas de l'EPA jusqu'à l'expérimentation d'un dépistage universel via le dosage d'esters éthyliques d'acides gras dans le méconium, avec référence des enfants dépistés dans un réseau de suivi d'enfants sains et vulnérables au Canada (« *Healthy Babies, Healthy children* », Ontario) (Zelner et coll., 2010 et 2012).

En France, la circulaire relative au cahier des charges national des réseaux de santé en périnatalité (Circulaire DHOS/O1/O3/CNAMTS n° 2006-151)⁹⁰ identifie à plusieurs reprises l'EPA comme un objectif à part entière à travers :

- l'application des recommandations existantes concernant alcool et grossesse⁹¹ ;
- la mise en place des stratégies de repérage de l'EPA⁹² ;
- la mise en commun de la population maternelle et infantile à haut risque périnatal⁹³.

Il existe un certain retard à la mise en place de cette politique en direction des enfants exposés *in utero* à l'alcool et donc à risque de SAF et autre TCAF même si certains réseaux régionaux ont commencé travailler dans ce sens (par exemple le Réseau Périnatalité en Région Haute-Normandie, le Réseau Périnatal Naître et Grandir en Languedoc-Roussillon, le Réseau Périnatal Paris Nord-Est). Quoiqu'il en soit de ces prises en charge en réseau et de leur seuil d'éligibilité, l'identification d'une EPA significative devrait conduire à un renforcement de la surveillance du développement psychomoteur et des apprentissages par la PMI, le pédiatre ou le médecin traitant, avec une vigilance

90. Circulaire DHOS/O1/O3/CNAMTS n° 2006-151 du 30 mars 2006 relative au cahier des charges national des réseaux de santé en périnatalité. Ministère de la Santé et des Solidarités, 2006 (accessible sur : <http://www.sante.gouv.fr/fichiers/bo/2006/06-04/a0040022.htm>)

91. « Le réseau a connaissance de l'actualité de ces recommandations et de ces référentiels élaborés au plan national par les sociétés savantes impliquées dans la périnatalité et par la Haute Autorité de Santé. Il les diffuse et les applique en son sein [...]. À titre d'exemple, seront concernés : [...] la conférence de consensus concernant grossesse et tabac, grossesse et alcool ; »

92. « Alcool : le réseau met au point une stratégie de repérage et de quantification de la prise d'alcool pendant la grossesse, et décrit les modalités de prise en charge proposées, notamment les liens organisés avec les centres d'alcoologie. »

93. « Population des mères à haut risque périnatal : (...) alcoolisation maternelle ; »

« Les enfants concernés : [...] il convient de choisir des groupes qui paraissent les plus à risque et notamment : [...] les enfants présentant un risque particulier éventuel sur le plan psychique et/ou somatique ».

accrue concernant les conditions de vie et d'éducation de l'enfant pouvant impliquer des intervenants du secteur social. L'objectif commun à tout suivi d'enfant vulnérable est de mettre en place les soutiens médico-psycho-sociaux adaptés s'il existe des fragilités familiales patentées et de proposer des interventions précoces devant toute perturbation des acquisitions psychomotrices ou des apprentissages (Dartiguenave et Toutain, 2014).

Circonstances évocatrices du diagnostic : de nombreuses portes d'entrée à ne pas négliger

La notion d'une EPA à travers le suivi de l'enfant exposé *in utero* à l'alcool est la porte d'entrée naturelle du diagnostic d'un TCAF mais ce n'est évidemment pas la seule, et probablement pas la principale à l'heure où le dépistage périnatal de cette vulnérabilité est sinon insuffisamment pratiqué du moins insuffisamment efficace. Les outils développés pour ce dépistage prospectif pendant et avant la grossesse ont été évoqués précédemment (Sokol et coll., 1989 ; Fline-Barthes et coll., 2014), et font l'objet en France d'un guide à l'usage des professionnels édité par le ministère de la Santé (Anglade et coll., 2011). Leur généralisation devrait permettre de mieux identifier les enfants vulnérables. À distance de la période périnatale, l'identification de populations à haut risque d'EPA, et donc de TCAF, a aussi été proposée : enfants placés, enfants adoptés, contexte d'abus d'autres substances par la mère (Astley et coll., 2002 ; Landgren et coll., 2010 ; Tenenbaum et coll., 2011), voire personnes incarcérées qu'elles soient encore mineures ou pas (Popova et coll., 2011). Une attention particulière doit être portée dans ces populations aux symptômes, en particulier neuro-cognitifs et comportementaux, évocateurs de TCAF.

À l'inverse, il faut savoir évoquer l'alcoolisation fœtale, alors que l'EPA n'est pas connue a priori, dans de nombreuses situations pathologiques où elle constitue un diagnostic différentiel pertinent par argument de fréquence, puis se donner les moyens par l'analyse clinique anamnestique, dysmorphologique et syndromique de la confirmer ou de l'éliminer. L'ensemble de ces circonstances à risque ou évocatrices est répertorié en France dans une fiche mémo de la Haute Autorité de Santé relative au repérage du SAF et des autres TCAF (HAS, 2013).

En anténatal, le grand signe d'appel échographique est bien entendu le retard de croissance intra-utérin, surtout s'il est proportionnel, c'est-à-dire associé à un déficit de croissance du périmètre crânien. L'existence d'une agénésie calleuse totale ou partielle doit aussi faire évoquer le diagnostic puisqu'environ 1 SAF complet sur 10 présente une anomalie calleuse (Astley et coll., 2009a, b et c ; Lebel et coll., 2011). De même, certaines malformations cardiaques,

en particulier les communications inter-atriales, inter-ventriculaires et dans une moindre mesure la tétralogie de Fallot, sont particulièrement fréquentes en cas de TCAF et surtout de SAF (Löser et Majewski, 1977 ; Dupuis et coll., 1978 ; Smith et coll., 1981 ; Burd et coll., 2007), même si elles constituent des critères peu spécifiques et peu sensibles qui ne sont plus retenus dans toutes les classifications syndromiques. Il est notable que ces signes d'appel échographique constituent des motifs très fréquents de recours à un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal (CPDPN).

Après la naissance, l'association retard de croissance staturo-pondéral et microcéphalie, même relative (estimer le périmètre crânien cible à partir des périmètres crâniens parentaux et dans la fratrie), est aussi une circonstance de consultation pédiatrique non spécifique relativement fréquente mais évocatrice. En cas de découverte postnatale d'une communication intracardiaque anormale ou d'une anomalie calleuse, la question de l'EPA doit aussi être soulevée. Mais au-delà de l'ensemble de ces points d'appels anatomiques et anthropométriques, ce sont les manifestations fonctionnelles qui constituent la première porte d'entrée des TCAF en pratique pédiatrique et pédopsychiatrique, ce d'autant qu'elles peuvent en constituer la seule manifestation cliniquement décelable. Par argument de fréquence et compte tenu de la grande variété de sévérité et d'expression cognitivo-comportementale des TCAF, il faut évoquer ce diagnostic devant : un retard psychomoteur (décalage des acquisitions psychomotrices), un trouble des apprentissages précoces et scolaires, un trouble de l'attention, un trouble du comportement et/ou de l'adaptation sociale inexpliqués, même en l'absence de notion claire d'alcoolisation durant la grossesse. De façon plus syndromique, ces situations recouvrent des déficits intellectuels le plus souvent légers (parfois modérés), des efficiences intellectuelles limites, des déficits attentionnels avec hyperactivité régulièrement associés à des comportements oppositionnels avec provocation (ou comportements opposants/défiants) (Kodituwakku, 2009 ; Mattson et Riley, 2011). Si l'inadaptation sociale et l'instabilité émotionnelle sont fréquentes (Kully-Martens et coll., 2012 ; Molteno et coll., 2014) et potentiellement associées à des difficultés dans l'utilisation fine et pragmatique du langage (Coggins et coll., 2007 ; Thorne et coll., 2007 ; Wyper et Rasmussen, 2011), le syndrome autistique n'est pas, sauf exception, un mode de présentation. Pour préciser la portée diagnostique d'un trouble de l'adaptation et du comportement, il est possible de s'appuyer sur l'échelle comportementale en contexte d'alcoolisation fœtale proposée par Ann Streissguth (1998). Il faut enfin remarquer que l'existence d'une épilepsie d'allure généralisée est une situation fréquente chez l'enfant exposé *in utero* à l'alcool (Bell et coll., 2010), même si la prévalence très élevée de ce problème en population pédiatrique n'en fait pas une circonstance évocatrice du diagnostic de TCAF.

Intérêt du diagnostic et objectifs de la prise en charge des TCAF : soulager, adapter, protéger

Les objectifs de la prise en charge du SAF et des autres TCAF sont communs à ceux des autres maladies du développement responsables de troubles cognitifs et comportementaux de sévérité comparable, mais ils s'inscrivent dans un contexte rendu singulier par le facteur étiologique et son contexte qui exacerbe à la fois certaines souffrances, certains besoins et certains risques.

L'intérêt premier du diagnostic est souvent de soulager la quête d'explications parentales et de rectifier certaines interprétations erronées ou réductrices des difficultés de l'enfant : problèmes strictement éducatifs ou strictement liés à un parcours de vie difficile (Dartiguenave et Toutain, 2014). Le caractère culpabilisant du diagnostic pour la famille biologique, particulièrement pour la mère, doit conduire à bien préparer et encadrer l'annonce (Salmon, 2008), mais ne doit pas servir de prétexte à renoncer à celle-ci, encore moins à l'investigation de l'EPA. En effet, les études réalisées chez les mères consommatrices d'alcool (Astley et coll., 2000 ; Salmon, 2008 ; Astley, 2013) comme en population générale (Hicks et coll., 2009) montrent que les femmes sont demandeuses d'information pour elles et leurs enfants, favorables au diagnostic et au dépistage à partir du moment où une prise en charge leur est proposée. Il est frappant en pratique clinique comme dans les rares études qui abordent ce point (Salmon, 2008) de voir combien l'absence de réponse diagnostique claire est pourvoyeuse de souffrance et d'impossibilité d'alliance thérapeutique (Dartiguenave et Toutain, 2014). L'accumulation des diagnostics fonctionnels (DAH, « trouble oppositionnel », « multidys »...) ne recouvrant qu'une partie des difficultés des enfants est elle aussi mal vécue. Cette réalité est aussi retrouvée en contexte d'adoption. Finalement, il est probablement révélateur de constater qu'indépendamment de la prise en charge proposée, le devenir adaptatif et émotionnel des enfants présentant un SAF ou autre TCAF est meilleur en cas de diagnostic précoce (Alex et Feldmann, 2012).

Le diagnostic étiologique est aussi très utile pour guider une prise en charge dont l'objectif est *in fine* d'augmenter les capacités adaptatives de l'enfant en palliant au mieux les déficits primaires et en limitant au maximum l'apparition de handicaps secondaires. L'analyse fonctionnelle et comportementale d'un enfant présentant des troubles neuro-développementaux est un exercice difficile à l'échelle individuelle et pourtant indispensable pour proposer des interventions ciblées et réellement adaptées à ses besoins. Elle repose sur les évaluations neuropsychologique, psychoaffective et pédagogique. Les connaissances issues des études de groupes homogènes sur le plan étiologique, lorsqu'elles sont disponibles comme pour l'alcoolisation fœtale, permettent à la fois d'orienter ces explorations et de mieux les interpréter. En cas de SAF

ou autre TCAF, ces données de la littérature sont d'autant plus intéressantes que les résultats des évaluations « sur table », décontextualisées, peuvent se révéler décevants, mettant en évidence un niveau intellectuel limite ou dans la moyenne basse, peu dissocié en dehors d'un déficit attentionnel. Le caractère très dysexécutif par exemple peut n'être visible que dans l'anamnèse ou les grilles d'évaluation parentale et enseignante⁹⁴, révélé lorsque l'enfant évolue dans son milieu familial ou scolaire. Par ailleurs, la nature des déficits, réels mais volontiers peu visibles ou mal compris, autant que le contexte de vie souvent fragilisant sont responsables de l'apparition secondaire de troubles du comportement et de l'adaptation sociale qui grève l'insertion des sujets alors qu'ils sont au moins en partie évitables (Streissguth et coll., 1996). La prévention de ce surhandicap est l'un des objectifs principaux de la prise en charge.

Interventions spécifiques ou validées dans le contexte de la prise en charge globale des TCAF

Le caractère multifactoriel des difficultés rencontrées par les enfants présentant un SAF ou autre TCAF, tant compte tenu du caractère assez généralisé des déficits que de l'existence de facteurs environnementaux défavorisant, rend l'élaboration de stratégie d'intervention difficile. Pour être efficace, il s'agit tout à la fois de cibler les déficits primaires clefs, c'est-à-dire ceux qui perturbent le plus le fonctionnement écologique de l'enfant au-delà des scores standards des tests, et de tenter d'atténuer les différents désavantages environnementaux qui accompagnent le parcours de ces enfants (Paley et O'Connor, 2009). Dès lors, les interventions proposées ne concernent pas seulement l'enfant mais doivent aussi s'adresser à ses parents ou responsables (entourage, enseignants...) voire à son cadre de vie.

Les TCAF répondent aux interventions rééducatives, psychothérapeutiques et pédagogiques

L'éventail des interventions proposées et rapportées dans la littérature est trop important pour faire l'objet d'un rapport détaillé, ce d'autant que peu nombreuses sont celles dont la pertinence sinon l'efficacité est évaluée. Plusieurs revues critiques rigoureuses sur le plan méthodologique ont récemment fait le point sur la validation de ces interventions (Chandrasena et coll., 2009 ; Paley et O'Connor, 2009 et 2011 ; Peadon et coll., 2009 ; Bertrand, 2009 ; Kodituwakku et Kodituwakku, 2011). En dépit du faible nombre d'études remplissant les critères de qualité minimums requis en termes de niveau de preuve (12 seulement pour Peadon et coll., 2009), il ressort de ces revues que des bénéfices

durables peuvent être obtenus dans cette population pourtant difficile à prendre en charge. Il faut rappeler que la logique de ces interventions est aussi soutenue par les résultats de plusieurs études dans les modèles animaux murins qui documentent l'effet bénéfique des soins maternels au nouveau-né, de l'enrichissement de l'environnement post-natal et de séances de réhabilitation motrices (Hannigan et coll., 2007 ; Idrus et Thomas, 2011).

Dans le domaine rééducatif et pédagogique, des stratégies visant à améliorer le fonctionnement exécutif ont été régulièrement proposées puisque ce déficit est considéré comme particulièrement handicapant au cours des TCAF. Trois études rigoureuses rapportent l'effet positif significatif d'une thérapie de contrôle cognitif en milieu scolaire (Adnams et coll. *in* Riley et coll., 2003), d'auto-régulation par le psychomotricien ou l'ergothérapeute (Wells et coll., 2012) et d'entraînement attentionnel comportemental (Vernescu, 2007). Afin de compenser ce déficit d'organisation et d'autonomisation dans le travail, c'est autant la stratégie pédagogique qui doit être modifiée que l'environnement de travail de l'enfant (ergothérapie) afin qu'il puisse constituer un élément structurant de son fonctionnement cognitif et de son comportement en classe, une sorte de « cerveau extérieur » (Kalberg et Buckley, 2006 ; Green, 2007). Dans le registre des fonctions exécutives ou limitantes pour le fonctionnement global, l'entraînement de la mémoire de travail a été proposée avec un effet bénéfique s'étendant au-delà de l'augmentation des empan (Loomes et coll., 2008), à l'instar de ce qui a pu être retrouvé dans d'autres contextes pathologiques (par exemple la trisomie 21, Broadley et Mac Donald, 1993 ; Comblain, 1994). Au-delà des fonctions exécutives, l'efficacité d'une stratégie originale de rééducation logico-mathématique couplée à des mesures comportementales a été rapportée (Kable et coll., 2007 ; Coles et coll., 2009), de même que celle d'une intervention orthophonique sur le langage et l'accès à l'écrit (Adnams et coll., 2007).

Dans le domaine éducatif et social, deux études rigoureuses ont montré l'intérêt d'interventions visant à l'amélioration des comportements adaptatifs (exercices de réalité virtuelle) (Coles et coll., 2007) et des habiletés sociales (comportement avec les amis) (O'Connor et coll., 2006). En dépit d'un certain défaut de généralisation des acquis (à la maison mais pas à l'école par exemple), ces stratégies ont montré un impact mesurable en dehors du cadre de l'intervention.

Le maintien dans le temps des bénéfices obtenus à la fin des interventions est une question récurrente, même si dans la pratique la durée proposée en pratique dépasse volontiers celle testée dans les études. En dépit de cette limitation méthodologique, trois études parmi celles précédemment citées rapportent le maintien à 1, 3 et 6 mois des bénéfices obtenus dans des domaines aussi variés que la mémoire de travail, les habiletés sociales et le

raisonnement logico-mathématique (Loomes et coll., 2008 ; O'Connor et coll., 2006 ; Coles et coll., 2009).

Les traitements médicamenteux sont des adjuvants précieux des interventions non pharmacologiques

Compte tenu de la fréquence du DAH ou des comportements oppositionnels avec ou sans provocation chez les enfants présentant des TCAF, des traitements psychostimulants ou contenant et anti-impulsifs comme les neuroleptiques et la clonidine sont souvent proposés comme adjuvant des interventions non pharmacologiques précédemment discutées (Frankel et coll., 2006 ; Rowles et Findling, 2010). L'expérience clinique, au moins à court terme, est en faveur de type de prescriptions symptomatiques qui doivent être progressives dans les dosages proposés, adaptées et réévaluées à l'échelle individuelle en fonction de la réponse des troubles ciblés. Pour autant, les études de validation sont rares dans cette population, ce qui n'exclut pas que des enfants présentant des TCAF en particulier sans SAF aient été inclus dans les études beaucoup plus nombreuses retenant la seule présence d'un syndrome fonctionnel (DAH) sans considération étiologique. En la matière, les études dans les modèles animaux sont rares et peu informatives (Ulug et Riley, 1983 ; Hannigan et Randall, 1996). Néanmoins, deux études rigoureuses (schéma expérimental croisé) mais portant sur des effectifs très réduits montrent qu'un bénéfice du traitement par méthylphénidate est démontrable en contexte de TCAF avec hyperactivité (Synder et coll., 1997 ; Oesterheld et coll., 1998). L'éventuelle supériorité des amphétaminiques classiques sur le méthylphénidate a par ailleurs été discutée (O'Malley et coll., 2000), cette discussion n'ayant pas d'objet en France compte tenu de l'absence d'alternative thérapeutique à cette dernière molécule. Pour ce qui est des neuroleptiques, en particulier la risperidone, leur utilité est confortée par une étude mesurant l'effet potentialisant des traitements médicamenteux sur les interventions comportementales visant à l'amélioration des habiletés sociales (Frankel et coll., 2006).

Au-delà de l'évaluation à l'échelle du groupe de ces stratégies thérapeutiques adjuvantes, il faut signaler qu'il n'y a pas aujourd'hui d'argument pour limiter la prescription des traitements psychotropes à visée symptomatique chez les personnes présentant un TCAF à partir du moment où leur indication est retenue sur des critères cliniques validés par ailleurs (troubles attentionnel, anxieux, dépressif...). Il convient néanmoins de rappeler que pour limiter les effets indésirables en particulier initiaux, leur maniement doit être d'autant plus prudent et rigoureux que le terrain sous-jacent est fragilisé par une maladie neurodéveloppementale complexe.

L'implication des parents et la prise en charge socio-familiale sont indispensables

L'implication des parents ou responsables légaux dans la prise en charge des enfants porteurs de troubles neuro-cognitifs est une nécessité tant pragmatique que morale. Dans les contextes fragilisés voire défavorisés qui accompagnent souvent l'alcoolisation fœtale, ceux-ci sont fréquemment en difficulté par eux-mêmes ou devant les difficultés de leur enfant (Dartiguenave et Toutain, 2014). Des soins spécifiques, de même qu'un soutien socio-économique, sont parfois nécessaires, en particulier en cas d'alcoolisme ou de difficultés psychologiques trop importantes. Dans ce contexte, l'importance de la formation des travailleurs sociaux (Wright, 1981), des interventions médico-sociales précoces (Titran, 1998) et du soutien aux familles (Olson et coll., 2009) a été largement argumentée. Des prises en charge globale ciblant autant l'enfant que les parents ont été proposées (Mulvihill et coll. in Bertrand, 2009 ; Olson et coll. in Bertrand, 2009 ; Leenars et coll., 2012) afin que ceux-ci puissent comprendre et effectuer les démarches nécessaires au soin de l'enfant, adapter leur stratégie éducative, aider les personnels non spécialisés intervenant auprès de l'enfant et promouvoir le maintien et la généralisation des progrès réalisés au cours d'interventions rééducatives et psychothérapeutiques souvent proposées sur un temps réduit. Ce soutien doit aussi favoriser une meilleure gestion du stress parental induit par les difficultés de l'enfant et promouvoir une relation positive entre parents et enfant. Cela passe souvent par l'explication de la nature primitivement neuro-développementale des dysfonctions observées là où une perception souvent plus culpabilisante pour l'enfant s'est souvent installée. Ainsi, le couplage d'intervention de renforcement de compétence chez les parents à la rééducation (mathématique) ou la psychothérapie (habiletés sociales) de l'enfant a été proposé avec des résultats encourageants en particulier en termes de rémanence des progrès (O'Connor et coll., 2006 ; Coles et coll., 2009).

Stéphanie Toutain

CERMES 3, Université Paris Descartes, UMR CNRS 8211,
Inserm U988, EHESS, Sorbonne Paris Cité

David Germanaud

AP-HP, Hôpital Robert Debré,
DHU PROTECT (Université Paris Diderot, Sorbonne Paris Cité),
Service de Neurologie Pédiatrique et Pathologie Métabolique, Paris
CEA, NeuroSpin, Unité de Neuro-Imagerie Appliquée Clinique
et Translationnelle, UNIPEDIA (UMR 1129 Inserm-CEA-Université Paris
Descartes, Sorbonne Paris Cité), Gif-sur-Yvette

BIBLIOGRAPHIE

- ABEL EL. An update incidence of FAS-FAS is not an equal-opportunity birth defect. *Neurotoxicol Teratol* 1995, **17** : 437-443
- ABEL EL, SOKOL RJ. Incidence of fetal alcohol syndrome and economic impact of FAS related anomalies. *Drug Alcohol Depend* 1987, **19** : 51-70
- ABEL E, SOKOL R. A revised conservative estimate of the incidence of FAS and its economic impact. *Alcohol Clin Exp Res* 1991, **15** : 514-24
- ABEL EL, KRUGER M. Physician attitudes concerning legal coercion of pregnant alcohol and drug abusers. *Am J Obstet Gynecol* 2002, **186** : 768-772
- ADNAMS CM, SOROUR P, KALBERG WO, KODITUWAKKU P, PEROLD MD, et coll. Language and literacy outcomes from a pilot intervention study for children with fetal alcohol spectrum disorders in South Africa. *Alcohol* 2007, **41** : 403-414
- ALATI R, DAVEY SMITH G, LEWIS SJ, SAYAL K, DRAPER ES, et coll. Effect of prenatal alcohol exposure on childhood academic outcomes: contrasting maternal and paternal associations in the ALSPAC study. *PLoS One* 2013, **8** : e74844
- ALEX K, FELDMANN R. Children and adolescents with fetal alcohol syndrome (FAS): better social and emotional integration after early diagnosis. *Klin Padiatr* 2012, **224** : 66-71
- ANGLADE C, BICHERON F, BLOCH J, BROSSARD V, CAMPGIL D, et coll. *Alcool et grossesse, parlons-en : guide à l'usage des professionnels*. Ministère du Travail, de l'Emploi et de la Santé, Paris, 2011
- ASTLEY SJ. Diagnostic guide for fetal alcohol spectrum disorders. Seattle, University of Washington, 3rd edition, 2004a
- ASTLEY SJ. Comparison of the 4-digit diagnostic code and the Hoyme diagnostic guidelines for fetal alcohol spectrum disorders. *Pediatrics* 2006, **118** : 1532-1545
- ASTLEY SJ. Profile of the first 1,400 patients receiving diagnostic evaluations for fetal alcohol spectrum disorder at the Washington State Fetal Alcohol Syndrome Diagnostic & Prevention Network. *Can J Clin Pharmacol* 2010, **17** : e132-e164
- ASTLEY SJ. Validation of the fetal alcohol spectrum disorder (FASD) 4-Digit Diagnostic Code. *J Popul Ther Clin Pharmacol* 2013, **20** : e416-467
- ASTLEY SJ, CLARREN SK. A fetal alcohol syndrome screening tool. *Alcohol Clin Exp Res* 1995, **19** : 1565-1571
- ASTLEY SJ, CLARREN SK. A case definition and photographic screening tool for the facial phenotype of fetal alcohol syndrome. *J Padiatr* 1996, **129** : 33-41
- ASTLEY SJ, CLARREN SK. Diagnostic guide for fetal alcohol syndrome and related conditions: the 4-Digit Diagnostic Code. 2nd ed. Seattle, University of Washington Publication Services, 1999

ASTLEY SJ, CLARREN SK. Diagnosing the full spectrum of fetal alcohol-exposed individuals: introducing the 4-digit diagnostic code. *Alcohol Alcohol* 2000, **35** : 400-410

ASTLEY SJ, BAILEY D, TALBOT C, CLARREN SK. Fetal alcohol syndrome (FAS) primary prevention through FAS diagnosis: I. Identification of high-risk birth mothers through the diagnosis of their children. *Alcohol Alcohol* 2000, **35** : 499-508

ASTLEY SJ, STACHOWIAK J, CLARREN SK, CLAUSEN C. Application of the fetal alcohol syndrome facial photographic screening tool in a foster care population. *J Pediatr* 2002, **141** : 712-717

ASTLEY SJ, AYLWARD EH, OLSON HC, KERNS K, BROOKS A, et coll. Magnetic resonance imaging outcomes from a comprehensive magnetic resonance study of children with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin Exp Res* 2009a, **33** : 1671-1689

ASTLEY SJ, OLSON HC, KERNS K, BROOKS A, AYLWARD EH, et coll. Neuropsychological and behavioral outcomes from a comprehensive magnetic resonance study of children with fetal alcohol spectrum disorders. *Can J Clin Pharmacol* 2009b, **16** : e178-e201

ASTLEY SJ, RICHARDS T, AYLWARD EH, OLSON HC, KERNS K, et coll. Magnetic resonance spectroscopy outcomes from a comprehensive magnetic resonance study of children with fetal alcohol spectrum disorders. *Magn Reson Imaging* 2009c, **27** : 760-778

AUDET C, APRIL N, GUYON L, DE KONINCK M. Représentations de la consommation d'alcool pendant la grossesse et perceptions des messages de prévention chez des femmes enceintes. Institut national de santé publique du Québec, 2006, 63 p.

BEARER CF, LEE S, SALVATOR AE, MINNES S, SWICK A, YAMASHITA T, SINGER LT. Ethyl linoleate in meconium: a biomarker for prenatal ethanol exposure. *Alcohol Clin Exp Res* 1999, **23** : 487-493

BEARER CF, JACOBSON JL, JACOBSON SW, BARR D, CROXFORD J, et coll. Validation of a New Biomarker of Fetal Exposure to Alcohol. *J Pediatr* 2003, **143** : 463-469

BECK F, GUIGNARD R, RICHARD JB, TOVAR ML, SPILKA ML. Les usages des drogues en France en 2010. Tendances, Inpes 2011, 76, 6 p.

BECK F, RICHARD JB, DUMAS A, SIMMAT-DURAND L. Enquête sur la consommation de substances psychoactives des femmes actives. *La Santé en Action* 2013, **423** : 5-7

BELL SH, STADE B, REYNOLDS JN, RASMUSSEN C, ANDREW G, et coll. The remarkably high prevalence of epilepsy and seizure history in fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin Exp Res* 2010, **34** : 1084-1089

BERTRAND J, FLYOD RL, WEBER M, O'CONNOR M, RILEY EP, et coll. Fetal alcohol syndrome: guidelines for referral and diagnosis. Atlanta, Centers for Disease Control Prevention, 2004

BERTRAND J. Interventions for Children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders Research Consortium. Interventions for children with fetal alcohol spectrum

disorders (FASDs): overview of findings for five innovative research projects. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 986-1006

BHATARA V, LOUDENBERG R, ELLIS R. Association of attention deficit hyperactivity disorder and gestational alcohol exposure: an exploratory study. *J Atten Disord* 2006, **9** : 515-522

BLOCH J, CANS C, DE VIGAN C, DE BROSSES L, DORAY B, et coll. Faisabilité de la surveillance du syndrome d'alcoolisation fœtale, France, 2006-2008. *BEH* 2009, **10-11** : 102-105

BONNIER C. Evaluation of early stimulation programs for enhancing brain development. *Acta Paediatr* 2008, **97** : 853-858

BONTHIUS DJ, WEST JR. Alcohol-induced neuronal loss in developing rats: increased brain damage with binge exposure. *Alcohol Clin Exp Res* 1990, **14** : 107-118

BROADLEY I, MAC DONALD J. Teaching short term memory skills to children with Down's syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 1993, **1** : 56-62

BURD L, HOFER R. Biomarkers for detection of prenatal alcohol exposure: a critical review of fatty acid ethyl esters in meconium. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol* 2008, **82** : 487-493

BURD L, DEAL E, RIOS R, ADICKES E, WYNNE J, KLUG MG. Congenital heart defects and fetal alcohol spectrum disorders. *Congenit Heart Dis* 2007, **2** : 250-255

BURNS L, BREEN C, BOWER C, O'LEARY, ELLIOTT EJ. Counting Fetal Alcohol Spectrum Disorder in Australia, The evidence and the challenges. *Drug Alcohol Rev* 2013, **32** : 461-467

CARMICHAEL-OLSON H, FELDMAN JJ, STREISSGUTH AP, SAMPSON PD, BOOKSTEIN FL. Neuropsychological deficits in adolescents with fetal alcohol syndrome: clinical findings. *Alcohol Clin Exp Res* 1998, **22** : 1998-2012

CDC (CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION). Identification of children with fetal alcohol syndrome and opportunity for referral of their mothers for primary prevention-Washington, 1993-1997. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 1998, **47** : 861-864

CDC (CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION). Alcohol use and binge drinking among women of childbearing age-United States, 2006-2010. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 2012, **61** : 534-538

CHABROLLE JP, CHABROLLE RM. Alcool et grossesse : Dépistage et prise en charge des enfants exposés *in utero* à l'alcool. Table ronde alcool et grossesse. Tours, XXXV^{es} Journées de la société française de médecine périnatale, 2005 : 1-15

CHANDRASENA AN, MUKHERJEE RAS, TURK J. Fetal alcohol spectrum disorders. An overview of interventions for affected individuals. *Child and Adolescent Mental Health* 2009, **14** : 162-167

CHAVEZ GF, CORDERO JF, BECERA JE. Leading major congenital malformations among minority groups in the United States, 1981-1986. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep* 1988, **37** : 17-14

CHEN SY, PERIASAMY A, YANG B, HERMAN B, JACOBSON K, SULIK KK. Differential sensitivity of mouse neural crest cells to ethanol-induced toxicity. *Alcohol* 2000, **20** : 75-81

CHUDLEY AE, CONRY J, COOK JL, LOOCK C, ROSALES T, et coll. Fetal alcohol spectrum disorder: Canadian guidelines for diagnosis. *CMAJ* 2005, **172** (5 suppl) : S1-S21

CLARREN SK, ASTLEY SJ, BOWDEN DM. Physical anomalies and developmental delays in nonhuman primate infants exposed to weekly doses of ethanol during gestation. *Teratology* 1988, **37** : 561-569

CLARREN SK, CHUDLEYAE, WONG L, FRIESEN J, BRANT R. Normal distribution of palpebral fissure lengths in Canadian school age children. *Can J Clin Pharmacol* 2010, **17** : e67-e78

CLAUDON M, TOUTAIN S. L'avance de la parole. *Alcoologie et Addictologie* 2014, **36** : 49-53

COGGINS TE, TIMLER GR, OLSWANG LB. A state of double jeopardy: impact of prenatal alcohol exposure and adverse environments on the social communicative abilities of school-age children with fetal alcohol spectrum disorder. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2007, **38** : 117-127

COLEMAN LG JR, OGUZ I, LEE J, STYNER M, CREWS FT. Postnatal day 7 ethanol treatment causes persistent reductions in adult mouse brain volume and cortical neurons with sex specific effects on neurogenesis. *Alcohol* 2012, **46** : 603-612

COLES CD, KABLE JA, DREWS-BOTSCH C, FALEK A. Early identification of risk for effects of prenatal alcohol exposure. *J Stud Alcohol* 2000, **61** : 607-616

COLES CD, STRICKLAND DC, PADGETT L, BELLMOFF L. Games that "work": using computer games to teach alcohol-affected children about fire and street safety. *Res Dev Disabil* 2007, **28** : 518-530

COLES CD, KABLE JA, TADDEO E. Math performance and behavior problems in children affected by prenatal alcohol exposure: intervention and follow-up. *J Dev Behav Pediatr* 2009, **30** : 7-15

COLES CD, LYNCH ME, KABLE JA, JOHNSON KC, GOLDSTEIN FC. Verbal and nonverbal memory in adults prenatally exposed to alcohol. *Alcohol Clin Exp Res* 2010, **34** : 897-906

COLES CD, GOLDSTEIN FC, LYNCH ME, CHEN X, KABLE JA, et coll. Memory and brain volume in adults prenatally exposed to alcohol. *Brain Cogn* 2011, **75** : 67-77

COMBLAIN A. Working memory in Down's syndrome: Training the rehearsal strategy. *Res Pract* 1994, **2** :123-126

CONNOR PD, STREISGUTH AP, SAMPSON PD, BOOKSTEIN FL, BARR HM. Executive functioning deficits in adults prenatally exposed to alcohol. *Alcohol Clin Exp Res* 1999, **23** : 1395-1402

CUDD TA. Animal model systems for the study of alcohol teratology. *Exp Biol Med (Maywood)* 2005, **230** : 389-393

DARTIGUENAVE C, TOUTAIN S. La tête en désordre. Paris, L'Harmattan, 2014, 235 p.

DAY NL, RICHARDSON GA, GEVA D, ROBLES N. Alcohol, marijuana, and tobacco: effects of prenatal exposure on offspring growth and morphology at age six. *Alcohol Clin Exp Res* 1994, **18** : 786-794

DE CHAZERON I, LIORCA PM, UGHETTO S, VENDITTELLI F, BOUSSIRON D, et coll. Is pregnancy the time to change alcohol consumption habits in France? *Alcohol Clin Exper Res* 2008, **32** : 868-873

DE LICONA HK, KARACAY B, MAHONEY J, MCDONALD E, LUANG T, BONTIUS DJ. A single exposure to alcohol during brain development induces microencephaly and neuronal losses in genetically susceptible mice, but not in wild type mice. *Neurotoxicology* 2009, **30** : 459-470

DEHAENE P. *La grossesse et l'alcool*. Presses Universitaires de France, 1995, 127 p.

DEHAENE P, CREPIN G, DELAHAUSSE G, QUERLEU D, WALBAUM R, et coll. Epidemiological aspects of foetal alcoholism syndrome. 45 cases. *Nouv Presse Med* 1981, **10** : 2639-2643

DEHAENE P, SAMAILLE-VILLETTE C, BOULANGER-FASQUELLE P, et coll. Diagnostic et prévalence de l'alcoolisation foétale en maternité. *Presse Med* 1991, **20** : 1002

DOU X, WILKEMEYER MF, MENKARI CE, PARNELL SE, SULIK KK, CHARNESS ME. Mitogen-activated protein kinase modulates ethanol inhibition of cell adhesion mediated by the L1 neural cell adhesion molecule. *Proc Natl Acad Sci USA* 2013, **110** : 5683-5688

DRISCOLL CD, STREISSGUTH AP, RILEY EP. Prenatal alcohol exposure: comparability of effects in humans and animal models. *Neurotoxicol Teratol* 1990, **12** : 231-237

DUMAS A, LEJEUNE C, SIMMAT-DURAND L, BONNAIRE C, MICHAUD P, HILLAIRES S. Prévention du Syndrome d'Alcoolisation Foétale (SAF). Pratiques et représentations des professionnels de la périnatalité. *Alcoologie et Addictologie* 2006, **28** : 311-317

DUPUIS C, DEHAENE P, DEROUBAIX-TELLA P, BLANC-GARIN AP, REY C, CARPENTER-COURAULT C. The heart diseases of children born to alcoholic mothers. *Arch Mal Cœur Vaiss* 1978, **71** : 656-672

ERNHART CB, SOKOL RJ, MARTIER S, MORON P, NADLER D, et coll. Alcohol teratogenicity in the human: a detailed assessment of specificity, critical period, and threshold. *Am J Obstet Gynecol* 1987, **156** : 33-39

FLAK AL, SU S, BERTRAND J, DENNY CH, KESMODEL US, COGSWELL ME. The association of mild, moderate, and binge prenatal alcohol exposure and child neuropsychological outcomes: a meta-analysis. *Alcohol Clin Exp Res* 2014, **38** : 214-226

FLINE-BARTHES MH, VANDENDRIESSCHE D, GAUGUE J, URSO L, THERBY D, SUBTIL D. Psychosocial vulnerability and substance use screening during pregnancy: Evaluation of a composite auto-questionnaire versus usual medical questioning. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)* 2014, **29**. Pii: S0368-2315(14)00103-3

FLOYD RL, WEBER MK, DENNY C, O'CONNOR MJ. Prevention of fetal alcohol spectrum disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 193-199

FRANKEL F, PALEY B, MARQUARDT R, O'CONNOR M. Stimulants, neuroleptics, and children's friendship training for children with fetal alcohol spectrum disorders. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2006, **16** : 777-789

FRANKLIN L, DEITZ J, JIRIKOWIC T, ASTLEY S. Children with fetal alcohol spectrum disorders: problem behaviors and sensory processing. *Am J Occup Ther* 2008, **62** : 265-273

FRYER SL, MCGEE CL, MATT GE, RILEY EP, MATTSON SN. Evaluation of psychopathological conditions in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Pediatrics* 2007, **119** : e733-e741

FUCHS D, BURNSIDE L, MARCHENSKI S, MUDRY A, DE RIVIERE L. Economic Impact of children in care with FASD. Phase 1: Cost of children in care with FASD in Manitoba, 2008

FUKUI Y, SAKATA-HAGA H. Intrauterine environment-genome interaction and children's development (1): Ethanol: a teratogen in developing brain. *J Toxicol Sci* 2009, **34** (suppl 2) : SP273- SP278

GOH YI, CHUDLEY AE, CLARREN SK, KOREN G, ORRBINE E, et coll. Development of Canadian screening tools for fetal alcohol spectrum disorder. *Can J Clin Pharmacol* 2008, **15** : e344-e366

GOODLETT CR, GILLIAM DM, NICHOLS JM, WEST JR. Genetic influences on brain growth restriction induced by development exposure to alcohol. *Neurotoxicology* 1989, **10** : 321-334

GREEN RF. Summary of workgroup meeting on use of family history information in pediatric primary care and public health. *Pediatrics* 2007, **120** (suppl 2) : S87-S100

GREEN RF, STOLER JM. Alcohol dehydrogenase 1B genotype and fetal alcohol syndrome: a HuGE minireview. *Am J Obstet Gynecol* 2007, **197** : 12-25

GUILLEMONT J, LÉON C. Alcool et grossesse : connaissances du grand public en 2007 et évolutions en trois ans. *Evolution* 2008, **15** : 1-6

GUILLEMONT J, ROSILIO T, DAVID M, LÉON C, ARWIDSON P. Connaissances des français sur les risques liés à la consommation d'alcool pendant la grossesse. *Evolution* 2006, **3** : 1-6

GURALNICK MJ. Early intervention for children with intellectual disabilities: Current knowledge and future prospects. *J Appl Res Intellect Disabil* 2005, **18** : 313-324

GUYET S. Aspects économiques de la prise en charge médico-sociale du syndrome d'alcoolisation fœtale : à propos de 15 enfants suivis au groupe hospitalier du Havre entre 2002 et 2008. Faculté mixte de médecine et de pharmacie de Rouen, 2009

GUYET-JOB S, CHABROLLE JP, TOUTAIN S. Le syndrome d'alcoolisation fœtale. Des coûts de prise en charge élevés les six premières années de vie. *Alcoologie et Addictologie* 2012, **34** : 97-104

HADDERS-ALGRA M. Challenges and limitations in early intervention. *Dev Med Child Neurol* 2011, **53 (suppl 4)** : 52-55

HANNIGAN JH, RANDALL S. Behavior Pharmacology in animals exposed prenatally to alcohol. In: Fetal Alcohol Syndrome; from mechanism to prevention. ABEL EL (Ed). New York, CRC Press, 1996 : 191-213

HANNIGAN JH, O'LEARY-MOORE SK, BERMAN RF. Postnatal environmental or experiential amelioration of neurobehavioral effects of perinatal alcohol exposure in rats. *Neurosci Biobehav Rev* 2007, **31** : 202-211

HARWOOD H, NAPOLITANO D. Economic implications of foetal alcohol syndrome. *Alcohol Health Res World* 1985, **10** : 38-43

HAS (HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ). Fiche mémo. Trouble causés par l'alcoolisation fœtale : repérage. Juillet 2013

HICKS M, TOUGH SC, PREMJI S, BENZIES K, LYON AW, et coll. Alcohol and drug screening of newborns: would women consent? *J Obstet Gynaecol Can* 2009, **31** : 331-339

HOYME HE, MAY PA, KALBERG WO, KODITUWAKKU P, GOSSAGE JP, et coll. A practical clinical approach to diagnosis of fetal alcohol spectrum disorders: clarification of the 1996 institute of medicine criteria. *Pediatrics* 2005, **115** : 39-47

IDRUS NM, THOMAS JD. Fetal alcohol spectrum disorders: experimental treatments and strategies for intervention. *Alcohol Res Health* 2011, **34** : 76-85

INPES. Zéro Alcool pendant la grossesse. Dossiers de presse, 2005, 9 p.

INPES. Zéro alcool pendant la grossesse. Paris, INPES, 2006, 1-9

INSERM. Alcool. Effets sur la santé. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, Paris, 2001, 358 p.

INSTITUTE FOR HEALTH ECONOMICS. Consensus Statement on Legal Issues of FASD. Edmonton: Institute for Health Economics, 2013

JACOBS P. What are the consequences of FASD for individuals, their families and society? In: Fetal Alcohol Spectrum Disorder (FASD): across the Lifespan. Institute of Health Economics, 2010, 53-63

JACOBSON JL, JACOBSON SW. Drinking moderately and pregnancy. Effects on child development. *Alcohol Res Health* 1999, **23** : 25-30

JACOBSON JL, JACOBSON SW, SOKOL RJ. Increased vulnerability to alcohol-related birth defects in the offspring of mothers over 30. *Alcohol Clin Exp Res* 1996, **20** : 359-363

JACOBSON JL, DODGE NC, BURDEN MJ, KLORMAN R, JACOBSON SW. Number processing in adolescents with prenatal alcohol exposure and ADHD: Differences in the neuro-behavioral phenotype. *Alcohol Clin Exp Res* 2011, **35** : 431-442

JONES KL. The fetal alcohol syndrome. *Addict Dis* 1975, **2** : 79-88

JONES KL, SMITH DW, ULLELAND CN, STREISSGUTH P. Pattern of malformation in offspring of chronic alcoholic mothers. *Lancet* 1973, **1** : 1267-1271

KABLE JA, COLES CD, TADDEO E. Socio-cognitive habilitation using the math interactive learning experience program for alcohol-affected children. *Alcohol Clin Exp Res* 2007, **31** : 1425-1434

KALBERG WO, BUCKLEY D. FASD: what types of intervention and rehabilitation are useful? *Neurosci Biobehav Rev* 2006, **312** : 278-285

KARUNAMUNI G, GU S, DOUGHMAN YQ, PETERSON LM, MAI K, et coll. Ethanol exposure alters early cardiac function in the looping heart: a mechanism for congenital heart defects? *Am J Physiol Heart Circ Physiol* 2014, **306** : H414-H421

KLEIBER ML, DIEHL EJ, LAUFER BI, MANTHA K, CHOKROBORTY-HOQUE A, et coll. Long-term genomic and epigenomic dysregulation as a consequence of prenatal alcohol exposure: a model for fetal alcohol spectrum disorders. *Front Genet* 2014, **5** : 161

KOBOR MS, WEINBERG J. Focus on: epigenetics and fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Res Health* 2011, **34** : 29-37

KODITUWAKKU PW. Neurocognitive profile in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 218-224

KODITUWAKKU PW, KODITUWAKKU EL. From research to practice: an integrative framework for the development of interventions for children with fetal alcohol spectrum disorders. *Neuropsychol Rev* 2011, **21** : 204-223

KODITUWAKKU PW, HANDMAKER NS, CUTLER SK, WEATHERSBY EK, HANDMAKER SD. Specific impairments in self-regulation in children exposed to alcohol prenatally. *Alcohol Clin Exp Res* 1995, **19** : 1558-1564

KUEHN D, AROS S, CASSORLA F, AVARIA M, UNANUE N, et coll. A prospective cohort study of the prevalence of growth, facial, and central nervous system abnormalities in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res* 2012, **36** : 1811-1819

KULLY-MARTENS K, DENYS K, TREIT S, TAMANA S, RASMUSSEN C. A review of social skills deficits in individuals with fetal alcohol spectrum disorders and prenatal alcohol exposure: profiles, mechanisms, and interventions. *Alcohol Clin Exp Res* 2012, **36** : 568-576

LANDGRAF MN, NOTHACKER M, HEINEN F. Diagnosis of fetal alcohol syndrome (FAS): German guideline version 2013. *Eur J Paediatr Neurol* 2013, **17** : 437-446

LANDGREN M, SVENSSON L, STRÖMLAND K, ANDERSSON GRÖNLUND M. Prenatal alcohol exposure and neurodevelopmental disorders in children adopted from eastern Europe. *Pediatrics* 2010, **125** : e1178-e1185

LANGE S, SHIELD K, REHM J, POPOVA S. Prevalence of fetal spectrum disorders. *Pediatrics* 2013, **132** : e980-e995

LARROQUE B, KAMINSKI M. Prenatal alcohol exposure and development at preschool age: main results of a French study. *Alcohol Clin Exp Res* 1998, **22** : 295-303

LARROQUE B, KAMINSKI M, DEHAENE P, SUBTIL D, DELFOSSE MJ, QUERLEU D. Moderate prenatal alcohol exposure and psychomotor development at preschool age. *Am J Publ Health* 1995, **85** : 1654-1661

LEBEL C, ROUSSOTTE F, SOWELL ER. Imaging the impact of prenatal alcohol exposure on the structure of the developing human brain. *Neuropsychol Rev* 2011, **21** : 102-118

LEE SH, SHIN SJ, WON SD, KIM EJ, OH DY. Alcohol use during pregnancy and related risk factors in Korea. *Psychiatry Investig* 2010, **7** : 86-92

LEENAARS LS, DENYS K, HENNEVELD D, RASMUSSEN C. The impact of fetal alcohol spectrum disorders on families: evaluation of a family intervention program. *Community Ment Health J* 2012, **48** : 431-435

LEJEUNE C. Syndrome d'alcoolisation foetale. *Devenir* 2001, **13** : 77-94

LEMOINE P, HAROUSSEAU H, BORTEYRU JP, MENUET JC. Les enfants de parents alcooliques-anomalies observées : à propos de 127 cas. *Ouest Med* 1968, **21** : 476-482

LEPETIT G, SEMPÉ M. La croissance du périmètre crânien. De 3 mois avant la naissance à 4 ans après. *Acta Med Auxol* 1998, **30** : 45-56

LOOMES C, RASMUSSEN C, PEI J, MANJI S, ANDREW G. The effect of rehearsal training on working memory span of children with fetal alcohol spectrum disorder. *Res Dev Disabil* 2008, **29** : 113-124

LÖSER H, MAJEWSKI F. Type and frequency of cardiac defects in embryofetal alcohol syndrome. Report of 16 cases. *Br Heart J* 1977, **39** : 1374-1379

LUPTON C, BURD L, HARWOOD H. Cost of foetal alcohol spectrum disorders. *Am J Med Genet* 2004, **127** : 42-50

LUPTON C. The financial impact of FAS. SAMHSA, FASD Center for excellence, 2003

MAIER SE, WEST JR. Drinking patterns and alcohol-related birth defects. *Alcohol Res Health* 2001, **25** : 168-174

MANTHA K, KLEIBER M, SINGH S. Neurodevelopmental timing of ethanol exposure may contribute to observed heterogeneity of behavioral deficits in a mouse model of fetal alcohol spectrum disorder (FASD). *J Behav Brain Sci* 2013, **3** : 85-99

MATTSON SN, RILEY EP. A review of the neurobehavioral deficits in children with fetal alcohol syndrome or prenatal exposure to alcohol. *Alcohol Clin Exp Res* 1998, **22** : 279-294

MATTSON SN, RILEY EP. Parent ratings of behavior in children with heavy prenatal alcohol exposure and IQ-matched controls. *Alcohol Clin Exp Res* 2000, **24** : 226-231

MATTSON SN, RILEY EP. The quest for a neurobehavioral profile of heavy prenatal alcohol exposure. *Alcohol Res Health* 2011, **34** : 51-55

MATTSON SN, GOODMAN AM, CAINE C, DELIS DC, RILEY EP. Executive functioning in children with heavy prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res* 1999, **23** : 1808-1815

MATTSON SN, ROESCH SC, FAGERLUND A, AUTTI-RÄMÖ I, JONES KL, et coll. Toward a neurobehavioral profile of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin Exp Res* 2010, **34** : 1640-1650

MATTSON SN, CROCKER N, NGUYEN TT. Fetal alcohol spectrum disorder: Neuropsychological and behavioral features. *Neuropsychol Rev* 2011, **21** : 81-101

MATTSON SN, ROESCH SC, GLASS L, DEWEESE BN, COLES CD, et coll. Further development of a neurobehavioral profile of fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin Exp Res* 2013, **37** : 517-528

MAY PA, GOSSAGE JP. Estimating the prevalence of fetal alcohol syndrome. A summary. *Alcohol Res Health* 2001, **25** : 159-167

MAY PA, FIORENTINO D, GOSSAGE JP, KALBERG WO, EUGENE HOYME H, et coll. The epidemiology of FASD in a province in Italy: prevalence and characteristics of children in a random sample schools. *Alcohol Clin Exp Res* 2006, **30** : 1562-1575

MAY PA, GOSSAGE JP, MARAIS AS, ADNAMS CM, HOYME HE, et coll. The epidemiology of fetal alcohol syndrome and partial FAS in South African community. *Drug Alcohol Depend* 2007, **88** : 259-227

MAY PA, GOSSAGE JP, MARAIS AS, HENDRICKS LS, SNELL CL, et coll. Maternal risk factors for fetal alcohol syndrome and partial fetal alcohol syndrome in South Africa: a third study. *Alcohol Clin Exp Res* 2008, **32** : 738-753

MAY PA, GOSSAGE JP, KALBERG WO, ROBINSON LK, BUCKLEY D, et coll. Prevalence and epidemiologic characteristics of FASD from various research methods with emphasis on recent in school studies. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 176-192

MAY PA, BLANKENSHIP J, MARAIS AS, GOSSAGE JP, KALBERG WO, et coll. Maternal alcohol consumption producing fetal alcohol spectrum disorders (FASD): quantity, frequency, and timing of drinking. *Drug Alcohol Depend* 2013, **133** : 502-512

MAY PA, HAMRICK KJ, CORBIN KD, HASKEN JM, MARAIS AS, et coll. Dietary intake, nutrition, and fetal alcohol spectrum disorders in the Western Cape Province of South Africa. *Reprod Toxicol* 2014, **46** : 31-39

MINISTÈRE DU TRAVAIL, DE L'EMPLOI ET DE LA SANTÉ. Alcool et grossesse, parlons-en : guide à l'usage des professionnels. Ed. Ministère du Travail, de l'Emploi et de la Santé, Juin 2011, 48 p. (accessible sur : http://www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/Alcool_et_grossesse_parlons-en2.pdf)

MOLTENO CD, JACOBSON JL, CARTER RC, DODGE NC, JACOBSON SW. Infant emotional withdrawal: a precursor of affective and cognitive disturbance in fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Clin Exp Res* 2014, **38** : 479-488

MSALL ME. Neurodevelopmental surveillance in the first 2 years after extremely pre-term birth: evidence, challenges, and guidelines. *Early Hum Dev* 2006, **82** : 157-166

MSALL ME, BIER JA, LAGASSE L, TREMONT M, LESTER B. The vulnerable preschool child: the impact of biomedical and social risks on neurodevelopmental function. *Semin Pediatr Neurol* 1998, **5** : 52-61

NATIONAL CENTER ON BIRTH DEFECTS AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES, CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION, DEPARTMENT OF HEALTH AND HUMAN SERVICES. Fetal Alcohol Syndrome: Guidelines for Referral and Diagnosis. National Task Force on Fetal Alcohol Syndrome and Fetal Alcohol Effect, 2004

NORMAN AL, CROCKER N, MATTSON SN, RILEY EP. Neuroimaging and fetal alcohol spectrum disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 209-217

NORTON S, KOTKOSKIE LA. Basic animal research. *Recent Dev Alcohol* 1991, **9** : 95-115

O'CONNOR MJ, FRANKEL F, PALEY B, SCHONFELD AM, CARPENTER E, et coll. A controlled social skills training for children with fetal alcohol spectrum disorders. *J Consult Clin Psychol* 2006, **74** : 639-648

OESTERHELD JR, KOFOED L, TERVO R, FOGAS B, WILSON A, FIECHTNER H. Effectiveness of methylphenidate in Native American children with fetal alcohol syndrome and attention deficit/hyperactivity disorder ; a controlled pilot study. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 1998, **8** : 39-48

O'LEARY-MOORE SK, PARNELL SE, GODIN EA, SULIK KK. Focus On: magnetic resonance-based studies of fetal alcohol spectrum disorders in animal models. *Alcohol Res Health* 2011, **34** : 99-105

OLEGARD R, SABEL KG, ARONSON M, SANDIN B, JOHANSSON PR, et coll. Effects on the child of alcohol abuse during pregnancy. Retrospective and prospective studies. *Acta Pediatr Scand* 1979, **275** (suppl) : 112-121

OLNESS K. Effects on brain development leading to cognitive impairment: a world-wide epidemic. *J Dev Behav Pediatr* 2003, **24** : 120-130

OLSON HC, OTI R, GELO J, BECK S. "Family matters:" fetal alcohol spectrum disorders and the family. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 235-249

O'MALLEY KD, KOPLIN B, DOHNER VA. Psychostimulant clinical response in fetal alcohol syndrome. *Can J Psychiatry* 2000, **45** : 90-91

PALEY B, O'CONNOR MJ. Intervention for individuals with fetal alcohol spectrum disorders: treatment approaches and case management. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 258-267

PALEY B, O'CONNOR MJ. Behavioral interventions for children and adolescents with fetal alcohol spectrum disorders. *Alcohol Res Health* 2011, **34** : 64-75

PEADON E, RHYS-JONES B, BOWER C, ELLIOTT EJ. Systematic review of interventions for children with Fetal Alcohol Spectrum Disorders. *BMC Pediatr* 2009, **9** : 35

PETKOVIC G, BARISIC I. Prevalence of fetal alcohol syndrome and maternal characteristics in sample of schoolchildren from a rural province of Croatia. *Int J Environ Res Public Health* 2013, **10** : 1547-1561

PINTO S, SCHUB T. In: Fetal alcohol syndrome. PRAVIKOFF D (Ed). Glendale, California: Cinahl Information Systems, 2012

POPOVA S, LANGE S, BEKMURADOV D, MIHIC A, REHM J. Fetal alcohol spectrum disorder prevalence estimates in correctional systems: a systematic literature review. *Can J Public Health* 2011, **102** : 336-340

QUATTLEBAUM JL, O'CONNOR MJ. Higher functioning children with prenatal alcohol exposure: is there a specific neurocognitive profile? *Child Neuropsychol* 2013, **19** : 561-578

RICE D, KELMAN S, MILLER. The economic cost of alcohol abuse. *Public Health* 1991, **106** : 307-36

RILEY EP, LOCHRY EA, SHAPIRO NR. Lack of response inhibition in rats prenatally exposed to alcohol. *Psychopharmacology (Berl)* 1979, **62** : 47-52

RILEY EP, MATTSON SN, LI TK, JACOBSON SW, COLES CD, et coll. Neurobehavioral consequences of prenatal alcohol exposure: an international perspective. (A pilot study of classroom intervention for learners with fetal alcohol syndrome in South Africa, by Adnams C, Rossouw MW, Perold MD, Kodituwakku PW, Kalberg W). *Alcohol Clin Exp Res* 2003, **27** : 362-373

ROBINSON GC, CONRY JL, CONRY RF. Clinical profile and prevalence alcohol syndrome in a isolated community in Bristish Columbia. *CMAJ* 1987, **137** : 203-207

ROSETT HL, WEINER L, ZUCKERMAN B, MCKINLAY S, EDELIN KC. Reduction of alcohol consumption during pregnancy with benefits to the newborn. *Alcohol Clin Exp Res* 1980, **4** : 178-184

ROWLES BM, FINDLING RL. Review of pharmacotherapy options for the treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) and ADHD-like symptoms in

children and adolescents with developmental disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2010, **16** : 273-282

SALMON J. Fetal alcohol spectrum disorder: New Zealand birth mothers' experiences. *Can J Clin Pharmacol* 2008, **15** : e191-e213

SAMPSON PD, STREISSGUTH AP, BOOKSTEIN FL, BARR HM. On categorizations in analyses of alcohol teratogenesis. *Environ Health Perspect* 2000, **Suppl 3** : 421-428

SAUREL-CUBIZOLLES MJ, PRUNET C, BLONDEL B. Consommation d'alcool pendant la grossesse et santé périnatale en France en 2010. *BEH* 2013, **16-17-18** : 180-185

SAYAL K, HERON J, DRAPER E, ALATI R, LEWIS SJ, et coll. Prenatal exposure to binge pattern of alcohol consumption: mental health and learning outcomes at age 11. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2014, **23** : 891-899

SCHNEIDER ML, MOORE CF, ADKINS MM. The effects of prenatal alcohol exposure on behavior: rodent and primate studies. *Neuropsychol Rev* 2011, **21** : 186-203

SIMMAT-DURAND L. Grossesse avec drogues. Entre médecine et sciences sociales. 1 vol., l'Harmattan éd., Paris 2009

SMITH DF, SANDOR GG, MACLEOD PM, TREDWELL S, WOOD B, NEWMAN DE. Intrinsic defects in the fetal alcohol syndrome: studies on 76 cases from British Columbia and the Yukon Territory. *Neurobehav Toxicol Teratol* 1981, **3** : 145-152

SOKOL RJ, MARTIER SS, AGER JW. The T-ACE questions: practical prenatal detection of risk-drinking. *Am J Obstet Gynecol* 1989, **160** : 863-868. discussion 868-870

SOOD B, DELANEY-BLACK V, COVINGTON C, NORDSTROM-KLEE B, AGER J, et coll. Prenatal alcohol exposure and childhood behavior at age 6 to 7 years: I. dose-response effect. *Pediatrics* 2001, **108** : E34

SPOHR HL, WILLMS J, STEINHAUSEN HC. Fetal alcohol spectrum disorders in young adulthood. *J Pediatr* 2007, **150** : 175-179

STADE BC, DUARTE M, SGRO M, ZIELONKA J, YING E, CAMPBELL D. Sensory processing in children with Fetal Alcohol Spectrum Disorder. *Pediatr Child Health* 2006, **11** (suppl B)

STADE BC, BAILEY C, DZENDOLETAS D, SGRO M, DOWSWELL T, BENNETT D. Psychological and/or educational interventions for reducing alcohol consumption in pregnant women and women planning pregnancy. *Cochrane Database Syst Rev* 2009, **15** : CD004228

STRATTON KR, HOWE CJ, BATTAGLIA FC. Fetal alcohol syndrome diagnosis, epidemiology, prevention, and treatment. Washington, DC, Institute of Medicine, National Academy Press, 1996

STREISSGUTH AP, DEHAENE P. Fetal alcohol syndrome in twins of alcoholic mothers: concordance of diagnosis and IQ. *Am J Med Genet* 1993, **47** : 857-861

STREISSGUTH AP, BARR HM, SAMPSON PD, DARBY BL, MARTIN DC. IQ at age 4 in relation to maternal alcohol use and smoking during pregnancy. *Dev Psychol* 1989, **25** : 3-11

STREISSGUTH AP, BARR HM, KOGAN J, BOOKSTEIN FL. Final Report: Understanding the occurrence of secondary disabilities in clients with Fetal Alcohol Syndrome (FAS) and Fetal Alcohol Effects (FAE). University of Washington Publication Services, Seattle, WA, 1996

STREISSGUTH AP, BOOKSTEIN FL, BARR HM, PRESS S, SAMPSON PD. A fetal alcohol behavior scale. *Alcohol Clin Exp Res* 1998, **22** : 325-333

STREISSGUTH AP, BARR HM, BOOKSTEIN FL, SAMPSON PD, OLSON HC. The long-term neurocognitive consequences of prenatal alcohol exposure: a 14-year study. *Psychological Science* 1999, **10** : 1986-1990

STREISSGUTH AP, BOOKSTEIN FL, BARR HM, SAMPSON PD, O'MALLEY K, YOUNG JK. Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J Dev Behav Pediatr* 2004, **25** : 228-238

STRÖMLAND K, CHEN YH, NORBERG T, WENNERSTROM K, MICHAEL G. Reference values of facial features in Scandinavian children measured with a range-camera technique. *Scand J Plast Reconstruct Surg Hand Surg* 1999, **33** : 59-56

STUTTS MA, PATTERSON LT, HUNNICUTT GG. Females' perception of risks associated with alcohol consumption during pregnancy. *Am J Health Behav* 1997, **21** : 137-146

SU B, DEBELAK KA, TESSMER LL, CARTWRIGHT MM, SMITH SM. Genetic influences on craniofacial outcome in an avian model of prenatal alcohol exposure. *Alcohol Clin Exp Res* 2001, **25** : 60-69

SULIK K, JOHNSTON MC. Sequence of developmental alterations following acute ethanol exposure in mice: cranio facial features of the fetal alcohol syndrome. *Am J Anat* 1983, **166** : 257-269

SULIK KK, JOHNSTON MC, WEBB MA. Fetal alcohol syndrome: embryogenesis in a mouse model. *Science* 1981, **214** : 936-938

SUTTIE M, FOROUD T, WETHERILL L, JACOBSON JL, MOLTENO CD, et coll. Facial dysmorphism across the fetal alcohol spectrum. *Pediatrics* 2013, **131** : e779-e788

SYNDER J, NANSON J, SYNDER RE, BLOCK GW. Stimulant efficacy in children with FAS. In: The challenge of Fetal Alcohol Syndrome ; overcoming secondary disabilities. STREISSGUTH A, KANTER J (Eds). Seattle, University of Washington Press, 1997 : 64-77

TENENBAUM A, HERTZ P, DOR T, CASTIEL Y, SAPIR A, WEXLER ID. Fetal alcohol spectrum disorder in Israel: increased prevalence in an at-risk population. *Isr Med Assoc J* 2011, **13** : 725-729

THANH NX, JONSSON E. Costs of foetal alcohol spectrum disorders in Alberta, Canada. *Can J Clin Pharmacol* 2009, **16** : e80-e90

THOMAS SE, KELLY SJ, MATTSON SN, RILEY EP. Comparison of social abilities of children with fetal alcohol syndrome to those of children with similar IQ scores and normal controls. *Alcohol Clin Exp Res* 1998, **22** : 528-533

THOMAS JD, LA FIETTE MH, QUINN VR, RILEY EP. Neonatal choline supplementation ameliorates the effects of prenatal alcohol exposure on a discrimination learning task in rats. *Neurotoxicol Teratol* 2000, **22** : 703-711

THOMAS JD, ABOU EJ, DOMINGUEZ HD. Prenatal choline supplementation mitigates the adverse effects of prenatal alcohol exposure on development in rats. *Neurotoxicol Teratol* 2009, **31** : 303-311

THORNE JC, COGGINS TE, CARMICHAEL OLSON H, ASTLEY SJ. Exploring the utility of narrative analysis in diagnostic decision making: picture-bound reference, elaboration, and fetal alcohol spectrum disorders. *J Speech Lang Hear Res* 2007, **50** : 459-474

TITRAN M. L'intervention médicosociale précoce dans le cadre de l'alcoolisme fœtal. *Les Dossiers de l'Obstétrique* 1998, **257** (n° spécial) : 22-23

TOUGH SC, CLARKE M, CLARREN S. Preventing fetal alcohol spectrum disorders. Pre-conception counseling and diagnosis help. *Can Fam Physician* 2005, **51** : 1199-1201

TOUTAIN S. Ce que disent les femmes de l'abstinence d'alcool pendant la grossesse en France. *BEH* 2009, **10-11** : 100-102

TOUTAIN S. Alcool et grossesse : une nouvelle enquête à partir des forums Internet en 2009-2010. *Alcoologie et Addictologie* 2011, **3** : 197-204

TOUTAIN S, LAMBLIN D. An Adaptable Environment, a Successful School Life for Children Suffering from FASD: the Example of the Reunion Island. Vancouver, 5th International Conference on Fetal Alcohol Spectrum Disorder, February 27-March 2, 2013

ULUG S, RILEY EP. The effect of methylphenidate on overactivity in rats prenatally exposed to alcohol. *Neurobehav Toxicol Teratol* 1983, **5** : 35-39

VAURIO L, RILEY EP, MATTSON SN. Neuropsychological comparison of children with heavy prenatal alcohol exposure and an IQ-matched comparison group. *J Int Neuropsychol Soc* 2011, **17** : 463-473

VERNESCU R. Attention process training in young children with fetal alcohol spectrum disorders. Victoria, Canada, 2007

VILJOEN DL, GOSSAGE JP, BROOKE L, ADNAMS CM, JONES KL, et coll. Fetal alcohol syndrome epidemiology in a South African community: a second study of a very high prevalence area. *J Stud Alcohol* 2005, **66** : 593-604

WALKER MJ, AL-SAHAB B, ISLAM F, TAMIM H. The epidemiology of alcohol utilization during pregnancy: an analysis of the Canadian Maternity Experiences Survey (MES). *BMC Pregnancy Childbirth* 2011, **11** : 52

WELLS AM, CHASNOFF IJ, SCHMIDT CA, TELFORD E, SCHWARTZ LD. Neurocognitive habilitation therapy for children with fetal alcohol spectrum disorders: an adaptation of the Alert Program®. *Am J Occup Ther* 2012, **66** : 24-34

WRIGHT JM. Fetal alcohol syndrome: the social work connection. *Health Soc Work* 1981, **6** : 5-10

WYPER KR, RASMUSSEN CR. Language impairments in children with fetal alcohol spectrum disorders. *J Popul Ther Clin Pharmacol* 2011, **18** : e364-e376

YAMAMOTO Y, KANEITA Y, YOKOYAMA E, SONE T, TAKEMURA S, et coll. Alcohol consumption and abstention among pregnant japanese women. *J Epidemiol* 2008, **18** : 173-182

YUMOTO C, JACOBSON SW, JACOBSON JL. Fetal substance exposure and cumulative environmental risk in an African American cohort. *Child Dev* 2008, **79** : 1761-1776

ZELNER I, SHOR S, GARERI J, LYNN H, ROUKEMA H, et coll. Universal screening for prenatal alcohol exposure: a progress report of a pilot study in the region of Grey Bruce, Ontario. *Ther Drug Monit* 2010, **32** : 305-310

ZELNER I, SHOR S, LYNN H, ROUKEMA H, LUM L, et coll. Clinical use of meconium fatty acid ethyl esters for identifying children at risk for alcohol-related disabilities: the first reported case. *J Popul Ther Clin Pharmacol* 2012, **19** : e26-e31

Physiopathologie et axes thérapeutiques des déficiences intellectuelles d'origine génétique

L'identification de très nombreux gènes responsables de déficiences intellectuelles (DI) au cours de ces vingt dernières années a permis de mieux comprendre les bases moléculaires et cellulaires des DI, même si dans de très nombreux cas, le lien entre la fonction de la protéine codée par le gène et la survenue de la DI est méconnu ou encore hypothétique. De manière globale, l'analyse des protéines incriminées montre un enrichissement d'une part de protéines impliquées dans le contrôle de l'expression des gènes et responsables le plus souvent de formes syndromiques de DI et, d'autre part, de protéines de la synapse dont les mutations affectent la transmission synaptique ou la plasticité synaptique dans des formes non-syndromiques de DI et des troubles du spectre autistique (Pavlovski et coll., 2012).

L'atteinte physiopathologique responsable de la DI est liée au stade de développement du système nerveux central (SNC). Toutes les étapes du développement peuvent être affectées, depuis l'organogenèse jusqu'au fonctionnement de la transmission synaptique. En règle générale, plus l'atteinte est précoce, plus les dommages au SNC sont importants et la précocité des atteintes est le plus souvent responsable de formes syndromiques de DI avec des malformations cérébrales.

La compréhension des mécanismes physiopathologiques des DI est nécessaire pour permettre d'envisager des approches thérapeutiques visant à compenser une voie de signalisation moléculaire ou des effets biologiques altérés par les mutations.

Neurogenèse et prolifération cellulaire

Les progrès dans le domaine de la neuroradiologie et le développement de l'imagerie cérébrale par résonance magnétique (IRM) permettent d'observer une anomalie ou malformation cérébrale dans près de 30 % des cas de DI (holoprosencéphalie, dysgénésie corticale, agénésie du corps calleux par

exemple). Les malformations cérébrales traduisent généralement une altération du développement cérébral pendant la vie intra-utérine. La nature des malformations est notamment fonction du moment de survenue de l'altération du développement. La survenue peut être précoce au moment de l'induction ventrale (5-10^e semaines de vie embryonnaire) à l'origine par exemple des holoprosencéphalies et des agénésies du corps calleux, un peu plus tardive lors de la prolifération neuronale (7-16^e semaines de vie embryonnaire) à l'origine des micro- et macroencéphalies, et des dysplasies corticales, tardive (entre les 3-6^e mois de vie embryonnaire) lors de la migration neuronale à l'origine notamment des lissencéphalies et des pachygyries, et enfin très tardive (22^e semaine de vie embryonnaire à 2 ans en post-natal) lors de l'organisation et de la myélinisation à l'origine par exemple de polymicrogyries, ou de retard de myélinisation.

La microcéphalie (petite tête), souvent équivalent à micro-encéphalie (petit cerveau), est le plus souvent la conséquence d'une réduction du nombre de neurones qui conditionne le volume cérébral constitué notamment d'axones et de dendrites. La microcéphalie « vera », encore appelée microcéphalie primaire, est due notamment à des mutations dans les gènes *MCPH1*, *ASPM*, *CDK5RAP2*, *CENPJ*, *STIL*, *WDR62*, *CEP152* et *CEP63*. Ces gènes codent pour des protéines associées au centrosome (*CDK5RAP2*, *WDR62*) ou impliquées dans des activités cellulaires liées au centrosome, et les mutations de ces gènes peuvent ainsi perturber la mitose (*MCPH1*, condensation des chromosomes), la formation des centrioles et du fuseau mitotique (*WDR62*, *NDE1*), mais aussi la migration cellulaire et la formation du cil primaire (Barbelanne et Tsang, 2014). L'altération du programme génétique au cours du neurodéveloppement est également responsable de microcéphalie. Ainsi les mutations dans certains gènes des complexes BAFs (*BrgG1*- et *BRM-associated factors*) impliqués dans la compaction de la chromatine sont associées aux syndromes de Coffin-Siris (CSS) ou de Nicolaïdes-Baraitser (NB) (Ronan et coll., 2013). Les mutations affectent le maintien du *pool* de pré-curseurs neuronaux en favorisant trop précocement la différenciation sans générer un nombre suffisant de cellules. En plus de la microcéphalie, les patients présentent des troubles du langage ainsi que des atteintes non neurologiques, reflet de l'expression ubiquitaire des protéines du complexe BAF. Outre l'implication du complexe BAF (npBAF) dans le maintien des progéniteurs neuronaux, il existe, au cours du neurodéveloppement, un « switch » moléculaire dans la composition du complexe BAF (nBAF) qui interrompt le programme « progéniteur » et démarre celui de différenciation. Ainsi les phénotypes des syndromes CSS et NB associent des anomalies de la neurogenèse ainsi que de la différenciation, les deux phénomènes contribuant au déficit intellectuel. Des mutations dans des facteurs de transcription

comme *FOXG1* peuvent aussi entraîner un défaut de prolifération des progéniteurs neuronaux et une différenciation trop précoce (Florian et coll., 2012). La microcéphalie peut ainsi résulter d'un dysfonctionnement mitotique altérant la prolifération cellulaire des progéniteurs ou favorisant l'apoptose neuronale. Il est aussi montré que la microcéphalie peut être consécutive à des anomalies des mécanismes de réparation des dommages de l'ADN suite à des mutations dans les gènes *NBN* (AKA *NBS1*), *ATR*, *LIG4*, *PNKP* et *NHEJ1*, bien que la sensibilité du cerveau par rapport aux autres tissus et organes est inexpliqué (Gilmore et Walsh, 2013). Bien que chez l'Homme aucun syndrome avec microcéphalie ne soit lié directement à une augmentation de la mort neuronale au cours du développement, les souris déficientes en *AMSH* développent une microcéphalie post-migratoire consécutive à une mort neuronale (Ishii et coll., 2001).

Migration neuronale et polarité neuronale

Les déficiences intellectuelles sont associées dans un bon nombre de cas à des malformations cérébrales majeures et/ou mineures pouvant fréquemment affecter le corps calleux (aspect dysplasique, court, verticalisé, hypoplasique), le septum pellucidum, le système ventriculaire, le cortex cérébral (dysplasies corticales diffuses ou focales), le cervelet (hypoplasie, atrophie), et les espaces liquidiens péricérébraux (élargissement). Ces malformations sont souvent détectées par les techniques neuroradiologiques comme l'imagerie par résonance magnétique. La fréquence de ces anomalies de la structure encéphalique varie considérablement selon les études et dépend notamment des critères de sélection des patients et de la considération de la déficience intellectuelle comme un signe isolé ou faisant partie intégrante d'un syndrome. Les anomalies dysgénésiques cérébrales représentent ainsi une cause importante dans l'étiologie des déficiences intellectuelles.

Les dysplasies corticales cérébelleuses sont essentiellement dues à des altérations de la migration des précurseurs cellulaires cérébelleux qui peuvent être consécutives à des troubles de la maturation vasculaire, des infections, des toxiques, des radiations, des mutations géniques ou des anomalies chromosomiques. Les cellules de Purkinje, par l'intermédiaire notamment de la sécrétion du facteur Sonic Hedgehog (*SHH*), contrôlent la maturation des cellules de la glie de Bergman et la migration des cellules des grains externes. Une migration correcte et une localisation finale adaptée des cellules de Purkinje conditionnent donc le développement cortical cérébelleux.

Les malformations du développement du cortex cérébral ont été classées en 2005 par Barkovich et collaborateurs (Barkovich et coll., 2005). Cette classification a été récemment revisitée en tenant compte des mécanismes neurobiologiques démontrés ou suspectés (Barkovich et coll., 2012). Dans cette classification constituée de trois groupes, se distingue le groupe des malformations consécutives à des anomalies de migration neuronale. Ce groupe est divisé en 4 sous-groupes :

- les malformations avec anomalies neuroépendymaires à l'origine des hétérotopies périventriculaires ;
- les malformations dues à des anomalies de migration (radiale et non-radiale) généralisée (impliquant les gènes *DCX*, *TUBA1A*, *LIS1*, *ARX*, *RELN*, *VLDLR*) ;
- les malformations probablement dues à des anomalies de la migration tangentielle ou radiale tardive ;
- les malformations dues à des anomalies de migration terminale et à des défauts de la membrane piale (*POMT1*, *POMT2*, *FKRP*, *LARGE*, *LAMA1A*, *LAMC3*, *SRD5A3*, *ATP6VOA2*, *GPR56*).

Dans un grand nombre de cas, les anomalies de la gyration consécutives à des perturbations de la migration des neurones, notamment pyramidaux corticaux, concernent des protéines impliquées dans la constitution du fuseau mitotique des cellules progénitrices en division (*WDR62*, *TUBG1*), ou dans le transport vésiculaire intracellulaire dépendant des microtubules (*TUBA1A*, *TUBB2B*, *TUBB3*, *TUBB5*, *KIF5C*, *KIF2A*, *DYNC1H1*, *PAFAH1B1/LIS1*, *DCX*). L'altération de la dynamique des microtubules, du transport des organelles et/ou de la polarisation du trafic intracellulaire est ainsi à l'origine des anomalies de sortie de phase multipolaire, de transition multipolaire-bipolaire et donc de migration. Des modifications de l'adhésion cellulaire consécutive par exemple à des mutations dans le gène *GPR56* codant pour un récepteur transmembranaire interagissant avec la matrice extracellulaire induisent une migration excessive de neurones dans les espaces méningés, anomalie retrouvée aussi dans les structures pontique et cérébelleuse (Bahi-Buisson et coll., 2010). Les anomalies de migration neuronale associées à des brèches dans la membrane piale sont essentiellement dues à des mutations dans des gènes codant pour des protéines impliquées dans les voies de glycosylation de la matrice extracellulaire (*POMT1*, *POMT2*, *B3GNT1*, *ISPD*, *TMEM5*, *FKTN*, *FKRP*) à l'origine des syndromes de Walker-Warburg, de Fukuyama et des lissencéphalies pavimenteuses. Les anomalies de migration cellulaire peuvent être aussi à l'origine de malformations très sévères comme les hydrocéphalies, les mutations du gène *LICAM* codant pour une protéine transmembranaire jouant un rôle dans

l'adhésion cellulaire perturbant la guidance axonale et la migration cellulaire en étant un bel exemple.

Différenciation neuronale

Au cours du neurodéveloppement, il existe une étroite coopération entre les signaux extracellulaires et les programmes transcriptionnels qui assurent aux neurones leur identité en partie liée à leurs date et lieu de naissance (neurones des différentes couches du cortex), leur spécification (neurones excitateurs *versus* inhibiteurs) et leurs caractéristiques morphologiques (cellules pyramidales, granulaires...).

De manière générale, la prolifération et la différenciation cellulaires sont deux processus biologiques liés et opposés nécessitant la mise en place de boucles de rétrocontrôle afin de limiter l'un ou l'autre des processus. Les mutations dans des facteurs favorisant une différenciation précoce (mutations dans le complexe BAFs ou FOXG1) sont responsables de la réduction du nombre de cellules se manifestant par une microcéphalie alors qu'à l'inverse des mutations dans un facteur limitant la prolifération des cellules sont associées avec une macrocéphalie. Le gène *ZBTB18* délété chez des patients présentant le syndrome de microcéphalie 1qter (DI, retard de langage, crises d'épilepsie et agénésie du corps calleux) code pour un facteur de transcription dont l'inactivation conditionnelle dans le cerveau de la souris récapitule les phénotypes liés à la délétion (Xiang et coll., 2012). La caractérisation du modèle murin montre que *Zbtb18* régule positivement dans un premier temps la production de progéniteurs neuronaux intermédiaires, puis réprime l'expression des facteurs neurogéniques tels que *Ngn2* et *NeuroD1* au cours de la différenciation de ces progéniteurs en neurones matures. À l'inverse, les mutations dans *CHD8* codant pour un facteur de remodelage de la chromatine, sont retrouvées chez des patients atteints d'autisme et présentant une macrocéphalie ; la protéine *CHD8* participerait à la répression de la voie de signalisation moléculaire *Wnt/β-caténine* dont la fonction dans le neurodéveloppement est bien connue, notamment dans la prolifération cellulaire (Sugathan et coll., 2014).

Suite à l'arrêt de la migration, les neurones subissent des changements morphologiques, notamment le passage d'un aspect bipolaire à multipolaire. La dynamique des cytosquelettes d'actine et de microtubule est très importante dans les prolongements cellulaires et cette dynamique est à l'origine de la polarisation axono-dendritique, l'axone se développant en premier puis les dendrites. La croissance des axones et des dendrites est déterminée en partie par des facteurs environnementaux comme les molécules de guidage, mais

également par l'activité neuronale. L'activation des récepteurs induit une cascade moléculaire aboutissant à des remodelages locaux de l'actine au niveau des cônes de croissance des neurites. Ainsi, les mutations dans les gènes *ARHGEF6*, *ARHGEF9*, *FGD1*, *IQSEC2*, *LIMK1*, *MEGAP* ou *PAK3* codant pour des molécules de la voie de signalisation moléculaire des GTPases Rho (Ras Homologues) qui contrôlent la dynamique de l'actine sont associées à des défauts de croissance axonale et/ou d'arborisation dendritique (Stankiewicz et Linseman, 2014). L'initiation et l'allongement des neurites requièrent également la polymérisation des microtubules qui, outre une fonction de consolidation des neurites en croissance, participent également au transport des vésicules et organelles grâce à des protéines « motrices » attachées à ces microtubules. Une mutation récessive dans le gène *CLIP1* a été récemment identifiée dans une famille consanguine de DI (Larti et coll., 2014). *CLIP1* interagit avec l'extrémité positive des microtubules mais également avec les protéines *IQGAP1*, un effecteur des GTPases Rho et le complexe dynactine/dyneine. La perte de ces interactions suite à une mutation dans *CLIP1* entraînerait des altérations des dendrites et/ou du transport rétrograde des vésicules le long de l'axone ou des dendrites. *CLIP1* interagit également avec *LIS1* (*PAFAH1B1*), une protéine mutée dans les lissencéphalies de type 1 et de plus liée aux microtubules par l'intermédiaire du complexe dyneine. Les neurones hétérotopiques des souris hétérozygotes pour une mutation dans *LIS1* présentent des réductions de la longueur et du nombre d'embranchements dendritiques suggérant que l'altération du transport des vésicules le long des microtubules puisse être responsable du phénotype dendritique (Fleck et coll., 2000). De même, la protéine associée au microtubule *DCX* dont la perte de fonction est également responsable de malformations corticales participe à la croissance axonale en contrôlant l'adressage de vésicules permettant l'expansion de membranes à l'extrémité du cône de croissance (Deuel et coll., 2006).

Synaptogenèse, maturation et plasticité synaptique

La plupart des synapses excitatrices sont portées par une structure spécialisée appelée épine dendritique qui est une protrusion émise depuis la dendrite et qui confère à la synapse des propriétés particulières. La tête de l'épine supporte le compartiment post-synaptique de la synapse qui se trouve relativement isolée de la branche dendritique. La découverte, il y a plus de quarante ans, d'anomalies de la densité et de la structure des épines dendritiques associée à la DI a orienté les bases physiopathologiques de la DI vers la synapse (Purpura et coll., 1974). Ainsi, le cortex cérébral de patients atteints de

syndrome de Down présente des réductions de la longueur et des ramifications des dendrites ainsi qu'une diminution de la densité des épines (Takashima et coll., 1981). D'autres syndromes tel que celui de l'X fragile sont également caractérisés par la présence de longues épines tortueuses qui sont des formes immatures des épines dendritiques. L'identification de mutations dans des gènes codant pour des molécules impliquées dans la synaptogenèse ou la transmission synaptique (Weiler et coll., 1997 ; Billuart et coll., 1998 ; D'Adamo et coll., 1998) a confirmé que les pathologies de la synapse ou « synaptopathies » sont responsables non seulement de DI mais également d'autres phénotypes co-morbides tels que l'autisme (Grant, 2012).

La synaptogenèse nécessite l'activation de gènes codant pour des protéines synaptiques, la formation et le transport de vésicules comportant les complexes protéiques nécessaires à la différenciation des compartiments synaptiques. Suite à la formation de la jonction entre deux neurones, une phase de maturation conduit au remodelage coordonné des compartiments pré- et post-synaptique aboutissant à une synapse fonctionnelle. Par la suite, les connexions s'adaptent en fonction de l'activité neuronale spontanée et induite par l'apprentissage pour transformer le circuit immature en un réseau de neurones fonctionnels avec des profils organisés d'activité neuronale. Ces remodelages sont largement dépendants de la balance entre les transmissions excitatrice et inhibitrice ainsi que des mécanismes de plasticité synaptique notamment lors de la transmission glutamatergique. L'expression de récepteurs au glutamate de type AMPA à la surface de la synapse conditionne la réponse de la synapse qui peut être soit facilitée ou inhibée lors des phénomènes de potentialisation (LTP) ou de dépression (LTD) à long terme.

Au cours des deux premières années de la vie, il est produit un large excès de synapses, bon nombre d'entre elles étant éliminées dans les seize suivantes. Cette phase de maturation dans laquelle se construisent les réseaux neuronaux est caractérisée par la disparition et la stabilisation de synapses, l'élagage de certaines branches dendritiques, la rétraction de l'axone et éventuellement la mort neuronale. Au cours de cette phase, la voie de signalisation moléculaire mTOR régule l'autophagie permettant l'élimination des épines dendritiques. L'hyperactivation de cette voie inhibe l'autophagie et est associée avec un excès d'épines dendritiques dans le cortex de patients autistiques ou dans un modèle animal KO pour *Tsc2* (Tang et coll., 2014). De même les mutations à l'état hétérozygote dans le gène *SynGAP1*, codant pour un inhibiteur de la voie de signalisation Ras/MAPK, sont responsables de DI et d'autisme ; le modèle murin correspondant présente une maturation trop précoce des synapses excitatrices provoquant un déséquilibre entre les transmissions excitatrices et inhibitrices à l'origine de la DI (Ozkan et coll., 2014).

D'autres gènes impliqués dans la DI ou l'autisme codent pour des protéines dont les fonctions régulent le trafic des vésicules synaptiques dans le compartiment pré-synaptique. Ainsi des mutations dans les protéines Synaptophysine, alpha-GDI ou Oligophrenine-1 affectent l'endocytose ou le recyclage des vésicules synaptiques (Khelifaoui et coll., 2009 ; Gordon et coll., 2013). Une grande majorité des gènes de DI ou d'autisme code pour des protéines associées avec le compartiment post-synaptique. Au niveau de la synapse excitatrice, les récepteurs au glutamate sont concentrés, face au bouton pré-synaptique, dans une zone dense aux électrons (PSD) où plus de mille protéines sont localisées. Cette zone assure l'interface entre les molécules d'adhésion et le cytosquelette d'actine permettant l'ancrage des récepteurs à la membrane. Des mutations dans des molécules d'adhésion comme IL1RAPL1 (Ramos-Brossier et coll., 2014) ou Neuroligine 4 (Laumonnier et coll., 2004) qui interagissent en trans avec PTPdelta ou la β -neurexine perturbent la synaptogenèse et conduisent à des DI et/ou à de l'autisme. D'autres mutations affectent directement les récepteurs tels que la sous-unité GluR3 des récepteurs AMPA ou des protéines associées au récepteur telles que SAP102 codée par le gène *DLG3* ; les modèles murins correspondant présentent des défauts d'apprentissage spatial et une augmentation de la plasticité dans l'hippocampe (Meng et coll., 2003 ; Cuthbert et coll., 2007 ; Soto et coll., 2014).

Les modifications de la force synaptique et les remodelages structuraux des réseaux neuronaux pendant l'apprentissage sont à la base des processus de mémorisation et sont maintenus pendant la vie adulte. Suite à l'activation des récepteurs au glutamate, l'augmentation de calcium et de sodium contribue à la formation d'un courant exciteur post-synaptique qui, après sommation avec les autres courants excitateurs, mais également inhibiteurs, pourra déclencher un potentiel d'action au niveau du soma du neurone. Outre cette fonction dans la neurotransmission, l'entrée de calcium va également déclencher différentes cascades moléculaires relayées par des protéine kinases et des protéine phosphatases dont le but physiologique est de moduler la force de la libération du neurotransmetteur et la sensibilité de la réponse à celui-ci. Il existe plusieurs phases de réponse, une première immédiate indépendante de la synthèse protéique, une seconde qui module localement la traduction protéique au niveau de l'épine et une troisième phase plus tardive conduisant à la transcription dans le noyau. L'ensemble de ces réponses est associé au remodelage dynamique de la structure des épines dendritiques notamment les cytosquelettes d'actine et les microtubules.

La stimulation de certains récepteurs du glutamate comme les récepteurs métabotropiques mGluR vont conduire à l'activation de la traduction locale de protéines impliquées dans le contrôle de la plasticité synaptique (LTD

dépendante de mGluR) telles que les protéines ARC ou OPHN1 contrôlant l'endocytose d'autres récepteurs au glutamate de type AMPA. La protéine FMRP, mutée dans le syndrome de l'X fragile, inhibe la traduction d'un grand nombre d'ARNm cibles stockés dans l'épine sous forme de granules. La déphosphorylation de FMRP induite par la voie mTOR suite à l'activation par mGluR5 libère le complexe répresseur et permet l'initiation de la traduction par le facteur eIF4E. En l'absence de FMRP, l'induction de la LTD dépendante des récepteurs mGluR est largement facilitée conduisant à un retrait excessif de récepteurs AMPA et à une plasticité synaptique non adaptée (Bagni et Oostra, 2013).

Parmi les voies de signalisation moléculaire qui régule la transcription, la voie ERK/MAPK est activée au cours des phénomènes de plasticité synaptique et de mémorisation et conduit à l'expression des gènes tels que *Arc*, *c-fos* ou *BDNF* via le facteur de transcription CREB. Des mutations dans les gènes *NF1* et *RSK2* codant pour des éléments de la voie Ras-ERK sont responsables respectivement de la neurofibromatose de type 1 et du syndrome de Coffin-Lowry, deux pathologies associées à une DI (Pereira et coll., 2010). La phosphorylation de RSK2 par ERK conduit notamment à l'ouverture de la chromatine facilitant l'accès des facteurs de transcription aux promoteurs cibles. De nombreux gènes jouant un rôle dans les DI codent pour des protéines impliquées dans la régulation épigénétique de l'expression de gènes cibles c'est-à-dire au niveau de modifications de la structure de la chromatine (acétylation des histones) ou de l'ADN (méthylation). Parmi celles-ci, on peut distinguer les protéines ID qui apposent ces modifications épigénétiques (RSK, CREBBP, EP300, EHMTs, DNMTs), celles qui les lisent et modifient la structure de la chromatine (MeCP2, MEDs, ARIDs, CHDs) et enfin celles qui les retirent (KDM5C, HDAC4, PHF8) (Bienvenu et Chelly, 2006 ; Kleefstra et coll., 2014).

Opportunité thérapeutique dans la DI : approches ciblées par les mécanismes physiopathologiques

Parmi les différentes causes de DI, les malformations importantes du cerveau (holoprosencéphalies, hydrocéphalie ou malformations corticales sévères) ne sont actuellement pas propices à un traitement car, outre une intervention très précoce lors de la gestation, ces défauts anatomiques majeurs sont un obstacle au développement des circuits neuronaux. À l'inverse, les « synaptopathies » sont plus favorables à une intervention, puisqu'elles touchent principalement au fonctionnement de la synapse. Ainsi la fenêtre

thérapeutique est étroitement liée aux fonctions de la protéine ou des protéines incriminées dans la DI et dans le neurodéveloppement.

La caractérisation des modèles animaux et cellulaires humains, dérivés notamment des cellules souches induites (iPS), a mis en évidence des altérations de voies de signalisation moléculaire associées à des phénotypes comportementaux, électrophysiologiques, neuro-anatomiques et/ou cellulaires. La dissection fine des mécanismes physiopathologiques sur ces modèles a permis de trouver un ou plusieurs liens de cause à effet entre des voies de signalisation moléculaire et des phénotypes définissant ainsi des approches thérapeutiques ciblées. L'implication de nombreuses molécules « commutatrices » comme les protéines kinases, les phosphatases ou encore les GTPases dans le développement ou le fonctionnement synaptique ouvre ainsi de nombreuses possibilités thérapeutiques utilisant des inhibiteurs ou activateurs de ces protéines comme cibles.

Dans le cas du syndrome de Down, le cerveau des patients présente plusieurs altérations neurologiques comme une réduction de la taille, un déficit neuronal dans certaines aires cérébrales et des anomalies de la morphologie neuronale résultant d'une dérégulation multiple de la neurogenèse, de la différenciation et de la fonction synaptique. Avec l'âge apparaissent également des signes de neurodégénérescence qui peuvent être secondaires aux altérations du développement et/ou au stress oxydatif lié à la trisomie 21. Sur le plan génétique, le syndrome de Down est caractérisé par un chromosome 21 surnuméraire, toutefois un nombre restreint de gènes codants (ou non) est sensible au dosage génique et responsable des symptômes majeurs. Parmi ceux-ci, le gène *DYRK1A* contribue significativement à la pathologie, puisque les études fonctionnelles de ce gène montre que la protéine kinase DYRK1A est impliquée non seulement dans différentes étapes du développement pré- et post-natal en modulant l'expression des gènes via le complexe REST mais aussi dans la transmission synaptique notamment dans le recyclage des vésicules synaptiques (Lepagnol-Bestel et coll., 2009 ; Becker et coll., 2014). L'administration en période postnatale d'un inhibiteur de DYRK1A, issu d'un dérivé extrait du thé vert, l'epigallocatechin-3-gallate (EGCG), normalise ainsi les déficits cognitifs chez l'animal et l'Homme (De la Torre et coll., 2014). Bien que le traitement puisse en théorie être administré pendant 28 semaines, il n'existe pas à l'heure actuelle d'essais cliniques en prénatal (Guedj et coll., 2014). Concernant les signes de neurodégénérescence, un traitement chronique à long terme des patients permettra d'évaluer les conséquences à long terme de ces améliorations.

Concernant les « synaptopathies » responsables de DI et de troubles autistiques, la plupart des thérapies en cours d'essais cliniques repose sur la

restauration de l'équilibre, soit dans la balance entre les neurotransmissions excitatrice et inhibitrice (E/I), soit dans la plasticité synaptique. Des agonistes ou antagonistes plus ou moins spécifiques de récepteurs aux différents neurotransmetteurs sont ainsi administrés pour tenter de corriger la balance E/I. Dans le syndrome de Down ou dans divers modèles murins de trisomie 21 où il a été montré un excès d'inhibition, l'administration chronique d'agoniste inverse de la sous-unité alpha 5 du récepteur GABAA rétablit ainsi le déséquilibre et améliore les performances cognitives des animaux sans déclencher de crises d'épilepsie (Martinez-Cué et coll., 2013 et 2014). À l'inverse, dans le syndrome de l'X fragile associé à une réduction de la transmission inhibitrice, l'administration d'arbaclofène ou de ganaxolone, deux agonistes GABAB améliore le comportement social, l'anxiété et le déficit d'attention des patients X fragile (Lozano et coll., 2014).

D'autres stratégies thérapeutiques ciblant la plasticité synaptique sont envisagées dans le syndrome X fragile. En effet, il a été montré chez l'animal que la perte de la protéine FMRP conduit à un excès de dépression à long terme suite à l'hyperactivation des signaux moléculaires en aval des récepteurs métabotropiques mGluR5. L'administration d'antagonistes (MPEP ou CTEP) à la souris normalise l'expression des récepteurs AMPA à la surface post-synaptique et restaure la LTD à son niveau de base. Chez l'Homme, la molécule n'a un effet bénéfique que dans une sous-population de patients, celle présentant une extinction totale de l'expression de FMRP après méthylation complète du locus (Jacquemont et coll., 2011). Ainsi, la méthylation de l'ADN représenterait un biomarqueur intéressant permettant d'identifier les patients « répondeurs ». Enfin, la régulation locale de la traduction dans les synapses est un autre mécanisme ciblé non seulement dans le syndrome de l'X fragile mais également chez des patients atteints de sclérose tubéreuse. En effet, chez ces patients ainsi que chez certains patients autistes, la voie mTOR est hyperactivée conduisant à un excès de synthèse de molécules synaptiques et à une plasticité synaptique dérégulée. L'administration d'analogues de la rapamycine, un inhibiteur de mTOR chez les souris *Tsc1*^{-/-} ou *Tsc2*^{-/-}, améliore la survie et le comportement des animaux (Franz, 2011 ; Curatolo et Moavero, 2012). Chez l'Homme, l'évérolimus, un de ces inhibiteurs, est prescrit pour ses capacités à réduire les astrocytomes et l'évaluation de ses effets sur la cognition est en cours (Franz, 2013).

En conclusion, cette synthèse sur les mécanismes physiopathologiques des DI est largement focalisée sur le neurone et son développement. Mais il existe également des pathologies liées à des altérations des cellules gliales comme le syndrome d'Alexander dans lequel les mutations dans le gène codant pour la GFAP conduisent à l'accumulation de filaments intermédiaires

anormaux et secondairement à une démyélinisation. Dans d'autres cas, les mutations dans les gènes affectent les deux types cellulaires, l'un et l'autre contribuant à la physiopathologie de la DI. Ainsi des modèles animaux mosaïques pour des mutations dans FMRP ou MeCP2 présentant une altération des fonctions des cellules gliales suite aux mutations conduisent à des effets sur la morphologie neuronale des cellules non-mutées montrant l'effet cellulaire non-autonome des mutations (Ballas et coll., 2009). La caractérisation des conséquences des mutations sur les cellules gliales permettrait d'ouvrir de nouvelles perspectives thérapeutiques dans ces pathologies.

Les protéines absentes ou mutées dans les DI participent généralement à plusieurs étapes du neurodéveloppement (par exemple, DYRK1A). Il faut donc discerner les effets primaires des mutations des effets secondaires, et ainsi apprécier la contribution relative de ceux-ci sur la physiopathologie (déficit de recapture du glutamate entraînant un stress oxydatif et un métabolisme mitochondrial anormal à l'origine d'une neurotoxicité).

Les molécules ont généralement plusieurs fonctions dans les différents compartiments cellulaires (par exemple, OPHN1 et FMRP) et les approches thérapeutiques sont donc multiples. La combinaison de molécules à effets complémentaires pourrait ainsi améliorer significativement le déficit intellectuel (par exemple inhiber une voie de signalisation hyperactive et compenser un mécanisme cellulaire déficient sans que le lien entre les deux soit connu).

Thierry Bienvenu

Hôpital et Institut Cochin

Pierre Billuart

Institut Cochin, Inserm U 1016, CNRS UMR 8104, Université Paris Descartes

BIBLIOGRAPHIE

BAGNI C, OOSTRA BA. Fragile X syndrome: From protein function to therapy. *Am J Med Genet A* 2013, **161A** : 2809-2821

BAHI-BUISSON N, POIRIER K, BODDAERT N, FALLET-BIANCO C, SPECCHIO N, et coll. GPR56-related bilateral frontoparietal polymicrogyria: further evidence for an overlap with the cobblestone complex. *Brain* 2010, **133** : 3194-3209

BALLAS N, LIOY DT, GRUNSEICH C, MANDEL G. Non-cell autonomous influence of MeCP2-deficient glia on neuronal dendritic morphology. *Nat Neurosci* 2009, **12** : 311-317

BARBELANNE M, TSANG WY. Molecular and cellular basis of autosomal recessive primary microcephaly. *Biomed Res Int* 2014, **2014** : 547986

BARKOVICH AJ, KUZNIECKY RI, JACKSON GD, GUERRINI R, DOBYNS WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development. *Neurology* 2005, **65** : 1873-1887

BARKOVICH AJ, GUERRINI R, KUZNIECKY RI, JACKSON GD, DOBYNS WB. A developmental and genetic classification for malformations of cortical development: update 2012. *Brain* 2012, **135** : 1348-1369

BECKER W, SOPPA U, TEJEDOR FJ. DYRK1A: a potential drug target for multiple Down syndrome neuropathologies. *CNS Neurol Disord Drug Targets* 2014, **13** : 26-33

BIENVENU T, CHELLY J. Molecular genetics of Rett syndrome: when DNA methylation goes unrecognized. *Nat Rev Genet* 2006, **7** : 415-426

BILLUART P, BIENVENU T, RONCE N, DES PORTES V, VINET MC, et coll. Oligophrenin-1 encodes a rhoGAP protein involved in X-linked mental retardation. *Nature* 1998, **392** : 923-926

CURATOLO P, MOAVERO R. mTOR inhibitors in tuberous sclerosis complex. *Curr Neuropsychopharmacol* 2012, **10** : 404-415

CUTHBERT PC, STANFORD LE, COBA MP, AINGE JA, FINK AE, et coll. Synapse-associated protein 102/dlg3 couples the NMDA receptor to specific plasticity pathways and learning strategies. *J Neurosci* 2007, **27** : 2673-2682

D'ADAMO P, MENEGON A, LO NIGRO C, GRASSO M, GULISANO M, et coll. Mutations in GDI1 are responsible for X-linked non-specific mental retardation. *Nat Genet* 1998, **19** : 134-139

DE LA TORRE R, DE SOLA S, PONS M, DUCHON A, DE LAGRAN MM, et coll. Epigallocatechin-3-gallate, a DYRK1A inhibitor, rescues cognitive deficits in Down syndrome mouse models and in humans. *Mol Nutr Food Res* 2014, **58** : 278-288

DEUEL TA, LIU JS, CORBO JC, YOO SY, RORKE-ADAMS LB, WALSH CA. Genetic interactions between doublecortin and doublecortin-like kinase in neuronal migration and axon outgrowth. *Neuron* 2006, **49** : 41-53

FLECK MW, HIROTSUNE S, GAMBELLO MJ, PHILLIPS-TANSEY E, SUARES G, et coll. Hippocampal abnormalities and enhanced excitability in a murine model of human lissencephaly. *J Neurosci* 2000, **20** : 2439-2450

FLORIAN C, BAHU-BUISSON N, BIENVENU T. FOXG1-Related disorders: From clinical description to molecular genetics. *Mol Syndromol* 2012, **2** : 153-163

FRANZ DN. Everolimus: an mTOR inhibitor for the treatment of tuberous sclerosis. *Expert Rev Anticancer Ther* 2011, **11** : 1181-1192

FRANZ DN. Everolimus in the treatment of subependymal giant cell astrocytomas, angiomyolipomas, and pulmonary and skin lesions associated with tuberous sclerosis complex. *Biologics* 2013, **7** : 211-221

GILMORE EC, WALSH CA. Genetic causes of microcephaly and lessons for neuronal development. *Wiley Interdiscip Rev Dev Biol* 2013, **2** : 461-478

GORDON SL, COUSIN MA. X-linked intellectual disability-associated mutations in synaptophysin disrupt synaptobrevin II retrieval. *J Neurosci* 2013, **33** : 13695-13700

GRANT SG. Synaptopathies: diseases of the synaptome. *Curr Opin Neurobiol* 2012, **22** : 522-529

GUEDJ F, BIANCHI DW, DELABAR JM. Prenatal treatment of Down syndrome: a reality? *Curr Opin Obstet Gynecol* 2014, **26** : 92-103

ISHII N, OWADA Y, YAMADA M, MIURA S, MURATA K, et coll. Loss of neurons in the hippocampus and cerebral cortex of AMSH-deficient mice. *Mol Cell Biol* 2001, **21** : 8626-8637

JACQUEMONT S, CURIE A, DES PORTES V, TORRIOLI MG, BERRY-KRAVISE E, et coll. Epigenetic modification of the FMR1 gene in fragile X syndrome is associated with differential response to the mGluR5 antagonist AFQ056. *Sci Transl Med* 2011, **3** : 64ra1

KHELFAOUI M, PAVLOWSKY A, POWELL AD, VALNEGRI P, CHEONG KW, et coll. Inhibition of RhoA pathway rescues the endocytosis defects in Oligophrenin1 mouse model of mental retardation. *Hum Mol Genet* 2009, **18** : 2575-2583

KLEEFSTRA T, SCHENCK A, KRAMER JM, VAN BOKHOVEN H. The genetics of cognitive epigenetics. *Neuropharmacology* 2014, **80** : 83-94

LARTI F, KAHRIZI K, MUSANTE L, HU H, PAPARI E, et coll. A defect in the CLIP1 gene (CLIP-170) can cause autosomal recessive intellectual disability. *Eur J Hum Genet* 2014, **23** : 331-336

LAUMONNIER F, BONNET-BRILHAULT F, GOMOT M, BLANC R, DAVID A, et coll. X-linked mental retardation and autism are associated with a mutation in the NLGN4 gene, a member of the neuroligin family. *Am J Hum Genet* 2004, **74** : 552-557

LEPAGNOL-BESTEL AM, ZVARA A, MAUSSION G, QUIGNON F, NGIMBOUS B, et coll. DYRK1A interacts with the REST/NRSF-SWI/SNF chromatin remodelling complex to deregulate gene clusters involved in the neuronal phenotypic traits of Down syndrome. *Hum Mol Genet* 2009, **18** : 1405-1414

LOZANO R, HARE EB, HAGERMAN RJ. Modulation of the GABAergic pathway for the treatment of fragile X syndrome. *Neuropsychiatr Dis Treat* 2014, **10** : 1769-1779

MARTÍNEZ-CUÉ C, MARTÍNEZ P, RUEDA N, VIDAL R, GARCÍA S, et coll. Reducing GABAA $\alpha 5$ receptor-mediated inhibition rescues functional and neuromorphological deficits in a mouse model of down syndrome. *J Neurosci* 2013, **33** : 3953-3966

MARTÍNEZ-CUÉ C, DELATOUR B, POTIER MC. Treating enhanced GABAergic inhibition in Down syndrome: Use of GABA $\alpha 5$ -selective inverse agonists. *Neurosci Biobehav Rev* 2014, **46P2** : 218-227

MENG Y, ZHANG Y, JIA Z. Synaptic transmission and plasticity in the absence of AMPA glutamate receptor GluR2 and GluR3. *Neuron* 2003, **39** : 163-176

OZKAN ED, CRESOON TK, KRAMÁR EA, ROJAS C, SEESE RR, et coll. Reduced cognition in Syngap1 mutants is caused by isolated damage within developing forebrain excitatory neurons. *Neuron* 2014, **82** : 1317-1333

PAVLOWSKY A, CHELLY J, BILLUART P. Major synaptic signaling pathways involved in intellectual disability. *Mol Psychiatry* 2012, **17** : 663

PEREIRA PM, SCHNEIDER A, PANNETIER S, HERON D, HANAUER A. Coffin-Lowry syndrome. *Eur J Hum Genet* 2010, **18** : 627-633

PURPURA DP. Dendritic spine "dysgenesis" and mental retardation. *Science* 1974, **186** : 1126-1128

RAMOS-BROSSIER M, MONTANI C, LEBRUN N, GRITTI L, MARTIN C, et coll. Novel IL1RAPL1 mutations associated with intellectual disability impair synaptogenesis. *Hum Mol Genet* 2014, **24** : 1106-1118

RONAN JL, WU W, CRABTREE GR. From neural development to cognition: unexpected roles for chromatin. *Nat Rev Genet* 2013, **14** : 347-359

SOTO D, ALTAFAJ X, SINDREU C, BAYÉS A. Glutamate receptor mutations in psychiatric and neurodevelopmental disorders. *Commun Integr Biol* 2014, **7** : e27887

STANKIEWICZ TR, LINSEMAN DA. Rho family GTPases: key players in neuronal development, neuronal survival, and neurodegeneration. *Front Cell Neurosci* 2014, **8** : 314

SUGATHAN A, BIAGIOLI M, GOLZIO C, ERDIN S, BLUMENTHAL I, et coll. CHD8 regulates neurodevelopmental pathways associated with autism spectrum disorder in neural progenitors. *Proc Natl Acad Sci USA* 2014, **111** : E4468-4477

TAKASHIMA S, BECKER LE, ARMSTRONG DL, CHAN F. Abnormal neuronal development in the visual cortex of the human fetus and infant with down's syndrome. A quantitative and qualitative Golgi study. *Brain Res* 1981, **225** : 1-21

TANG G, GUDSNUK K, KUO SH, COTRINA ML, ROSOKLIJA G, et coll. Loss of mTOR-dependent macroautophagy causes autistic-like synaptic pruning deficits. *Neuron* 2014, **83** : 1131-1143

WEILER IJ, IRWIN SA, KLINTSOVA AY, SPENCER CM, BRAZELTON AD, et coll. Fragile X mental retardation protein is translated near synapses in response to neurotransmitter activation. *Proc Natl Acad Sci USA* 1997, **94** : 5395-5400

XIANG C, BAUBET V, PAL S, HOLDERBAUM L, TATARD V, et coll. RP58/ZNF238 directly modulates proneurogenic gene levels and is required for neuronal differentiation and brain expansion. *Cell Death Differ* 2012, **19** : 692-702

Héritabilité non-génétique : effets de l'environnement sur plusieurs générations

Introduction

L'environnement induit une adaptation comportementale

La capacité à percevoir et à évaluer l'environnement, et à mettre en œuvre les réactions comportementales adéquates en réaction à cet environnement, est cruciale pour tout organisme. Il est essentiel de conserver un souvenir de ces réactions d'adaptation afin d'être en mesure de s'adapter à des conditions similaires lorsqu'elles se présentent à nouveau ultérieurement (Mery, 2013). Bien que l'adaptation comportementale soit généralement bénéfique et permette de s'adapter aux changements de l'environnement, elle peut également être source de mésadaptation lorsque les conditions extérieures et les exigences changent rapidement et fréquemment. Cela peut même donner lieu à un décalage entre l'environnement et la réaction requise, qui peut conduire à des comportements inappropriés et pathologiques, et augmenter la prédisposition à certaines maladies (Daskalakis et coll., 2013). Les mécanismes biologiques qui sous-tendent les comportements adaptatifs sont complexes et impliquent des modifications de l'expression de certains gènes dans plusieurs circuits neuronaux et régions du cerveau (de Kloet et coll., 2005). Il est important de souligner que, ces changements étant modulés par l'environnement, ils n'impliquent pas de changements des séquences du génome mais interviennent par l'intermédiaire de processus non-génomiques, en particulier des mécanismes épigénétiques.

Mécanismes non-génétiques de régulation des gènes et leur contribution à la transmission entre les générations

L'une des principales fonctions des processus épigénétiques consiste à remodeler la chromatine et ainsi à activer ou inactiver les gènes. La chromatine est composée de l'hélice d'ADN et d'octamères d'histones constituant des nucléosomes. Elle peut être structurellement remodelée par la méthylation

de l'ADN et par des modifications post-traductionnelles des histones. Ces modifications constituent un code épigénétique qui est régulé de façon dynamique sur le génome et peut avoir un impact sur l'activité des gènes sans modifier la séquence de l'ADN en elle-même (Kouzarides, 2007). Chez les mammifères, la méthylation de l'ADN est un processus biochimique qui implique l'addition covalente d'un groupement méthyle sur les cytosines de l'ADN, de préférence dans les dinucléotides CpG (cytosine-guanine) (Tost, 2009). Les modifications post-traductionnelles des histones sont également des modifications covalentes, comprenant notamment l'acétylation, la méthylation (mono-, bi- ou tri-), la phosphorylation, l'ubiquitinylation ou encore la sumoylation, qui forment certaines combinaisons sur les histones (Agrawal et coll., 1999 ; Tweedie-Cullen et coll., 2009 et 2012). Ces marques modifient les propriétés électrochimiques locales de la chromatine, agissent sur sa structure et régulent ainsi l'accessibilité des gènes à la machinerie transcriptionnelle (Allis et Reinberg, 2007). En fin de compte, cela modifie la transcription des gènes en réaction à des signaux internes et externes spécifiques. Outre la méthylation de l'ADN et les modifications post-traductionnelles des histones, un nombre croissant d'éléments mettent en avant l'importance des ARN non-codants (ARNnc), en tant qu'autre facteur de régulation du génome. Les ARNnc peuvent être de différentes tailles, et ne sont pas traduits en protéines, à la différence de l'ARN messager (ARNm), mais interviennent dans la régulation de l'expression génique. Ils peuvent induire la dégradation de l'ARNm et ainsi inhiber la traduction en protéines ; ils peuvent également réguler les processus transcriptionnels en jouant le rôle de guides des régulateurs de la machinerie épigénétique (Agrawal et coll., 1999 ; Ghildiyal et Zamore, 2009 ; Di Ruscio et coll., 2013).

Des études menées chez des rongeurs ont démontré que certaines modifications épigénétiques peuvent persister et se maintenir tout au long de la vie (Weaver et coll., 2004 ; Roth et coll., 2009 ; Daskalakis et coll., 2012). Ces modifications peuvent potentiellement être transmises aux générations suivantes si elles sont présentes dans la lignée germinale (Skinner et coll., 2013 ; Bohacek et Mansuy, 2015). La transmission des caractères adaptatifs est un processus biologique essentiel qui peut avoir un impact important sur l'évolution d'une espèce. Néanmoins, bien que ce processus assure une réaction optimisée à un environnement rencontré par la génération précédente, il peut également donner lieu à des comportements mésadaptés si l'environnement change d'une génération à l'autre (Daskalakis et coll., 2013). En termes de mécanismes, bien que l'héritage transgénérationnel de comportements n'implique a priori aucune modification de la séquence d'ADN, la preuve qu'il implique des modifications épigénétiques est difficile à fournir. Cela est dû en partie au fait que la majorité des marques épigénétiques, en

particulier la méthylation de l'ADN, est soumise à une reprogrammation partielle et est effacée de la chromatine au cours du développement des cellules germinales et dans le zygote chez les mammifères. Cependant, on sait à présent que certains gènes, comme les gènes soumis à empreinte et d'autres loci spécifiques (Borgel et coll., 2010), maintiennent ou rétablissent leur profil de méthylation malgré la reprogrammation, et le transmettent à la descendance. Cela laisse à penser que certaines marques épigénétiques peuvent être des vecteurs de transmission entre les générations.

La présente étude expose des éléments récents démontrant que les caractères induits par l'exposition à certains facteurs environnementaux peuvent être acquis au cours du développement, qu'ils peuvent être transmis entre les générations, et qu'ils impliquent probablement des mécanismes non-génétiques.

Comment l'environnement peut affecter le développement

Dans le cerveau, les modifications épigénétiques provoquées par l'exposition à l'environnement dépendent d'une réaction de l'individu à des signaux intrinsèques et extrinsèques (Gapp et coll., 2014). Elles contribuent à divers processus et fonctions du cerveau tels que la formation des souvenirs (Zovkic et coll., 2013), l'addiction aux drogues (Nestler, 2014) et les réactions de stress (Hunter et McEwen, 2013). Dans certains cas, les modifications épigénétiques sont transitoires et régulées de façon dynamique ; dans d'autres en revanche, elles peuvent persister et se perpétuer. Le degré et la persistance des modifications épigénétiques dépendent fortement du stade de développement auquel elles sont établies. La vie prénatale, la petite enfance et l'adolescence constituent des périodes critiques marquées par l'influence des facteurs environnementaux chez les mammifères. Au cours de ces phases du développement, le cerveau subit une croissance importante et un remodelage, et présente une sensibilité particulière aux conditions extérieures et aux interférences. Les environnements impliquant du stress sont particulièrement néfastes. Chez l'Homme, des conditions stressantes au cours de la grossesse augmentent l'incidence de troubles neuro-développementaux tels que la schizophrénie et les troubles du spectre autistique chez l'enfant (van Os et Selten, 1998 ; Khashan et coll., 2008 ; Kinney et coll., 2008). De la même façon, chez les rongeurs, l'exposition de la mère à des facteurs de stress au cours de la gestation affecte la sensibilité au stress, le comportement, la morphologie et l'expression génétique chez la progéniture (Mueller et Bale, 2007 et 2008). Les conditions environnementales au début de la vie post-natale exercent également une influence importante sur le développement, et accroissent la

prédisposition aux troubles psychiatriques plus tard dans la vie chez l'Homme (Chu et coll., 2013). Cela est également vrai chez les animaux, pour lesquels le niveau et la qualité de soins maternels prodigués sont particulièrement importants. Les soins maternels sont directement associés au développement de réactions comportementales appropriées, et à la prédisposition aux troubles liés au stress à l'âge adulte. Il a été démontré que ce lien implique des mécanismes épigénétiques de régulation des gènes, en particulier des modifications de la méthylation de l'ADN au niveau du gène codant pour un récepteur des glucocorticoïdes (NR3C1) dans l'hippocampe (Weaver et coll., 2004). L'adolescence est une autre période critique au cours de laquelle l'exposition au stress peut avoir des conséquences néfastes sur la santé mentale plus tard dans la vie. Chez l'Homme, la maltraitance au cours de l'adolescence peut induire des comportements antisociaux (Smith et coll., 2005). Chez les rongeurs, l'hyperactivation de l'axe hypothalamo-hypophyso-surrénalien (HHS) du fait du stress au cours de cette période affecte également les réactions comportementales et provoque divers symptômes, notamment un accroissement de l'agressivité et des comportements antisociaux (Marquez et coll., 2013 ; Veenit et coll., 2013).

Influence des soins maternels dans les premiers temps de la vie sur les comportements à l'âge adulte

L'impact et les conséquences à long terme de l'exposition au stress dépendent du type et de la gravité du ou des facteur(s) de stress, et de la durée d'exposition à celui-ci ou ceux-ci. Les facteurs de stress comprennent diverses conditions environnementales telles que les difficultés psychologiques et émotionnelles et la négligence affective. La qualité de l'environnement social et parental dans les premières périodes de la vie est un élément critique pour le développement correct d'un individu. Chez l'Homme, une séparation prolongée de la mère et la négligence maternelle prédisposent un individu à la déviance comportementale au cours de sa vie, comme par exemple la toxicomanie, notamment en affectant le circuit de la récompense (Enoch, 2012). Chez les rongeurs, une séparation prévisible de la mère (au même moment chaque jour) n'a souvent pas d'effets durables sur le comportement des petits du fait de comportements compensatoires de la mère (Macri et coll., 2004). En revanche, l'exposition au stress de façon imprévisible et fragmentaire compromet fortement les signaux sensoriels maternels et provoque des dysfonctionnements cognitifs et émotionnels durables au cours de la vie (Baram et coll., 2012). Chez la souris, il a été démontré que l'association de la séparation imprévisible de la mère et de stress maternel imprévisible donne lieu

à une vaste gamme de symptômes comportementaux, notamment des comportements dépressifs, un retrait social, une atteinte de la reconnaissance sociale et une prise de risques augmentée (Franklin et coll., 2010 et 2011 ; Weiss et coll., 2011). Il est intéressant de noter que cette manipulation augmente en même temps la flexibilité comportementale et rend les animaux plus réactifs dans certaines situations de menace de survie (Gapp et coll., 2014b). Cela laisse à penser que l'exposition au stress de façon imprévisible au cours des premières périodes de la vie pourrait avoir certains effets bénéfiques plus tard dans la vie. Mais dans la plupart des cas, le stress psychologique a des effets négatifs ; néanmoins, dans des conditions favorables comme l'exposition à un environnement hostile, des effets bénéfiques peuvent être observés (Nithianantharajah et Hannan, 2006). Il a été observé que les effets durables des conditions de vie au cours des premiers temps de vie sont différents en fonction du sexe. Bien que les femelles et les mâles puissent être affectés, le degré d'altération du comportement, comme par exemple des comportements dépressifs, peut dépendre du sexe du sujet (Dalla et coll., 2011).

Transmission des effets des facteurs environnementaux

De nombreuses études épidémiologiques et cliniques chez l'Homme ont mis en avant l'existence d'une forte composante héréditaire dans les troubles de l'humeur tels que le trouble dépressif majeur (TDM) (Weissman et coll., 2005), le trouble de stress post-traumatique (Roberts et coll., 2012) et les comportements associés d'extériorisation et d'intériorisation (Kim et coll., 2009). Néanmoins, jusqu'à présent, l'héritabilité de ces troubles n'a pas pu être attribuée uniquement à des facteurs génétiques. Il a été suggéré que les gènes jouant un rôle dans des maladies d'une telle complexité agissent soit en tant que variables fréquentes de faible pénétrance, soit par le biais de mutations héréditaires rares et fortement pénétrantes. Dans le cas du TDM, il a été déterminé que seulement 40 % du risque environ sont de nature génétique (Sullivan et coll., 2000), les 60 % restants étant considérés comme relevant de « l'héritabilité manquante ». On a supposé que des facteurs environnementaux seraient responsables de cette « héritabilité manquante ». De tels facteurs pourraient affecter non seulement les individus exposés, mais également leur descendance, ayant ainsi potentiellement un impact sur plusieurs générations. Cela laisse à penser que les modifications épigénétiques provoquées par l'environnement sont probablement à l'origine d'une part de l'héritage des maladies complexes (Kendler, 2001 ; Eichler et coll., 2010 ; Millan et coll., 2012). Cette hypothèse est étayée par une récente étude épidémiologique démontrant que l'obésité paternelle conduit à

l'hypométhylation du facteur de croissance IGF-II chez les nouveau-nés (Soubry et coll., 2013), suggérant ainsi que la malnutrition paternelle a une influence héréditaire sur l'IGF-II. L'IGF-II étant une hormone qui joue un rôle essentiel pour favoriser la croissance au cours de la gestation et qui est nécessaire pour les processus cognitifs tout au long de la vie (Fowden et coll., 2006 ; Chen et coll., 2011), il sera intéressant d'observer si les effets sur l'IGF-II persistent à l'âge adulte et s'ils contribuent au risque de maladie psychiatrique.

Les modèles animaux se sont révélés utiles pour étudier cette question et les mécanismes sous-jacents. L'exposition à un traumatisme chronique au cours des deux premières semaines de vie affecte de façon durable les réactions comportementales sur plusieurs générations chez la souris. L'association de la séparation imprévisible de la mère et de stress maternel imprévisible formant une forme de stress traumatique intense provoque chez les jeunes souriceaux des comportements dépressifs et des troubles en matière de réaction à la nouveauté, d'évaluation des risques et de comportements sociaux à l'âge adulte (Franklin et Mansuy, 2010 ; Franklin et coll., 2011 ; Weiss et coll., 2011 ; Gapp et coll., 2014a ; Bohacek et coll., 2015). Ces éléments peuvent également avoir des effets positifs sur le comportement (Gapp et coll., 2014b). Ces symptômes comportementaux sont transmis à la génération suivante à la fois par les femelles et par les mâles (jusqu'à 3 générations pour les mâles) et sont indépendants des soins maternels. Ils sont associés à des modifications de la méthylation de l'ADN dans plusieurs gènes liés au stress dans le cerveau adulte, et dans le sperme chez les animaux de la première et de la deuxième génération, ainsi qu'à l'altération de l'expression de ces gènes dans le cerveau. De la même façon chez le rat, le stress à l'adolescence a un impact sur plusieurs générations. La progéniture de rates stressées présente une anxiété accrue, mais se montre également d'une plus grande sociabilité et plus performante en matière d'apprentissage par évitement (Leshem et Schulkin, 2012). Il est intéressant de souligner que l'exposition à un environnement stimulant avant la gestation a un effet sur la progéniture, contrairement à celle réalisée après l'exposition au stress. La progéniture des rates stimulées présente des différences du niveau d'anxiété en fonction du sexe et un moins bon apprentissage par évitement par rapport à la progéniture des rates stressées (Leshem et Schulkin, 2012). En outre, chez les jeunes souris (15 à 30 jours après la naissance), l'exposition à des conditions stimulantes peut remédier à un déficit de plasticité synaptique à l'âge adulte. La stimulation corrige un défaut de la potentialisation à long terme (PLT) dans l'hippocampe, une forme de plasticité synaptique liée aux processus mnémoniques, chez les animaux exposés et également chez la progéniture adolescente de ces animaux (Arai et coll., 2009). Ainsi, les caractères acquis par

l'exposition à l'environnement peuvent potentiellement être transmis entre les générations. La transmission pourrait survenir par différentes voies potentielles.

Mécanismes potentiels de transmission entre les générations

Les caractères acquis par l'exposition à l'environnement peuvent perdurer et être transmis d'une génération à la suivante de différentes façons. Certaines voies dépendent de la présence du déclencheur initial, comme par exemple le manque de soins maternels, qui est requis à chaque génération pour établir les caractères altérés. Ces voies de transmission sont fondées sur le transfert comportemental et social, et n'impliquent pas de processus d'hérédité proprement dit. D'autres voies impliquent des mécanismes plus stables qui deviennent indépendants du déclencheur initial, et reflètent une transmission moléculaire impliquant les cellules germinales et donc contribuant à l'hérédité.

Transfert comportemental et social

De nombreux caractères acquis suite à l'exposition à des facteurs environnementaux sont transmis d'une génération à la suivante par le biais d'interactions comportementales et sociales au début de la vie ou à l'âge adulte. Chez les mammifères, la qualité et le niveau des soins maternels au début de la vie post-natale exercent une influence importante sur le développement de la progéniture, et déterminent ses réactions physiologiques et comportementales plus tard dans la vie. Chez le rat, les comportements maternels chez la mère conditionnent les comportements maternels chez la progéniture femelle. Ainsi, la progéniture femelle des rates prodiguant des soins maternels insuffisants devient à son tour de mauvaises mères. En termes de mécanismes, ce type de transfert comportemental est associé à de vastes modifications épigénétiques sur le génome touchant plusieurs gènes dans le cerveau (McGowan et coll., 2011). En outre, chez le rat, l'exposition de jeunes mâles à des expériences antisociales stressantes provoque une augmentation de l'agressivité envers les femelles à l'âge adulte, effet également observé chez la progéniture de ces mâles. Ce transfert implique des comportements dépressifs des mères soumises à de mauvais traitements par leur partenaire, et également des comportements agressifs chez la progéniture mâle (Cordero et coll., 2012).

Transfert par des mécanismes non-génétiques

Des travaux précurseurs menés sur des plantes et des invertébrés ont permis de donner un premier aperçu des mécanismes potentiels impliqués dans l'héritage épigénétique. Ils ont démontré que les ARNnc peuvent véhiculer l'information entre les générations et contribuer au transfert de caractères acquis (Rechavi et coll., 2011 ; Ashe et coll., 2012 ; Buckley et coll., 2012 ; Grentzinger et coll., 2012 ; Gapp et coll., 2014a). Chez les mammifères en revanche, les mécanismes mis en jeu ne sont que partiellement élucidés. On pense qu'il existe plusieurs mécanismes et qu'ils dépendent du stade de développement lors de l'induction. Ils déterminent la pénétrance des effets et leur perpétuation chez les générations suivantes. À cet égard, une notion essentielle concernant l'héritage transgénérationnel est le fait que l'héritage ne peut être considéré comme réellement transgénérationnel et épigénétique que si les caractères induits par l'environnement ne nécessitent pas le déclencheur initial à chaque génération, et s'ils sont observés chez des individus de la troisième génération, dont les cellules germinales fondatrices n'ont à aucun moment été exposées au déclencheur (Skinner, 2008 ; Bohacek et Mansuy, 2015). L'expression des caractères chez ces individus est un signe indiquant que des mécanismes épigénétiques dans les cellules germinales sont impliqués (Grossniklaus et coll., 2013 ; Gapp et coll., 2014a). Cependant, il est difficile d'étudier ces mécanismes chez les mammifères, car les cellules germinales ne sont pas faciles à analyser. En outre, il faut idéalement examiner à la fois la lignée maternelle et la lignée paternelle. Néanmoins, la lignée paternelle présente l'avantage d'exclure les biais liés aux soins maternels, les éventuels transferts sociaux et/ou comportementaux, et d'éviter les interférences provoquées par des composants somatiques des ovocytes et par l'environnement *in utero*. Les spermatozoïdes sont également plus abondants que les ovocytes et plus faciles à utiliser pour des analyses moléculaires. Cela étant, comme un véritable héritage épigénétique survient aussi dans les lignées maternelles (Weiss et coll., 2011), les résultats obtenus concernant les cellules germinales mâles doivent être validés pour les cellules femelles. La section suivante traite de l'importance du stade de développement pour l'induction de caractères persistants et présente diverses observations de la transmission de caractères acquis. Bien que ces résultats se fondent sur des études menées chez des rongeurs, une transposition mécanique à l'Homme peut être envisagée étant donné que la fenêtre temporelle de reprogrammation épigénétique dans les cellules germinales mâles par rapport à la naissance (exposition pré- *versus* post-natale) est comparable chez la souris et chez l'Homme (De Felici, 2013).

Effets de l'environnement au cours du développement

Plusieurs études ont été consacrées à l'effet de l'exposition à l'environnement au cours du développement fœtal sur plusieurs générations. Le tableau I synthétise les éléments obtenus lors d'études sur des rongeurs suggérant l'existence d'un impact transgénérationnel sur le cerveau et le comportement, et indique les mécanismes supposés intervenir dans cet héritage (Anway et coll., 2005 ; Skinner et coll., 2008 ; Guerrero-Bosagna et coll., 2010 ; Stouder et Paoloni-Giacobino, 2010 ; Morgan et Bale, 2011 ; Crews et coll., 2012 ; Wolstenholme et coll., 2012 ; Skinner et coll., 2013). Un grand nombre de ces études utilisent l'exposition à un perturbateur endocrinien comme déclencheur. Il est concevable que le(s) mécanisme(s) d'héritage induit(s) ne diffère(nt) pas par rapport à d'autres expositions préjudiciables, et que dans les deux cas le système lié au stress dans le cerveau finisse par être touché, affectant ainsi le comportement. De ce fait, les effets transgénérationnels des perturbateurs endocriniens peuvent être considérés comme un exemple représentatif pour notre propos.

L'héritage des caractères acquis par l'exposition à l'environnement peu après la naissance, à l'adolescence ou à l'âge adulte, a été observé dans différentes conditions, certaines impliquant à la fois une transmission par la lignée paternelle et par la lignée maternelle (synthétisées dans le tableau II, indiquant le mécanisme de transmission potentiel : Arai et coll., 2009 ; Roth et coll., 2009 ; Franklin et coll., 2010 ; Dietz et coll., 2011 ; Franklin et coll., 2011 ; Weiss et coll., 2011 ; Guerrero-Bosagna et coll., 2012 ; Leshem et Schulkin, 2012 ; Rodgers et coll., 2013 ; Vassoler et coll., 2013). La méthylation de l'ADN, les modifications post-traductionnelles des histones et les ARNnc ont tous été suggérés en tant que potentiels vecteurs d'information transgénérationnels, mais celui qui a fait l'objet des études les plus approfondies est la méthylation de l'ADN (Anway et coll., 2005 ; Franklin et coll., 2010 ; Guerrero-Bosagna et coll., 2010 ; Stouder et Paoloni-Giacobino, 2010 ; Skinner et coll., 2013) (voir tableaux I et II). L'exposition à l'environnement ayant un impact sur les gènes soumis à empreinte est particulièrement intéressante puisque les mécanismes œuvrant pour protéger ces gènes de la reprogrammation (Hirasawa et coll., 2008 ; Ciccone et coll., 2009) pourraient intervenir dans l'héritage non-génomique des caractères acquis. Des études menées sur la vinclozoline ou sur l'exposition au stress ont en effet démontré que les gènes soumis à empreinte peuvent être affectés (Stouder et Paoloni-Giacobino, 2010), suggérant une sensibilité de ces gènes aux changements de l'environnement. Néanmoins, la sensibilité diminue lorsque l'exposition est après l'établissement de l'empreinte dans les cellules germinales progénitrices (Radford et coll., 2012). Des études plus étendues devraient déterminer si ces gènes pourraient

prédisposer à une sensibilité accrue des cellules progénitrices aux changements de l'environnement lors de l'empreinte. En outre, bien qu'il n'y ait pas de reprogrammation substantielle dans la lignée germinale mâle au cours de la vie post-natale, des marques épigénétiques continuent à être établies lors de cette période (Sasaki et Matsui, 2008), faisant de celles-ci une cible d'interférence. Allant dans le même sens, des études menées dans notre laboratoire ont démontré que de nombreux gènes non soumis à empreinte peuvent être affectés après la naissance (Franklin et coll., 2010). Il a été suggéré que l'exposition à l'environnement peut placer les modifications épigénétiques sur des gènes non-soumis à empreinte dans un état « pseudo-soumis à empreinte » et ainsi permettre leur transmission (Oswald et coll., 2000 ; Lane et coll., 2003 ; Borgel et coll., 2010 ; Hackett et coll., 2013).

En termes de mécanismes, l'héritage des caractères acquis après la naissance (tableau I) pourrait également impliquer des voies différentes par rapport à ceux acquis lors de l'embryogénèse (tableau II). Alors que les études portant sur l'exposition au stade embryonnaire fournissent uniquement des éléments à l'appui de l'implication de la méthylation de l'ADN dans la transmission, une exposition plus tardive pourrait impliquer d'autres modifications épigénétiques telles que les modifications post-traductionnelles des histones et les ARNnc (voir tableaux I et II). Ainsi, les histones et les protamines portent toutes deux des modifications post-traductionnelles, et les histones ont récemment été associées à l'héritage des effets de l'auto-administration de cocaïne chez le rat mâle (Vassoler et coll., 2013). L'identification de modifications post-traductionnelles des histones et des protamines du sperme aide à mieux comprendre le phénomène (Brunner et coll., 2014). En outre, les ARNnc sont abondants dans les spermatozoïdes et peuvent être affectés par des facteurs externes. Ainsi, les premiers éléments orientent vers l'implication potentielle de petits ARNnc dans la transmission de caractères induits par le stress. Par exemple, l'exposition à un stress chronique pendant 6 semaines au cours de la puberté ou à l'âge adulte affecte un ensemble de miARN (micro-ARN) dans le sperme, et réduit la réactivité de l'axe HHS chez la descendance. L'exposition à un stress traumatique imprévisible au début de la vie post-natale affecte également le contenu en miARN du sperme chez la souris (Rodgers et coll., 2013), et a des effets sur plusieurs générations qui sont associés aux ARN du sperme (Gapp et coll., 2014a). Cependant, il reste à déterminer comment les ARN du sperme sont impliqués dans la transmission des effets du stress. Ces résultats corroborent des éléments existants démontrant que les ARN du sperme peuvent sous-tendre la transmission d'un phénotype induit génétiquement (Rassoulzadegan et coll., 2006).

En conclusion, l'exposition à certains facteurs environnementaux peut avoir des effets durables sur le cerveau et sur le comportement, qui peuvent persister sur plusieurs générations. Les mécanismes sous-jacents de ce type de transmission transgénérationnelle mettent en jeu des processus épigénétiques, qui permettent le transfert stable de la base moléculaire des caractères acquis. Bien que certains cas de transfert moléculaire ou de véritable héritage transgénérationnel de caractères acquis aient été décrits, ces mécanismes restent largement méconnus. Cela est dû en partie à leur complexité et à la difficulté de les étudier chez des modèles animaux, et a fortiori chez l'Homme. De ce fait, l'analyse de ces mécanismes requiert tout d'abord l'établissement de caractères phénotypiques robustes, cohérents et transmis de façon fiable dans un système modèle. Ensuite, il est nécessaire de procéder à une évaluation opportune et ciblée des marques épigénétiques dans les tissus ou cellules appropriés, et sur les gènes ou loci spécifiques, avec un délai adéquat d'exposition à l'environnement. Jusqu'ici, la plupart des études ont utilisé des modèles présentant un long délai d'exposition (plusieurs jours à plusieurs semaines) et un point unique de relevé des altérations épigénétiques. Ces études n'ont donc pas permis de déterminer la période d'induction la plus critique, ni la chronologie des modifications épigénétiques. De plus, outre la méthylation de l'ADN, les modifications post-traductionnelles des histones et les petits ARNnc, il serait également intéressant d'examiner d'autres processus non-génomiques tels que la 5-hydroxyméthylation de l'ADN, la méthylation de l'ARN et les longs ARNnc. Il est clair que de tels processus et mécanismes sont probablement entremêlés avec des facteurs génétiques, et des études considérant les interactions entre le génome et l'épigénome seront nécessaires. Le recours à des techniques et des méthodologies innovantes telles que le criblage épigénétique à haut débit et l'imagerie moléculaire devraient permettre de mieux comprendre ces mécanismes, leur impact fonctionnel et évolutif (Wan et coll., 2013).

Isabelle M. Mansuy

Faculté de médecine de l'Université de Zurich et Département des Sciences et Technologies de la Santé de l'EPFZ (École polytechnique fédérale de Zurich), Institut de recherche sur le cerveau et Centre des neurosciences de Zurich (ZNZ), Suisse

Remerciements

Le laboratoire d'IMM est financé par l'Université de Zurich, l'École polytechnique fédérale de Zurich, le Fonds national suisse de la recherche scientifique, Roche, le Pôle de recherche national « Neuro-Plasticité et réparation du système nerveux », le programme autrichien DOC fFORTE. Merci à Katharina Gapp pour son aide lors de la préparation de cet article. Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

Tableau I : Effets de l'exposition à l'environnement avant la naissance sur les générations suivantes

Étude	Organisme modèle	Facteur environnemental	Moment d'exposition	Modifications comportementales	Modifications physiologiques	Mécanisme épigénétique impliqué	Modalité de reproduction	Génération étudiée	Transmission épigénétique
Anway et coll., 2005	Rat	Vinclozoline	E8-E15		Méthylation de l'ADN dans les testicules des mâles F1, diminution de la spermatogenèse	Méthylation de l'ADN	Croisement des descendants	1, 2, 3, 4	Oui
Skinner et coll., 2008	Rat	Vinclozoline	E8-E14	Comportement d'anxiété dépendant du sexe en F3	Modification dépendant du sexe de l'expression génétique dans l'hippocampe		Croisement éloigné, croisement des descendants	3	Oui
Guerrero-Bosagna et coll., 2010	Rat	Vinclozoline	E8-E14		Méthylation de l'ADN du promoteur de la plupart des gènes présentant une séquence consensus spécifique dans la lignée germinale	Méthylation de l'ADN	Croisement éloigné, croisement des descendants	3	Oui
Stouder et Paoloni-Giacobino, 2010	Rat	Vinclozoline	E10-E18		Modification de la méthylation de l'ADN sur des gènes soumis à empreinte dans la queue, le sperme, le foie, le muscle squelettique, diminution des spermatozoïdes mobiles en F1	Méthylation de l'ADN	Lignée mâle	1, 2, 3	Oui

Étude	Organisme modèle	Facteur environnemental	Moment d'exposition	Modifications comportementales	Modifications physiologiques	Mécanisme épigénétique impliqué	Modalité de reproduction	Génération étudiée	Transmission épigénétique
Morgan et coll., 2011	Souris	Stress chronique	E1-E7	Accroissement de la sensibilité au stress en F1, augmentation des comportements dépressifs et diminution de la distance ano-génitale chez les mâles F2	Régulation hormonale, démasculinisation de l'expression génétique neuro-développementale et de l'expression de miARN en F2		Lignée mâle	1, 2	Non
Crews et coll., 2012	Rat	Vinclozoline	E8-14	Modification de l'anxiété en réaction au stress en F3	Altération globale de l'activité métabolique dans le cerveau, modification du taux de testostérone en réaction au stress, modification de l'expression génétique dans l'hippocampe		Croisement des descendants ne faisant pas partie d'une même portée	3	Oui
Wolstenholme et coll., 2012	Rat	Bisphénol A	Gestation	Modification de la sociabilité jusqu'en F4	Expression du récepteur des œstrogènes, de l'oxytocine et de la vasopressine		Croisement éloigné pour F1, adoption croisée pour contrôler les mères, pour F2, appariement frère-sœur	1, 2, 3, 4	Oui

Étude	Organisme modèle	Facteur environnemental	Moment d'exposition	Modifications comportementales	Modifications physiologiques	Mécanisme épigénétique impliqué	Modalité de reproduction	Génération étudiée	Transmission épigénétique
Guerrero-Bosagna et coll., 2012	Souris	Vinclozoline	E7-E13		Défaillances des cellules spermatogènes, anomalies au niveau des testicules, de la prostate et des reins, syndrome des ovaires polykystiques uniquement chez les descendants non-consanguins		Lignée non-consanguine et consanguine, pas de croisement entre les petits d'une même portée	3	Oui
Skinner et coll., 2013	Rat	Vinclozoline	E8-E14		Lignée germinale	Méthylation de l'ADN	Lignée non-consanguine, croisement des descendants	3	Oui

Tableau II : Effets de l'exposition à l'environnement après la naissance sur les générations suivantes

Étude	Organisme modèle	Facteur environnemental	Moment d'exposition	Modifications comportementales	Modifications physiologiques	Mécanisme épigénétique impliqué	Modalité de reproduction	Génération étudiées	Véritable héritage épigénétique
Arai et coll., 2009	Souris	Stimulation environnementale avec/sans origine mutante	Semaine post-natale 2-4	Accroissement de la neuroplasticité, accroissement de l'apprentissage			Lignée femelle avec adoption croisée pour l'origine mutante	1, 2	Non
Roth et coll., 2009	Rat	Maltraitance maternelle	JPN1-JPN7		Altération de la méthylation du gène du BDNF et de son expression dans le cortex préfrontal		Lignée femelle avec adoption croisée	1, 2	Non
Franklin et coll., 2010	Souris	Séparation imprévisible de la mère associée à un stress maternel imprévisible	JPN1-JPN14	Comportement dépressif, modification du comportement d'approche et d'évitement	Altération de l'expression génétique et de la méthylation de l'ADN du promoteur des gènes liés au stress et du MeCP2 dans l'hippocampe de F2, et dans le sperme de F1 et F2	Méthylation de l'ADN	Lignée mâle	1, 2, 3	Oui
Franklin et coll., 2011	Souris	Séparation imprévisible de la mère associée à un stress maternel imprévisible	JPN1-JPN14	Altération de la sociabilité en F2 et F3, de la reconnaissance sociale en F1, F2 et F3, et de la réaction à l'échec social en F2	Altération de la liaison du récepteur de la 5HT _{1A} et du taux de sérotonine dans le cerveau		Lignée mâle	1, 2, 3	Oui

Étude	Organisme modèle	Facteur environnemental	Moment d'exposition	Modifications comportementales	Modifications physiologiques	Mécanisme épigénétique impliqué	Modalité de reproduction	Génération étudiée	Véritable héritage épigénétique
Weiss et coll., 2011	Souris	Séparation imprévisible de la mère, seule ou associée à un stress maternel imprévisible	JPN1-JPN14	Comportement dépressif en F1, modification du comportement d'approche et d'évitement en F1 et F2	Altération de la liaison du récepteur de la corticolibérine de type 2 dans le cerveau en F1		Lignée femelle avec adoption croisée	1, 2	Nd
Gapp et coll., 2014a	Souris	Séparation imprévisible de la mère associée à un stress maternel imprévisible	JPN1-JPN14	Comportement dépressif, modification du comportement d'approche et d'évitement, altération du métabolisme en F1 et F2	Modification d'ARN non-codants dans le sperme, le cerveau et le sérum	ARNnc	Injection d'ARN du sperme dans des ovocytes fécondés	1, 2	Oui
Gapp et coll., 2014b	Souris	Séparation imprévisible de la mère associée à un stress maternel imprévisible	JPN1-JPN14	Flexibilité comportementale en F1 et F2	Altération de l'expression du récepteur des minéralocorticoïdes (MR), méthylation de l'ADN et modifications post-traductionnelles des histones	Modifications post-traductionnelles des histones	Lignée mâle	1, 2	Oui
Bohacek et coll., 2015	Souris	Séparation imprévisible de la mère associée à un stress maternel imprévisible	JPN1-JPN14	Fonctions cognitives, plasticité synaptique	Altération de l'expression de la PKC		Lignée mâle	1, 2	Oui

Étude	Organisme modèle	Facteur environnemental	Moment d'exposition	Modifications comportementales	Modifications physiologiques	Mécanisme épigénétique impliqué	Modalité de reproduction	Génération étudiée	Véritables héritage épigénétique
Dietz et coll., 2011	Souris	Échec social chronique	Jours à l'âge adulte	Comportement dépressif et anxiété	Augmentation de la corticostérone dépendant du sexe, diminution du facteur de croissance endothéliale vasculaire en F2		Lignée mâle et FIV en utilisant des ovocytes naifs	1, 2	Non
Leshem et Schulkin, 2012	Rat	Stimulation environnementale et/ou stress modéré	Stress : JPN27-29 ; Stimulation : JPN21-JPN60	Anxiété de l'apprentissage par évitement, effet dépendant du sexe sur le test de réflexe acoustique, diminution des interactions sociales chez les mâles			Lignée femelle	2	Non
Rodgers et coll., 2013	Souris	Stress chronique	6 semaines au cours de l'adolescence		Diminution de la réactivité de l'axe HHS	Modifications de miARN dans le sperme	Lignée mâle	2	Non
Vassoler et coll., 2013	Rat	Auto-administration de cocaïne	60 jours à l'âge adulte	Résistance à la cocaïne dépendant du sexe	Augmentation de l'expression du gène du BDNF et de son acétylation dans le cortex préfrontal médian, altération de l'acétylation des H3 dans la lignée germinale des pères	Maintien des modifications post-traductionnelles des histones	Lignée mâle	1, 2	Non

BIBLIOGRAPHIE

- AGRAWAL AA, LAFORSCH C, TOLLRIAN R. Transgenerational induction of defences in animals and plants. *Nature* 1999, **401** : 60-63
- ALLIS CDJ, REINBERG D. Epigenetics. Cold Spring Harbor Laboratory Press, 2007
- ANWAY MD, CUPP AS, UZUMCU M, SKINNER MK. Epigenetic transgenerational actions of endocrine disruptors and male fertility. *Science* 2005, **308** : 1466-1469
- ARAI JA, LI S, HARTLEY DM, FEIG LA. Transgenerational rescue of a genetic defect in long-term potentiation and memory formation by juvenile enrichment. *J Neurosci* 2009, **29** : 1496-1502
- ASHE A, SAPETSCHNIG A, WEICK EM, MITCHELL J, BAGIJN MP, et coll. piRNAs can trigger a multigenerational epigenetic memory in the germline of *C. elegans*. *Cell* 2012, **150** : 88-99
- BARAM TZ, DAVIS EP, OBENAU A, SANDMAN CA, SMALL SL, et coll. Fragmentation and unpredictability of early-life experience in mental disorders. *Am J Psychiatry* 2012, **169** : 907-915
- BOHACEK J, FARINELLI L, MIRANTE O, STEINER G, GAPP K, et coll. Pathological brain plasticity and cognition in the offspring of males subjected to postnatal traumatic stress. *Mol Psychiatry* 2015, **20** : 621-631
- BOHACEK J, MANSUY IM. Emerging insight into non-genetic transgenerational inheritance of acquired behaviors. *Nat Rev Genet* 2015, **16** : 641-652
- BORGEL J, GUIBERT S, LI Y, CHIBA H, SCHUBELER D, et coll. Targets and dynamics of promoter DNA methylation during early mouse development. *Nat Genet* 2010, **42** : 1093-1100
- BRUNNER A, NANNI P, MANSUY IM. Epigenetic marking of sperm by posttranslational modification of histones and protamines. *Epigenetics Chromatin* 2014, **7** : 2-12
- BUCKLEY BA, BURKHART KB, GU SG, SPRACKLIN G, KERSHNER A, et coll. A nuclear Argonaute promotes multigenerational epigenetic inheritance and germline immortality. *Nature* 2012, **489** : 447-451
- CHEN DY, STERN SA, GARCIA-OSTA A, SAUNIER-REBORI B, POLLONINI G, et coll. A critical role for IGF-II in memory consolidation and enhancement. *Nature* 2011, **469** : 491-497
- CHU DA, WILLIAMS LM, HARRIS AW, BRYANT RA, GATT JM. Early life trauma predicts self-reported levels of depressive and anxiety symptoms in nonclinical community adults: Relative contributions of early life stressor types and adult trauma exposure. *J Psychiatr Res* 2013, **47** : 23-32

CICCONE DN, SU H, HEVI S, GAY F, LEI H, et coll. KDM1B is a histone H3K4 demethylase required to establish maternal genomic imprints. *Nature* 2009, **461** : 415-418

CORDERO MI, POIRIER GL, MARQUEZ C, VEENIT V, FONTANA X, et coll. Evidence for biological roots in the transgenerational transmission of intimate partner violence. *Transl Psychiatry* 2012, **2** : e106

CREWS D, GILLETTE R, SCARPINO SV, MANIKKAM M, SAVENKOVA MI, SKINNER MK. Epigenetic transgenerational inheritance of altered stress responses. *Proc Natl Acad Sci USA* 2012, **109** : 9143-9148

DALLA C, PITYCHOUTIS PM, KOKRAS N, PAPADOPOULOU-DAIFOTI Z. Sex differences in response to stress and expression of depressive-like behaviours in the rat. *Curr Top Behav Neurosci* 2011, **8** : 97-118

DASKALAKIS NP, OITZL MS, SCHACHINGER H, CHAMPAGNE DL, DE KLOET ER. Testing the cumulative stress and mismatch hypotheses of psychopathology in a rat model of early-life adversity. *Physiol Behav* 2012, **106** : 707-721

DASKALAKIS NP, BAGOT RC, PARKER KJ, VINKERS CH, DE KLOET ER. The three-hit concept of vulnerability and resilience: Toward understanding adaptation to early-life adversity outcome. *Psychoneuroendocrinology* 2013, **38** : 1858-1873

DE FELICI M. Oogenesis, origin, migration and proliferation of human primordial germ cells. Springer-Verlag-London, 2013

DE KLOET ER, JOELS M, HOLSBOER F. Stress and the brain: from adaptation to disease. *Nat Rev Neurosci* 2005, **6** : 463-475

DI RUSCIO A, EBRALIDZE AK, BENOUKRAF T, AMABILE G, GOFF LA, et coll. DNMT1-interacting RNAs block gene-specific DNA methylation. *Nature* 2013, **503** : 371-376

DIETZ DM, LAPLANT Q, WATTS EL, HODES GE, RUSSO SJ, et coll. Paternal transmission of stress-induced pathologies. *Biol Psychiatry* 2011, **70** : 408-414

EICHLER EE, FLINT J, GIBSON G, KONG A, LEAL SM, et coll. Missing heritability and strategies for finding the underlying causes of complex disease. *Nat Rev Genet* 2010, **11** : 446-450

ENOCH MA. The influence of gene-environment interactions on the development of alcoholism and drug dependence. *Curr Psychiatry Rep* 2012, **14** : 150-158

FOWDEN AL, SIBLEY C, REIK W, CONSTANCIA M. Imprinted genes, placental development and fetal growth. *Horm Res* 2006, **65** (suppl 3) : 50-58

FRANKLIN TB, MANSUY IM. Epigenetic inheritance in mammals: Evidence for the impact of adverse environmental effects. *Neurobiology of Disease* 2010, **39** : 61-65

FRANKLIN TB, RUSSIG H, WEISS IC, GRAFF J, LINDER N, et coll. Epigenetic transmission of the impact of early stress across generations. *Biol Psychiatry* 2010, **68** : 408-415

FRANKLIN TB, LINDER N, RUSSIG H, THÖNY B, MANSUY IM. Influence of Early Stress on Social Abilities and Serotonergic Functions across Generations in Mice. *PLoS One* 2011, **6** : e21842

GAPP K, WOLDEMICHAEL BT, BOHACEK J, MANSUY IM. Epigenetic regulation in neurodevelopment and neurodegenerative diseases. *Neuroscience* 2014, **264** : 99-111

GAPP K, JAWAID A, SARKIES P, BOHACEK J, PELCZAR P, et coll. Implication of sperm RNAs in the transgenerational inheritance of the effects of early trauma in mice. *Nat Neurosci* 2014a, **17** : 667-669

GAPP K, SOLDADO-MAGRANER S, ALVAREZ-SÁNCHEZ M, BOHACEK J, VERNAZ G, et coll. Early life stress in fathers improves behavioral flexibility in the offspring. *Nat Commun* 2014b, **5** : 5466

GHILDIYAL M, ZAMORE PD. Small silencing RNAs: an expanding universe. *Nat Rev Genet* 2009, **10** : 94-108

GRENTZINGER T, ARMENISE C, BRUN C, MUGAT B, SERRANO V, et coll. piRNA-mediated transgenerational inheritance of an acquired trait. *Genome Res* 2012, **22** : 1877-1888

GROSSNIKLAUS U, KELLY B, FERGUSON-SMITH AC, PEMBREY M, LINDQUIST S. Transgenerational epigenetic inheritance: how important is it? *Nat Rev Genet* 2013, **14** : 228-235

GUERRERO-BOSAGNA C, SETTLES M, LUCKER B, SKINNER MK. Epigenetic transgenerational actions of vinclozolin on promoter regions of the sperm epigenome. *PLoS One* 2010, **5** : e13100

GUERRERO-BOSAGNA C, COVERT TR, HAQUE MM, SETTLES M, NILSSON EE, et coll. Epigenetic transgenerational inheritance of vinclozolin induced mouse adult onset disease and associated sperm epigenome biomarkers. *Reprod Toxicol* 2012, **34** : 694-707

HACKETT JA, SENGUPTA R, ZYLICZ JJ, MURAKAMI K, LEE C, et coll. Germline DNA demethylation dynamics and imprint erasure through 5-hydroxymethylcytosine. *Science* 2013, **339** : 448-452

HIRASAWA R, CHIBA H, KANEDA M, TAJIMA S, LI E, et coll. Maternal and zygotic Dnmt1 are necessary and sufficient for the maintenance of DNA methylation imprints during preimplantation development. *Genes Dev* 2008, **22** : 1607-1616

HUNTER RG, MCEWEN BS. Stress and anxiety across the lifespan: structural plasticity and epigenetic regulation. *Epigenomics* 2013, **5** : 177-194

KENDLER KS. Twin studies of psychiatric illness: an update. *Arch Gen Psychiatry* 2001, **58** : 1005-1014

KHASHAN AS, ABEL KM, MCNAMEE R, PEDERSEN MG, WEBB RT, et coll. Higher risk of offspring schizophrenia following antenatal maternal exposure to severe adverse life events. *Arch Gen Psychiatry* 2008, **65** : 146-152

KIM HK, CAPALDI DM, PEARS KC, KERR DC, OWEN LD. Intergenerational transmission of internalising and externalising behaviours across three generations: gender-specific pathways. *Crim Behav Ment Health* 2009, **19** : 125-141

KINNEY DK, MILLER AM, CROWLEY DJ, HUANG E, GERBER E. Autism prevalence following prenatal exposure to hurricanes and tropical storms in Louisiana. *J Autism Dev Disord* 2008, **38** : 481-488

KOUZARIDES T. Chromatin modifications and their function. *Cell* 2007, **128** : 693-705

LANE N, DEAN W, ERHARDT S, HAJKOVA P, SURANI A, et coll. Resistance of IAPs to methylation reprogramming may provide a mechanism for epigenetic inheritance in the mouse. *Genesis* 2003, **35** : 88-93

LESHEM M, SCHULKIN J. Transgenerational effects of infantile adversity and enrichment in male and female rats. *Dev Psychobiol* 2012, **54** : 169-186

MACRI S, MASON GJ, WURBEL H. Dissociation in the effects of neonatal maternal separations on maternal care and the offspring's HPA and fear responses in rats. *Eur J Neurosci* 2004, **20** : 1017-1024

MARQUEZ C, POIRIER GL, CORDERO MI, LARSEN MH, GRONER A, et coll. Peripuberty stress leads to abnormal aggression, altered amygdala and orbitofrontal reactivity and increased prefrontal MAOA gene expression. *Transl Psychiatry* 2013, **3** : e216

MCGOWAN PO, SUDERMAN M, SASAKI A, HUANG TC, HALLETT M, et coll. Broad epigenetic signature of maternal care in the brain of adult rats. *PLoS One* 2011, **6** : e14739

MERY F. Natural variation in learning and memory. *Curr Opin Neurobiol* 2013, **23** : 52-56

MILLAN MJ, AGID Y, BRÜNE M, BULLMORE ET, CARTER CS, et coll. Cognitive dysfunction in psychiatric disorders: characteristics, causes and the quest for improved therapy. *Nat Rev Drug Discov* 2012, **11** : 141-168

MORGAN CP, BALE TL. Early prenatal stress epigenetically programs dysmasculinization in second-generation offspring via the paternal lineage. *J Neurosci* 2011, **31** : 11748-11755

MUELLER BR, BALE TL. Early prenatal stress impact on coping strategies and learning performance is sex dependent. *Physiol Behav* 2007, **91** : 55-65

MUELLER BR, BALE TL. Sex-specific programming of offspring emotionality after stress early in pregnancy. *J Neurosci* 2008, **28** : 9055-9065

NESTLER EJ. Epigenetic mechanisms of drug addiction. *Neuropharmacology* 2014, **76** (Pt B) : 259-268

NITHIANANTHARAJAH J, HANNAN AJ. Enriched environments, experience-dependent plasticity and disorders of the nervous system. *Nat Rev Neurosci* 2006, **7** : 697-709

OSWALD J, ENGEMANN S, LANE N, MAYER W, OLEK A, et coll. Active demethylation of the paternal genome in the mouse zygote. *Curr Biol* 2000, **10** : 475-478

RADFORD EJ, ISGANAITIS E, JIMENEZ-CHILLARON J, SCHROEDER J, MOLLA M, et coll. An unbiased assessment of the role of imprinted genes in an intergenerational model of developmental programming. *PLoS Genet* 2012, **8** : e1002605

RASSOULZADEGAN M, GRANDJEAN V, GOUNON P, VINCENT S, GILLOT I, CUZIN F. RNA-mediated non-mendelian inheritance of an epigenetic change in the mouse. *Nature* 2006, **441** : 469-474

RECHAVI O, MINEVICH G, HOBERT O. Transgenerational inheritance of an acquired small RNA-based antiviral response in *C. elegans*. *Cell* 2011, **147** : 1248-1256

ROBERTS AL, GALEA S, AUSTIN SB, CERDA M, WRIGHT RJ, et coll. Posttraumatic stress disorder across two generations: concordance and mechanisms in a population-based sample. *Biol Psychiatry* 2012, **72** : 505-511

RODGERS AB, MORGAN CP, BRONSON SL, REVELLO S, BALE TL. Paternal stress exposure alters sperm MicroRNA content and reprograms offspring HPA stress axis regulation. *J Neurosci* 2013, **33** : 9003-9012

ROTH TL, LUBIN FD, FUNK AJ, SWEATT JD. Lasting epigenetic influence of early-life adversity on the BDNF gene. *Biol Psychiatry* 2009, **65** : 760-769

SASAKI H, MATSUI Y. Epigenetic events in mammalian germ-cell development: reprogramming and beyond. *Nat Rev Genet* 2008, **9** : 129-140

SKINNER MK. What is an epigenetic transgenerational phenotype? F3 or F2. *Reprod Toxicol* 2008, **25** : 2-6

SKINNER MK, ANWAY MD, SAVENKOVA MI, GORE AC, CREWS D. Transgenerational epigenetic programming of the brain transcriptome and anxiety behavior. *PLoS One* 2008, **3** : e3745

SKINNER MK, HAQUE CG, NILSSON E, BHANDARI R, MCCARREY JR. Environmentally induced transgenerational epigenetic reprogramming of primordial germ cells and the subsequent germ line. *PLoS One* 2013, **8** : e66318

SMITH CA, IRELAND TO, THORNBERRY TP. Adolescent maltreatment and its impact on young adult antisocial behavior. *Child Abuse Negl* 2005, **29** : 1099-1119

SOUBRY A, SCHILDKRAUT JM, MURTHA A, WANG F, HUANG Z, et coll. Paternal obesity is associated with IGF2 hypomethylation in newborns: results from a Newborn Epigenetics Study (NEST) cohort. *BMC Med* 2013, **11** : 29

STOUDER C, PAOLONI-GIACOBINO A. Transgenerational effects of the endocrine disruptor vinclozolin on the methylation pattern of imprinted genes in the mouse sperm. *Reproduction* 2010, **139** : 373-379

SULLIVAN PF, NEALE MC, KENDLER KS. Genetic epidemiology of major depression: review and meta-analysis. *Am J Psychiatry* 2000, **157** : 1552-1562

TOST J. DNA methylation: an introduction to the biology and the disease-associated changes of a promising biomarker. *Methods Mol Biol* 2009, **507** : 3-20

TWEEDIE-CULLEN RY, RECK JM, MANSUY IM. Comprehensive mapping of post-translational modifications on synaptic, nuclear, and histone proteins in the adult mouse brain. *J Proteome Res* 2009, **8** : 4966-4982

TWEEDIE-CULLEN RY, BRUNNER AM, GROSSMANN J, MOHANNA S, SICHAU D, et coll. Identification of combinatorial patterns of post-translational modifications on individual histones in the mouse brain. *PLoS One* 2012, **7** : e36980

VAN OS J, SELTEN JP. Prenatal exposure to maternal stress and subsequent schizophrenia. The May 1940 invasion of The Netherlands. *Brit J Psychiatry* 1998, **172** : 324-326

VASSOLER FM, WHITE SL, SCHMIDT HD, SADRI-VAKILI G, PIERCE RC. Epigenetic inheritance of a cocaine-resistance phenotype. *Nat Neurosci* 2013, **16** : 42-47

VEENIT V, CORDERO MI, TZANOULINO S, SANDI C. Increased corticosterone in periparturient rats leads to long-lasting alterations in social exploration and aggression. *Front Behav Neurosci* 2013, **7** : 26

WAN M, GU H, WANG J, HUANG H, ZHAO J, et coll. Inducible mouse models illuminate parameters influencing epigenetic inheritance. *Development* 2013, **140** : 843-852

WEAVER IC, CERVONI N, CHAMPAGNE FA, D'ALESSIO AC, SHARMA S, et coll. Epigenetic programming by maternal behavior. *Nat Neurosci* 2004, **7** : 847-854

WEISS IC, FRANKLIN TB, VIZI S, MANSUY IM. Inheritable effect of unpredictable maternal separation on behavioral responses in mice. *Front Behav Neurosci* 2011, **5** : 3

WEISSMAN MM, WICKRAMARATNE P, NOMURA Y, WARNER V, VERDELI H, et coll. Families at high and low risk for depression: a 3-generation study. *Arch Gen Psychiatry* 2005, **62** : 29-36

WOLSTENHOLME JT, EDWARDS M, SHETTY SRJ, GATEWOOD JD, TAYLOR JA, et coll. Gestational exposure to Bisphenol A produces transgenerational changes in behaviors and gene expression. *Endocrinology* 2012, **153** : 3828-3838

ZOVKIC IB, GUZMAN-KARLSSON MC, SWEATT JD. Epigenetic regulation of memory formation and maintenance. *Learn Mem* 2013, **20** : 61-74

II

Apprentissages,
développement
et compétences
des personnes avec une
déficience intellectuelle

9

Approches cognitives et développementales

Les limitations cognitives qui occupent une place centrale dans la déficience intellectuelle, ont fait l'objet d'un nombre considérable de travaux de recherche. Seront d'abord présentées trois grandes approches théoriques qui tentent de décrire le fonctionnement cognitif des personnes avec une déficience intellectuelle. Suivra une synthèse des travaux actuels sur la mémoire de travail et les fonctions exécutives car ces concepts sont très souvent invoqués pour expliquer les difficultés intellectuelles rencontrées par les personnes. Enfin, ce chapitre se terminera par une présentation des travaux sur la mémoire à long terme et sur la mémoire implicite, celle-ci serait épargnée dans la déficience intellectuelle.

Trois grandes approches théoriques

La recherche cognitive dans le champ de la déficience intellectuelle (DI) s'est organisée à partir d'une controverse opposant les tenants d'une approche déficitaire aux défenseurs d'une approche développementale. Cette opposition, datant des années 1970-80, semble aujourd'hui dépassée, mais elle a profondément marqué la recherche en psychologie de la déficience intellectuelle. Il convient donc d'en rappeler les principales dimensions avant d'aborder les approches plus récentes, comme le neuroconstructivisme.

L'approche déficitaire

L'approche déficitaire tire ses références théoriques et méthodologiques de la psychologie cognitive. Elle tente d'expliquer les limitations intellectuelles par l'existence de déficits spécifiques, qui signent des différences qualitatives de fonctionnement entre les personnes avec déficience intellectuelle ou sans. Selon cette approche, principalement défendue par Ellis et ses collaborateurs (voir, par exemple, Ellis et Cavalier, 1982), les déficits sont centraux,

constants et irréversibles. L'approche déficitaire fait l'hypothèse que les atteintes ne sont pas généralisées à l'ensemble de la sphère cognitive, mais qu'elles touchent plus vraisemblablement quelques fonctions exerçant un rôle central dans le traitement de l'information et l'apprentissage. Sa stratégie de recherche consiste donc à montrer que certaines composantes impliquées dans le fonctionnement intellectuel sont détériorées (Ellis, 1970), alors que d'autres ne le sont pas (Ellis et coll., 1989).

Les premières recherches réalisées dans le cadre de l'approche déficitaire ont tenté de mettre en évidence un déficit structural de la mémoire à court terme. Selon la théorie de la trace mnésique (*stimulus trace theory*), une importante labilité de la trace mnésique serait responsable des performances modestes observées dans les épreuves de mémoire à court terme chez les personnes avec une DI (Ellis, 1963). En conséquence, l'oubli devrait augmenter plus rapidement avec l'accroissement du délai de mémorisation chez les personnes avec une DI, ce que semblaient vérifier certaines expériences sur la mémoire à court terme (Ellis et coll., 1985). La théorie de la trace mnésique n'est cependant pas parvenue à s'imposer car il était difficile de dissocier expérimentalement l'effet des facteurs structuraux (faible trace mnésique) des facteurs fonctionnels (processus d'autorépétition de maintien). Effectivement, il est apparu rapidement que les personnes avec une DI se distinguaient clairement des autres personnes par l'absence, ou la mauvaise utilisation, de la stratégie d'autorépétition qui permet de maintenir l'information en réactivant sa trace pendant la durée de mémorisation (plus particulièrement la stratégie d'autorépétition cumulative qui consiste à répéter successivement l'ensemble des mots d'une liste). La recherche s'est alors engagée sur la piste des explications fonctionnelles, en s'intéressant plus particulièrement à la question des « déficits stratégiques » (pour une synthèse, voir : Courbois et Paour, 2007 ; Courbois et Facon, 2014). Elle a montré que l'apprentissage de la stratégie d'autorépétition cumulative augmente sensiblement l'empan mnésique des personnes avec une DI. Inversement, elle a montré que le fait d'empêcher l'utilisation de cette stratégie chez des individus contrôles, qui l'utilisent spontanément dans des conditions normales, entraîne une diminution drastique de leur performance (Belmont et Butterfield, 1971 ; Butterfield et coll., 1973). Le rôle causal de la dimension stratégique dans les performances aux activités de mémorisation devenait alors évident.

Les nombreuses recherches réalisées dans le cadre de l'apprentissage stratégique ont largement dépassé les études sur la mémoire pour s'intéresser à d'autres dimensions de la cognition comme les activités numériques, la lecture, le raisonnement analogique... D'autres se sont consacrées aux

dimensions métacognitives, c'est-à-dire aux connaissances des personnes avec une DI sur leur fonctionnement cognitif, les caractéristiques des problèmes qu'elles rencontrent, et l'efficacité des stratégies qu'elles utilisent (Cornoldi et Campari, 1998 ; Büchel et Schlatter, 2001). En règle générale, ces travaux ont buté sur un écueil commun : les personnes avec DI se montrent effectivement capables d'apprendre des stratégies cognitives ou métacognitives dans un contexte donné, mais elles ne parviennent pas à transférer les stratégies apprises dans des contextes différents de celui de l'apprentissage initial (Ferretti et Cavalier, 1991 ; Büchel et Schlatter, 2001).

Pour finir, une partie des travaux réalisés dans le cadre de l'approche déficitaire a aussi montré de façon convaincante que certaines composantes de la cognition ne semblent pas présenter de difficultés particulières, comme la mémorisation des localisations spatiales des objets (Ellis et coll., 1989 ; Katz et Ellis, 1991). Ces composantes relèvent de traitements automatiques qui nécessitent peu de contrôle cognitif et sont peu coûteux en ressources attentionnelles. En réalité, les difficultés stratégiques des personnes avec une DI sont d'autant plus évidentes que la charge cognitive de la tâche à réaliser est importante (Bray et coll., 1994 et 1998).

L'approche développementale

L'approche développementale tire ses références théoriques et méthodologiques dans la psychologie du développement. Les chercheurs engagés dans cette voie parlent de « retard » ou de « délai » pour qualifier les difficultés cognitives rattachées à la déficience intellectuelle. Prenant le développement typique comme référence, ils insistent sur les similitudes du développement « retardé » qui se caractérise principalement par sa lenteur et son inachèvement ultime. Initialement portée par Zigler et ses collaborateurs, la théorie développementale introduit la dimension étiologique et repose sur deux hypothèses : similitude séquentielle et similitude de structure globale.

Dans sa formulation initiale, la théorie du retard fait une distinction entre les « retards mentaux » d'origine « culturelle/familiale » et ceux d'origine « organique ». Tous ont des limitations intellectuelles ($QI < 70$), mais les « retardés mentaux culturels/familiaux » ne présentent pas de signes évidents d'atteinte du système nerveux central. Considérant que la faiblesse du QI de ces derniers s'inscrit dans la distribution normale (gaussienne) de l'intelligence, Zigler et ses collaborateurs font l'hypothèse d'un développement homogène, mais ralenti, chez ces enfants qui sont supposés ne pas présenter de pathologie neurologique particulière (Zigler, 1969 ; Zigler et Balla, 1982). Suivant l'hypothèse de la similitude structurale, ils vont tenter de montrer

que leur niveau de compétence à différentes tâches cognitives correspond à leur âge mental, tel qu'il est estimé au travers d'épreuves de QI. Selon cette hypothèse, le fonctionnement cognitif d'un adolescent avec une DI âgé de 16 ans, dont l'âge mental est de 8 ans, serait comparable à celui d'enfants au développement typique âgés de 8 ans. Cette hypothèse n'a pas été appuyée par toutes les données empiriques (pour une synthèse, voir Courbois et Paour, 2007).

De son côté, l'hypothèse de la similitude séquentielle a fait l'objet de multiples vérifications expérimentales. S'inscrivant dans la continuité des travaux réalisés par Inhelder (1943) dans le cadre de la théorie piagétienne, les recherches montrent assez clairement que le développement des personnes avec une DI suit les mêmes étapes que le développement typique en dépit de sa lenteur et de son inachèvement (Hodapp et coll., 1990). Sans restriction étiologique (elle s'applique aussi au développement des personnes concernées par des déficiences d'origine « organique »), sa portée est assez générale car elle concerne des domaines aussi variés que le développement sensori-moteur, le langage, la pensée logique ou le jugement moral. À titre d'exemple, Dunst (1990) a réalisé un suivi longitudinal de 85 très jeunes enfants avec une trisomie 21 et montre que ces derniers acquièrent les compétences sensorimotrices dans un ordre similaire à celui du développement typique. Certaines étapes semblent cependant plus difficiles à franchir que d'autres. La durée passée dans le stade précédent est alors proportionnellement plus longue chez les enfants avec une trisomie 21 (c'est le cas de l'acquisition du sous-stade sensori-moteur IV, dans lequel on voit apparaître les premières coordinations intentionnelles moyen-fin – applications de moyens connus à des situations nouvelles – qui est plus difficile à atteindre par l'enfant avec une trisomie 21). Sa recherche dégage enfin une hétérogénéité importante des vitesses de développement dans les différents domaines étudiés : la grande lenteur du développement prélinguistique contraste avec le développement relativement rapide des capacités d'imitation gestuelle (cette hétérogénéité renvoie à ce que Zazzo et ses collaborateurs ont appelé « l'hétérochronie ») (Zazzo, 1979).

L'approche neuroconstructiviste

Nombre de travaux récents continuent à poser les problèmes en termes de différence (approche déficitaire) ou de retard-délai (approche développementale). La démarche a moins de sens aujourd'hui car la recherche s'est progressivement éloignée des contextes théoriques à l'origine de cette distinction. Ainsi, l'approche déficitaire s'est sensiblement écartée de son projet

initial, qui visait à isoler quelques déficits centraux, en cherchant des déficits dans le moindre processus élémentaire de traitement de l'information (Courbois et Facon, 2014). De son côté, la notion de retard est souvent une simple description des résultats obtenus à une expérience sans réelle portée théorique. Elle est invoquée lorsqu'un groupe de personnes avec DI, quelle que soit l'étiologie, a un niveau de performance qui correspond à son âge mental. À l'origine, elle était réservée aux déficiences intellectuelles d'origine « culturelle/familiale » qui, par hypothèse, devaient présenter un développement homogène mais lent.

Par ailleurs, les recherches réalisées dans ces perspectives utilisent majoritairement la méthode de l'appariement. Classiquement, les performances d'un groupe de personnes avec une déficience intellectuelle (DI) d'un âge chronologique donné (AC) et d'un âge de développement donné (AM, pour âge mental) sont comparées à deux groupes contrôles, l'un de même âge chronologique, l'autre de même âge mental. En règle générale, si les performances du groupe DI sont comparables à celles du groupe AM, les chercheurs concluent à un retard. Si elles sont inférieures, ils concluent à un déficit. L'appariement suivant l'âge mental pose cependant quelques problèmes qu'il ne faut pas négliger (Jarrold et Brock, 2004 ; Thomas et coll., 2009). Entre autres, la question du choix de l'épreuve utilisée pour déterminer l'âge mental est essentielle. Faut-il avoir recours à une (ou des) épreuve(s) spécifique(s) sachant que le choix n'est jamais neutre du point de vue théorique (on peut, par exemple, faire un appariement sur le niveau de développement du vocabulaire réceptif pour étudier la mémoire à court terme verbale ; Jarrold et coll., 2002) ? Faut-il, au contraire, favoriser une évaluation globale de l'âge mental en dérivant ce dernier à partir d'un test composite de l'intelligence, sachant que le même niveau global peut être obtenu à partir de profils psychométriques bien différents (Thomas et coll., 2009) ?

En progression constante depuis la fin des années 1990, l'approche neuro-constructiviste semble pouvoir dépasser les limites qui viennent d'être énoncées en renouvelant le débat théorique et méthodologique sur la déficience intellectuelle. Profondément inscrite dans une perspective développementale, elle fonde son étude sur l'analyse des trajectoires développementales caractéristiques de différents syndromes génétiques (Karmiloff-Smith, 1998).

Selon Thomas et coll. (2009), une recherche basée sur la comparaison à âge mental équivalent n'est pas nécessairement développementale. Les auteurs considèrent que l'âge mental est souvent utilisé comme une simple étiquette assignée à un groupe contrôle. Les plans expérimentaux utilisés ne permettent donc pas de recueillir des informations sur le développement typique ou atypique de telle ou telle compétence. Pour dépasser cette limite, la

méthode des trajectoires développementales utilise l'âge (ou l'âge mental) comme variable continue pour la mettre en relation avec la performance à une tâche donnée. En utilisant une méthode statistique basée sur l'analyse de covariance, elle compare ensuite les fonctions obtenues pour les différents groupes de participants. Les tests effectués ne portent plus sur des différences de moyennes, mais plutôt sur les différences de pentes et/ou d'ordonnées à l'origine. Les trajectoires développementales des groupes étudiés sont comparées sur la base d'un modèle qui reste, le plus souvent, linéaire (Thomas et coll., 2009).

Le neuroconstructivisme analyse les trajectoires développementales de populations « typiques » ou « atypiques » en considérant qu'elles sont façonnées par des contraintes biologiques et environnementales en interaction constante (Westermann et coll., 2010 ; Dekker et Karmiloff-Smith, 2011). Cette approche se situe dans le prolongement de l'épigénèse probabiliste, une métathéorie qui considère que l'ontogenèse résulte d'un processus continu d'interactions bidirectionnelles entre quatre niveaux d'analyses : génétique, neurologique, comportemental et environnemental (Gottlieb, 2007). L'épigénèse probabiliste affirme qu'il faut sortir du raisonnement unidirectionnel selon lequel l'activité génétique génère des structures (neurologiques ou autres) qui commencent à fonctionner quand elles sont suffisamment matures. Elle montre que les influences entre les différents niveaux d'analyse sont bidirectionnelles (activité génétique \Leftrightarrow structure \Leftrightarrow fonction). Les structures commencent à fonctionner avant d'être réellement matures et l'activité qui en résulte, qu'elle soit d'origine purement endogène ou qu'elle soit déterminée par des stimulations externes, joue un rôle fondamental dans le développement (Gottlieb, 2003 et 2007). De même, le neuroconstructivisme considère que les trajectoires prises par le développement résultent des contraintes génétiques, neurologiques, comportementales et environnementales, en interactions constantes. Il insiste sur le rôle essentiel de l'activité qui façonne les trajectoires développementales dès le plus jeune âge. En ce sens, il se situe dans la continuité de la théorie piagétienne (Westermann et coll., 2010).

Dans le champ de la déficience intellectuelle, le neuroconstructivisme étudie plus particulièrement les syndromes génétiques, comme la trisomie 21, le syndrome de Williams, ou l'X fragile (voir, par exemple, Cornish et coll., 2013). Les différents syndromes génétiques s'accompagnent de phénotypes cognitifs et comportementaux qui peuvent être spécifiques (Dykens et coll., 2000). Ainsi, dans le syndrome de Williams, des troubles visuo-spatiaux importants contrastent avec un langage relativement développé. Inversement, dans la trisomie 21, les troubles du langage expressif sont au premier

plan alors que les problèmes visuo-spatiaux semblent être moins importants (voir cependant : Couzens et coll., 2011 ; Yang et coll., 2014). De telles spécificités syndromiques ont parfois été interprétées à l'aune de la neuropsychologie adulte qui s'appuie sur une conception modulaire de la cognition humaine. Chaque module est spécialisé dans le traitement d'un type particulier d'information (visage, langage, etc.) et opère de façon relativement indépendante des autres modules. Il est localisé dans une région particulière du système nerveux central et peut être sélectivement détérioré sous l'effet d'une lésion locale de cette région. Considérant que cette organisation modulaire est le produit de l'évolution, les théories nativistes du développement humain affirment qu'elle est présente très précocement chez l'enfant (Dekker et Karmiloff-Smith, 2011). L'application de ce raisonnement au syndrome de Williams a conduit certains auteurs à affirmer que, dès le plus jeune âge, les modules impliqués dans la reconnaissance des visages ou dans le traitement de l'information linguistique seraient « intacts » (Bellugi et coll., 1994), tandis que d'autres seraient altérés.

L'approche neuroconstructiviste oppose de nombreux arguments aux théories modulaires et nativistes (pour critique de cette position théorique, voir Karmiloff-Smith, 1998 ; Karmiloff-Smith et coll., 1997). Elle leur reproche d'ignorer l'importance des interactions gènes-environnement pendant le développement humain et de ne pas faire de distinction claire entre le *developed brain* et le *developing brain* (d'Souza et Karmiloff-Smith, 2011 ; Dekker et Karmiloff-Smith, 2011). Le processus de modularisation s'effectue progressivement pendant l'enfance sous l'influence de contraintes qui ne sont pas exclusivement génétiques. Le cerveau du bébé est moins différencié et plus interconnecté que le cerveau de l'adulte. Les circuits cérébraux se spécialisent progressivement sous l'effet de l'expérience et de l'élagage synaptique⁹⁵ (*pruning*). Les facteurs environnementaux jouent un rôle essentiel dans l'ontogénèse en affectant l'expression des gènes et la spécialisation neurologique (Karmiloff-Smith et coll., 2012). Une interprétation modulaire des particularités cognitives associées aux syndromes génétiques n'est donc pas appropriée. La recherche montre effectivement que les profils cognitifs d'enfants avec une trisomie 21 ou un syndrome de Williams ne sont pas des versions « miniatures » de ceux qu'ils présenteront à l'âge adulte⁹⁶ (Paterson et coll., 1999 ; Karmiloff-Smith et coll., 2012). De plus, il est maintenant avéré que les fonctions cognitives relevant de modules supposés être « épargnés », tels le langage ou la reconnaissance des visages dans le syndrome de Williams, présentent en réalité des altérations subtiles.

95. Processus de régulation neurologique responsable de la réduction du nombre de synapses. Il permet une transmission plus efficace des informations dans le système nerveux central.

96. Pour une application de l'approche au syndrome de l'X fragile, voir Cornish et coll. (2012).

Conclusion

L'approche déficitaire a apporté une contribution essentielle à la compréhension de la déficience intellectuelle en tentant d'isoler les processus altérés, en montrant que certains processus semblaient être épargnés, et en ouvrant la voie à de nombreuses recherches sur la mémoire à court terme et l'apprentissage des stratégies. Cette approche présente cependant l'inconvénient d'être statique. À l'inverse, l'approche développementale, qui s'inscrit dans une perspective temporelle, est orientée vers les processus de changement. Elle a trouvé son prolongement dans le neuroconstructivisme qui a renouvelé les cadres théoriques et méthodologiques de la déficience intellectuelle, en introduisant une nouvelle lecture des relations entre génotype et phénotype, en soulignant le rôle de l'activité, et en diffusant la méthodologie des trajectoires développementales.

La mémoire de travail

Le modèle unitaire de la mémoire à court terme, qui servait de base aux recherches réalisées dans les années 1960, est désormais remplacé par le modèle de la mémoire de travail proposé en 1974 par Baddeley et Hitch (pour une synthèse en français, voir : Barrouillet et Camos, 2007). La mémoire de travail est un système à capacité limitée destiné à stocker et traiter les informations utilisées lors d'activités mentales complexes, comme le raisonnement, l'apprentissage ou la compréhension. Elle est composée de quatre éléments : la boucle phonologique, le calepin visuo-spatial, l'exécutif central et le *buffer* épisodique⁹⁷ (Baddeley, 1986 et 2003). La boucle phonologique est impliquée dans le traitement de l'information verbale. Elle comporte un stock phonologique, qui conserve la trace mnésique de l'information verbale quelques secondes avant qu'elle ne s'estompe, et un processus de récapitulation articulatoire, analogue au langage subvocal, dont la fonction est de rafraîchir la trace mnésique. Le calepin visuo-spatial est engagé dans le traitement des informations visuelles et spatiales. Il est aussi divisé en deux composantes dont la nature exacte fait encore débat⁹⁸. Pour certains, l'une des composantes est spatiale alors que l'autre est visuelle (Logie, 1995 ; Pearson et Logie, 1998). Pour d'autres, la distinction s'opère plutôt entre les dimensions dynamique ou statique des éléments à mémoriser (Pickering et coll., 2001). L'administrateur central est un système flexible de contrôle et

97. Le *buffer* épisodique a été récemment ajouté au modèle initial proposé par Baddeley et Hitch (Baddeley, 2000).

98. Selon Alan Baddeley (2003), le niveau d'élaboration théorique du calepin visuo-spatial est moindre que celui de la boucle phonologique.

de régulation de l'attention. De capacité limitée, il permet d'engager, de désengager et de répartir les ressources attentionnelles⁹⁹. Finalement, le *buffer* épisodique est un système de stockage à capacité limitée qui traite les informations issues de différentes sources (boucle phonologique, calepin visuo-spatial, mémoire à long terme, etc.) pour en faire une représentation cohérente du point de vue spatio-temporel (Baddeley, 2003 ; Quinette et coll., 2013). Comme la boucle phonologique et le calepin visuo-spatial, il est sous le contrôle de l'administrateur central.

La structure de la mémoire de travail

Des recherches développementales réalisées avec des effectifs importants d'enfants au développement typique montrent que la structure du modèle de Baddeley – initialement développé chez l'adulte – se retrouve relativement tôt dans le développement (Alloway et coll., 2004 et 2006 ; Gathercole et coll., 2004). À titre d'exemple, la recherche de Alloway et coll. (2006) analyse les performances obtenues par 709 enfants âgés de 4,5 à 11,5 ans à des épreuves de mémoire à court terme verbale, de mémoire de travail verbale, de mémoire à court terme visuo-spatiale et de mémoire de travail visuo-spatiale (trois épreuves différentes dans chacune de ces 4 dimensions évaluées, cette expérience n'inclut pas d'épreuves destinées à évaluer le *buffer* épisodique). Le modèle qui s'ajuste le mieux aux données comprend 3 facteurs séparés, mais reliés entre eux. Les deux premiers renvoient aux épreuves de mémoire à court terme verbale et visuo-spatiale. Le troisième est commun aux épreuves de mémoire de travail. Cette organisation en trois composantes dont deux spécifiques, destinées au stockage, et une générale, destinée à la manipulation de l'information, se retrouve pour l'ensemble des groupes d'âge. Le groupe des enfants âgés de 4 à 6 ans se distingue cependant des autres groupes par une liaison plus importante entre la mémoire à court terme visuo-spatiale et la composante générale. Les jeunes enfants mobiliseraient plus les ressources de l'administrateur central pour réaliser des tâches de mémoire à court terme visuo-spatiales.

Retrouve-t-on la même structure chez les personnes avec une DI ? Les recherches réalisées à ce sujet sont de moins bonne qualité méthodologique que les recherches développementales précédemment citées (nombre plus faible de participants, éventail d'épreuves moins large). Les résultats de l'étude de Numminen et coll. (2000) qui porte sur 46 participants (âge chronologique

99. Le terme de mémoire de travail est parfois employé comme synonyme de la mémoire à court terme (le modèle de Baddeley décrit des structures dédiées au stockage à court-terme). Il a aussi une acception plus précise qui fait spécifiquement référence à la dimension manipulatoire du traitement de l'information.

[AC] = 49 ; âge mental [AM] = 6,11), suggèrent l'existence d'un profil similaire à celui observé chez les enfants de 4-6 ans dans l'étude de Alloway et coll. (2006). De son côté, van der Molen (2010) ne parvient pas à dégager une organisation claire des données obtenues chez 213 participants avec une déficience intellectuelle légère ou un niveau limite (AC entre 10 et 15 ans ; QI entre 55 et 85). Elle remarque cependant qu'une partie de ses résultats est compatible avec ceux de Numminen et coll. (2000). Les analyses réalisées par Henry et MacLean (2002) montrent aussi que les mesures du calepin visuo-spatial sont corrélées avec celles de l'administrateur central (53 participants, AC = 11,11 ; AM = 7,11). Il semblerait donc que les épreuves de mémoire à court terme visuo-spatiale mobilisent plus les ressources cognitives générales (administrateur central) des personnes avec une DI, comme c'est le cas chez les enfants au développement typique de 4-6 ans.

Relation de la mémoire de travail avec le QI et les apprentissages scolaires

La littérature abondante consacrée à la mémoire de travail se justifie par la place centrale qu'elle est supposée occuper dans l'acquisition de nombreuses compétences comme le langage, la lecture, le calcul, le raisonnement, etc. (voir par exemple Barrouillet et Camos, 2007 ; Swanson, 2008 ; Engel de Abreu et coll., 2010). Une étude longitudinale de Alloway et Alloway (2010) réalisée chez 98 enfants au développement typique suggère même que la capacité de la mémoire de travail à 5 ans prédit mieux la réussite scolaire à 11 ans que certaines informations fournies par les tests de QI. Les recherches qui abordent ces questions chez les personnes avec une DI sont peu nombreuses et reposent sur des effectifs relativement faibles au regard du problème traité. Certaines d'entre-elles mettent en évidence des liens assez forts de la mémoire à court terme phonologique avec la lecture ou l'orthographe (Numminen et coll., 2000 ; Henry et Winfield, 2010), mais cette liaison n'est pas toujours retrouvée (Bayliss et coll., 2005). Edgin et coll. (2010) trouvent une corrélation importante (0,84) entre une épreuve de mémoire à court terme phonologique (rappel de chiffre) et le QI obtenu à une version abrégée de l'échelle de Wechsler sur un échantillon de 18 enfants avec une trisomie 21.

Les questions concernant la structure de la mémoire de travail, ou les relations entre mémoire de travail et intelligence (ou apprentissage), devraient faire l'objet de recherches de grande ampleur (avec de grands effectifs), compte tenu de l'importance donnée à ce modèle dans l'explication des difficultés cognitives rencontrées par les personnes avec une DI.

Quelle(s) limitation(s) pour de la mémoire de travail ?

Les travaux destinés à évaluer les capacités en mémoire de travail des personnes avec une DI reposent, pour la plupart, sur des comparaisons à âge chronologique et à âge mental équivalent. Si l'issue de la comparaison à âge chronologique équivalent est sans surprise (les résultats des personnes avec une DI sont toujours inférieurs, voir par exemple van der Molen et coll., 2007 et 2009 ; Maehler et Schuchardt, 2009 ; Schuchardt et coll., 2010), les résultats des comparaisons à âge mental équivalent sont sujets à plus de variabilité.

La boucle phonologique est analysée avec la plus grande précision. Outre les mesures classiques des capacités mnésiques (nombre de chiffres ou nombre de mots correctement rappelés), les chercheurs disposent de différents indicateurs pour évaluer l'autorépétition et le stock phonologique. La première est évaluée par l'effet de longueur des mots qui repose sur la relation inverse entre la durée d'articulation des mots et le nombre de mots rappelés. Une moins bonne performance de rappel pour des mots longs (multisyllabiques) est donc considérée comme un indice d'autorépétition (il s'agit ici de l'autorépétition simple et non pas de la stratégie élaborée de l'autorépétition cumulative évoquée dans la partie sur l'approche déficitaire). La qualité du second est analysée au travers de l'effet de similarité phonologique qui repose sur l'observation qu'une série de mots similaires phonologiquement (blé, lait, clé...) est plus difficile à mémoriser qu'une série de mots différents phonologiquement. L'effet de similarité phonologique résulterait de la confusion entre les représentations phonologiques labiles des noms similaires à mémoriser.

Les travaux qui évaluent la mémoire à court terme verbale à partir d'une comparaison à âge mental équivalent donnent des résultats variables, bien qu'ils soient souvent interprétés dans le sens d'un déficit. Les résultats varient entre les recherches et parfois même entre différents indicateurs dans une même recherche. Pour la tâche d'empan de chiffres, les performances ne sont pas significativement différentes de celles obtenues par le groupe AM dans la plupart des recherches (Connors et coll., 1998 ; Henry et MacLean, 2002 ; Numminen et coll., 2002 ; Schuchardt et coll., 2010 ; van der Molen et coll., 2009 et 2010), mais pas dans toutes (van der Molen et coll., 2007 ; Henry et Winfield, 2010). Henry et MacLean (2002) ne trouvent pas de différence significative pour une tâche d'empan de chiffres, mais une performance inférieure pour une tâche d'empan de noms d'objets¹⁰⁰. Henry et Winfield (2010)

100. Il est à noter que la tâche d'empan de chiffre est la plus simple. Chez les enfants au développement typique, les performances en mémorisation de chiffres sont généralement meilleures que celles obtenues en mémorisation de mots, ou de non-mots (Gathercole, 1999).

relèvent aussi une performance inférieure dans une épreuve de mémorisation de noms d'objets. Les auteurs expliquent la différence entre chiffres et noms par une familiarité plus importante des premiers comparativement aux seconds. Le recours à des mots connus pour des épreuves de mémorisation présente effectivement quelques particularités susceptibles d'influencer les résultats. Outre la question de la familiarité, le processus *redintegration* utilise les représentations phonologiques stockées en mémoire à long terme pour reconstituer les mots à partir de leur trace mnésique dégradée à l'occasion du rappel (Gathercole, 1999). Ce processus pourrait être bénéfique aux personnes avec une DI (Rosenquist et coll., 2003) car l'expérience que confère leur âge chronologique influence positivement les connaissances lexicales (Facon et Facon-Bollengier, 1999 ; Facon et coll., 2002). Dans ce contexte, le recours aux listes de non-mots (exemple : « pre », « span », « bli », « vlun »)¹⁰¹ est supposé fournir une meilleure estimation de la mémoire phonologique car le participant ne peut pas s'appuyer sur les connaissances lexicales stockées en mémoire à long terme. L'utilisation de ce type de matériel donne cependant des résultats variables en fonction des expériences, avec des performances qui sont parfois inférieures à celles du groupe AM (Numminen et coll., 2002 ; van der Molen et coll., 2009 ; van der Molen et coll., 2010a) et parfois comparables (van der Molen et coll., 2007 ; Schuchardt et coll., 2010).

L'effet de longueur des mots est pris comme indicateur de l'activation du processus de répétition pendant l'encodage de la liste. Il est trouvé dans certaines expériences (Kittler et coll., 2004 ; van der Molen et coll., 2007 ; Schuchardt et coll., 2011 ; Poloczek et coll., 2014), mais pas dans toutes (Hulme et Mackenzie, 1992 ; Jarrold et coll., 2000 ; Rosenquist et coll., 2003). Chez les enfants avec une DI, il pourrait être provoqué principalement par les contraintes liées à l'*output*. La durée d'articulation des mots longs est effectivement plus importante que celle des mots courts, augmentant, de fait, l'oubli pendant la phase de rappel (Poloczek et coll., 2014). Pour terminer, l'effet de similarité phonologique est observable, ce qui suggère que la qualité des représentations stockées en mémoire phonologique n'est pas défectueuse (Jarrold et coll., 2000 ; Rosenquist et coll., 2003 ; Schuchardt et coll., 2011).

La mémoire à court terme visuo-spatiale est souvent évaluée à l'aide de deux épreuves, l'une « spatiale » (ou dynamique), l'autre « visuelle » (ou statique)¹⁰². Pour la dimension spatiale, les blocs de Corsi sont très souvent utilisés. Dans cette épreuve, l'examineur pointe successivement une série de cubes disposés face au participant. Celui-ci doit ensuite reproduire la séquence dans l'ordre. Pour la dimension visuelle, l'épreuve du rappel de pattern est, entre autres, utilisée. Elle consiste à reproduire un *pattern* de cellules qui apparaît dans une matrice. L'utilisation de ces épreuves donne des résultats plutôt variables. Pour ne mentionner que les blocs de Corsi, les performances du groupe avec une déficience intellectuelle peuvent être comparables à celles du groupe AM (Henry et Winfield, 2010 ; Schuchardt et coll., 2011), inférieures (van der Molen et coll., 2009 et 2010a), voire même supérieures (Henry et MacLean, 2002).

L'évaluation de l'administrateur central se fait à l'aide d'épreuves de mémorisation verbales ou visuo-spatiales qui imposent un traitement supplémentaire. Ainsi, pour la modalité verbale, l'épreuve de rappel de chiffres à l'envers est considérée comme une épreuve de mémoire de travail verbale car elle est supposée recruter plus de ressources attentionnelles que l'épreuve de rappel de chiffres classique (qui est une épreuve de mémoire à court terme verbale). L'épreuve du *listening span* consiste à évaluer la véracité d'une séquence de propositions, tout en retenant chaque dernier mot des phrases énoncées qui seront ensuite rappelés. Pour la modalité visuo-spatiale, l'épreuve *Odd-one-out* consiste à présenter plusieurs séries de trois cartes dont deux sont identiques et une légèrement différente. L'enfant doit désigner celle qui est différente tout en mémorisant son emplacement en vue d'un rappel ultérieur. La plupart des études qui utilisent ce type de tâche, ne permettent pas de montrer des différences significatives entre les personnes avec une DI et le groupe AM (Henry et MacLean, 2002 ; van der Molen et coll., 2007 et 2009 ; Henry et Winfield, 2010 ; Schuchardt et coll., 2010), même si, une fois encore, ce résultat n'est pas systématique car certaines des épreuves de mémoire de travail visuelle utilisées par van der Molen et coll. (2009) donnent des résultats en dessous de l'âge mental (voir aussi van der Molen et coll., 2010a).

À notre connaissance, une seule recherche publiée à ce jour porte sur le *buffer* épisodique. Pour évaluer cette composante, Henry (2010) utilise trois tâches (rappel d'histoire, rappel de paires de mots, fluence catégorielle) qui ont la particularité de solliciter des informations stockées en mémoire à long terme (MLT). Le rappel d'histoire, par exemple, ne peut se faire sur la seule

102. Certains auteurs considèrent que la distinction dynamique/statique est plus adaptée que la distinction spatiale/visuelle (Pickering et coll., 2001).

base des informations stockées dans le stock phonologique. Il demande à la personne d'élaborer une représentation de la scène qui mobilise nécessairement des informations stockées en MLT. Pour l'ensemble de ces tâches, les résultats du groupe DI ne sont pas significativement différents de celles du groupe AM. Selon Henry (2010), ce résultat suggère que les personnes avec une DI s'appuient sur les connaissances stockées en MLT pour soutenir la mémorisation à court terme d'informations verbales. Cette interprétation intéressante mériterait cependant des investigations complémentaires (ou des vérifications), compte tenu de l'importante variabilité qui caractérise les travaux sur la mémoire de travail chez les personnes avec DI.

La question du recodage

La question de recodage des informations visuelles sous une forme phonologique a donné lieu à des recherches très intéressantes en psychologie du développement. Hitch et coll. (1989) donnent des séries d'images représentant des objets familiers à mémoriser à des enfants âgés de 5 et 11 ans. Trois conditions expérimentales sont proposées : les images entretiennent entre elles une similarité visuelle ; les noms des objets représentés sur les images ont une similarité phonologique ; condition contrôle, aucune similarité visuelle et phonologique. La comparaison des conditions de similarité visuelle ou de similarité phonologique avec la condition contrôle permet d'inférer le type de codage utilisé par l'enfant. Ainsi, les enfants de 5 ans, qui présentent un effet de similarité visuelle (rappel moins bon dans cette condition), sont supposés avoir utilisé la modalité visuelle (et donc le calepin visuo-spatial) pour mémoriser la série d'image. Les enfants de 11 ans, qui présentent un effet de similarité phonologique, sont supposés avoir recodé l'information sous forme verbale. La transition d'un codage préférentiellement visuel à un codage phonologique se ferait progressivement, certains enfants (à 7 ans par exemple) présentant à la fois un effet de similarité visuelle et un effet de similarité phonologique (Palmer, 2000). Les personnes avec une DI, qui semblent mémoriser mieux les images que les mots (Ellis et Wollridge, 1985), recodent-elles l'information sous forme phonologique ? Certaines études suggèrent que non. Clerc et Courbois (2005) obtiennent un effet de similarité visuelle, mais pas d'effet de similarité phonologique chez des adolescents avec une DI. Lanfranchi et coll. (2013) obtiennent des résultats similaires auprès d'un groupe d'une trentaine de personnes avec une trisomie 21. Par contre, Henry (2008) obtient des résultats sensiblement différents car ses groupes DI et AM ne présentent aucun des deux effets (alors que le groupe AC présente bien un effet de similarité phonologique). Cependant, lorsqu'elle analyse les résultats des participants de son échantillon qui ont un âge mental plus élevé

(7 ans), elle obtient un effet de similarité visuelle, un effet de longueur des mots (image d'objets dont les noms sont multisyllabiques) mais pas d'effet de similarité phonologique. Ce dernier résultat est difficile à interpréter car l'effet de longueur des mots est la signature du processus de répétition qui ne peut pas se mettre en œuvre sans codage phonologique. Henry (2008) conclut cependant que la mise en œuvre du processus de recodage de l'information visuelle sous forme verbale pourrait être liée à l'âge mental de la personne¹⁰³.

Des spécificités syndromiques ?

Parmi les recherches qui se focalisent sur un syndrome, celles consacrées à la trisomie 21 sont les plus nombreuses. Dans un premier temps, elles ont comparé des épreuves de mémoire à court terme verbale (le plus souvent à l'aide d'épreuves d'empan de chiffres) avec des épreuves de mémoire à court terme visuo-spatiale (blocs de Corsi). Les résultats sont assez clairs car ils font apparaître une difficulté spécifique en mémoire à court terme verbale (niveau de performance inférieur à celui obtenu par le groupe AM) et un niveau de performance proche du groupe AM en mémoire à court terme visuo-spatiale (Jarrold et Baddeley, 1997). Les difficultés spécifiques en mémoire à court terme verbale ont été retrouvées maintes fois (par exemple, Jarrold et coll., 2000 ; Numminen et coll., 2001 ; Jarrold et Baddeley, 2001 ; Baddeley et Jarrold, 2007 ; Frenkel et Bourdin, 2009 ; Jarrold et coll., 2009 ; Lanfranchi et coll., 2009a ; Connors et coll., 2011). Elles ne peuvent pas être expliquées par des problèmes auditifs, ou des difficultés d'articulations qui sont fréquents dans cette population (Jarrold et coll., 2002 ; Laws, 2002 ; Brock et Jarrold, 2005 ; Baddeley et Jarrold, 2007). Faut-il les attribuer à une absence d'autorépétition ? En réalité, l'absence d'autorépétition ne peut pas totalement expliquer les difficultés mnésiques des personnes avec une trisomie 21. Jarrold et coll. (2000) montrent effectivement que la différence avec les enfants typiques persiste, même lorsque la comparaison se fait avec de jeunes enfants qui n'autorépètent pas (enfants au développement typique d'un âge moyen de 4 ans et demi ; pas d'effet de longueur des mots qui signe l'absence d'autorépétition dans les deux groupes). Il semblerait donc que le stock phonologique à court terme soit déficitaire chez les personnes avec une trisomie 21. Purser et Jarrold (2005) montrent que ce déficit ne peut pas être expliqué par une labilité importante de la trace mnésique. Ils en concluent

103. Une recherche réalisée par Rasmussen et coll. (2009) avec des enfants porteurs d'un syndrome d'alcoolisation fœtale fournit des résultats compatibles avec cette hypothèse. Les plus jeunes codent plutôt visuellement alors que les plus âgés utilisent plus le recodage verbal.

que la limitation du stock phonologique à court terme est probablement liée à une faible capacité de stockage (voir Baddeley et Jarrold, 2007).

La relative bonne performance aux blocs de Corsi chez les personnes avec une trisomie 21 est, elle aussi, fréquemment relevée. Une méta-analyse réalisée par Yang et coll. (2014) indique que 20 des 24 études réalisées à âge mental identique ne donnent pas de différences significatives entre les groupes de personnes avec trisomie 21 et les enfants au développement typique (voir, par exemple, Jarrold et Baddeley, 1997 ; Jarrold et coll., 1999 et 2002 ; Lanfranchi et coll., 2004 ; Frenkel et Bourdin, 2009 ; Lanfranchi et coll., 2009b ; Duarte, et coll., 2011). On ne peut cependant pas conclure à un fonctionnement correct de la mémoire à court terme visuo-spatiale prise dans son ensemble, car les recherches ciblant la composante visuelle/statique donnent des résultats sensiblement différents. Il semblerait effectivement que celle-ci soit altérée (Lanfranchi et coll., 2004 ; Frenkel et Bourdin, 2009) bien que l'écart de performance avec le groupe AM ne soit pas systématiquement relevé (sur 7 études recensées par Yang et coll. (2014), 4 donnent un niveau inférieur au groupe AM).

Caractérisé par un niveau en vocabulaire réceptif relativement bon et d'importants troubles visuo-spatiaux (Vicari, 2005 ; Brock, 2007 ; Farran et Karmiloff-Smith, 2011), le syndrome de Williams s'accompagne aussi d'une limitation de la mémoire à court terme verbale. Les résultats ont tendance à varier en fonction des recherches, mais la difficulté devient visible lorsque l'appariement des groupes se fait à partir du niveau en vocabulaire. Dans ce cas, les personnes avec un syndrome de Williams ont un niveau de performance mnésique inférieur à celui des enfants typiques (Jarrold et coll., 2004 ; Rhodes et coll., 2011). Il est clairement établi que la composante spatiale/séquentielle de la mémoire de travail est déficitaire dans ce syndrome (Jarrold et coll., 1999), alors que la composante visuelle/simultanée semble être moins affectée (Vicari et coll., 2006 ; Rhodes et coll., 2011). Les données actuelles concernant la mémoire de travail dans le syndrome de l'X fragile suggèrent que des difficultés seraient présentes dans les formes verbale et visuo-spatiale de la mémoire à court terme (Ornstein et coll., 2008 ; Baker et coll., 2011 ; Conners et coll., 2011). Lanfranchi et coll. (2009c) montrent que les différences avec le groupe AM deviennent d'autant plus importantes que le niveau de contrôle à opérer sur la tâche est élevé, que les épreuves soient visuelles ou spatiales.

Conclusion

Les travaux portant sur la mémoire de travail chez les personnes avec une DI permettent de dégager des tendances, mais pas de lois générales. Si on laisse de côté l'infériorité évidente de l'ensemble des indicateurs lorsque la comparaison s'effectue à âge chronologique équivalent, les comparaisons à âge mental équivalent sont plutôt fluctuantes. On remarque néanmoins que les recherches qui portent sur un syndrome spécifique, comme la trisomie 21, donnent des résultats plus convergents. Si l'absence de contrôle étiologique est une explication plausible de la variabilité des résultats obtenus¹⁰⁴, elle n'est cependant pas la seule. Les paramètres utilisés pour effectuer l'appariement selon l'âge mental varient souvent d'une étude à l'autre (vocabulaire réceptif, intelligence fluide, âge mental dérivé à partir d'une épreuve composite, etc.). Il en est de même pour les épreuves employées pour évaluer la mémoire de travail. L'âge chronologique varie aussi d'une recherche à l'autre. Or, il influence le niveau des connaissances sémantiques et lexicales potentiellement mobilisables pour faire face aux difficultés rencontrées dans des épreuves de mémorisation à court terme et peut donc influencer positivement le résultat (Numminen et coll., 2002 ; Henry, 2010). Il détermine aussi le moment à partir duquel la performance atteint l'asymptote chez les enfants avec une DI. Van der Molen et coll. (2014) montrent, par exemple, que certaines épreuves de mémoire à court terme verbale sont en phase plateau à partir de 10 ans d'âge chronologique, alors qu'elles continuent à se développer jusque 14-15 ans chez les enfants au développement typique (Gathercole et coll., 2004). Les écarts avec les populations contrôles risquent donc d'augmenter après 10 ans d'âge chronologique pour les enfants avec une DI.

On peut se demander si on ne touche pas ici les limites inhérentes aux méthodes d'appariement soulignées par certains chercheurs (Jarrold et Brock, 2004 ; Thomas et coll., 2009). La méthode des trajectoires développementales pourrait fournir des indications plus précises sur la mémoire de travail et son évolution en fonction de l'âge chronologique ou de l'âge de développement évalué au travers de différents indicateurs (on peut, par exemple, utiliser dans la même expérience le niveau de développement en vocabulaire réceptif ou le niveau de développement en intelligence fluide). Une recherche récente consacrée à la mémoire à court terme verbale et visuo-spatiale dans le syndrome de Williams et la trisomie 21 utilise cette méthodologie (Carney et coll., 2013a). Elle retrouve les résultats habituellement associés à ces deux syndromes avec une meilleure performance en

104. La recherche sur la déficience intellectuelle ne peut cependant pas se focaliser uniquement sur des syndromes bien identifiés, au risque de délaissier une proportion importante de personnes sans étiologie connue.

visuo-spatial comparativement au verbal dans la trisomie 21 et le profil inverse dans le syndrome de Williams. La comparaison avec les trajectoires développementales des enfants typiques sur la base d'une mesure composite de l'âge mental montre que les écarts restent constants avec l'augmentation de l'âge mental (les intercepts sont différents, mais les pentes sont similaires). Ainsi, l'augmentation des performances en fonction de l'âge mental semble similaire dans les trois groupes.

Notons enfin que, dans la continuité de travaux réalisés chez l'adulte au développement typique, certaines méthodes, relevant de la rééducation, tentent d'augmenter la mémoire de travail des personnes avec une DI en les soumettant à des entraînements intensifs. Les premières recherches réalisées dans ce cadre avaient comme objectif d'augmenter l'empan de la mémoire à court terme verbale par le biais d'un apprentissage de la stratégie d'auto-répétition (Comblain, 1994 ; Connors et coll., 2008). Les résultats sont modestes, bien que significatifs. L'amélioration des performances a tendance à décliner dans le temps et le transfert des apprentissages n'est pas au rendez-vous. Les travaux suivants ont utilisé des tâches plus complexes qui mobilisent des opérations de traitement sur les informations stockées en mémoire à court terme. Ils s'inscrivent dans le prolongement des travaux de Klingberg (2010) suggérant qu'il est possible d'augmenter la mémoire de travail par un entraînement intensif chez l'enfant et l'adulte (voir aussi Takeuchi et coll., 2010). L'objectif ultime de cet entraînement est d'augmenter le fonctionnement cognitif de l'individu dans d'autres tâches qui mobilisent la mémoire de travail (le raisonnement analogique par exemple). Deux recherches avec des personnes avec une DI suggèrent que de telles interventions pourraient avoir des effets bénéfiques sur la mémoire à court terme (Bennett et coll., 2013) et sur la mémoire de travail (van der Molen et coll., 2010b). Toutefois, ces interventions, comme les nombreuses autres réalisées auprès d'autres populations (Shipstead et coll., 2012a), ne permettent pas, pour le moment, de conclure sans réserve à l'efficacité de l'entraînement. Il subsiste effectivement, selon Shipstead et coll. (2012a), un certain nombre de problèmes méthodologiques importants à régler, dont la question de la similarité entre les tâches utilisées pour l'entraînement et les évaluations, ainsi que celle de la nature du transfert, lorsque celui-ci existe (pour une analyse similaire, voir Kirk et coll., 2015).

Les fonctions exécutives

Trois grandes fonctions exécutives

Les fonctions exécutives (FE) renvoient à un ensemble de processus *top-down* destinés à contrôler et réguler la pensée et l'action. On considère actuellement qu'il y a trois grandes FE de base : l'inhibition, la flexibilité et la mémoire de travail (actualisation et contrôle des informations) selon le modèle proposé par Miyake et coll. (2000). Ces trois composantes sont distinctes mais partiellement reliées entre elles. Elles peuvent se combiner pour donner d'autres processus exécutifs plus complexes, comme la planification. Le développement des FE débute dans la petite enfance et se prolonge pendant la période de l'adolescence (Anderson, 2002 ; Borradori et coll., 2014). L'organisation en trois composantes de base semble être présente chez les enfants âgés de 8 à 13 ans (Lehto et coll., 2003). Elle semble aussi se retrouver dans la DI selon une étude de Willner et coll. (2010) qui porte cependant sur des effectifs trop faibles.

L'inhibition peut s'exercer pour empêcher l'émission d'une réponse (ou d'une pensée) automatique ou dominante qui n'est pas pertinente, ou qui pourrait perturber la réalisation d'une tâche. Elle est souvent évaluée à l'aide d'épreuves relativement simples comme le *Stroop*¹⁰⁵ ou le *Day/night* (dire « nuit » en réponse à la présentation d'une image qui représente un soleil et dire « jour » en réponse à la présentation de la lune). Son évaluation selon un mode perceptivo-moteur peut se pratiquer à l'aide de l'épreuve *Go/no Go* dans laquelle le participant doit répondre le plus rapidement possible à une cible présentée dans différentes couleurs (bleu, vert, jaune), sauf si celle-ci apparaît dans une couleur donnée (rouge). L'inhibition peut aussi s'exercer sur des distracteurs en permettant d'ignorer certains stimuli pour mieux focaliser l'attention sur d'autres.

La flexibilité renvoie à la capacité de changer de point de vue ou de procédure. Dans la modalité verbale, elle peut être évaluée à l'aide de tâches de fluence dans lesquelles le participant doit citer le plus d'objets possible en alternant deux catégories (animaux et alimentation). Dans la modalité visuelle, elle est souvent étudiée à l'aide de tâches de tri d'un matériel variant en fonction des différents critères (exemple : forme, couleur ou nombre). La personne doit déduire le critère de tri sur la base des *feed-back* fournis par l'examineur, puis s'ajuster aux changements de critère qui sont introduits.

105. Dans cette tâche, la personne doit nommer la couleur dans laquelle un mot est écrit, alors que ce mot désigne une autre couleur différente (exemple le mot « vert » écrit en encre rouge). Il faut alors inhiber la réponse dominante qui consiste à lire le mot pour ne mentionner que sa couleur.

La mémoire de travail¹⁰⁶ concerne les opérations de traitement (actualisation, contrôle) effectuées sur les informations stockées en mémoire à court terme (verbale ou visuo-spatiale). Elle est à distinguer du simple maintien qui n'impose pas de modification particulière à opérer sur l'information mémorisée. Ainsi, dans le modèle de Baddeley, c'est l'administrateur central qui est impliqué dans les fonctions exécutives.

Lien avec le QI et d'autres indicateurs

Dans les populations typiques, les fonctions exécutives semblent être liées au QI, mais la nature exacte de cette relation fait encore l'objet de débats. Elle pourrait d'ailleurs se modifier sous l'effet du vieillissement (Salthouse et coll., 2003 ; Friedman et coll., 2006 ; Colom et coll., 2008). S'appuyant sur le modèle en trois composantes de Miyake et coll. (2000), Friedman et coll. (2006) obtiennent des résultats suggérant que le QI de participants adultes est principalement lié aux capacités d'actualisation de l'information en mémoire de travail, alors que les liens avec l'inhibition ou la flexibilité sont faibles. Une étude de Belacchi et coll. (2010), portant sur une centaine d'enfants âgés de 5 à 11 ans, corrobore l'existence d'un lien fort entre la capacité d'actualisation de l'information en mémoire de travail et l'intelligence fluide, sans toutefois évaluer l'inhibition et la flexibilité. Il est intéressant de constater qu'une recherche portant sur 17 personnes avec un syndrome de Williams trouve aussi une relation élevée entre la mémoire de travail et le QI, avec une corrélation significative entre l'inhibition et le QI (Osorio et coll., 2012). Les corrélations des 17 participants contrôles sont, elles, compatibles avec les résultats de Friedman et coll. (2006). L'étude manque toutefois de puissance statistique.

Outre le QI, les FE semblent être associées à de nombreux indicateurs concernant la santé mentale, la vie sociale, la réussite scolaire ou professionnelle (Diamond, 2013). Ceci explique probablement l'engouement de la recherche à leur sujet. Nombre de travaux s'intéressent effectivement aux relations entre les FE et l'un ou l'autre de ces indicateurs dans des populations avec ou sans pathologie (voir par exemple Schonfeld et coll., 2006, pour la relation entre FE et habiletés sociales dans le syndrome d'alcoolisation fœtale). Dans le champ de la déficience intellectuelle, les FE semblent être liées au comportement adaptatif. Une étude de Gligorović et Buha-Durović (2014) suggère l'existence d'un lien entre les capacités d'inhibition, évaluées avec

106. Les recherches portant sur le modèle de la mémoire de travail ont été présentées plus haut (la plupart d'entre elles se focalisent d'ailleurs sur la mémoire à court terme verbale ou visuo-spatiale). Dans cette partie, nous présentons les travaux qui sont réalisés dans la perspective plus large des fonctions exécutives.

les épreuves *Stroop* et *Go/no go*, et les dimensions conceptuelles et pratiques du comportement adaptatif (évaluées avec l'échelle ABS version scolaire, échantillon de 53 enfants âgés de 10 à 14 ans). Une autre de Masson et coll. (2010) donne aussi des corrélations significatives entre la planification, évaluée à l'aide de l'épreuve de la tour de Londres, et le comportement adaptatif (évalué avec l'échelle ABS, échantillon de 43 adultes âgés de 19 à 61 ans). On notera aussi que les FE sont liées aux capacités motrices chez les enfants avec une DI comme chez les enfants au développement typique (Hartman et coll., 2010 ; Memisevic et Sinanovic, 2014).

Quelles limitations pour les fonctions exécutives ?

Les recherches comparatives qui tentent de déterminer le degré d'altération des FE chez les personnes avec une DI ont recours à des instruments d'évaluation variés. Certaines utilisent des outils psychométriques validés comme le *Wisconsin Card Sorting Test* ou des tests qui en sont inspirés (Su et coll., 2008 ; Rockers et coll., 2009 ; Alloway, 2010 ; Gligorović et Buha, 2013), d'autres ont recours à l'échelle *Behavior Rating Inventory of Executive Function*¹⁰⁷ (Lee et coll., 2011 ; Memisevic et Sinanovic, 2013), d'autres enfin puisent dans un éventail assez large d'épreuves expérimentales évaluant différentes facettes des FE.

Les comparaisons avec les participants contrôles de même âge chronologique donnent des résultats qui indiquent une infériorité assez claire des participants avec une DI aux épreuves évaluant les différentes facettes des FE (Danielsson et coll., 2010 et 2012). Par contre, les comparaisons à âge mental équivalent sont variables. Selon Danielsson et coll. (2012), les enfants avec une DI auraient des performances comparables à celles d'enfants de même âge mental dans des épreuves de flexibilité (*shifting*) et de mémoire de travail verbale, mais ils auraient plus de difficultés dans les tâches d'inhibition, de planification et de mémoire de travail visuo-spatiale.

Quelques études se focalisent sur des syndromes particuliers ou des comparaisons inter-syndromiques. Les personnes avec le syndrome de l'X fragile présenteraient des difficultés en matière d'inhibition, de flexibilité cognitive, de mémoire de travail et de planification (Hooper et coll., 2008 ; Woodcock et coll., 2009 ; van der Molen et coll., 2010c, 2012a et b). Celles avec un syndrome de Williams auraient des difficultés en attention soutenue,

107. La BRIEF est un questionnaire permettant d'évaluer le fonctionnement exécutif d'enfants ou d'adolescents dans la vie quotidienne ou scolaire. Il évalue 8 dimensions : inhibition, flexibilité, contrôle émotionnel, initiation, organisation du matériel, mémoire de travail, planification, contrôle. Une adaptation française de ce questionnaire a été validée (Fournet et coll., 2014).

planification, mémoire de travail et inhibition, mais pas en flexibilité verbale (Menghini et coll., 2010). Pour celles avec une trisomie 21, les difficultés pourraient porter sur un éventail assez large de tâches incluant la flexibilité, l'inhibition, la mémoire de travail et la planification (Lanfranchi et coll., 2010). Ces particularités des personnes avec une trisomie 21 sont aussi retrouvées dans les études les comparant à des participants avec une DI d'étiologie inconnue (appariement en fonction de l'âge de développement en vocabulaire, Rowe et coll., 2006). Deux études récentes mettent en évidence des profils différenciés des FE chez les personnes avec une trisomie 21 ou un syndrome de Williams. Carney et coll. (2013b) questionnent l'effet de la modalité verbale ou visuo-spatiale sur le niveau de performance dans différentes tâches de FE. Leurs résultats montrent chez les personnes avec un syndrome de Williams, des difficultés lors d'une tâche de mémoire de travail visuo-spatiale, quand les personnes avec une trisomie 21 rencontrent des difficultés dans une épreuve de flexibilité verbale comme cela aurait pu être prédit à partir des caractéristiques cognitives de ces deux syndromes. Cependant, les performances à certains types d'épreuves sont altérées que la modalité soit verbale ou visuo-spatiale. C'est le cas de la mémoire de travail pour la trisomie 21 et de l'inhibition pour le syndrome de Williams. On a bien des profils différenciés en fonction de l'étiologie, mais ils ne se superposent pas totalement aux caractéristiques habituellement associées à ces deux syndromes. Costanzo et coll. (2013) obtiennent aussi des profils différenciés selon le syndrome mais avec des altérations légèrement différentes. Selon eux, si les deux syndromes présentent des difficultés dans les épreuves de mémoire de travail, qu'elles soient verbales ou visuo-spatiales, ils se distinguent cependant pour d'autres dimensions des FE. La planification serait particulièrement altérée dans le syndrome de Williams alors que ce serait plutôt l'inhibition et la flexibilité dans la trisomie 21. Concernant la question de la flexibilité chez les personnes avec une trisomie 21, une étude de Campbell et coll. (2013) suggère qu'elle serait liée au niveau de développement du langage, comme cela est le cas chez l'enfant au développement typique.

La question du niveau de contrôle

Le niveau de contrôle requis pour réaliser une tâche donnée pourrait être un facteur déterminant pour la réussite des personnes avec DI. Cornoldi et Vecchi (2004) proposent un modèle de la mémoire de travail selon deux dimensions : la modalité (verbale ou visuo-spatiale, représentée par un continuum horizontal) et le niveau de contrôle (représenté par un continuum vertical). La différence essentielle avec le modèle de Baddeley est la référence explicite de ce nouveau modèle à l'intensité du contrôle nécessaire pour

réaliser une tâche, ce qui le rend particulièrement heuristique dans la compréhension de la déficience intellectuelle. Les travaux réalisés dans le cadre de l'approche déficitaire sur l'utilisation des stratégies avaient effectivement remarqué que les personnes avec DI étaient d'autant moins stratégiques que la charge cognitive ou le contrôle requis pour la réalisation d'une tâche donnée étaient importants (Ferretti et Cavalier, 1991 ; Bray et coll., 1998).

Carretti et coll. (2010) proposent à des personnes avec DI et des enfants au développement typique appariés suivant l'âge mental, une série de 5 épreuves de mémoire de travail qui sollicitent des niveaux de contrôle différents. Ils utilisent les tâches suivantes, classées par niveau croissant de contrôle : rappel d'une liste de mots, rappel à l'envers d'une liste de mots, rappel sélectif de mots (plusieurs listes sont présentées, le participant ne doit rappeler que les premiers mots de chaque liste), rappel avec tâche secondaire, rappel avec actualisation du contenu de la mémoire (*updating*). Le rappel avec tâche secondaire consiste à dire le dernier mot de chacune des listes présentées tout en tapant sur la table lorsqu'un nom d'animal apparaît dans les listes (la tâche secondaire). La tâche avec *updating* consiste à rappeler uniquement les noms d'objets de petite taille dans une liste (les différences de tailles entre les grands et petits objets sont importantes). Cette tâche nécessite de maintenir certaines informations en mémoire et d'en exclure d'autres. Les résultats montrent que les performances des personnes avec une déficience intellectuelle sont significativement inférieures à celles des enfants au développement typique pour les deux épreuves nécessitant le niveau de contrôle le plus élevé (tâche secondaire et *updating*). Par ailleurs, la taille de l'effet, calculée avec le *d* de Cohen, augmente linéairement en fonction du niveau de contrôle requis (le niveau de contrôle est opérationnalisé par une échelle ordinale en 5 degrés, la taille de l'effet passe de 0,11 pour le rappel simple à 0,58 pour le rappel avec *updating*). Les différences entre les deux groupes s'accroissent donc progressivement lorsque le niveau de contrôle s'amplifie.

Lanfranchi et coll. (2004) utilisent une méthodologie similaire en faisant varier le niveau de contrôle pour des tâches verbales et pour des tâches visuo-spatiales chez des personnes avec une trisomie 21. Les résultats montrent un écart significatif avec les participants typiques de même âge mental dès le premier degré des tâches verbales (rappel de mots) qui augmente linéairement. Pour les épreuves visuo-spatiales, l'écart augmente aussi en fonction du niveau de contrôle requis, mais les différences ne deviennent significatives que pour les deux derniers degrés¹⁰⁸. L'utilisation de cette méthodologie avec

108. Dans cette expérience, le niveau de contrôle le plus élevé correspond à un rappel associé à une tâche secondaire. D'autres recherches montrent que ce type d'exercice est particulièrement difficile pour les personnes avec une trisomie 21 (Kittler et coll., 2008 ; Lanfranchi et coll., 2012).

des personnes qui ont un syndrome X fragile donne des résultats sensiblement identiques pour les modalités verbale et visuo-spatiale. Il y a bien une augmentation linéaire de l'écart avec le groupe contrôle de même âge mental, mais les différences ne deviennent significatives que pour les niveaux 3 et 4 (il y a 4 niveaux de contrôle dans cette expérience).

Ces études reposent sur une approche plus empirique que théorique du niveau de contrôle (comment le définir et l'opérationnaliser ?). Elles éclairent cependant une dimension essentielle de la DI en montrant que cette variable influence toujours les performances, quelle que soit la modalité étudiée. Les variations inter-syndromiques semblent davantage porter sur le degré à partir duquel les différences avec les participants de même âge mental deviennent significatives, ce degré étant susceptible de varier d'une modalité à l'autre en fonction de l'étiologie. D'autres recherches qui ne relèvent pas de la mémoire de travail fournissent des données qui indiquent aussi l'importance du niveau de contrôle. Courbois et coll. (2007) étudient l'imagerie visuelle au travers de deux épreuves de rotation mentale rigoureusement identiques à l'exception des stimuli employés. Dans l'une des tâches, les stimuli ont un axe d'élongation saillant qui facilite leur encodage. Dans l'autre, les formes ont la même structure, mais l'axe d'élongation est réduit. Ces deux épreuves sont équivalentes, la seule chose qui les différencie est l'intensité du contrôle à opérer pendant la phase d'encodage des figures (faible si l'axe d'élongation est saillant, fort s'il est réduit). Les personnes avec une DI ont des performances proches de celles des participants contrôles dans la condition « axe saillant ». Elles sont capables d'imaginer des rotations d'objets. Par contre, leurs performances se détériorent nettement lorsque l'encodage des figures nécessite un contrôle accru. Ainsi, ce n'est pas la nature du processus à mettre en œuvre qui semble faire la différence (ici la rotation mentale), mais plutôt l'intensité du contrôle à opérer la mise en œuvre de ce processus.

Conclusion

Dans l'ensemble, il est difficile de conclure avec précision à propos du niveau de fonctionnement des fonctions exécutives dans la déficience intellectuelle ou dans les différents syndromes génétiques. Si certaines tendances se dessinent, comme des déficits dans les épreuves de mémoire de travail verbale et de flexibilité verbale chez les personnes avec une trisomie 21, les résultats varient souvent d'une expérience à l'autre. Outre les limites de la méthode d'appariement évoquées plus haut, la grande diversité des épreuves utilisées pour évaluer chacune des FE explique probablement la variabilité observée. Il semblerait que les personnes avec une DI soient fortement réactives aux

variations de méthodes et de procédures expérimentales, ce qui entraînerait une grande fluctuation dans les résultats obtenus. Il semble cependant que l'intensité du contrôle cognitif pour exercer ou réaliser une tâche donnée soit une variable importante dans l'apparition des difficultés.

Le rôle important des fonctions exécutives (ou contrôles exécutifs) dans les difficultés rencontrées par les personnes avec une DI est connu depuis longtemps. La qualité de ces processus influence directement l'organisation de l'activité, mais aussi l'organisation et l'efficacité du traitement de l'information (Paour, 1995). Depuis les travaux réalisés sur l'apprentissage de stratégies cognitives ou métacognitives, on sait qu'il est difficile d'obtenir un transfert d'apprentissage si le protocole ne comporte pas un entraînement des fonctions exécutives (Buchel et Paour, 2005). Ce qui amène la question de la possibilité d'améliorer le fonctionnement exécutif général des personnes avec une DI à l'aide de programmes adaptés. Une revue de littérature portant sur 27 interventions aboutit à une conclusion plutôt décevante (Kirk et coll., 2015). Il n'est pas possible de dire avec certitude que ces programmes sont efficaces car les études en question comportent trop de limites méthodologiques. Les auteurs remarquent que l'entraînement cognitif est devenu une industrie lucrative et que la publicité qui en est faite, dépasse largement les données scientifiques objectives. Ils concluent cependant sur la nécessité de développer des recherches rigoureuses sur cette question, compte tenu de l'importance des fonctions exécutives.

Adele Diamond, une spécialiste reconnue dans l'étude du développement des fonctions exécutives, a publié plusieurs revues sur les questions relatives aux activités et programmes qui améliorent les fonctions exécutives chez l'enfant (Diamond et Lee, 2011 ; Diamond, 2012). Ces interventions utilisent différents supports, dont l'informatique, le sport, ou des programmes scolaires spécifiques. Diamond remarque que les enfants qui retirent le plus de bénéfices de ces interventions sont ceux qui en ont le plus besoin (faible niveau de base des fonctions exécutives). Ces programmes demandent un travail soutenu de l'enfant qui est régulièrement placé face à de nouveaux défis. Le transfert obtenu à partir de programmes spécialisés dispensés par ordinateur, qui cherchent à exercer de façon spécifique telle ou telle fonction exécutive, est en général limité (c'est le cas du programme Cogmed, voir Shipstead et coll., 2012b). Ainsi, l'entraînement de la mémoire de travail à l'aide de tâches informatisées peut générer un transfert vers d'autres épreuves de mémoire de travail, mais il n'améliore pas l'inhibition, ni même la résolution de problème ou le raisonnement (Diamond, 2012). Par contre, le transfert a tendance à être plus important pour les interventions qui sollicitent les fonctions exécutives de façon plus large, comme les arts martiaux

ou les programmes scolaires spécifiques. Diamond (2012) considère qu'il est plus pertinent et plus efficace d'entraîner les fonctions exécutives dans un contexte général qui inclut un travail sur le développement émotionnel et social. La perspective serait donc plus éducative que rééducative. Une telle approche pourrait s'inscrire dans les principes généraux de la remédiation cognitive proposés par Paour (Paour et coll., 2009).

Mémoire explicite et mémoire implicite

Les recherches expérimentales sur la mémoire à long terme sont moins nombreuses que celles sur la mémoire à court terme. Certaines d'entre elles portent sur la mémoire explicite qui met en jeu une récupération intentionnelle des informations (voir, par exemple, Vicari, 2005 ; Jarrold et coll., 2007). D'autres étudient la mémoire implicite qui est de nature non consciente (Wyatt et Connors, 1998 ; Atwell et coll., 2003 ; Vicari et coll., 2007 ; Mosse et Jarrold, 2010 ; Bussy et coll., 2011).

La méta-analyse récente incluant une quarantaine d'études sur la mémoire explicite dégage quelques grandes lignes (Lifshitz et coll., 2011). Les performances des personnes avec une DI à des épreuves de mémoire explicite sont bien inférieures à celles des participants contrôles de même âge chronologique (taille de l'effet = 1,15). Les différences sont moindres lorsque les comparaisons se font à âge mental équivalent (taille de l'effet = 0,63) et les épreuves portant sur du matériel visuel sont mieux réussies que celles portant sur du matériel verbal (taille de l'effet : 0,83 pour le visuel et 1,05 pour le verbal).

Les travaux visant la mémoire implicite n'évaluent pas la récupération intentionnelle d'informations en mémoire à long terme, mais portent plutôt sur les effets facilitateurs de l'expérience passée sur l'apprentissage sans référence consciente à celle-ci. Les études sur la mémoire implicite chez les personnes avec une DI aboutissent de façon quasi unanime à la même conclusion : elle ne serait pas altérée. Les procédures expérimentales sont variées et reposent sur des tâches grapho-motrices (Vinter et Detable, 2003 ; Detable et Vinter, 2004 et 2006), des apprentissages procéduraux (Vicari et coll., 2007 ; Bussy et coll., 2011), ou des grammaires artificielles (Atwell et coll., 2003 ; Witt et Vinter, 2013). À titre d'exemple, Atwell et coll. (2003) utilisent un apprentissage de séquences de figure suivi d'un test de reconnaissance. Certaines séquences sont aléatoires, d'autres obéissent à des règles définies par une grammaire artificielle. L'apprentissage explicite est évalué par la capacité à apprendre, puis à reconnaître des séquences aléatoires. L'apprentissage

implicite est évalué par la capacité à apprendre des séquences grammaticales, mais aussi par les erreurs caractéristiques commises en phase de reconnaissance. Les fausses reconnaissances de nouvelles séquences sont effectivement plus nombreuses lorsque celles-ci sont grammaticales (comparativement à des nouvelles séquences non grammaticales). Les comparaisons avec le groupe contrôle se font à âge chronologique équivalent. Le nombre d'essais pour atteindre le critère d'apprentissage est plus important chez les participants avec une DI dans les deux conditions expérimentales. Par ailleurs, l'apprentissage de séquences grammaticales est plus rapide que l'apprentissage de séquences aléatoires pour les deux groupes. Les règles grammaticales de composition des séquences n'ont fait l'objet d'aucun apprentissage explicite. Elles semblent donc avoir été détectées implicitement par les participants des deux groupes, ce qui aurait facilité l'apprentissage. Il est à noter que l'écart de performance entre les deux groupes est plus faible dans la condition séquences grammaticales, soulignant ainsi l'importance, pour les personnes avec une DI, de l'apprentissage implicite des régularités composant les séquences. De même, dans l'épreuve ultérieure de reconnaissance, le groupe DI ne se différencie pas du groupe d'âge chronologique équivalent pour les séquences grammaticales, alors que ses performances sont inférieures pour les séquences aléatoires. Enfin, l'analyse des fausses reconnaissances, qui constitue la mesure principale de l'apprentissage implicite, suggère que cette capacité d'apprentissage serait préservée chez les personnes avec une DI.

Les recherches sur l'apprentissage implicite soulèvent des questions importantes concernant l'éducation et la pédagogie (Perruchet et Pacton, 2004 ; Vinter et coll., 2010). L'apprentissage implicite résulte de l'expérience répétée d'une situation qui rend l'individu sensible aux caractéristiques structurales de cette situation, sans qu'il lui soit demandé explicitement de les apprendre, et sans qu'il traite intentionnellement ces caractéristiques (Vinter et coll., 2010). Il intervient dans des domaines variés, comme l'apprentissage du langage (Mosse et Jarrold, 2010) ou de l'orthographe, ou l'acquisition de compétences sociales. Il est jugé comme étant complémentaire à l'apprentissage explicite de règles comme cela est pratiqué, par exemple, dans les apprentissages scolaires (Perruchet et Pacton, 2004). Certaines théories considèrent qu'il joue un rôle important dans le développement. Selon Karmiloff-Smith (1992), il permettrait l'acquisition de connaissances élémentaires qui servent de base à l'élaboration de connaissances explicites plus complexes (selon un processus de « redescription des représentations » ou d'abstraction).

L'apprentissage implicite étant préservé chez les personnes avec une DI, il pourrait être utilisé comme support d'acquisition d'habiletés diverses. Cette proposition reste cependant au stade de la spéculation, car les recherches appliquées dans le domaine font défaut.

Vinter et coll. (2010) définissent trois grandes conditions pour la mise en œuvre d'un apprentissage implicite :

- l'apprenant ne doit être confronté qu'aux occurrences positives de la règle ou de la régularité à apprendre. L'introduction d'erreurs dans le matériel à apprendre doit être proscrite car elle affecte la régularité. Il est à noter que la recherche d'erreur est une méthode souvent utilisée dans l'apprentissage explicite (scolaire par exemple) pour vérifier que la personne a bien compris la règle ;
- les éléments de la règle ou de la régularité à apprendre doivent être isolés et rendus saillants par la situation d'apprentissage. Les éléments à associer ne doivent pas être trop distants spatialement ou temporellement. L'apprentissage implicite nécessite effectivement un traitement attentionnel de l'information (même si l'apprentissage de la règle ou de la régularité se fait de façon non consciente). Il faut donc rendre saillantes les informations pertinentes et supprimer les éléments qui pourraient détourner l'attention des personnes. À ce sujet, les difficultés attentionnelles des personnes avec une déficience intellectuelle sont à prendre en considération (Treize et coll., 2008 ; Japundza-Milisavljevic et coll., 2011) ;
- cet apprentissage associatif est basé sur la répétition de la présentation du matériel. Il nécessite donc du temps.

Il pourrait être intéressant d'explorer cette voie dans le cadre de l'éducation spécialisée.

En conclusion, de nombreux travaux de recherche en psychologie sur la DI ont tenté d'isoler les déterminants cognitifs responsables des limitations intellectuelles. Certains ont recherché des déficits spécifiques, d'autres ont adopté une vision développementale en insistant sur les similitudes entre le développement typique et le développement « retardé » qui se caractérise par sa lenteur et son inachèvement ultime.

Dans la continuité des approches développementales de la DI, le neuroconstructivisme est venu renouveler les cadres théoriques et méthodologiques pour appréhender le développement atypique. Il s'affranchit des méthodes d'appariement de groupes qui reposent sur des comparaisons à âge mental (ou à âge chronologique) équivalent pour analyser les trajectoires de développement de populations « typiques » ou « atypiques » (l'âge mental ou l'âge

chronologique sont utilisés comme des variables continues mises en relation avec une performance à une tâche donnée). Le neuroconstructivisme considère que les trajectoires développementales sont façonnées par des contraintes génétiques, neurologiques, comportementales et environnementales, en interactions constantes. Il insiste sur le rôle essentiel de l'activité qui contribue à dessiner les trajectoires développementales dès le plus jeune âge et justifie, par là même, l'importance des apports éducatifs ou rééducatifs pour le devenir des personnes.

On assiste ces dix dernières années à une croissance importante du nombre de travaux portant sur des syndromes génétiques précis. Ces recherches présentent l'avantage de pouvoir mettre en correspondance des caractéristiques cognitives avec celles neurodéveloppementales des syndromes en question. La question qui se pose alors, est de savoir s'il faut concentrer les travaux sur ces syndromes, aux dépens des déficiences intellectuelles sans étiologie connue. La recherche fondamentale a probablement beaucoup à apprendre de l'étude des syndromes spécifiques, en particulier lorsqu'elle s'intéresse aux relations entre gènes, cerveau et comportement. En revanche, négliger l'étude des déficiences intellectuelles sans étiologie connue serait une erreur car elles représentent une proportion importante de cette population.

Les faiblesses de la mémoire de travail et des fonctions exécutives sont très souvent invoquées pour expliquer les difficultés cognitives de la DI. Si la comparaison à âge chronologique équivaut avec des participants typiques fournit des résultats sans ambiguïté (les performances des personnes avec une DI sont toujours inférieures), l'ampleur des difficultés rencontrées ainsi que leur origine restent à déterminer précisément. Les comparaisons à âge mental équivaut sont souvent variables en donnant des performances soit inférieures, soit équivalentes à celles des enfants au développement typique. Une forte sensibilité des personnes aux conditions d'évaluation (difficulté de la tâche, niveau de contrôle requis, aspects motivationnels, etc.) et une grande variabilité interindividuelle influencent probablement les résultats. On touche probablement les limites inhérentes aux méthodes classiques d'appariement. Le recours aux analyses des trajectoires développementales, qui exploitent la variabilité interindividuelle, s'avère désormais nécessaire.

Un facteur important dans l'intensité des difficultés rencontrées face à un problème donné semble résider dans le niveau de contrôle que requiert la tâche à réaliser. Plus ce niveau augmente, plus l'écart avec des enfants typiques de même âge mental devient évident quelle que soit la modalité évaluée (verbale ou visuo-spatiale). Inversement, les tâches qui requièrent un très faible contrôle (ou une faible charge cognitive) peuvent être réussies à hauteur du niveau prédit par l'âge chronologique. Ces tâches mettent en jeu des

activités automatiques (mémorisation de localisations spatiales) ou des apprentissages implicites. Basé sur la répétition de séquences, l'apprentissage implicite permet d'élaborer des représentations spatio-temporelles isomorphes aux situations rencontrées sans qu'aucune connaissance explicite soit élaborée. De fait, pour une situation donnée, les procédures implicites de récupération d'information donnent lieu à de meilleures performances que les procédures explicites.

Les différentes théories cognitives inspirent, à des degrés divers, les méthodes pédagogiques. En prenant le développement typique comme modèle, les théories développementales offrent un cadre d'analyse utile à l'intervention. Elles l'orientent et permettent de définir des objectifs en graduant les niveaux de difficulté. Les travaux sur la mémoire de travail et les fonctions exécutives donnent lieu à des recherches qui entrent plus dans le champ de la rééducation, avec l'idée qu'un entraînement intensif pourrait améliorer le fonctionnement cognitif général. L'efficacité de ces interventions auprès de populations typiques fait encore l'objet de débats scientifiques animés. Par ailleurs, la faiblesse des transferts obtenus dans ces populations jette le doute sur leur intérêt pour les personnes avec DI.

L'apprentissage implicite expose la personne de façon répétée à une règle sans consigne explicite, et sans introduire d'erreur ou de contre-exemple. Il pourrait fournir une méthodologie intéressante en considérant que les connaissances implicites peuvent guider l'apprentissage explicite ultérieur.

Soulignons que, dans la lignée du neuroconstructivisme, les principes d'une pratique constructiviste de la remédiation cognitive, tels qu'exposés par Paour et coll. (2009), pourraient servir de base à l'élaboration de programmes éducatifs destinés à favoriser le développement cognitif des personnes. Parmi ces principes, on trouve le travail de médiation de l'adulte qui vise à aider l'enfant à passer du niveau procédural, implicite, au niveau conceptuel, explicite, en sollicitant ses verbalisations (« comment as-tu fait pour ? » « pourquoi ? »). Le langage aide alors la conceptualisation tout en régulant le fonctionnement cognitif, mais aussi émotionnel de la personne.

Rappelons enfin pour terminer que le choix de telle ou telle méthode doit reposer sur sa validation scientifique. À ce sujet, il faut être particulièrement attentif au critère de transfert (les acquis se transfèrent-ils dans des tâches ou des situations différentes de celles de l'apprentissage ?).

BIBLIOGRAPHIE

- ALLOWAY TP. Working memory and executive function profiles of individuals with borderline intellectual functioning. *J Intellect Disabil Res* 2010, **545** : 448-456
- ALLOWAY TP, ALLOWAY RG. Investigating the predictive roles of working memory and IQ in academic attainment. *J Exp Child Psychol* 2010, **106** : 20-29
- ALLOWAY TP, GATHERCOLE SE, WILLIS C, ADAMS AM. A structural analysis of working memory and related cognitive skills in young children. *J Exp Child Psychol* 2004, **87** : 85-106
- ALLOWAY TP, GATHERCOLE SE, PICKERING SJ. Verbal and visuospatial short-term and working memory in children: are they separable? *Child Dev* 2006, **77** : 1698-1716
- ANDERSON P. Assessment and development of executive function (EF) during childhood. *Child Neuropsychol* 2002, **8** : 71-82
- ATWELL JA, CONNERS FA, MERRILL EC. Implicit and explicit learning in young adults with mental retardation. *Am J Ment Retard* 2003, **108** : 56-68
- BADDELEY A. Working Memory. Oxford University Press, London, 1986
- BADDELEY A. The episodic buffer: a new component of working memory? *Trends Cogn Sci* 2000, **4** : 417-423
- BADDELEY A. Working memory: looking back and looking forward. *Nat Rev Neurosci* 2003, **4** : 829-839
- BADDELEY A, JARROLD C. Working memory and Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 925-931
- BAKER S, HOOPER S, SKINNER M, HATTON D, SCHAAF J, et coll. Working memory sub-systems and task complexity in young boys with Fragile X syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 19-29
- BARROUILLET P, CAMOS V. Le développement de la mémoire de travail. In : Psychologie du développement et de l'éducation. LAUTREY J (Ed). PUF, Paris, 2007 : 51-86
- BAYLISS DM, JARROLD C, BADDELEY AD, LEIGH E. Differential constraints on the working memory and reading abilities of individuals with learning difficulties and typically developing children. *J Exp Child Psychol* 2005, **92** : 76-99
- BELACCHI C, CARRETTI B, CORNOLDI C. The role of working memory and updating in Coloured Raven Matrices performance in typically developing children. *Eur J Cogn Psychol* 2010, **22** : 1010-1020
- BELLUGI U, WANG PP, JERNIGAN TL. Williams syndrome: An unusual neuropsychological profile. In: Atypical cognitive deficits in developmental disorders: Implications for brain function. BROMAN SH, GRAFMAN J (Eds). NJ, Lawrence Erlbaum Associates, Hillsdale, 1994 : 23-56

BELMONT JM, BUTTERFIELD EC. Learning strategies as determinants of memory deficiencies. *Cogn Psychol* 1971, **2** : 411-420

BENNETT SJ, HOLMES J, BUCKLEY S. Computerized memory training leads to sustained improvement in visuospatial short-term memory skills in children with Down syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013, **118** : 179-192

BORRADORI TOLSA C, BARISNIKOV K, LEJEUNE F, HÜPPI P. Développement des fonctions exécutives de l'enfant prématuré. *Arch Pediatr* 2014, **21** : 1035-1040

BRAY NW, SAARNIO DA, BORGES LM, HAWK LW. Intellectual and developmental differences in external memory strategies. *Am J Ment Retard* 1994, **99** : 19-31

BRAY NW, HUFFMAN L, GRUPE L. Un cadre conceptuel pour l'étude des déficiences et des compétences de mémorisation chez les enfants présentant un retard mental. In : Attention, mémoire, apprentissage. Études sur le retard mental. BÜCHEL F, PAOUR JL, COURBOIS Y, SCHARNHORST U (Eds). Ed SPC, Lucerne, Suisse, 1998

BROCK J. Language abilities in Williams syndrome: A critical review. *Dev Psychopathol* 2007, **19** : 97-127

BROCK J, JARROLD C. Serial order reconstruction in Down syndrome: evidence for a selective deficit in verbal short-term memory. *J Child Psychol Psychiatry* 2005, **46** : 304-316

BÜCHEL F, SCHLATTER C. Apprentissages cognitifs. In : Manuel de psychologie des handicaps. RONDAL JA, COMBLAIN A (Eds). Mardaga, Sprimont, 2001 : 51-80

BÜCHEL FD, PAOUR JL. Déficience intellectuelle : déficits et remédiation cognitive. *Enfance* 2005, **57** : 227-240

BUSSY G, CHARRIN E, BRUN A, CURIE A, DES PORTES V. Implicit procedural learning in fragile X and Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 521-528

BUTTERFIELD EC, WAMBOLD C, BELMONT JM. On the theory and practice of improving short-term memory. *Am J Ment Defic* 1973, **77** : 654-669

CAMPBELL C, LANDRY O, RUSSO N, FLORES H, JACQUES S, et coll. Cognitive flexibility among individuals with down syndrome: Assessing the influence of verbal and non-verbal abilities. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013, **118** : 193-200

CARNEY DP, BROWN JH, HENRY LA. Executive function in Williams and Down syndromes. *Res Dev Disabil* 2013b, **34** : 46-55

CARNEY DP, HENRY LA, MESSER DJ, DANIELSSON H, BROWN JH, et coll. Using developmental trajectories to examine verbal and visuospatial short-term memory development in children and adolescents with Williams and Down syndromes. *Res Dev Disabil* 2013a, **34** : 3421-3432

CARRETTI B, BELACCHI C, CORNOLDI C. Difficulties in working memory updating in individuals with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 337-345

CLERC J, COURBOIS Y. Mémoire visuelle et mémoire phonologique chez les adolescents retardés mentaux. *Enfance* 2005, **57** : 261-269

COLOM R, ABAD FJ, QUIROGA MÂ, SHIH PC, FLORES-MENDOZA C. Working memory and intelligence are highly related constructs, but why? *Intelligence* 2008, **36** : 584-606

COMBLAIN A. Working memory in Down syndrome: Training the rehearsal strategy. *Downs Syndr Res Pract* 1994, **2** : 123-126

CONNERS FA, CARR MD, WILLIS S. Is the phonological loop responsible for intelligence-related differences in forward digit span? *Am J Ment Retard* 1998, **103** : 1-11

CONNERS FA, ROSENQUIST CJ, ARNETT L, MOORE MS, HUME LE. Improving memory span in children with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 244-255

CONNERS FA, MOORE MS, LOVEALL SJ, MERRILL EC. Memory profiles of Down, Williams, and Fragile X syndromes: Implications for reading development. *J Dev Behav Pediatr* 2011, **32** : 405-417

CORNISH K, COLE V, LONGHI E, KARMILOFF-SMITH A, SCERIF G. Does attention constrain developmental trajectories in fragile X syndrome ? A 3-year prospective longitudinal study. *Am J Intellect Disabil* 2012, **117** : 103-120

CORNISH K, COLE V, LONGHI E, KARMILOFF-SMITH A, SCERIF G. Mapping developmental trajectories of attention and working memory in fragile X syndrome: Developmental freeze or developmental change? *Dev Psychopathol* 2013, **25** : 365-376

CORNOLDI C, CAMPARI S. Connaissance métacognitive et contrôle métacognitif dans le retard mental. In : Attention, mémoire, apprentissage. Études sur le retard mental. BÜCHEL F, PAOUR JL, COURBOIS Y, SCHARNHORST U (Eds). Edition SZH/SPC, Lucerne, 1998

CORNOLDI C, VECCHI T. Visuo-spatial working memory and individual differences. Psychology Press, 2004

COSTANZO F, VARUZZA C, MENGHINI D, ADDONA F, GIANESINI T, et coll. Executive functions in intellectual disabilities: a comparison between Williams syndrome and Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 1770-1780

COURBOIS Y, PAOUR JL. Le retard mental. In : Psychologie du développement et de l'éducation. IONESCU S, BLANCHET A (Eds). Presses Universitaires de France, Paris, 2007 : 377-406

COURBOIS Y, FACON B. Les savoirs de la psychologie cognitive. In: Handicap, une encyclopédie des savoirs. GARDOU C (Ed). Éditions Érès, Toulouse, 2014

COURBOIS Y, OROSS S, III, CLERC J. Mental rotation of unfamiliar stimuli by teenagers with mental retardation: role of feature salience 6. *Am J Ment Retard* 2007, **112** : 311-318

COUZENS D, CUSKELLY M, HAYNES M. Cognitive development and Down syndrome: age-related change on the Stanford-Binet test (fourth edition). *Am J Intellect Disabil* 2011, **116** : 181-204

D'SOUZA D, KARMILOFF-SMITH A. When modularization fails to occur: a developmental perspective. *Cogn Neuropsychol* 2011, **28** : 276-287

DANIELSSON H, HENRY L, RONNBERG J, NILSSON LG. Executive functions in individuals with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1299-1304

DANIELSSON H, HENRY L, MESSER D, RONNBERG J. Strengths and weaknesses in executive functioning in children with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 600-607

DEKKER TM, KARMILOFF-SMITH A. The dynamics of ontogeny: a neuroconstructivist perspective on genes, brains, cognition and behavior. *Prog Brain Res* 2011 : **189** : 23-33

DETABLE C, VINTER A. Le maintien dans le temps des effets d'un apprentissage implicite chez des enfants et adolescents avec retard mental. *Année Psychologique* 2004, **104** : 751-770

DETABLE C, VINTER A. Les capacités de transfert en situation d'apprentissage implicite chez des préadolescents présentant un retard mental. *Psychologie Française* 2006, **51** : 189-203

DIAMOND A. Activities and programs that improve children's executive functions. *Curr Dir Psychol Sci* 2012, **21** : 335-341

DIAMOND A. Executive functions. *Annu Rev Psychol* 2013, **64** : 135-168

DIAMOND A, LEE K. Interventions shown to aid executive function development in children 4 to 12 years old. *Science* 2011, **333** : 959-964

DUARTE CP, COVRE P, BRAGA AC, DE MACEDO EC. Visuospatial support for verbal short-term memory in individuals with Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 1918-1923

DUNST CJ. Sensorimotor development of infants with Down syndrome. In: Children with Down syndrome: A developmental perspective. CICCHETTI D, BEEGHLY M (Eds). Cambridge University Press, Cambridge, 1990

DYKENS EM, HODAPP HM, FINUCANE BM. Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions. Paul H. Brookes Publishing Co, Baltimore, 2000

EDGIN JO, PENNINGTON BF, MERVIS CB. Neuropsychological components of intellectual disability: the contributions of immediate, working, and associative memory. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 406-417

ELLIS NR. The stimulus trace and behavioral inadequacy. In: Handbook of mental deficiency: Psychological theory and research. ELLIS NR (Ed). McGraw-Hill, New York, 1963 : 134-158

ELLIS NR. Memory processes in retardates and normals. *Int Rev Res Ment Retard* 1970, **4** : 1-31

ELLIS NR, CAVALIER AR. Research perspectives in mental retardation. In: Mental retardation: the developmental-difference controversy. ZIGLER E, BALLA D (Eds). Lawrence Erlbaum Associates, Hillsdale, 1982 : 121-152

ELLIS NR, WOLDRIDGE PW. Short-term memory for pictures and words by mentally retarded and nonretarded persons. *Am J Ment Defic* 1985, **89** : 622-626

ELLIS NR, DEACON JR, WOOLDRIDGE PW. Structural memory deficits of mentally retarded persons. *Am J Ment Defic* 1985, **89** : 393-402

ELLIS NR, WOODLEY-ZANTHOS P, DULANEY CL. Memory for spatial location in children, adults, and mentally retarded persons. *Am J Ment Retard* 1989, **93** : 521-527

ENGEL DE ABREU PMJ, CONWAY ARA, GATHERCOLE SE. Working memory and fluid intelligence in young children. *Intelligence* 2010, **38** : 552-561

FACON B, FACON-BOLLENGIER T. Chronological age and crystallized intelligence of people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 1999, **43** : 489-496

FACON B, FACON-BOLLENGIER T, GRUBAR JC. Chronological age, receptive vocabulary and syntax comprehension in children and adolescent with mental retardation. *Am J Ment Retard* 2002, **107** : 91-98

FARRAN EK, KARMILOFF-SMITH A. Neurodevelopmental disorders across the lifespan: A neuroconstructivist approach. Oxford University Press, New York, 2011

FERRETTI RP, CAVALIER AR. Constraints on the problem solving of persons with mental retardation. *Int Rev Res Ment Retard* 1991, **17** : 153-192

FOURNET N, ROULIN JL, MONNIER C, ATZENI T, COSNEFROY O, et coll. Multigroup confirmatory factor analysis and structural invariance with age of the Behavior Rating Inventory of Executive Function (BRIEF)-French version. *Child Neuropsychol* 2014, 1-20

FRENKEL S, BOURDIN B. Verbal, visual, and spatio-sequential short-term memory: assessment of the storage capacities of children and teenagers with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 152-160

FRIEDMAN NP, MIYAKE A, CORLEY RP, YOUNG SE, DEFRIES JC, et coll. Not all executive functions are related to intelligence. *Psychol Sci* 2006, **17** : 172-179

GATHERCOLE SE. Cognitive approaches to the development of short-term memory. *Trends Cogn Sci* 1999, **3** : 410-419

GATHERCOLE SE, PICKERING SJ, AMBRIDGE B, WEARING H. The structure of working memory from 4 to 15 years of age. *Dev Psychol* 2004, **40** : 177

GLIGOROVIC M, BUHA-DUROVIC N. Inhibitory control and adaptive behaviour in children with mild intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 233-242

GLIGOROVIĆ M, BUHA NA. Conceptual abilities of children with mild intellectual disability: Analysis of Wisconsin Card Sorting Test performance. *J Intellect Dev Disabil* 2013, **38** : 134-140

GOTTLIEB G. Probabilistic epigenesis of development. In: Handbook of developmental psychology. VALSINER J, CONNOLLY K (Eds). Sage Publications Inc, London, 2003 : 3-17

GOTTLIEB G. Probabilistic epigenesis. *Dev Sci* 2007, **10** : 1-11

HARTMAN E, HOUWEN S, SCHERDER E, VISSCHER C. On the relationship between motor performance and executive functioning in children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 468-477

HENRY L. Short-term memory coding in children with intellectual disabilities. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 187-200

HENRY L. The episodic buffer in children with intellectual disabilities: an exploratory study. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1609-1614

HENRY L, WINFIELD J. Working memory and educational achievement in children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 354-365

HENRY LA, MACLEAN M. Working memory performance in children with and without intellectual disabilities. *Am J Ment Retard* 2002, **107** : 421-432

HITCH GJ, WOODIN ME, BACKER SB. Visual and phonological components of working memory in children. *Mem Cognit* 1989, **17** : 175-185

HODAPP RM, BURACK JA, ZIGLER E. Issues in the developmental approach to mental retardation. Cambridge University Press, Cambridge, 1990

HOOPER SR, HATTON D, SIDERIS J, SULLIVAN K, HAMMER J, et coll. Executive functions in young males with fragile X syndrome in comparison to mental age-matched controls: baseline findings from a longitudinal study. *Neuropsychology* 2008, **22** : 36-47

HULME C, MACKENZIE S. Working memory and severe learning difficulties. Lawrence Erlbaum Associates, Inc, Hove, 1992

INHELDER B. Le diagnostic du raisonnement chez les débiles mentaux. Delachaux et Niestlé, Neuchâtel/Paris, 1943

JAPUNDA-MILISAVLJEVIC M, DURIC-ZDRAVKOVIC A, SLAVNIC S. Selective attention in children with intellectual disabilities. *New Educational Review* 2011, **25** : 301-315

JARROLD C, BADDELEY AD. Short-term memory for verbal and visuospatial information in Down's syndrome. *Cogn Neuropsychiatry* 1997, **2** : 101-122

JARROLD C, BADDELEY AD. Short term memory in Down syndrome: Applying the working memory model. *Downs Syndr Res Pract* 2001, **7** : 17-23

JARROLD C, BROCK J. To match or not to match? Methodological issues in autism-related research. *J Autism Dev Disord* 2004, **34** : 81-86

JARROLD C, BADDELEY A, HEWES A. Genetically dissociated components of working memory: evidence from Downs and Williams syndrome. *Neuropsychologia* 1999, **37** : 637-651

JARROLD C, BADDELEY AD, HEWES AK. Verbal short term memory in Down syndrome: A consequence of problems in rehearsal? *J Child Psychol Psychiatry* 2000, **41** : 233-244

JARROLD C, BADDELEY AD, PHILLIPS CE. Verbal short-term memory in Down syndrome: a problem of memory, audition, or speech? *J Speech Lang Hear Res* 2002, **45** : 531-544

JARROLD C, COWAN N, HEWES AK, RIBY DM. Speech timing and verbal short-term memory: Evidence for contrasting deficits in Down syndrome and Williams syndrome. *J Mem Lang* 2004, **51** : 365-380

JARROLD C, BADDELEY AD, PHILLIPS C. Long-term memory for verbal and visual information in Down syndrome and Williams syndrome: Performance on the doors and people test. *Cortex* 2007, **43** : 233-247

JARROLD C, NADEL L, VICARI S. Memory and neuropsychology in Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2009, **12**

KARMILOFF-SMITH A. Beyond modularity: A developmental perspective on cognitive science. The MIT Press, Cambridge (MA), 1992

KARMILOFF-SMITH A. Development itself is the key to understanding developmental disorders. *Trends Cogn Sci* 1998, **2** : 389-398

KARMILOFF-SMITH A, GRANT J, BERTHOUD I, DAVIES M, HOWLIN P, et coll. Language and Williams syndrome: How intact is "intact ?". *Child Dev* 1997, **68** : 246

KARMILOFF-SMITH A, D'SOUZA D, DEKKER TM, VAN HERWEGEN J, XU F, et coll. Genetic and environmental vulnerabilities in children with neurodevelopmental disorders. *Proc Natl Acad Sci USA* 2012, **109** : 17261-17265

KATZ ER, ELLIS NR. Memory for spatial location in retarded and nonretarded persons. *J Intellect Disabil Res* 1991, **35** : 209-220

KIRK HE, GRAY K, RIBY DM, CORNISH KM. Cognitive training as a resolution for early executive function difficulties in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2015, **38** : 145-160

KITTLER P, KRINSKY-MCHALE SJ, DEVENNY DA. Semantic and phonological loop effects on verbal working memory in middle-age adults with mental retardation. *Am J Ment Retard* 2004, **109** : 467-480

KITTLER PM, KRINSKY-MCHALE SJ, DEVENNY DA. Dual-task processing as a measure of executive function: a comparison between adults with Williams and Down syndromes. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 117-132

KLINGBERG T. Training and plasticity of working memory. *Trends Cogn Sci* 2010, **14** : 317-324

LANFRANCHI S, CORNOLDI C, VIANELLO R. Verbal and visuospatial working memory deficits in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2004, **109** : 456-466

LANFRANCHI S, JERMAN O, VIANELLO R. Working memory and cognitive skills in individuals with Down syndrome. *Child Neuropsychol* 2009a, **15** : 397-416

LANFRANCHI S, CARRETTI B, SPANO G, CORNOLDI C. A specific deficit in visuospatial simultaneous working memory in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2009b, **53** : 474-483

LANFRANCHI S, CORNOLDI C, DRIGO S, VIANELLO R. Working memory in individuals with fragile X syndrome. *Child Neuropsychol* 2009c, **15** : 105-119

LANFRANCHI S, JERMAN O, DAL PE, ALBERTI A, VIANELLO R. Executive function in adolescents with Down Syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 308-319

LANFRANCHI S, BADDELEY A, GATHERCOLE S, VIANELLO R. Working memory in Down syndrome: is there a dual task deficit? *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 157-166

LANFRANCHI S, TOFFANIN E, ZILLI S, PANZERI B, VIANELLO R. Memory coding in individuals with Down syndrome. *Child Neuropsychol* 2013, **20** : 700-712

LAWS G. Working memory in children and adolescents with Down syndrome: evidence from a colour memory experiment. *J Child Psychol Psychiatry* 2002, **43** : 353-364

LEE NR, FIDLER DJ, BLAKELEY-SMITH A, DAUNHAUER L, ROBINSON C, et coll. Caregiver report of executive functioning in a population-based sample of young children with Down syndrome. *Am J Intellect Disabil* 2011, **116** : 290-304

LEHTO JE, JUUJÄRVI P, KOOISTRA L, PULKKINEN L. Dimensions of executive functioning: Evidence from children. *Br J Dev Psychol* 2003, **21** : 59-80

LIFSHITZ H, SHTEIN S, WEISS I, VAKIL E. Meta-analysis of explicit memory studies in populations with intellectual disability. *Eur J Spec Needs Educ* 2011, **26** : 93-111

LOGIE RH. Visuo-spatial working memory. Lawrence Erlbaum Associates, Hove (UK), 1995

MAEHLER C, SCHUCHARDT K. Working memory functioning in children with learning disabilities: does intelligence make a difference ? *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 3-10

MASSON JD, DAGNAN D, EVANS J. Adaptation and validation of the Tower of London test of planning and problem solving in people with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 457-467

MEMISEVIC H, SINANOVIC O. Executive functions as predictors of visual-motor integration in children with intellectual disability. *Percept Mot Skills* 2013, **117** : 913-922

MEMISEVIC H, SINANOVIC O. Executive function in children with intellectual disability - the effects of sex, level and aetiology of intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 830-837

MENGHINI D, ADDONA F, COSTANZO F, VICARI S. Executive functions in individuals with Williams syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 418-432

MIYAKE A, FRIEDMAN NP, EMERSON MJ, WITZKI AH, HOWERTER A, et coll. The unity and diversity of executive functions and their contributions to complex "Frontal Lobe" tasks: A latent variable analysis. *Cogn Psychol* 2000, **41** : 49-100

MOSSE EK, JARROLD C. Searching for the Hebb effect in Down syndrome: evidence for a dissociation between verbal short-term memory and domain-general learning of serial order. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 295-307

NUMMINEN H, SERVICE E, AHONEN T, KORHONEN T, TOLVANEN A, et coll. Working memory structure and intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2000, **44** : 579-590

NUMMINEN H, SERVICE E, AHONEN T, RUOPPILA I. Working memory and everyday cognition in adults with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2001, **45** : 157-168

NUMMINEN H, SERVICE E, RUOPPILA I. Working memory, intelligence and knowledge base in adult persons with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2002, **23** : 105-118

ORNSTEIN PA, SCHAAF JM, HOOPER SR, HATTON DD, MIRRETT P, et coll. Memory skills of boys with fragile X syndrome. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 453-465

OSORIO A, CRUZ R, SAMPAIO A, GARAYZABAL E, MARTINEZ-REGUEIRO R, et coll. How executive functions are related to intelligence in Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1169-1175

PALMER S. Working memory: A developmental study of phonological recoding. *Memory* 2000, **8** : 179-193

PAOUR JL. Une conception cognitive et développementale de la déficience intellectuelle. In : Nouveau traité de psychiatrie de l'enfant et de l'adolescent. LEBOVICI S, DIATKINE R, SOULÉ M (Eds). Presses Universitaires de France, Paris, 1995 : 2985-3009

PAOUR JL, BAILLEUX C, PERRET P. Pour une pratique constructiviste de la remédiation cognitive. *Développements* 2009, 5-14

PATERSON SJ, BROWN JH, GSÖDL MK, JOHNSON MH, KARMILOFF-SMITH A. Cognitive modularity and genetic disorders. *Science* 1999, **286** : 2355-2358

PEARSON D, LOGIE RH. La mémoire de travail visuo-spatiale : fractionnement et développement. In : Image mentale et développement. De la théorie piagétienne aux neurosciences cognitives. BIDEAUD J, COURBOIS Y (Eds). PUF, Paris, 1998 : 139-155

PERRUCHET P, PACTON S. Qu'apportent à la pédagogie les travaux de laboratoire sur l'apprentissage implicite ? *Année Psychologique* 2004, **104** : 121-146

PICKERING SJ. Cognitive approaches to the fractionation of visuo-spatial working memory. *Cortex* 2001, **37** : 457-473

PICKERING SJ, GATHERCOLE SE, HALL M, LLOYD SA. Development of memory for pattern and path: further evidence for the fractionation of visuo-spatial memory. *Q J Exp Psychol* 2001, **54A** : 397-420

POLOCZEK S, BÜTTNER G, HASSELHORN . Phonological short-term memory impairment and the word length effect in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 455-462

PONCELET M, VAN DER LINDEN M. L'évaluation du stock phonologique de la mémoire de travail : élaboration d'une épreuve de répétition de non-mots pour population francophone. *Rev Neuropsychol* 2003, **13** : 375-405

PURSER HR, JARROLD C. Impaired verbal short-term memory in Down syndrome reflects a capacity limitation rather than atypically rapid forgetting. *J Exp Child Psychol* 2005, **91** : 1-23

QUINETTE P, GUILLERY-GIRARD BÂ, HAINSELIN M, LAISNEY ML, DESGRANGES BÂ, et coll. Évaluation du buffer épisodique : deux épreuves testant les capacités d'association et de stockage d'informations verbales et spatiales. *Rev Neuropsychol* 2013, **5** : 56-62

RASMUSSEN C, PEI J, MANJI S, LOOMES C, ANDREW G. Memory strategy development in children with foetal alcohol spectrum disorders. *Dev Neurorehabil* 2009, **12** : 207-214

RHODES SM, RIBY DM, FRASER E, CAMPBELL LE. The extent of working memory deficits associated with Williams syndrome: exploration of verbal and spatial domains and executively controlled processes. *Brain Cogn* 2011, **77** : 208-214

ROCKERS K, OUSLEY O, SUTTON T, SCHOENBERG E, COLEMAN K, et coll. Performance on the Modified Card Sorting Test and its relation to psychopathology in adolescents and young adults with 22q11.2 deletion syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 665-676

ROSENQUIST C, CONNERS FA, ROSKOS-EWOLDSSEN B. Phonological and visuo-spatial working memory in individuals with intellectual disability. *Am J Ment Retard* 2003, **108** : 403-413

ROWE J, LAVENDER A, TURK V. Cognitive executive function in Down's syndrome. *Br J Clin Psychol* 2006, **45** : 5-17

SALTHOUSE TA, ATKINSON TM, BERISH DE. Executive functioning as a potential mediator of age-related cognitive decline in normal adults. *J Exp Psychol* 2003, **132** : 566

SCHONFELD AM, PALEY B, FRANKEL F, O'CONNOR MJ. Executive functioning predicts social skills following prenatal alcohol exposure. *Child Neuropsychol* 2006, **12** : 439-452

SCHUCHARDT K, GEBHARDT M, MAEHLER C. Working memory functions in children with different degrees of intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 346-353

SCHUCHARDT K, MAEHLER C, HASSELHORN M. Functional deficits in phonological working memory in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 1934-1940

SHIPSTEAD Z, REDICK TS, ENGLE RW. Is working memory training effective? *Psychol Bull* 2012a, **138** : 628

SHIPSTEAD Z, HICKS KL, ENGLE RW. Cogmed working memory training: Does the evidence support the claims? *J Appl Res Mem Cogn* 2012b, **1** : 185-193

SU CY, CHEN CC, WUANG YP, LIN YH, WU YY. Neuropsychological predictors of everyday functioning in adults with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 18-28

SWANSON HL. Working memory and intelligence in children: What develops? *J Educ Psychol* 2008, **100** : 581

TAKEUCHI H, TAKI Y, KAWASHIMA R. Effects of working memory training on cognitive functions and neural systems. *Rev Neurosci* 2010, **21** : 427-449

THOMAS MS, ANNAZ D, ANSARI D, SCERIF G, JARROLD C, et coll. Using developmental trajectories to understand developmental disorders. *J Speech Lang Hear Res* 2009, **52** : 336-358

TREZISE KL, GRAY KM, SHEPPARD DM. Attention and vigilance in children with Down Syndrome. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 502-508

VAN DER MOLEN MJ, VAN LUIT JE, JONGMANS MJ, VAN DER MOLEN MW. Verbal working memory in children with mild intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 162-169

VAN DER MOLEN MJ, VAN LUIT JE, JONGMANS MJ, VAN DER MOLEN MW. Memory profiles in children with mild intellectual disabilities: strengths and weaknesses. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1237-1247

VAN DER MOLEN MJ. Working memory structure in 10- and 15-year old children with mild to borderline intellectual, disabilities. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1258-1263

VAN DER MOLEN MJ, VAN LUIT JE, VAN DER MOLEN MW, JONGMANS MJ. Everyday memory and working memory in adolescents with mild intellectual disability. *Am J Intellect Disabil* 2010a, **115** : 207-217

VAN DER MOLEN MJ, VAN LUIT JE, VAN DER MOLEN MW, KLUGKIST I, JONGMANS MJ. Effectiveness of a computerised working memory training in adolescents with mild to borderline intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010b, **54**: 433-447

VAN DER MOLEN MJ, HUIZINGA M, HUIZENGA HM, RIDDERINKHOF KR, VAN DER MOLEN MW, et coll. Profiling Fragile X Syndrome in males: Strengths and weaknesses in cognitive abilities (English). *Res Dev Disabil* 2010c, **31** : 426-439

VAN DER MOLEN MJ, VAN DER MOLEN MW, RIDDERINKHOF KR, HAMEL BC, CURFS LM, et coll. Attentional set-shifting in fragile X syndrome. *Brain Cogn* 2012a, **78** : 206-217

VAN DER MOLEN MJ, VAN DER MOLEN MW, RIDDERINKHOF KR, HAMEL BC, CURFS LM, et coll. Auditory and visual cortical activity during selective attention in fragile X syndrome: a cascade of processing deficiencies. *Clin Neurophysiol* 2012b, **1235** : 720-729

VAN DER MOLEN MJ, HENRY LA, VAN LUIT JEH. Working memory development in children with mild to borderline intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 637-650

VICARI S. Profils mnésiques distincts chez les enfants atteints du syndrome de Down ou du syndrome de Williams. *Enfance* 2005, **57** : 241-252

VICARI S, BELLUCCI S, CARLESIMO GA. Evidence from two genetic syndromes for the independence of spatial and visual working memory. *Dev Med Child Neurol* 2006, **48** : 126-131

VICARI S, VERUCCI L, CARLESIMO GA. Implicit memory is independent from IQ and age but not from etiology: Evidence from Down and Williams syndromes. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 932-941

VINTER A, DETABLE C. Implicit learning in children and adolescents with mental retardation. *Am J Ment Retard* 2003, **108** : 94-107

VINTER A, PACTON SÃ, WITT A, PERRUCHET P. Implicit learning, development, and education. In: Rethinking physical and rehabilitation medicine. Springer, 2010 : 111-127

WESTERMANN G, THOMAS MS, KARMILOFF-SMITH A. Neuroconstructivism. In: The Wiley-Blackwell Handbook of Childhood Cognitive Development. GOSWAMI U (Ed). Blackwell, Oxford, 2010

WILLNER P, BAILEY R, PARRY R, DYMOND S. Evaluation of executive functioning in people with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 366-379

WITT A, VINTER A. Children with intellectual disabilities may be impaired in encoding and recollecting incidental information. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 864-871

WOODCOCK KA, OLIVER C, HUMPHREYS GW. Task-switching deficits and repetitive behaviour in genetic neurodevelopmental disorders: data from children with Prader-Willi syndrome chromosome 15 q11-q13 deletion and boys with Fragile X syndrome. *Cogn Neuropsychol* 2009, **26** : 172-194

WYATT BS, CONNERS FA. Implicit and explicit memory in individuals with mental retardation. *Am J Ment Retard* 1998, **102** : 511-526

YANG Y, CONNERS FA, MERRILL EC. Visuo-spatial ability in individuals with Down syndrome: Is it really a strength? *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 1473-1500

ZAZZO R. Les déficits mentales. Armand Colin, Paris, 1979

ZIGLER E. Developmental versus difference theories of mental retardation and the problem of motivation. *Am J Ment Defic* 1969, **73** : 536-556

ZIGLER E, BALLA D. Mental retardation: The developmental-difference controversy. Lawrence Erlbaum Associates Publishers, Hillsdale, 1982

10

Langage et communication

Qu'il s'agisse de ses aspects fonctionnels ou systémiques, le langage oral n'est en rien une entité monolithique. Les linguistes, anthropologues et pédagogues soulignent depuis longtemps la diversité de ses fonctions (Lemire, 1995). Dans le cadre de ce chapitre, nous nous en tiendrons à une simple dichotomie entre les fonctions « interpersonnelle-conative » et « idéique-représentationnelle » (Rondal et Brédart, 1989). L'une et l'autre sont suffisamment larges pour englober les multiples usages que l'être humain fait du langage.

Le langage : un instrument aux fonctions et aux composantes multiples

Considéré sous l'angle « interpersonnel-conatif », le langage permet l'expression des états intérieurs, l'échange de vues et d'informations, la régulation du comportement et l'action sur autrui. D'un point de vue « idéique-représentationnel », il sert essentiellement à symboliser la réalité, traiter l'information, conceptualiser et imaginer (Rondal et Brédart, 1989). Ces fonctions reposent sur un système intégré de composantes qu'il importe de distinguer (Brandone et coll., 2006). La production des phonèmes et des éléments prosodiques du langage relève de la composante phonologique. Les phonèmes sont des unités sonores élémentaires (principalement vocaliques et consonantiques) qui servent à constituer les unités signifiantes des langues naturelles. Le français en compte environ 36. Les éléments prosodiques (intonations, accentuation, rythme, ton, etc.) se superposent aux ensembles formés par les phonèmes. Ils confèrent aux énoncés verbaux un caractère davantage expressif et jouent un rôle significatif dans leur compréhension. La composante sémantique correspond aux significations attachées aux productions verbales. La combinaison des phonèmes donne des mots dont la juxtaposition en phrases permet de véhiculer des idées et relations complexes. Au sein d'une phrase, les mots des langues naturelles doivent être organisés et composés selon un ensemble de règles spécifiques. En Français, la règle veut que l'on dise « une robe rouge » et non « une rouge robe » et que la négation

se forme en ajoutant « ne » et « pas » de part et d'autre du verbe ou de l'auxiliaire. Il s'agit là de deux exemples parmi les nombreuses règles syntaxiques que l'enfant français doit connaître et utiliser pour se faire comprendre de son entourage. De même, il doit apprendre à faire varier la forme des mots (leur morphologie) pour marquer le temps (je mange/je mangerai), le genre (un garçon/une fille) ou le nombre (le chien/les chiens). Cette mise en forme des énoncés et l'ajustement de la structure des mots relèvent de la composante morphosyntaxique. Interagir verbalement requiert, finalement, la maîtrise d'habiletés communicationnelles implicites ou explicites. Entre autres choses, il s'agit d'ajuster ses énoncés à l'interlocuteur et au contexte, d'être pertinent et cohérent, de respecter des règles quant aux modalités d'initiation et de terminaison de l'échange, de prise des tours de parole ou de gestion des interruptions. Ces habiletés constituent la composante pragmatique ou sociocommunicative du langage. Elles font de l'échange de mots un acte effectif de communication (Rowland, 2014).

La déficience intellectuelle a d'importantes répercussions sur l'acquisition du langage. Tout dépend de son ampleur et du type de syndrome concerné. En cas de déficience légère, c'est surtout la fonction idéique-représentationnelle qui est affectée. Il en résulte des difficultés notoires, entre autres sur le plan du parcours scolaire, eu égard à l'influence « en retour » qu'exerce le langage sur le fonctionnement cognitif en tant qu'outil ou médium de la pensée et comme « véhicule » d'acquisition de concepts et de représentations (Hoff, 2014). Si la déficience est sévère ou profonde, la fonction interpersonnelle-conative est aussi largement affectée avec, pour corollaire, de l'inconfort, de la passivité, un manque d'autonomie et des troubles du comportement inhérents aux difficultés, voire à l'impossibilité, d'exprimer des états intérieurs, de formuler des choix élémentaires ou de verbaliser les demandes les plus simples relatives à la vie quotidienne. Outre le degré de déficience intellectuelle, le type de syndrome (trisomie 21, X fragile, syndrome de Williams, syndrome d'alcoolisation fœtale, etc.) détermine le phénotype linguistique. Par exemple, ce sont les composantes morphosyntaxiques et phonologiques qui sont les plus touchées chez les enfants trisomiques 21 (Abbeduto et coll., 2007), alors que ceux atteints du syndrome de Williams et de l'X fragile ont davantage de difficultés sur le plan pragmatique (Finestack et coll., 2009 ; Abbeduto et Sterling, 2011 ; Mervis, 2012).

Esquisse de la genèse du langage chez l'enfant

Développement préverbal

Les tout premiers mots de l'enfant apparaissent habituellement vers 12 à 14 mois. Ils ne signent pas l'entrée dans le langage. Ils doivent être davantage envisagés comme l'aboutissement d'un double processus d'apprentissage : apprentissage du matériel phonétique d'une part, c'est-à-dire la capacité à différencier et produire les sons constituant le système phonologique de sa langue, et, d'autre part, apprentissage des rudiments de la communication interpersonnelle.

Développement du répertoire phonétique

Au côté de divers bruits physiologiques, les cris d'inconfort (faim, froid ou douleur) sont les premières manifestations vocales du nouveau-né. Elles sont suivies, dans les semaines qui suivent, par une activité vocale appelée gazouillis, gazouillement ou roucoulement qui s'étend jusqu'à 4 à 5 mois environ. C'est au cours de cette période qu'apparaissent les rires et les grognements. Le gazouillis consiste en une répétition de sons (essentiellement vocaliques) qui apparaît de manière privilégiée dans les moments de détente (« eueueueu » – « euaueaueua », etc.). Il s'agit d'une activité vocale qui, à l'origine, est surtout un « jeu » moteur. En quelque sorte, l'enfant reproduit des patrons de contractions musculaires qui l'amènent à émettre des sons, sans que cet exercice soit sous contrôle auditif (on en note d'ailleurs la présence chez les bébés sourds). Cette activité vocale passe ensuite sous influence auditive. Cette fois, l'enfant sélectionne et reproduit des phonèmes dans le cadre d'une activité ludique non plus seulement motrice, mais auditive. S'installent également, vers 3-4 mois, des protoconversations avec l'adulte, c'est-à-dire des répétitions alternées de suites de sons qui préfigurent les conversations ultérieures. Vers 6-7 mois, des sons consonantiques sont produits et combinés avec des sons vocaliques (« ba » – « ta » – « mé »). Certains auteurs parlent, à ce stade, de « babillage canonique » et de « babillage redoublé » lorsque la même syllabe est répétée au cours de séquences plus ou moins longues (« bababa » – « tatata » – « dododo », etc.). On peut aussi observer du babillage « panaché » constitué de suites de syllabes différentes les unes des autres (Harley, 2008). Le babillage de l'enfant comprend des sons dont beaucoup n'appartiennent pas à la langue parlée autour de lui. Sous l'influence du développement de la capacité d'imitation, un processus de sélection des phonèmes débute vers 9-10 mois. Il conduit à restreindre les productions vocales aux sons entendus dans le milieu. Les autres, ceux qui n'appartiennent pas à la langue de l'entourage, tendent progressivement

à disparaître. Bien que non systématique, le « jargon » constitue la phase finale de la période prélinguistique (Brandone et coll., 2006). Il s'agit d'une activité vocale constituée de suites de sons produits selon des intonations et des rythmes variés qui simulent le parler adulte. Le jargon signe la maîtrise croissante de l'appareil phonatoire.

L'acquisition du répertoire phonétique s'appuie sur des capacités auditivo-perceptives très fines qui opèrent dès la naissance (Harley, 2008 ; Owens, 2012). Il a pu être montré, entre autres, que les nouveau-nés sont déjà en mesure de différencier les sons vocaux et non vocaux, qu'ils marquent une préférence pour la voix de leur mère et, plus généralement, celle des personnes de leur entourage. Ils sont également capables de distinguer des phonèmes présentant des différences subtiles (par exemple avec ou sans voisement, c'est-à-dire avec ou sans vibration des cordes vocales), de déceler ceux qui appartiennent à des langues étrangères, et de repérer les mots dans une suite de syllabes à partir des régularités dans la cooccurrence des sons qui les forment. La sensibilité aux éléments prosodiques du langage est aussi précoce. Néanmoins, l'enfant perd peu à peu, au cours de sa première année, son aptitude à discriminer les contrastes phonétiques autres que ceux de sa langue maternelle.

Premières compétences communicationnelles

L'acquisition du langage nécessite une intention de communiquer. Cette dernière se développe en trois phases distinctes. La première s'étend de 0 à 10 mois. Elle est dite « perlocutoire », car l'enfant y communique sans intentionnalité. Ses conduites (cris, sourires, gestes) sont simplement interprétées par l'entourage. Certains comportements indiquent néanmoins, dès 5-6 mois, l'apparition d'intentions communicationnelles. Il s'agit de manifestations, vocales ou non, qui permettent à l'enfant de formuler une demande (« proto-impératives »), de faire constater quelque chose à son interlocuteur ou de manifester son intérêt (« protodéclaratives »). Cette phase est appelée « illocutoire ». L'enfant n'étant pas en mesure de produire des mots, il use de gestes déictiques ou iconiques. La signification des premiers ne peut être inférée que par l'intermédiaire du contexte. Ces gestes consistent, pour l'enfant, à « pointer » du doigt ou du regard, par exemple pour obtenir un objet ou simplement le désigner. Les seconds « miment » des actions ou des attributs, comme lorsque l'enfant « bat des bras » pour simuler le vol d'un oiseau. La période illocutoire est suivie, vers 12 mois, de la phase « locutoire » qui, même si les gestes demeurent un médium majeur dans les épisodes conversationnels, signe l'entrée dans un mode de communication résolument verbal (Hoff, 2014).

On ne saurait trop insister sur les liens entre communication gestuelle et développement du langage. En effet, il a été montré que le recours aux gestes et à la combinaison « geste + mot » est un bon prédicteur des premières acquisitions lexicales et syntaxiques, tout au moins pour les gestes déictiques (Iverson et Goldin-Meadow, 2005 ; Özçalışkan et coll., 2013). Par ailleurs, il apparaît que la transition vers l'intentionnalité est grandement favorisée par la réceptivité de l'entourage aux gestes et aux sons que produit l'enfant. L'attention et les réponses des adultes permettent à l'enfant de faire l'expérience des effets que son comportement produit sur les autres et l'amènent peu à peu à y recourir délibérément pour communiquer ses attentes. Il est effectivement très gratifiant d'obtenir, au « moindre coût », un objet distant ou inaccessible par le biais de vocalises, de gestes ou de regards adressés à l'interlocuteur. Exprimé autrement, la réceptivité de l'entourage jette les bases de la communication qui elle-même est un prérequis de l'acquisition du langage oral. La capacité d'attention conjointe s'avère aussi déterminante. Elle émerge vers 7-8 mois, mais ne s'affirme que vers 10-11 mois. Elle permet à l'enfant de suivre le regard de l'adulte, de regarder là où regarde ce dernier et, par la suite, de diriger lui-même l'attention de l'adulte sur un aspect particulier de la situation. Il s'agit là d'une étape clé sur le plan de l'acquisition du langage. La mise en place de ce « triangle référentiel » entre l'enfant, l'adulte et l'objet de l'attention indique que l'enfant « comprend les autres comme des agents intentionnels dont l'attention [...] peut être activement suivie, manipulée et partagée » (Tomasello, 2003, p. 108). Par ailleurs, il permet à l'enfant de savoir ce à quoi l'adulte fait référence lorsque ce dernier désigne verbalement quelque chose. La référence, c'est-à-dire l'acquisition du lien entre le signifiant (le mot) et le signifié (ce à quoi le mot renvoie) s'en trouve facilitée. Pour preuve, il existe une liaison significative entre l'attention conjointe dont l'enfant fait preuve à 10-11 mois et ses compétences verbales à 24 mois (Meltzoff et Brooks, 2007).

Développement verbal

Les premiers mots

La compréhension des mots se développe avant leur production. La vaste enquête menée par Fenson et coll. (1994) indique qu'une vingtaine de mots sont compris dès 8 mois, une cinquantaine à 11 mois et environ 200 à 16 mois. Il ne s'agit que d'indications moyennes qui masquent une très forte variabilité. À titre d'illustration, les enfants situés de part et d'autre de la distribution (respectivement aux dixième et quatre-vingt-dixième percentiles) comprennent approximativement 100 et 300 mots à 16 mois, soit un

rapport de 1 à 3. Cette antériorité de la compréhension sur la production des mots ne signifie pas « subordination » car les premiers mots compris ne sont pas forcément les premiers à être produits. En outre, le vocabulaire réceptif (les mots compris) présente d'importantes différences de contenu avec le vocabulaire expressif. Certains mots peuvent même être produits sans être compris (Harley, 2008).

Un élément du babillage devient mot (signifiant) lorsqu'il est émis de manière spécifique et constante en référence à un signifié. Au tout début, les « mots » peuvent être phonologiquement très approximatifs ou n'être encore que des « pseudo-mots » ou des « protomots », c'est-à-dire des ensembles de syllabes dont l'enfant use comme des mots, mais qui n'appartiennent pas à la langue parlée par son entourage (par exemple, l'enfant regarde l'adulte, lève le doigt en l'air et dit « toin-toin » pour signifier « j'ai entendu un canard ! » et use de cette même forme sonore pour désigner les canards du parc). La production du premier mot est située à 12-13 mois (en moyenne). À 15 mois, l'enfant possède une dizaine de mots dans son lexique (son répertoire de mots). Ces premiers mots sont souvent peu intelligibles, si bien que l'entourage ne peut les comprendre sans avoir accès à la situation. Ils s'avèrent aussi « dépendants du contexte » dans la mesure où ils sont exclusivement produits dans les mêmes circonstances. L'expérience aidant, ils finissent par se décontextualiser et à être utilisés avec davantage de flexibilité. Ils acquièrent alors une véritable fonction référentielle. Le répertoire lexical se développe lentement dans la première moitié de la seconde année. On le chiffre à environ 50 mots à 18 mois. La plupart sont des noms en lien avec la vie quotidienne de l'enfant. Les verbes sont bien moins fréquents, possiblement parce qu'ils renvoient aux relations entre les objets, les personnes ou les événements. Ils seraient donc cognitivement plus complexes à acquérir (Gentner, 1982). Le lexique commence à croître de façon exponentielle après 18 mois. Ce phénomène est appelé « explosion lexicale » (Goldfield et Resnick, 1990). Plusieurs facteurs en seraient à l'origine. L'enfant réaliserait que chaque chose a un nom et peut être nommée, ce qui se traduirait par une intense activité d'étiquetage verbal. Le développement des habiletés phonologiques, de la capacité à catégoriser, ou l'affermissement des processus d'apprentissage permettant à l'enfant d'associer des mots à leur référent sont également invoqués à titre de facteur causal. Ces hypothèses, non exhaustives ni exclusives, ne doivent pas occulter le caractère encore controversé de ce phénomène dont certains nient l'existence (Bloom, 2000) ou considèrent comme un mythe (Fenson et coll., 1994). Il est vrai que beaucoup d'enfants ont un vocabulaire qui augmente sans qu'un véritable point d'inflexion soit observé (Ganger et Brent, 2004). Certains résultats suggèrent même l'existence non pas d'une, mais d'une succession de

microaccélération (Dandurand et Shultz, 2011). Sur le plan sémantique, des phénomènes de surextension et de sous-extension liées à l'aspect physique ou aux caractéristiques fonctionnelles des objets se produisent souvent lors des premières acquisitions lexicales. La surextension est la tendance à appliquer un mot de manière plus large que ne le veut l'usage dans la langue (utiliser le mot « papa » pour tous les hommes ou le mot « balle » pour désigner des objets ronds comme une pomme, une balle ou un grain de raisin). La sous-extension consiste, à l'inverse, à user des mots dans un sens bien trop étroit (restreindre le mot « pantoufle » aux seules pantoufles d'un membre de l'entourage). Ces deux phénomènes disparaissent avec l'accroissement rapide du vocabulaire au cours de la première et de la seconde enfance. Selon les estimations de Fenson et coll. (1994), le répertoire lexical productif est déjà de l'ordre de 600 mots à 30 mois.

Apprentissage de la langue

Les premières « phrases » sont appelées « mots-phrases » ou « holophrases ». Elles prennent la forme d'un mot isolé qui a valeur de phrase dans le sens où il exprime des relations rudimentaires. Ces « phrases » ne peuvent être comprises qu'en référence au contexte situationnel (« pu » = « il n'y en a plus » ; « cor » = « j'en veux encore » ; « boum » = « la voiture est tombée »). Cette protosyntaxe est suivie, vers 2 ans, de la production d'énoncés à deux mots. La capacité à combiner les mots est importante. Elle permet aux énoncés d'exprimer davantage de relations. Les phrases de type « Sujet-Verbe-Objet » apparaissent peu après. À ce stade, on parle de style « télégraphique », car les phrases sont largement agrammaticales, comme dans un télégramme. Quelques exemples d'énoncés à deux ou trois mots sont présentés dans le tableau 10.I. Les premières phrases consistent essentiellement en des impératives dont la quantité va en diminuant entre 22 et 42 mois à mesure que la fréquence des déclaratives augmente ; la relation est inverse (Vasilyeva et coll., 2008). Les phrases interrogatives et négatives sont apprises ultérieurement. La longueur des énoncés s'allonge régulièrement avec l'âge (Miller et Chapman, 1981). Ils s'enrichissent d'adjectifs, d'articles, de prépositions, de pronoms, d'adverbes et de conjonctions, ce qui en accroît la précision, la richesse et le caractère explicite. Les âges approximatifs d'acquisition de ces différents types de mots sont présentés dans la figure 10.1. Au fur et à mesure, l'enfant devient capable de manier un nombre croissant de flexions, c'est-à-dire de modifier la forme des mots pour marquer le temps, le genre ou le nombre. Il produit également des phrases de plus en plus complexes, par coordination de propositions (notamment grâce à des conjonctions de coordination telles que « et », « ou », « mais ») ou par

emboîtement (par exemple en usant d'un pronom relatif [« qui », « que »] ou d'une conjonction de subordination [« quand », « parce que »]).

Tableau 10.1 : Quelques exemples d'énoncés à deux ou trois mots et les relations sémantiques correspondantes (adapté d'après Hurtig et Rondal, 1981, p. 472)

Relations sémantiques	Exemple d'énoncés à deux ou trois mots
1. Existence	« Tauto ta » (C'est une auto ça)
2. Disparition	« Apu lait » (Il n'y a plus de lait)
3. Récurrence	« Enco bonbon » (Encore un bonbon)
4. Attribution	« Café tau » (Le café est chaud)
5. Localisation	« Papa buiau » (Papa travaille dans le bureau)
6. Possession	« Toto bébé » (L'auto de bébé)
7. Bénéfice	« Pour papa »
8. Instrumentation	« Nettoyer brosse » (On nettoie avec la brosse)
9. Agent-action	« Bébé mange »
10. Action-patient	« Frappe chien » (Le garçon frappe le chien)
11. Agent-action-location	« Papa travaille buiau » (Papa travaille dans le bureau)
12. Agent-action-patient	« Bébé mange latin » (Bébé mange une tartine)

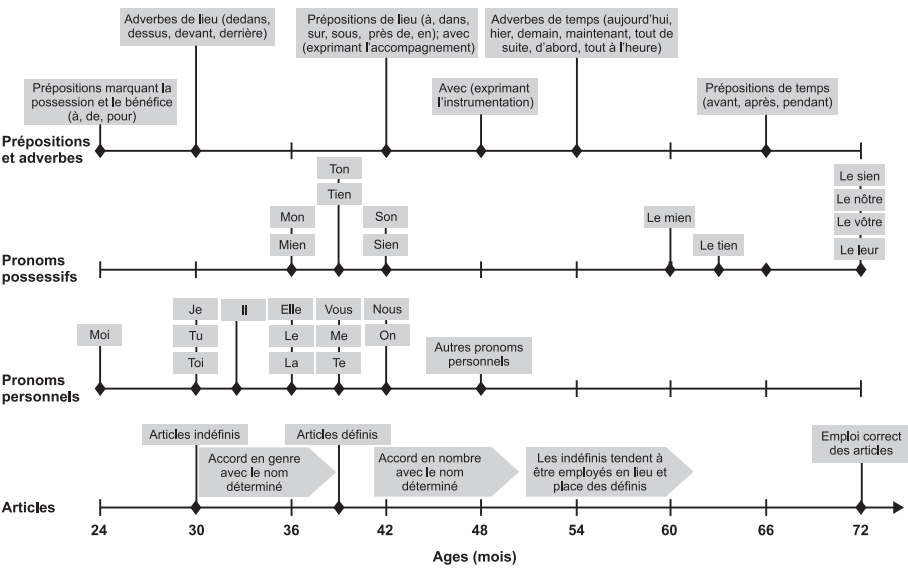


Figure 10.1 : Âges approximatifs d'apparition des articles, pronoms personnels, pronoms possessifs, prépositions et adverbess chez l'enfant typique (adapté d'après Hurtig et Rondal, 1981, p. 473)

S'il est admis que l'essentiel du langage oral est déjà en place vers 4 à 5 ans, de nombreuses acquisitions interviennent ultérieurement. Ainsi, même si la majorité des phonèmes est acquise avant 4 ans, certains ne le sont totalement que vers 6-7 ans (f, s, ch, v, z, etc.). Cette maîtrise progressive explique

l'accroissement de l'intelligibilité des énoncés avec l'âge et, en particulier, la diminution des déformations imposées aux mots qui ne sont pas rares jusqu'à 6 ans (élisions, substitutions, métathèses ; Rondal et coll., 1999). Des progrès sont également notés sur le plan syntaxique avec, entre autres, une complexification croissante des énoncés et la maîtrise assez tardive de constructions élaborées comme les phrases passives. Le stock lexical s'étoffe en densité, complexité et diversité, sous la double influence du bain de langage et de l'acquisition de la lecture (Berman, 2007). Selon certaines estimations, il s'élèverait à environ 3 000 mots « racine » à 6-7 ans et à 8 000 mots à 10-11 ans (Anglin, 1993 ; Biemiller et Slonim, 2001). Sur le plan pragmatique, on note une augmentation de la durée des échanges verbaux et des prises de tours de parole toujours plus en phase avec la teneur des conversations. Finalement, les capacités narratives gagnent en cohérence, cohésion, longueur et complexité. Exprimé autrement, l'enfant est en mesure de faire des récits de plus en plus compréhensibles et informatifs du point de vue de l'interlocuteur (Hoff, 2014).

Facteurs de l'acquisition du langage

Déterminants biologiques

L'acquisition « typique » du langage requiert l'intégrité des capacités auditives et motrices. Les pertes auditives, même légères, ont pour conséquence de limiter la perception des sons et d'accroître leur seuil de discrimination. Il s'ensuit une restriction des modèles sonores et une perturbation de la boucle audiophonatoire qui affecte forcément le développement du langage. Sur le plan moteur, il importe que les appareils respiratoire, phonatoire et articulaire ne présentent pas d'anomalies anatomiques ou physiologiques majeures. La production des phonèmes intervient au moment de la phase d'expiration. L'air est expulsé des poumons sous la forme de petites bouffées qui transitent par la trachée et vont mettre en mouvement les cordes vocales situées au niveau du larynx. Concrètement, les variations de pression de l'air sur les cordes vocales les amènent à se disjoindre ou à s'accoler de manière extrêmement rapide, ce qui génère des vibrations sonores. Ces dernières passent par diverses cavités de résonance (pharynx, cavité buccale, cavité nasale et cavité labiale) dont le volume et la forme sont modifiés par les articulateurs (lèvres, langue, voile du palais, etc.). Ce sont les changements rapides de volume et de forme des résonateurs supralaryngés qui permettent de produire chacun des phonèmes des langues naturelles.

Les aires corticales et sous-corticales impliquées dans la planification, la réalisation et la compréhension des énoncés verbaux doivent également être intactes et parvenues à maturation. Les travaux conduits à propos des atteintes du langage (consécutives à des lésions cérébrales ou des interventions neurochirurgicales) et les recherches en neuroimagerie ou en électroencéphalographie montrent que plusieurs aires cérébrales de l'hémisphère gauche jouent un rôle majeur en matière de production et de compréhension verbale. Il s'agit, entre autres, des aires de Broca et de Wernicke. Ce biais (ou dominance) hémisphérique gauche a été maintes fois confirmé, pour le langage oral comme pour la langue des signes utilisée par les personnes sourdes. Cela ne veut pas dire, pour autant, que l'hémisphère droit ne contribue pas au fonctionnement langagier. En fait, si l'hémisphère gauche assure la plus grande partie des traitements linguistiques, notamment en matière syntaxique et phonologique, l'hémisphère droit intervient aussi sur le plan des aspects prosodiques, pragmatiques et même sémantiques. Par exemple, la capacité à construire un discours structuré et cohérent ou à comprendre les plaisanteries, les propos ironiques, les métaphores et les énoncés à coloration émotionnelle est affectée par les lésions de l'hémisphère droit (Owens, 2012 ; Hoff, 2014). De même, bien que leur contribution soit encore mal connue, le cortex cérébelleux et diverses structures sous-corticales sont également impliqués (Murdoch, 2010a et b).

Cette spécialisation hémisphérique gauche est observée dès la naissance, si bien que beaucoup de chercheurs la tiennent pour génétiquement déterminée (Dehaene-Lambertz et coll., 2006). Néanmoins, elle s'avère bien moins prononcée chez l'enfant que chez l'adulte. Elle se renforce donc au cours du développement. De fait, si la capacité de l'hémisphère droit à prendre le relais de l'hémisphère gauche en cas de lésion cérébrale ne fait aucun doute chez le jeune enfant, elle décroît avec l'âge pour devenir de plus en plus limitée chez l'adulte. Chez ce dernier, les lésions qui affectent l'hémisphère gauche causent des formes variées d'aphasies dont la récupération est lente et très souvent incomplète. Cette suppléance est liée à la redondance synaptique « primitive ». Pour résumer, les connexions entre les cellules nerveuses sont, initialement, dans un état labile et en nombre bien plus important que ne le nécessite le développement des fonctions sensorielles, motrices, cognitives et linguistiques. L'expérience et les apprentissages qui en résultent stabilisent une partie de ces contacts au sein de circuits neuronaux. Dans ce cas, les synapses passent d'un état labile à un état stable. En revanche, celles qui ne sont pas sollicitées disparaissent peu à peu, ce qui induit une perte de plasticité du cerveau avec l'âge. En effet, plus la redondance synaptique initiale diminue, moins les aires intactes du cerveau peuvent assurer la suppléance des aires lésées (Kolb et Whishaw, 2014).

La diminution de la plasticité cérébrale avec l'âge pose la question de la période optimale de développement du langage chez l'enfant. Lenneberg (1967) a avancé l'hypothèse d'une période critique au-delà de laquelle les acquisitions linguistiques sont sérieusement compromises. Il attribuait cette fenêtre développementale à la spécialisation croissante de l'hémisphère gauche dans le traitement du langage entre la fin de la première enfance et la puberté, âge au moment duquel le cerveau atteint son état « adulte ». Cette hypothèse, aux implications éducatives majeures, a fait l'objet de nombreuses recherches qui, sans l'infirmier, ont contribué à la nuancer. On lui préfère aujourd'hui la notion moins étroite de période sensible ou de période optimale d'apprentissage (Werker et Tees, 2005). En effet, la diminution avec l'âge des possibilités d'apprentissage du langage n'est pas abrupte, mais progressive. Des acquisitions restent donc possibles après la puberté. Par ailleurs, toutes les composantes du langage ne présentent pas la même susceptibilité à l'âge. Ce sont les composantes phonologiques et syntaxiques qui y sont le plus sensibles. Exprimé autrement, plus les expériences d'apprentissage sont tardives pour ces deux aspects du langage, moins bonnes sont les performances. À l'inverse, le développement des autres composantes (notamment la composante sémantique) n'aurait potentiellement pas de limite temporelle supérieure (Rondal et Edwards, 1997 ; Bortfeld et Whitehurst, 2001 ; Hakuta, 2001 ; Neville et Bruer, 2001).

Influence de la cognition

Dans la perspective cognitive « stricte », le développement cognitif précède le développement linguistique et en est une condition nécessaire. Pour simplifier, il fournirait les connaissances, les structures et les processus nécessaires pour que l'enfant « déchiffre » et utilise le code linguistique parlé par son entourage. En conséquence, les retards de langage marqués présentés par les enfants avec déficience intellectuelle seraient causés essentiellement par leurs difficultés cognitives. Il va sans dire, au regard des très nombreux travaux sur la question, que la relation entre cognition et langage n'est pas univoque. Dans le cadre de cet ouvrage consacré à la déficience intellectuelle, le lecteur comprendra que nous n'évoquions pas l'influence en retour du langage sur la cognition, même si cette dernière ne fait aucun doute (Hoff, 2014).

Le développement cognitif qui prend place au cours de la première enfance permet à l'enfant de construire des représentations conceptuelles relatives aux objets, aux personnes, aux événements et aux relations qu'ils entretiennent. Ces connaissances infraverbales doivent être constituées avant de

pouvoir être mises en mots (Poulin-Dubois et Graham, 2007). Il importe, par exemple, pour que l'enfant puisse évoquer verbalement un objet en son absence, qu'il en conçoive la permanence, c'est-à-dire l'existence en dehors de toute perception. De même, comment pourrait-il user de mots spatiaux tels « dans », « sur » « sous », ou « entre » sans avoir, au préalable, construit cognitivement les notions d'espace correspondantes ? Et de fait, de nombreuses recherches montrent que l'enfant dispose, bien avant d'être en mesure d'en faire un usage verbal, de notions spatiales qui vont servir d'assise à l'acquisition de son vocabulaire spatial (Bowerman, 1996).

L'influence des capacités cognitives sur l'acquisition du langage ne se limite pas à la seule construction de « signifiés ». Elles contribuent directement à son apprentissage. Il est ainsi erroné d'affirmer, comme le font les théoriciens nativistes, que les langues sont trop complexes, le bain linguistique de l'enfant trop pauvre et ses aptitudes cognitives trop limitées pour qu'il puisse apprendre à parler sans l'intervention de mécanismes innés (Hoff, 2003 ; Spencer et coll., 2009). Les recherches conduites au cours des dernières décennies indiquent, au contraire, qu'il met en œuvre des processus généraux d'apprentissage qui lui permettent de « briser » le code et de l'utiliser. À environ 8 mois, il est déjà capable de segmenter la chaîne verbale en mots en s'aidant des probabilités transitionnelles des syllabes à l'intérieur et à l'extérieur des mots (Saffran et Thiessen, 2007). Il est donc en mesure de détecter les régularités distributionnelles des sons dans le langage parlé, une compétence déterminante pour le développement de son vocabulaire (Singh et coll., 2012). De même, il a été montré que l'enfant de 12-14 mois parvient à associer, en quelques minutes, des mots à des images par ce même processus d'apprentissage statistique (Smith et Yu, 2008). Vers 1 an, toujours par apprentissage distributionnel, il s'avère capable de différencier des formes verbales grammaticales et agrammaticales après avoir été exposé à une grammaire artificielle (Gómez et Gerken, 2001). Plus généralement, les capacités d'attention, de mémoire, de vitesse de traitement de l'information ou d'extraction de règles permettent, à 12 mois, de prédire au moins partiellement les capacités langagières observées à 36 mois (Rose et coll., 2009). Au total, l'enfant élabore son langage par une analyse cognitive de la chaîne verbale fondée sur des processus d'apprentissage généraux, une analyse facilitée par les caractéristiques spécifiques des énoncés qui lui sont adressés (Hoff, 2003). Ces spécificités sont évoquées dans les lignes qui suivent.

Apports linguistiques

L'étude de dyades mère-enfant engagées dans des épisodes conversationnels indique que le langage adressé à l'enfant a un contenu et une forme propres, si bien qu'on le nomme langage « modulé » et même parfois « mamanais » pour en souligner le caractère très spécifique. Les études montrent que les mères émettent, en présence de jeunes enfants, des énoncés simplifiés. Ce type de langage est dit « modulé », car il est ajusté au niveau de compétence langagière de l'enfant. Il peut être assimilé à un processus éducatif implicite. Ses caractéristiques peuvent être résumées comme suit (cf. Rondal, 1983 ; Snow et Ferguson, 1977) : le rythme d'expression verbale est plus lent et les énoncés plus accentués. Leur hauteur tonale est aussi plus élevée. L'articulation est de meilleure qualité que dans une conversation entre adultes. L'intelligibilité des énoncés n'en est que meilleure. Les pauses sont plus nombreuses et plus longues en fin de phrases. Elles donnent au langage modulé un aspect bien mieux structuré que ne l'est le langage « adulte » dans lequel les pauses sont souvent erratiques. Les énoncés sont redondants et présentent une moindre diversité lexicale. Les mots qu'ils contiennent sont les plus fréquents dans la langue et sont moins abstraits. Les relations sémantiques sont moins complexes. La syntaxe est généralement meilleure (énoncés mieux construits, moindre quantité de phrases inachevées) et moins complexe (énoncés plus courts, moins de subordonnées, moins de passives, etc.). Par ailleurs, de nombreuses rétroactions langagières sont adressées à l'enfant lorsque ses énoncés verbaux s'avèrent approximatifs. Le degré de « modulation » du langage maternel est maximal au début de l'acquisition. Il décroît ensuite à mesure que l'enfant grandit et devient plus compétent sur le plan langagier. Bien des chercheurs estiment à présent que le langage modulé est un facteur majeur de l'acquisition du langage (Gathercole et Hoff, 2007). Il attire l'attention de l'enfant sur les énoncés produits par l'adulte (cf. les modifications de hauteur tonale). Son intelligibilité est un élément facilitateur sur le plan du développement phonologique. Sa grammaticalité permet à l'enfant de bénéficier de modèles verbaux de haute qualité. Sa structuration, son aspect simplifié et redondant facilitent l'extraction des régularités de la langue. Les nombreuses rétroactions dont il fait l'objet aident aussi l'enfant à corriger ses énoncés.

Les caractéristiques de l'apport langagier fourni à l'enfant varient selon les milieux sociaux. Les différences concernent, en autres, la quantité d'interactions parent-enfant, le nombre d'énoncés adressés à l'enfant, la complexité, la diversité et le caractère abstrait du langage des parents, le caractère « positif » ou « négatif » des rétroactions adressées à l'enfant et la réceptivité des parents aux énoncés de l'enfant. Maintes fois confirmée, cette liaison

entre origine socioéconomique et caractéristiques du bain de langage expliquerait les importantes disparités constatées en matière de développement langagier selon l'origine sociale des enfants. En l'occurrence, plus les milieux sociaux dont ils proviennent sont culturellement et économiquement favorisés, meilleures sont leurs capacités langagières et plus les différences se creusent d'année en année avec celles d'enfants élevés dans des conditions plus modestes (Hart et Risley, 1995 ; Vasilyeva et coll., 2008 ; Huttenlocher et coll., 2010 ; Fernald et coll., 2013 ; Hoff, 2013). Bien entendu, corrélation n'implique pas cause à effet. En outre, une contribution du génome ne peut être exclue dans l'explication de cette liaison (Dionne et coll., 2003). Il existe, néanmoins, un grand nombre travaux expérimentaux ou quasi-expérimentaux qui démontrent l'influence causale des apports langagiers sur la construction du langage de l'enfant (Facon et Bollengier, 2012).

Développement du langage de l'enfant avec déficience intellectuelle

Le XX^e siècle a été marqué par une « envolée » des recherches menées à propos des enfants avec déficience intellectuelle. Les travaux sur leur développement langagier ont, notamment, été multipliés par 10 entre 1950 et 1975 (Rondal, 1975). Un double enjeu explique cette augmentation. D'une part, la nécessité de mieux connaître le cours de leurs acquisitions linguistiques dans une perspective de remédiation. D'autre part, dans la tradition de l'approche pathologique en psychologie, le souci de mieux comprendre les relations entre langage et cognition. À l'exception d'études portant sur la trisomie 21, l'immense majorité des recherches menées jusqu'aux années 80 étaient conduites sans tenir compte de l'étiologie de la déficience. C'est ainsi qu'étaient mêlés, au sein de mêmes échantillons, des enfants atteints de déficience intellectuelle d'origine psychosociale, génétique, infectieuse, toxique, traumatique, anoxique ou oncogène. En dépit de ses carences, cette approche « indifférenciée » a permis d'engranger les premières données développementales et de faire évoluer les méthodes, les problématiques et les cadres conceptuels. Sur le plan empirique, il est vite apparu que les acquisitions des enfants avec déficience intellectuelle se caractérisent par un retard important et un développement langagier inachevé à l'âge adulte. Les résultats d'une de ces études sont résumés à la figure 10.2. Cette étude porte sur 78 participants d'étiologies indifférenciées évalués à l'aide d'épreuves cognitives et de langage réceptif ou expressif. Plusieurs constats, maintes fois confirmés dans les études ultérieures, peuvent en être dégagés :

- quels que soient le niveau de développement cognitif et le degré de déficience des participants, les capacités langagières se situent systématiquement en deçà de l'âge chronologique ;
- la hiérarchisation des profils des 4 groupes témoigne d'une liaison marquée entre les capacités cognitives et linguistiques d'une part, et entre les capacités de production et d'expression verbale d'autre part ;
- les capacités d'expression se situent presque systématiquement en deçà des capacités de compréhension ;
- même si un retard systématique est constaté au regard de l'âge chronologique, les performances phonologiques se situent presque toujours au-delà de celles constatées pour les autres compétences. Ce phénomène tient à la relation non linéaire entre le degré de déficience intellectuelle et l'importance des difficultés phonologiques. En l'occurrence, ces difficultés sont surtout concentrées dans les zones de déficience intellectuelle sévère et profonde (Rondal et coll., 1989). La raison en est assez simple. Plus grave est la déficience intellectuelle, plus les anomalies du tractus vocal, de l'oreille moyenne ou interne et les atteintes neurologiques sont fréquentes, avec toutes les répercussions que cela peut occasionner sur le plan du contrôle et du fonctionnement des appareils respiratoire, phonatoire, articulatoire et auditif dont on connaît l'importance sur le plan du développement de la parole. Par ailleurs, indépendamment du niveau de déficience intellectuelle, les difficultés phono-articulatoires sont plus fréquemment associées à certains syndromes qu'à d'autres. La trisomie 21 en est l'illustration (cf. infra).

Les résultats présentés à la figure 10.2 correspondent à des moyennes et masquent donc les différences interindividuelles. Néanmoins, même si quelques exceptions sont évoquées dans la littérature (Rondal, 2001), ils montrent que la déficience intellectuelle s'accompagne d'un retard de développement plus ou moins marqué des différentes composantes du langage. Dans les cas de déficience sévère ou profonde, les acquisitions sont tellement affectées qu'elles restent fréquemment d'un niveau préverbal à l'âge adulte (McLean et coll., 1999). Un consensus existe pour attribuer ce retard à la déficience intellectuelle. Cette dernière se caractérise par un développement cognitif ralenti et inachevé qui, *de facto*, va impacter l'acquisition du langage. En effet, apprendre à parler suppose que les notions d'objet, d'espace, de temps ou de quantité soient préalablement construites. Or, comme ces dernières le sont avec lenteur eu égard à la déficience intellectuelle, il s'ensuit forcément un délai dans l'apparition des notions linguistiques correspondantes. En outre, si le développement cognitif est lui-même retardé, c'est en raison de l'atteinte des mécanismes généraux d'apprentissage, laquelle a pour conséquence collatérale de ralentir l'appropriation des règles de fonctionnement

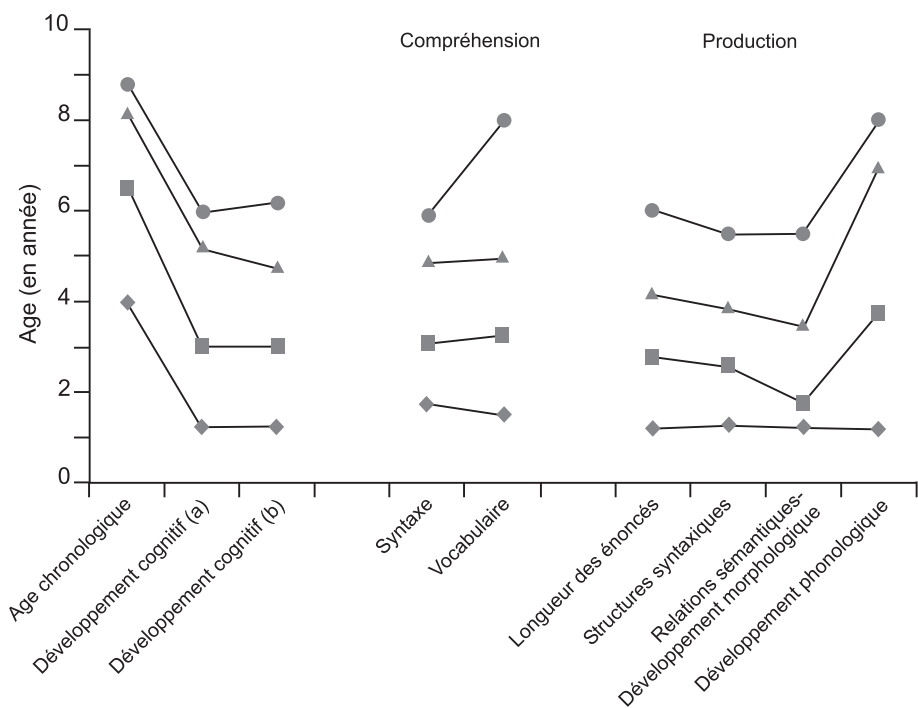


Figure 10.2 : Performances moyennes d'enfants avec déficience intellectuelle d'étiologies indifférenciées à différentes épreuves cognitives et de langage réceptif ou expressif (adapté d'après Miller et coll., 1978)

Chaque point représente l'âge chronologique moyen du groupe ou son niveau de développement moyen pour le domaine considéré (cognition, syntaxe, vocabulaire, etc.).

et des modalités d'usage du code linguistique. De ce point de vue, il importe de mettre un terme définitif à l'idée, véhiculée par les premiers travaux sur le syndrome de Williams, que la déficience intellectuelle pourrait ne pas impacter les acquisitions linguistiques. Au contraire, « *rather than being the paradigm case for the independence of language from cognition, Williams syndrome provides strong evidence of the interdependence of many aspects of language and cognition* » (Mervis et Becerra, 2007, p. 3).

Si la piste causale cognitive est incontournable, celle de la paucité des apports langagiers est par trop négligée. Elle est pourtant non incompatible et sans aucun doute complémentaire, surtout en cas de déficience intellectuelle légère. Les apports langagiers sont cruciaux pour l'acquisition du langage, car ils facilitent la mise en œuvre des mécanismes généraux d'apprentissage. Leur qualité et leur quantité sont positivement corrélées à l'origine socioéconomique des parents et expliquent au moins partiellement la liaison entre milieu socioéconomique et développement langagier (cf. section « Les apports

linguistiques »). Or, compte tenu du lien entre pauvreté et prévalence de la déficience intellectuelle légère (Emerson, 2012), il est permis de conclure que de nombreux enfants avec déficience intellectuelle bénéficient d'apports langagiers suboptimaux. De fait, près de 80 % d'entre eux relèvent de la déficience légère (cf. chapitre « Prévalences des déficiences intellectuelles »). Cette dernière est généralement diagnostiquée assez tardivement, le plus souvent en début de cycle primaire, c'est-à-dire au moment de l'apprentissage de la lecture dont l'une des meilleures variables prédictives est le niveau de langage (Hoff, 2013). Les enfants présentant une déficience intellectuelle légère doivent donc faire face à cet apprentissage en état de fragilité eu égard à leurs difficultés intellectuelles et leur retard de langage. À ce titre, un enrichissement préventif de leur bain de langage les mettrait en bien meilleure posture pour commencer l'apprentissage de la lecture. Nous aurons l'occasion de reparler de cette piste causale dans la section de ce chapitre consacré aux méthodes d'intervention langagière.

L'étude d'échantillons de participants d'étiologies indifférenciées est maintenant délaissée au profit d'une approche résolument « syndromique ». Il en résulte une concentration des travaux sur quelques syndromes génétiques comme la trisomie 21 et les syndromes de Williams ou de l'X fragile. Plus qu'un objectif d'adaptation phénotypique des modalités d'accompagnement éducatif, on peut y voir le souci d'identifier les spécificités développementales inhérentes à l'étiologie, l'idée étant que les variables qui causent les difficultés cognitives façonnent aussi le profil psychologique. Dans cette optique, mieux connaître la déficience intellectuelle suppose, dans les recherches, de constituer des groupes étiologiquement homogènes. Un autre objectif est, à plus long terme, d'ouvrir une fenêtre sur les liens entre génotype, cerveau et comportement (Meyer-Lindenberg et coll., 2006 ; Lightbody et Reiss, 2009). Cette homogénéisation de l'étiologie n'est pas sans incidence sociétale ni scientifique. Elle exclut des recherches les enfants avec déficience intellectuelle légère pour lesquels les taux d'élucidation étiologique sont encore très bas (cf. chapitre « Prévalences des déficiences intellectuelles »). Elle contribue à réduire les effectifs des échantillons d'étude et, ainsi, la puissance et la robustesse des tests statistiques. Elle tend à magnifier les spécificités propres à chaque syndrome en raison du biais de publication des résultats non significatifs ou des résultats qui ne confirment pas les données déjà publiées (Ferguson et Heene, 2012). Finalement, la présentation de données moyennes « gomme » les différences interindividuelles intrasyndromiques et fait apparaître ces syndromes comme des entités bien plus délimitées qu'elles le sont en réalité (Luyster et coll., 2011). Il n'est pas question, *a contrario*, de nier l'influence potentielle de l'étiologie sur l'expression du phénotype (Rondal, 2001). En effet, le niveau cognitif global et l'origine sociale ne

permettent pas, à eux seuls, de rendre compte de la totalité des différences interindividuelles constatées en matière de développement langagier. La prise en compte de l'étiologie est donc nécessaire afin de parvenir à un schéma causal plus exhaustif.

Développement du langage de l'enfant trisomique 21

Le développement langagier des enfants trisomiques 21 est historiquement le plus étudié. La littérature foisonne donc d'études à leur sujet. Par ailleurs, comme ce syndrome est facilement identifiable, les recherches peuvent commencer dès la première enfance et, ainsi, couvrir l'ensemble de la période préverbale.

Aspects phonétiques et phonologiques

La période préverbale apparaît essentiellement normale sur le plan de l'activité vocale. L'âge d'apparition du babillage canonique, du babillage redoublé et du babillage panaché est le même que pour l'enfant typique. La nature de l'activité vocale est semblable, que ce soit pour le nombre, la durée et la complexité des épisodes de vocalisation, la variété des sons vocaliques et consonantiques et l'évolution avec l'âge de leur point d'articulation (de l'arrière vers l'avant du palais). Les proportions relatives de sons vocaliques par rapport aux syllabes canoniques et du babillage dupliqué par rapport au babillage panaché sont également similaires. En fait, et même si quelques différences de faible ampleur sont parfois signalées dans la littérature, la trisomie 21 ne semble pas affecter cet aspect du développement alors qu'elle occasionne d'emblée un important retard en ce qui concerne la motricité globale et les acquisitions cognitives (Vinter, 2002 ; Roberts et coll., 2008a ; Sterling et Warren, 2008).

Chez l'enfant typique, le babillage coexiste avec l'acquisition des premiers mots puis décline rapidement avec l'augmentation du stock lexical. D'un point de vue phonétique, la structure des mots comporte d'importantes similitudes avec le babillage. Ce sont les mêmes types de sons que l'on y retrouve, en général les plus simples à articuler comme les voyelles et les consonnes occlusives (p, t, k, d, b, etc.). Les plus difficiles (notamment les consonnes constrictives f, l, r, v, ch, j) apparaissent plus tardivement et donnent lieu à des erreurs dites « développementales », car elles surviennent « normalement » chez un grand nombre d'enfants typiques jusque parfois 5 à 6 ans. Ces erreurs consistent, lors des productions verbales, à omettre des sons ou des syllabes, à substituer les sons les plus faciles aux sons les plus difficiles ou à intervertir les sons ou les syllabes au sein des mots (« ebe » pour

« herbe », « travail » pour « travail », « tritse » pour « triste », « éfélan » pour « éléphant »). Le même cheminement est constaté pour l'enfant trisomique, à deux différences près (Stoel-Gammon, 1997 et 2001). D'une part, le babilage s'étend sur une période bien plus longue et persiste bien après l'acquisition des premiers mots. D'autre part, à niveau de développement cognitif comparable, les erreurs sont significativement plus fréquentes, plus variées, moins consistantes¹⁰⁹ et, pour certaines d'entre elles, différentes de celles qu'on note habituellement chez l'enfant typique. Ainsi, dans leur récente étude, Cleland et coll. (2010) dénombrent environ 8 % d'erreurs « inclassables ». En outre, singulières ou non, ces erreurs persistent dans le temps si bien qu'elles sont encore très fréquentes à l'âge adulte. Elles sont aussi plus nombreuses dans les conversations que dans les tâches d'imitation ou de dénomination d'images dans lesquelles il s'agit de produire des mots isolés (Kumin, 1996).

À ces difficultés segmentales (qui concernent la production des sons et syllabes) se greffent des difficultés suprasegmentales, c'est-à-dire des difficultés touchant la fluidité de l'expression verbale et ses caractéristiques prosodiques. Concrètement, une nette tendance à la dysfluente est relevée dans les épisodes conversationnels de nombreux enfants et adolescents trisomiques. Un pourcentage significatif d'entre eux est atteint de bégaiement, un trouble caractérisé par des répétitions ou des prolongations involontaires (audibles ou non) de sons et de syllabes lors des productions verbales. Une prévalence d'environ 30 % contre 1 % dans la population générale est évoquée (Kent et Vorperian, 2013). On note aussi une franche propension au bredouillement, lequel se traduit par une élocution rapide, dysrythmique, sporadique et désorganisée (Van Borsel et Vandermeulen, 2008). À un autre niveau, les recherches indiquent des limitations quant à la perception, l'imitation et l'usage spontané des éléments prosodiques du discours que sont l'intonation, l'accentuation, le ton ou le rythme (Pettinato et Verhoeven, 2008 ; Stojanovic, 2011 ; Kent et Vorperian, 2013).

Cette combinaison de difficultés, auxquelles s'ajoutent les spécificités notées sur le plan de la voix (souvent décrite comme « rugueuse », « enrouée », « rauque », ou « voilée ») diminuent considérablement l'intelligibilité des énoncés des personnes trisomiques. L'analyse des résultats des réponses d'un millier de parents interrogés par Kumin (1994) révèle que respectivement 35 % et 60 % des enfants, adolescents et adultes trisomiques ont parfois ou souvent des difficultés à se faire comprendre en dehors du cercle de leurs

109. Par exemple, le phonème /f/ de « fork » est, à différents moments du développement, prononcé [s], [f], [v], [k], ou [Y] alors qu'il est prononcé [h], [s], [w], [m] ou [f] dans le mot « fish » (Stoel-Gammon, 1997).

proches, un résultat que corroborent bien d'autres travaux (Kumin, 2006 ; Kent et Vorperian, 2013). Seuls 5 % d'entre eux ne semblent pas éprouver de problèmes à ce niveau. Cette inintelligibilité s'accroît avec la longueur des énoncés. Elle a d'importantes conséquences sur le plan des interactions sociales et de l'acquisition du langage. En effet, les ruptures de communication liées à la difficulté de se faire comprendre induisent une moindre pratique langagière et, par là même, limitent les possibilités d'apprendre. Pour preuve, lorsqu'une rééducation est mise en place, une facilitation de la communication ainsi qu'une amélioration du niveau de langage oral sont observées (Bunton et coll., 2007). L'intelligibilité a beau s'améliorer avec l'âge (Chapman et coll., 2000), elle demeure un problème majeur pour de très nombreux adultes (Roberts et coll., 2008a).

De nombreux facteurs sont invoqués pour rendre compte de ces troubles. Leur poids relatif n'est pas encore bien cerné (Stoel-Gammon, 2001 ; Barnes et coll., 2006 ; Roberts et coll., 2008a ; Kent et Vorperian, 2013). Pêle-mêle, on souligne le rôle de facteurs périphériques comme les pertes auditives modérées et légères causées par des otites répétées qui limitent les capacités de discrimination auditive ; les malformations anatomiques (cavité buccale plus petite, palais étroit de forme ogivale, langue de taille importante en protrusion, dentition irrégulière, anomalies du larynx et des voies aériennes supérieures)¹¹⁰ ; les anomalies de la musculature faciale (innervation des muscles, groupes musculaires absents ou peu différenciés dont certains n'ont pas d'équivalent chez l'enfant typique) et, plus généralement, les problèmes de tonus musculaire au niveau de la sphère oropharyngée. Des facteurs centraux sont également évoqués avec, d'une part, une défaillance du contrôle des appareils respiratoire, phonatoire et articulatoire (dysarthrie) et, d'autre part, une difficulté de planification des mouvements articulatoires permettant de produire et de combiner avec précision des sons et séquences de sons en mots, en phrases et en suites de phrases. Il s'agit là de ce que l'on nomme habituellement « apraxie » ou « dyspraxie » verbale développementale (Kumin, 2006).

Aspects lexicaux

Les premiers mots apparaissent avec un grand délai et le rythme d'accroissement du vocabulaire s'avère particulièrement lent. Hormis cela, les recherches montrent que les modalités du développement lexical de l'enfant trisomique et de l'enfant typique ne sont pas fondamentalement différentes. L'apparition du premier mot se situe, en moyenne, à 21 mois, soit un

110. Voir Kent et Vorperian (2013) pour un point de vue plus différencié à propos de la taille de la langue.

différentiel d'environ 1 an par rapport aux enfants typiques. La vaste enquête menée en Suède par Berglund et coll. (2001) à partir d'un échantillon de 330 enfants trisomiques 21 âgés de 1 à 5 ans donne une idée de l'ampleur de ce retard et montre qu'il va en augmentant avec l'âge (figure 10.3). Des enquêtes menées dans d'autres pays en confirment les enseignements (Mervis et Becerra, 2003). Fait intéressant, le phénomène d'explosion lexicale noté à 18 mois chez une partie des enfants typiques est aussi observé chez une partie des enfants trisomiques. Même si quelques différences sont parfois signalées (Zampini et D'Odorico, 2011a), le contenu du premier vocabulaire est très comparable chez les deux types d'enfants (Polisěnská et Kapalková, 2014). On y trouve essentiellement des mots relatifs aux routines, personnes et choses du quotidien, dont certains font l'objet de sous- et de surextensions fondées sur la forme ou la fonction. Bien d'autres similitudes sont décrites dans la littérature. Par exemple, la fréquence relative des noms communs, des verbes ou des mots grammaticaux évolue de la même manière avec l'âge (Tager-Flusberg et coll., 1990 ; Hart, 1996) et l'ordre d'acquisition du vocabulaire général (noms, verbes et adjectifs relatifs aux objets, actions, personnes, événements, états et processus) et du vocabulaire relationnel (mots renvoyant aux relations spatiales, temporelles, dimensionnelles et quantitatives tels « troisième », « derrière », « plus », « jamais ») est quasiment identique (Facon et coll., 2012a et b).

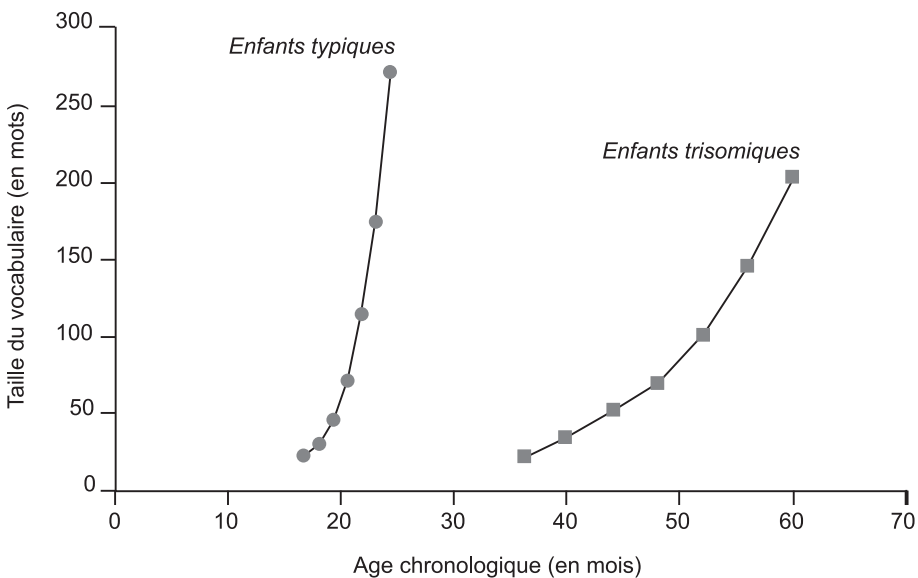


Figure 10.3 : Évolution de la taille du vocabulaire d'enfants typiques et trisomiques 21 en fonction de l'âge chronologique (adapté d'après Berglund et coll., 2001, p. 186)

Des différences apparaissent néanmoins, notamment en ce qui concerne les performances en compréhension et en expression. Ainsi, la récente méta-analyse de Næss et coll. (2011) montre qu'à âge de développement cognitif équivalent, le vocabulaire réceptif des enfants trisomiques 21 est d'un niveau comparable à celui des enfants typiques alors que leur vocabulaire expressif est statistiquement plus faible. En cela, elle confirme le décalage entre compréhension et production verbale reportée dès les premières études menées à propos du développement langagier des enfants trisomiques. Il s'agit toutefois d'un effet modeste puisqu'il s'élève, en moyenne, à un peu moins d'une demi-déviations standard. Par ailleurs, d'importantes disparités dans les résultats apparaissent d'une étude à l'autre, vraisemblablement en raison de différences quant à la constitution des échantillons et aux variables étudiées. Certaines études portent sur des enfants relativement jeunes, d'autres sur des adolescents ou de jeunes adultes. Or, il a été montré que les adolescents et jeunes adultes avec déficience intellectuelle tendent à avoir un vocabulaire réceptif plus large en raison de l'expérience éducative corrélée à leur âge (Facon et coll., 2002 ; Chapman, 2006). Le contenu des tests est également à prendre en compte dans la mesure où les épreuves de vocabulaire général donnent lieu souvent à de meilleures performances que les épreuves de vocabulaire relationnel. Les concepts relationnels sont, en effet, plus difficiles à comprendre et produire en raison du caractère moins stable et tangible des référents auxquels ils renvoient (Facon et coll., 2012a). La variable « complexité conceptuelle » explique d'ailleurs possiblement les difficultés que présentent les enfants trisomiques 21 en ce qui concerne la maîtrise du vocabulaire se rapportant aux états intérieurs. Finalement, le contexte d'évaluation exerce une influence puisqu'il a été observé que les situations de conversation et de narration tendent à donner de moins bons résultats que les situations de passation de tests standardisés pour les participants trisomiques (Roberts et coll., 2007).

Aspects morphosyntaxiques

Le développement morphosyntaxique s'effectue avec plus de difficultés que le développement lexical. En ce qui concerne le versant compréhension, les 8 études incluses dans l'analyse de Næss et coll. (2011) mettent en évidence, en dépit des procédures d'appariement sur l'âge mental non verbal avec les échantillons d'enfants typiques, une différence moyenne de l'ordre d'un écart-type en défaveur des enfants trisomiques. Bien que les résultats ne convergent toujours pas sur ce point, c'est la compréhension des morphèmes grammaticaux (déterminants, prépositions, conjonctions, auxiliaires, désinences) qui semble constituer le point le plus faible (Abbeduto et coll., 2007). Des faiblesses sont également notées en ce qui concerne la

compréhension des structures syntaxiques complexes (Rondal et Comblain, 1996 ; Ring et Clahsen, 2005).

Les capacités d'expression s'avèrent plus problématiques encore. Les phrases à deux mots apparaissent en moyenne à 48 mois, soit un décalage d'environ deux ans par rapport aux enfants typiques. La longueur des énoncés ne s'accroît ensuite que lentement. À titre d'illustration, l'enquête de Berglund et coll. (2001) montre que le nombre maximal de mots par énoncé s'élève à peine à 3 unités à l'âge de 5 ans (figure 10.4). L'expression verbale de l'enfant trisomique est donc encore largement agrammaticale à un âge où l'essentiel du langage est en place chez l'enfant typique. Les recherches indiquent classiquement que la longueur moyenne de leurs productions verbales se situe très en deçà de leur niveau cognitif non verbal et que c'est une fois encore la maîtrise des morphèmes grammaticaux qui pose le plus de difficultés. Ainsi, à longueur d'énoncé équivalente, les enfants trisomiques omettent plus d'articles et de prépositions, ont plus de mal à marquer le nombre et le temps et emploient moins d'auxiliaires et de pronoms. En outre, la production de phrases syntaxiquement complexes (les passives, par exemple) semble résolument hors de portée, même à l'âge adulte (Eadie et coll., 2002 ; Perovic, 2006 ; Price et coll., 2008).



Figure 10.4 : Évolution avec l'âge du nombre maximal de mots par énoncé chez l'enfant typique et trisomique 21 (adapté d'après Berglund et coll., 2001, p. 186)

En dépit de ces faiblesses manifestes, les habiletés morphosyntaxiques de l'enfant trisomique paraissent se développer selon le même plan d'ensemble que celles des enfants typiques. Les résultats de Berglund et coll. (2001) indiquent, toutes choses égales par ailleurs, que les morphèmes grammaticaux tels les marqueurs de possession, les articles définis singuliers et pluriels, les articles indéfinis singuliers et pluriels et le marquage du passé sont acquis dans un ordre similaire. De même, Tager-Flusberg et coll. (1990) observent, comme chez l'enfant typique, une forte corrélation entre la longueur des productions verbales et leur complexité morphosyntaxique chez 6 enfants trisomiques suivis longitudinalement. Plus encore, l'ordre d'acquisition des morphèmes grammaticaux et des structures syntaxiques correspond à celui habituellement observé chez l'enfant typique (exemple : sujet-verbe, verbe-objet, sujet-verbe-objet, phrases à deux verbes, phrases conjointes avec conjonction, phrases complexes avec subordonnants, etc.). Enfin, la relation entre le développement du vocabulaire et les premières acquisitions syntaxiques a fait l'objet de travaux qui suggèrent aussi de fortes similitudes développementales. Comme chez l'enfant typique, les premières combinaisons de mots commencent à apparaître lorsque le vocabulaire est d'environ 50 mots (Mervis et Becerra, 2003) et une forte corrélation est observée entre la taille du vocabulaire et la complexité des énoncés (Zampini et D'Odorico, 2011a).

Une incertitude persiste en ce qui concerne l'évolution des acquisitions syntaxiques au-delà de l'enfance. Nous savons que, *in fine*, le développement langagier des personnes trisomiques demeure inachevé. Se pose, néanmoins, la question du moment où il atteint son niveau asymptotique. Les acquisitions se poursuivent-elles jusqu'au début de l'âge adulte, voire au-delà ? Assiste-t-on, au contraire, à un arrêt du développement verbal dès le début de l'adolescence ? Dans ce second cas de figure, aucun progrès ne serait à espérer après 12-14 ans. Ces interrogations plongent leurs racines dans les travaux et prises de position de Lenneberg (1967), pour qui la période critique d'acquisition du langage s'achève au moment de la puberté (cf. section « Déterminants biologiques »). Bien que des éléments tangibles concernant les enfants et adolescents trisomiques ne soient pas apportés sur ce point dans les travaux de cet auteur, sa conclusion à leur sujet est sans appel : « *In virtually all [...] cases, language development comes to a complete standstill in the early teens, so that these individuals are arrested in primitive stages of language development that are perpetuated for the rest of their lives. Training and motivation are of little help* » (Lenneberg, 1969, p. 640). Certaines recherches tendent à lui donner raison, au moins sur le plan des acquisitions syntaxiques. Par exemple, les données longitudinales de Fowler (1988) et Fowler et coll. (1994) révèlent une nette stagnation de la longueur moyenne des productions verbales et de la complexité syntaxique des énoncés dès l'âge de 8 ans

chez les enfants trisomiques, comme si leur syntaxe se figeait à un niveau correspondant à celui des enfants typiques âgés de 3-4 ans. Les comparaisons transversales de Rondal et Comblain (1996) montrent elles aussi l'absence d'acquisitions morphosyntaxiques (en expression comme en compréhension) entre la fin de l'adolescence et l'âge adulte. Plus généralement, sur la base d'une analyse de la littérature, Rondal et Comblain (1996 ; 2002 ; voir aussi Rondal, 2010) concluent à l'existence d'une période critique s'achevant vers 12-14 ans pour les composantes phonologiques et morphosyntaxiques du langage. Les composantes sémantiques et pragmatiques seraient bien moins concernées et, par conséquent, pourraient donner lieu à des progrès, lents mais réels, potentiellement jusqu'à 30 à 40 ans. Cela étant, d'autres travaux donnent des résultats discordants (Chapman et coll., 1998 et 2002). Ainsi, quoique Chapman et coll. (2002) corroborent le constat d'une stagnation du niveau de compréhension syntaxique entre l'adolescence et l'âge adulte, ils observent, dans le même temps, une augmentation régulière de la longueur moyenne des productions verbales témoignant d'une poursuite du développement syntaxique au-delà de l'adolescence. Cette dissonance pourrait résulter des conditions de réalisation des études. En effet, la longueur des énoncés est calculée dans un contexte de narration par Chapman et coll. (2002), alors qu'elle est estimée dans des situations de conversation dans les travaux de Fowler (1988) et Fowler et coll. (1994). Or, il est avéré que le contexte de narration favorise la production d'énoncés d'une plus grande complexité (Abbeduto et coll., 2007). Il reste encore difficile aujourd'hui de donner une réponse claire à la question de l'évolution avec l'âge des compétences langagières des personnes trisomiques. Compte tenu des enjeux éducatifs particulièrement sensibles qu'elle pose, des travaux restent à mener pour combler notre manque de connaissance à ce sujet.

Aspects pragmatiques

Toutes choses égales par ailleurs, les composantes préverbales de la communication (protoconversations, attention conjointe, gestes) se mettent en place de manière assez « classique ». Des protoconversations (échanges de suites de sons préfigurant les conversations ultérieures) sont observées entre l'adulte et le bébé trisomique. Néanmoins, elles présentent des spécificités quant à leur structuration temporelle. Elles laissent place à moins de pauses ou à des pauses plus courtes entre les vocalisations, ce qui permet moins facilement à l'interlocuteur de prendre son tour de parole (Rondal et coll., 1989). Par ailleurs, elles comportent plus de « collisions vocales », c'est-à-dire des vocalisations simultanées entre les interlocuteurs (Stoel-Gammon, 2001). Il existe donc bel et bien des échanges vocaux préconversationnels durant la période préverbale, mais ils présentent une moindre fluidité.

L'attention conjointe est un prérequis incontournable de la communication interpersonnelle. Chez l'enfant typique, elle émerge vers 7 à 8 mois, mais ne s'affirme que vers 10-11 mois (cf. section « Les premières compétences communicationnelles »). Son apparition est plus tardive chez l'enfant trisomique. Cependant, ses caractéristiques sont comparables à celles observées chez l'enfant typique et l'enfant avec déficience intellectuelle d'étiologie indifférenciée de mêmes niveaux de développement. Entre autres choses, les fréquences d'initiation d'épisodes d'attention conjointe et de réponse aux requêtes d'attention formulées par l'adulte ne sont pas statistiquement différentes (Sigman et Ruskin, 1999). En revanche, les bébés trisomiques usent de moyens moins élaborés dans le sens où ils combinent, moins que l'enfant typique, des gestes à des vocalisations pour initier les épisodes d'attention conjointe. Ils tendent plutôt à privilégier la modalité gestuelle et, en outre, ont plus de mal à coordonner leur attention avec celle de l'adulte en raison de difficultés à passer d'une focalisation sur l'objet à une focalisation sur l'adulte (Sigman, 1999).

Comme pour les autres aspects du développement langagier, un délai intervient dans l'apparition de la communication intentionnelle. Chez l'enfant typique, cette phase dite « illocutoire » se caractérise par l'apparition presque simultanée de « proto-impératives » et de « protodéclaratives ». Il s'agit de manifestations, vocales ou non, qui permettent à l'enfant de formuler une demande, de faire constater quelque chose à son interlocuteur ou de manifester son intérêt pour un aspect particulier de son environnement. Les résultats apparaissent contradictoires quant à la fréquence relative des proto-impératives et des protodéclaratives dans le registre de communication de l'enfant trisomique. Certaines études pointent, à âge de développement tenu constant, une moindre fréquence des demandes par rapport aux commentaires, alors que d'autres mettent en évidence des résultats opposés (Abbeduto et coll., 2007). Quoi qu'il en soit, ce délai dans la mise en place de la communication intentionnelle est considéré par beaucoup comme l'un des facteurs causals du retard ultérieur constaté sur le plan des acquisitions verbales.

Les résultats des travaux relatifs au répertoire gestuel des enfants trisomiques manquent de convergence. Certains auteurs décrivent ce répertoire comme plus étendu et plus utilisé que chez les enfants typiques de même niveau de compréhension et/ou de production verbale (Harris et coll., 1997 ; Caselli et coll., 1998). D'autres soulignent l'absence de différence entre les deux types d'enfants (Iverson et coll., 2003 ; Zampini et D'Odorico, 2011b). Cette divergence pourrait tenir à l'âge des enfants au moment des investigations. Chez les plus jeunes, aucune différence de diversité et de fréquence des gestes ne serait observable entre participants typiques et trisomiques de même

niveau de développement. En fait, ce serait la difficulté ultérieure des enfants trisomiques à passer à un registre de communication verbale qui induirait un recours accru à la communication gestuelle et, corrélativement, leur conférerait l'avantage gestuel observé dans certains travaux (Iverson et coll., 2003). Des données longitudinales récentes tendent à valider cette idée de compensation (Zampini et D'Odorico, 2011b). Elles montrent l'existence d'au moins deux profils d'enfants trisomiques. D'une part, il y a ceux dont la gestuelle augmente puis diminue avec l'âge, comme chez l'enfant typique (courbe en U inversée). Ces derniers progressent de manière remarquable sur le plan du vocabulaire expressif entre les différentes évaluations (24, 36 et 48 mois). D'autre part, il y a ceux dont la gestuelle s'accroît avec l'âge (en fréquence et en diversité) et dont les productions verbales restent quantitativement limitées. En d'autres termes, plus le lexique de l'enfant trisomique est étendu, moins il recourt à une communication gestuelle.

On sait que la communication par geste est, chez l'enfant typique, un bon prédicteur des acquisitions lexicales, tout au moins au début du développement langagier. Il en est de même pour les enfants trisomiques, dont la fréquence et la diversité des gestes à visée communicationnelle sont, à 24 mois, positivement corrélées avec le vocabulaire productif observé à 36 et 48 mois (Zampini et D'Odorico, 2011b). Il est établi, par ailleurs, que la combinaison « gestes + mots » ouvre habituellement la voie aux premières combinaisons de mots (Iverson et Goldin-Meadow, 2005). Chez l'enfant trisomique, ce type de combinaison est moins fréquent que chez l'enfant typique de même niveau de vocabulaire productif (Iverson et coll., 2003). En revanche, la relation entre la quantité de combinaisons « gestes + mots » et la capacité à produire des énoncés à deux mots est retrouvée chez l'enfant trisomique, ce qui tend à confirmer leur rôle précurseur en ce qui concerne les premiers développements de la syntaxe (Zampini et D'Odorico, 2011b).

Les travaux menés à propos des compétences pragmatiques observées au-delà de la période prélinguistique indiquent que les enfants trisomiques font du langage oral un usage comparable à celui des enfants typiques de même niveau de développement. Ils s'en servent pour véhiculer le même type d'intentions sociales, sont en mesure de prendre adéquatement leur tour de parole dans une conversation et d'en maintenir la thématique de manière à permettre la continuité de l'échange. Les types de phrases auxquels ils recourent dans leurs conversations (déclaratives, impératives, etc.) sont également similaires (Rondal, 1999). Fait intéressant, contrairement à ce qu'on observe pour d'autres catégories d'enfants avec déficience intellectuelle (X fragile, syndrome de Williams), on note peu d'énoncés tangentiels (qui s'écartent du propos), de persévérations verbales ou de contenus stéréotypés.

Finalement, bien qu'elles s'appuient sur une syntaxe plus rudimentaire et des énoncés moins complexes, les personnes trisomiques sont capables, par exemple à partir de films muets ou de livres d'images, de produire des narrations aussi structurées, voire plus riches et plus longues que celles d'enfants typiques de même niveau de développement cognitif non verbal ou de même niveau en lecture (Boudreau et Chapman, 2000 ; Miles et Chapman, 2002 ; Keller-Bell et Abbeduto, 2007 ; Bird et coll., 2008). Ainsi, l'étude récente de Finestack et coll. (2012) indique, à âge mental non verbal équivalent, une supériorité des participants trisomiques sur les participants typiques en matière de capacités narratives. En revanche, la différence n'est plus significative lorsque l'appariement est effectué sur la base du niveau de syntaxe (longueur moyenne des productions verbales). Cela suggère un effet du niveau microstructural (phrase) sur le niveau macrostructural (narration) du discours.

Ceci ne veut pas dire qu'il n'existe pas de faiblesses pragmatiques. Disons qu'elles ne constituent pas un problème aussi important que les difficultés phonologiques et morphosyntaxiques. Elles en sont même sans doute partiellement la conséquence. Par exemple, l'étude d'Abbeduto et coll. (2006) indique que les adolescents et les jeunes adultes trisomiques ont, dans des situations de communication décontextualisées (décrire des objets de forme nouvelle « cachés » à un interlocuteur), des difficultés à se faire comprendre en raison du caractère implicite et ambigu de leurs énoncés verbaux. En d'autres termes, ils ont du mal à calibrer l'information nécessaire à fournir à l'interlocuteur pour que l'échange soit fructueux. De même, ils parviennent moins facilement que les enfants typiques de même niveau de développement à signaler leur incompréhension dans des contextes où les indications verbales qui leur sont transmises sont ambiguës ou non familières (Abbeduto et coll., 2008).

Délai, différence et variabilité intrasyndromique

Le développement langagier est traditionnellement considéré comme un point faible pour les personnes trisomiques 21. C'est ce qu'indiquent, à quelques nuances près, les travaux qui viennent d'être résumés. En fait, ce sont les composantes phonologiques et morphosyntaxiques du langage oral qui sont les plus affectées, avec toutes les implications que cela peut avoir sur les plans interpersonnel-conatif et idéique-représentationnel. Les aspects lexicaux et pragmatiques sont davantage « préservés » puisqu'ils s'avèrent, globalement, à la mesure du niveau de développement cognitif. Ce profil hétérogène suggère des modalités de développement spécifiques et va dans le sens de la position dite de la « différence ». Cette dernière consiste à

considérer que le développement prend des formes fondamentalement différentes en cas de déficience intellectuelle. Cependant, beaucoup de recherches évoquées dans la présente synthèse montrent combien les séquences et les trajectoires de développement des composantes du langage des enfants trisomiques sont similaires à celles de l'enfant typique. De ce point de vue, il convient de raisonner davantage en termes de « délai » que de « différence ». Selon la perspective du « délai », les acquisitions linguistiques sont simplement ralenties et restent finalement inachevées une fois atteint l'âge adulte. Dans les faits, ni la position de la « différence » ni celle du « délai » de développement ne sont strictement tenables et il importe, en conséquence, de les considérer comme deux façons complémentaires d'envisager le développement langagier des personnes trisomiques (Rondal et Edward, 1997).

La question des différences interindividuelles intrasyndromiques ne peut être occultée. Ces dernières sont particulièrement importantes et doivent conduire à relativiser l'idée d'un phénotype langagier spécifique aux personnes trisomiques. La figure 10.5 synthétise l'évolution avec l'âge de la longueur moyenne des productions verbales d'enfants trisomiques inclus dans deux études longitudinales (Tager-Fulsberg et coll., 1990 ; Hart, 1996). Elle indique une variabilité considérable des rythmes de développement en dépit de l'homogénéité étiologique de l'échantillon. Il en va de même pour le développement lexical. En la matière, certains enfants trisomiques présentent le phénomène d'explosion lexicale, d'autres progressent de manière linéaire, d'autres encore ne progressent quasiment pas. Par exemple, le vocabulaire expressif des 18 participants trisomiques âgés de 48 mois inclus dans l'étude de Zampini et D'Odorico (2013) varie de 1 à 581 mots pour une

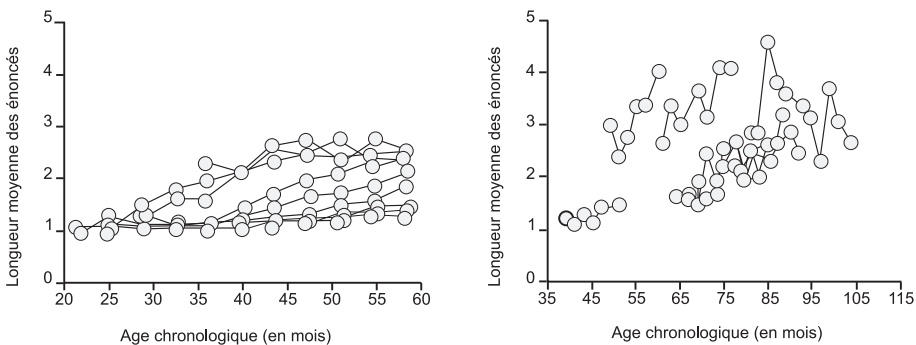


Figure 10.5 : Évolution avec l'âge de la longueur moyenne des énoncés verbaux chez des enfants trisomiques 21 (adapté d'après Hart, 1996, p. 207 et Tager-Fulsberg et coll., 1990, p. 9)

moyenne égale à 205 mots. Un phénomène comparable est observé pour le développement phonologique. Kumin et coll. (1994) font état de larges variations dans l'acquisition des phonèmes de la langue anglaise pour les 60 participants de leur étude. L'étendue des âges d'acquisition de nombreux phonèmes est souvent de plusieurs années pour les enfants les plus en retard et les plus en avance de leur échantillon. Les auteurs concluent, compte tenu de ces différences interindividuelles, à l'impossibilité d'établir une échelle normative fondée sur l'âge moyen de maîtrise des phonèmes pour les enfants trisomiques.

Plusieurs facteurs sont à l'origine de cette variabilité. L'ampleur des anomalies ou des troubles laryngés, oro-faciaux et praxiques varie d'un enfant à l'autre, et de même pour les pertes auditives. Il s'ensuit d'importantes différences en ce qui concerne les difficultés phono-articulatoires, l'intelligibilité des énoncés ou la maîtrise des habiletés syntaxiques. C'est ce que suggère la relation entre le degré de perte auditive et les habiletés phonologiques et morphosyntaxiques (Chapman et coll., 2000 ; Laws et Hall, 2014). Par ailleurs, bien que le nombre de travaux sur la question soit encore insuffisant, il est probable que les difficultés phonologiques exercent un effet péjoratif « en cascade » sur les acquisitions morphosyntaxiques (Silverman, 2007 ; Bunton et coll., 2009).

L'effet de l'efficiences intellectuelle doit aussi être considéré. Le quotient intellectuel moyen des personnes trisomiques est de l'ordre de 50, mais varie de manière substantielle d'un individu à l'autre. Certains ont une déficience intellectuelle légère, voire « limite », alors que d'autres relèvent de la déficience sévère (Buckley et Bird, 2002 ; Nadel, 2006). Il s'ensuit des trajectoires différenciées sur le plan du développement du vocabulaire et de la morphosyntaxe. De fait, les mesures de développement cognitif expliquent souvent une part de variance très significative des acquisitions linguistiques chez les personnes avec déficience intellectuelle (Facon et coll., 2002 ; Mervis et Beccara, 2007 ; Price et coll., 2007).

L'influence de difficultés cognitives spécifiques n'est pas à exclure. Entre autres, il est maintenant bien établi que les enfants trisomiques éprouvent des faiblesses conséquentes en matière de mémoire auditive à court terme (Devenny, 2006 ; Næss et coll., 2011), lesquelles entraînent des difficultés lexicales et morphosyntaxiques (Laws, 2004 ; Silverman, 2007 ; Caselli et coll., 2008 ; Jarrold et coll., 2009).

De même, on ne peut faire abstraction du rôle de l'environnement éducatif dont bénéficient les enfants trisomiques, notamment sur le plan familial. Il convient, à ce propos, de dissiper définitivement les croyances parfois encore

véhiculées à propos du caractère insuffisamment stimulant de leur bain de langage. Contrairement à ce que montraient les premières études, les apports langagiers fournis aux enfants typiques et trisomiques de même niveau verbal sont assez comparables (Rondal et Docquier, 2006 ; Venuti et coll., 2012). Non pas que les différences soient inexistantes. Par exemple, les mères des enfants trisomiques se montrent généralement plus directives au cours de leurs interactions, possiblement pour pallier les difficultés attentionnelles de leur enfant et dans un souci de maximiser l'effet stimulant de leurs apports verbaux (De Falco et coll., 2011). « [...] *even when interacting with children with developmental disabilities, mothers activate a functional speech register that is appropriate to child developmental level and may favor scaffolding of interaction and language growth* » (Venuti et coll., 2012, p. 515). Cela étant, comme chez l'enfant typique, les pratiques éducatives et les apports langagiers procurés à l'enfant varient d'une famille à l'autre et impactent différents aspects de son développement (Dyches et coll., 2012). En ce qui concerne la dimension « communication et langage », Hauser-Cram et coll. (1999) font état d'une relation statistiquement significative entre les mesures de cohésion familiale et de qualité des interactions mère-enfant d'une part, et, d'autre part, le développement communicatif des 54 enfants trisomiques de leur échantillon. Fait intéressant, cette relation est identifiée en tenant constants le niveau cognitif des enfants et le niveau d'éducation des mamans. Dans le même ordre d'idée, Price et coll. (2007) montrent, à niveau de développement cognitif équivalent, que le niveau d'éducation des mères est positivement corrélé au développement verbal de leur enfant. Des études incluant des enfants avec déficience intellectuelle issus d'autres groupes étiologiques vont dans le même sens (Warren et Brady, 2007 ; Warren et coll., 2010). En cela, elles confirment un fait déjà bien établi chez l'enfant typique (Facon et Bollengier, 2012) et permettent de conclure que les caractéristiques de l'environnement familial des enfants trisomiques expliquent au moins en partie les différences interindividuelles constatées en ce qui concerne leur développement langagier.

Finalement, bien que les données soient encore très insuffisantes à ce sujet, il est vraisemblable que les différences interindividuelles intrasyndromiques tiennent à une variabilité de la structure et/ou du fonctionnement des aires corticales qui sous-tendent l'acquisition du langage, elle-même déterminée par l'interaction génotype-environnement. Cela pourrait, entre autres choses, expliquer les cas exceptionnels de développement du langage chez les personnes trisomiques 21 (Rondal, 2010 ; Rondal et Guazzo, 2012).

Variabilité intersyndromique

L'essor de l'approche syndromique a conduit d'emblée à un parti pris de spécificité. Chaque syndrome (trisomie 21, Williams, Prader-Willi, X fragile, etc.) est à présent envisagé comme psychologiquement isolable des autres et comme présentant des formes atypiques de développement. Cette conception spécifique « stricte » ne résiste pas à l'épreuve des faits. En témoignent ces quelques illustrations puisées dans le domaine de l'acquisition du langage. Excepté certains cas exceptionnels (pour une revue, voir Rondal et Edward, 1997), le niveau de développement verbal des personnes avec déficience intellectuelle est toujours situé en deçà de leur âge chronologique, quel que soit le syndrome. À cet égard, l'idée que les capacités verbales des enfants atteints du syndrome de Williams soient intactes ou préservées est maintenant totalement réfutée. Ces derniers ont des habiletés verbales correspondant globalement à leur niveau de développement cognitif (Brock, 2007). Seul leur vocabulaire réceptif général apparaît être un relatif point « fort ». Mais ce point « fort » ne leur est pas singulier. On l'observe aussi en cas de trisomie 21 (Laws et Bishop, 2003 ; Glenn et Cunningham, 2005 ; Miolo et coll., 2005 ; Chapman, 2006) ou de déficience intellectuelle d'étiologie indifférenciée (Facon et coll., 1993). Similairement, la « dissociation » entre compréhension et expression verbale relevée chez les enfants trisomiques, loin d'être aussi marquée qu'on l'affirme généralement (Næss et coll., 2011), est aussi retrouvée chez les enfants avec X fragile (Roberts et coll., 2001). Elle n'est donc en rien pathognomonique de la trisomie 21. Par ailleurs, comme pour la trisomie 21, d'importantes différences interindividuelles sont soulignées dans le cas du syndrome de l'X fragile (Roberts et coll., 2008b ; Abbeduto et coll., 2012), de Williams (Mervis et coll., 1999), ou d'alcoolisation fœtale (Streissguth et coll., 2004). Des recouvrements de compétences langagières interviennent donc forcément d'un syndrome à l'autre (Luyster et coll., 2011). Enfin, des similitudes notoires sont souvent mises en évidence quant aux modalités de développement des enfants typiques et ceux relevant d'entités cliniques associées ou non à une déficience intellectuelle (lésion cérébrale focale, trouble spécifique du langage, X fragile, trisomie 21, syndrome de Williams).

« [...] even internal developmental patterns were consistent across groups [typically developing, Williams syndrome, specific language impairment, and focal brain lesion]. In sum, the process of acquiring language, at least for English, appears to be robust and somewhat rigid. We can tentatively conclude [...] that it is the speed, rather than the nature, of the process that seems to differ across groups. What is perhaps most extraordinary is that the children in these groups come to the language learning task with very different brain structures and organizations, nonetheless,

the acquisition of the morphology and syntax of English appears to follow a similar path » (Reilly et coll., 2004, p. 242).

« In terms of the phenotypes of language disorder, there is considerable evidence for similarity between the language profiles of individuals with [Down syndrome] and those of the majority group of children with [specific language impairment]. Despite very different backgrounds to language development in terms of general cognitive ability, the main features of impairment in both populations are more severe expressive language deficits relative to levels of language comprehension, dissociation between grammatical and lexical components of the language system, and difficulties in the acquisition of morphology » (Laws et Bishop, 2004a, p. 438).

« Numerous observations [...] suggest that language development in individuals with [intellectual disability], including those with [Down syndrome], proceeds, in major ways, as it does in [typically developing] individuals. Similar sequences of steps are documented until final plateaux are reached. Development in individuals with [intellectual disability] is slower and remains in many respects incomplete. There are no clear indications, however, that the basic mechanisms involved in each domain of language development radically differ. This suggests that intervention programs should follow typical development as closely as possible. » (Rondal, 2007, p. 64).

« In recent years, there have been a number of reports of overlap between the phenotypes of various genetic neurodevelopmental disorders and the autism spectrum. In particular, researchers have noted some degree of overlap or comorbidity for individuals with Down syndrome [...], Fragile-X syndrome [...], Tuberous Sclerosis [...], Angelman syndrome [...], Inverted Duplication 15 syndrome [...] and others. » (Klein-Tasman et coll., 2007, p. 444).

Ces quelques faits plaident davantage en faveur d'une spécificité relative que d'une spécificité stricte. L'appartenance à tel ou tel groupe étiologique donne effectivement une coloration au phénotype linguistique, mais sans que les différences concernent l'ensemble des composantes du langage ou de leurs trajectoires développementales.

Syndrome de Williams

Le profil langagier des enfants atteints du syndrome de Williams (délétion de la région q11.23 du chromosome 7) est globalement homogène. Les productions verbales sont intelligibles malgré des difficultés phonologiques, le vocabulaire réceptif général/concret est une « force », le vocabulaire relationnel une faiblesse et les habiletés morphosyntaxiques correspondent en gros au niveau de développement cognitif (Mervis, 2012). Les difficultés les

plus notables sont d'ordre pragmatique, ce qui est un peu paradoxal au regard du caractère réputé empathique et ouvert de ces enfants. En réalité, beaucoup présentent des conduites sociocommunicatives plutôt caractéristiques de l'autisme. Sur les 28 participants âgés d'environ 40 mois inclus dans leur étude, Klein-Tasman et coll. (2007) notent qu'environ 50 % exhibent, en dépit d'une nature plutôt sociable, des difficultés de communication et d'interaction réciproque typiques du spectre autistique (pointage, gestuelle, échange d'objets, contacts oculaires, initiation et réponse aux requêtes d'épisodes d'attention conjointe, intégration du regard aux autres conduites de communication, sourires réciproques, etc.). Pour ces chercheurs, ces singularités pragmatiques évoquent un chevauchement au moins partiel entre le syndrome de Williams et les troubles du spectre autistique. Ils jugent aussi qu'elles pourraient, parmi d'autres facteurs, être à l'origine du retard de langage que l'on retrouve communément dans ce syndrome. D'autres études confirment ces difficultés sociocommunicatives. Par exemple, les jeunes enfants avec syndrome de Williams ont plus de mal que les enfants trisomiques de même âge chronologique (3 à 5 ans) à comprendre les intentions de communication véhiculées par les gestes et les regards bien qu'ils aient un niveau cognitif et verbal statistiquement plus élevé (John et Mervis, 2010). Ces difficultés pragmatiques persistent au-delà de la période préverbale. À l'aide de l'inventaire des capacités de communication de l'enfant (*Children's Communication Checklist*), un instrument permettant d'identifier les anomalies pragmatiques en cas de troubles du langage, Laws et Bishop (2004b) observent que 79 % de leurs enfants avec syndrome de Williams obtiennent un score permettant de poser un diagnostic de troubles pragmatiques¹¹¹. Ils notent que leurs habiletés les plus problématiques concernent la capacité à initier des épisodes de communication de manière appropriée et à maintenir la thématique de l'échange sans introduire de contenus stéréotypés ou hors de propos. Les résultats de bien d'autres recherches vont dans le même sens avec des descriptions évoquant un usage exagéré de phrases « toutes faites » ou d'expressions stéréotypées, des questions incessantes posées sans attendre forcément de réponses, des répétitions partielles assez systématiques de ce que dit l'interlocuteur, des énoncés sans lien avec la conversation, une familiarité excessive, des persévérations dans les réponses et un manque de maintien du contact oculaire lors des échanges. Au total, sans être d'une ampleur comparable à ce qu'on observe en cas d'autisme (Philofsky et coll., 2007), les habiletés sociocommunicatives constituent un problème essentiel chez les personnes atteintes du syndrome de Williams. Fait intéressant, les enfants atteints d'une duplication de la région q11.23 du chromosome 7 (une

111. Cela est également le cas pour 50 % des enfants trisomiques de l'échantillon, ce qui confirme l'idée du recouvrement partiel des phénotypes langagiers.

anomalie génétique « inverse » de celle observée dans le syndrome de Williams) présentent un profil langagier dans lequel les habiletés sociocommunicatives sont relativement satisfaisantes compte tenu du niveau de développement cognitif. En revanche, comme c'est le cas pour les enfants trisomiques, les difficultés phonologiques et morphosyntaxiques sont marquées (Velleman et Mervis, 2011).

Syndrome de l'X fragile

Toutes les facettes du langage sont affectées dans le syndrome de l'X fragile. Des problèmes sont mentionnés en ce qui concerne le rythme d'élocution (dysfluente). Ils limitent l'intelligibilité des productions verbales (Robert et coll., 2008a ; Van Borsel et coll., 2008). Les capacités lexicales sont à la mesure (ou à peine supérieures) aux capacités morphosyntaxiques. McDuffie et Abbeduto (2009) en concluent que le profil des performances langagières est relativement « plat », en compréhension comme en expression. Les difficultés sont sensiblement plus prononcées chez les garçons que chez les filles et chez ceux qui présentent un diagnostic d'autisme associé. La fréquence d'association entre le syndrome de l'X fragile, l'autisme et d'autres traits psychopathologiques comme l'anxiété sociale, les troubles de l'attention et l'hyperexcitabilité, explique probablement pourquoi ce sont les compétences pragmatiques qui constituent le véritable point faible. Les résultats des recherches sont absolument convergents sur ce point, qu'elles portent sur l'aptitude à mener des conversations (prendre son tour de parole, maintenir le contact oculaire), narrer des faits ou transmettre un contenu verbal informatif au récepteur (Finestack et coll., 2009 ; Abbeduto et Sterling, 2011). La notion de persévération verbale revient particulièrement souvent dans les descriptions. Elle est même considérée comme pathognomonique de ce syndrome. Beaucoup d'autorépétitions (mots, phrases, thèmes favoris) et d'énoncés tangentiels sont observés dans les épisodes conversationnels, lesquels rendent la tâche bien difficile à l'interlocuteur lorsqu'il s'agit de maintenir l'échange. On évoque, parmi les hypothèses causales, certains des troubles psychopathologiques associés. Ainsi, les persévérations pourraient être le résultat de l'hyperexcitabilité ou un moyen de limiter les interactions verbales en raison de leur caractère socialement anxiogène. Les troubles attentionnels, très fréquents dans le syndrome de l'X fragile, pourraient également être en cause du fait de la difficulté à inhiber des réponses non pertinentes dans le contexte conversationnel (par exemple des prises de parole « hors sujet » à propos de thèmes favoris). Il se pourrait, finalement, que les persévérations soient un moyen de combler les manques liés aux faibles compétences linguistiques (Murphy et Abbeduto, 2003 ; McDuffie et coll., 2008 ; McDuffie et Abbeduto, 2009). Il s'agit d'hypothèses qu'il importe

de vérifier et d'interroger quant au sens des effets, car il est possible que le faible niveau de compétences verbales soit davantage une conséquence qu'une cause des persévérations verbales eu égard à l'effet péjoratif des ruptures de communication sur les apports langagiers.

Syndrome d'alcoolisation fœtale

Les enfants atteints du syndrome d'alcoolisation fœtale présentent des tableaux cliniques variés. Plus l'alcoolisation est importante pendant la grossesse, en quantité et en durée, plus les signes physiques, neurologiques et psychologiques sont prononcés. Comme le cerveau se développe pendant l'ensemble de la période de gestation, il y est particulièrement sensible (Inserm, 2001). On relève, parmi les séquelles psychologiques les plus souvent citées, une déficience mentale légère¹¹², des difficultés de langage, d'apprentissage, de mémorisation, d'attention, ainsi que de l'hyperactivité, de l'impulsivité, une altération des fonctions exécutives, des troubles du comportement et, à l'adolescence, des conduites addictives (Streissguth et coll., 2004 ; Paley et O'Connor, 2007 ; Coggins, 2011). Dans leur étude princeps sur 69 familles ayant une histoire d'alcoolisme chronique, Lemoine et coll. (1968, cités par Becker et coll., 1990) avaient identifié des difficultés motrices et langagières chez les 127 enfants de leur échantillon (Becker et coll., 1990). Pourtant, assez peu de travaux sont spécifiquement consacrés au développement de leur langage, ce que notait déjà Cone-Wesson (2005) il y a près de 10 ans. En dépit de faiblesses méthodologiques (McGee et coll., 2009), les recherches sur la question indiquent un retard de langage assez systématique sans qu'un profil spécifique n'émerge (Coggins et coll., 2007). Toutes les composantes du langage sont affectées (Becker et coll., 1990 ; Mattson et coll., 1998). Des difficultés plus prononcées touchant la morpho-syntaxe et les habiletés pragmatiques sont toutefois mentionnées dans certaines études (Carney et Chermack, 1991 ; Abkarian, 1992 ; Coggins et coll., 2007 ; Kodituwakku, 2009). Un faisceau de facteurs explique ces difficultés langagières. La contribution de la déficience intellectuelle et de déficits cognitifs spécifiques ne peut être ignorée compte tenu de leur influence sur l'acquisition du langage. Par exemple, l'altération des fonctions exécutives pourrait bien être une cause des difficultés sociocommunicationnelles. En effet, communiquer exige l'intégration de sources d'information multiples et la planification des énoncés en fonction du message à transmettre (Coggins et coll., 2007). À cela s'ajoutent les troubles auditifs d'origine périphérique

112. Le quotient intellectuel moyen est de l'ordre de 60-65, mais varie considérablement d'un individu à l'autre. Niccols (2007) indique une étendue pouvant aller de 16 à 120. D'autres études indiquent un quotient moyen d'environ 80 (Streissguth et coll., 2004). La déficience intellectuelle n'est donc pas systématique.

(atteinte de l'oreille moyenne et/ou interne) et centrale (lésion des voies auditives et du cortex auditif) ainsi que les anomalies de la dentition, de la cavité buccale et du larynx qui sont fréquentes en cas d'exposition prénatale à l'alcool (Church et Kaltenbach, 1997 ; Church et coll., 1997 ; Cone-Wesson, 2005). Le contexte de vie et d'éducation des enfants concernés ne doit pas être oublié. La littérature à ce propos est formelle. Ils sont élevés, pour une très large part d'entre eux, dans un environnement éducatif défavorable tenant aux difficultés de leurs parents (précarité sociale prononcée, pratiques éducatives inconsistantes, négligences, mauvais traitements, placements multiples, etc.) qui ont un effet péjoratif sur leur développement (Streissguth et coll., 2004 ; Coggins et coll., 2007 ; May et coll., 2009). Sur le plan du langage, il a été montré que les négligences et mauvais traitements affectent significativement le développement des capacités de compréhension et d'expression verbale (Sylvestre et Mérette, 2010 ; Spratt et coll., 2012). Ainsi, Eigsti et Cicchetti (2004) ont pu établir, en tenant constantes les variables milieu socioéconomique, origine ethnique, âge et niveau cognitif des mères, que les enfants élevés en situation de maltraitements et de carences éducatives présentent un retard de développement syntaxique et lexical tenant au caractère moins favorable de leur bain de langage. Cela permet de déduire que les atteintes du tissu nerveux et les séquelles cognitives consécutives à l'exposition prénatale à l'alcool ne constituent pas le seul déterminant des difficultés langagières. S'y greffent des conditions d'éducation situées très en deçà des variations normales qui justifient la mise en œuvre d'une démarche diagnostique et d'une aide éducative précoces (Streissguth et coll., 2004 ; Paley et O'Connor, 2009).

Éducation à la communication

Une priorité possible et nécessaire

Beaucoup d'approches destinées à promouvoir la communication verbale ou non verbale ont été proposées, certaines à l'intention des enfants typiques, d'autres pour ceux présentant des troubles du développement. Nous verrons ci-après que des études démontrent leur efficacité. L'éducation à la communication est donc possible. Est-elle pour autant nécessaire ? La réponse est évidemment positive. L'éducation à la communication doit être considérée comme une priorité absolue, quels que soient le degré de déficience intellectuelle et le syndrome concerné. Il s'agit, en donnant la possibilité d'interagir avec les autres, d'exprimer des besoins, de formuler des choix et de signaler les situations de douleur ou d'inconfort, de permettre aux enfants,

adolescents et adultes avec déficience intellectuelle d'être davantage acteurs, d'avoir plus de prise sur le déroulement de leurs activités quotidiennes et de tendre vers une meilleure qualité de vie (*American Speech-Language-Hearing Association*, 2004 ; Snell et coll., 2010). Que l'objectif de l'intervention soit de parvenir à une communication verbale ou non verbale (par signes manuels, vocalisations ou pictogrammes), un des bénéfices à attendre est la réduction des troubles du comportement dont les analyses fonctionnelles indiquent qu'ils sont souvent la conséquence de l'incapacité de la personne à signifier le caractère aversif des situations dont elle fait l'expérience (tâche inintéressante ou trop difficile, environnement bruyant, trop grande proximité physique des pairs ou des accompagnants, etc.). Dans ce cas, une approche désormais classique, car ayant largement fait ses preuves, consiste à mettre en place un entraînement à la communication fonctionnelle (Tiger et coll., 2008 ; Kurtz et coll., 2011). Le développement des capacités de communication ne peut, par ailleurs, qu'améliorer l'image personnelle, accroître l'étendue des compétences et, par là même, l'intégration sociale et la valorisation des rôles sociaux (Wolfensberger, 2011). L'éducation du langage a également une importance cruciale sur le plan du devenir scolaire. En l'occurrence, si une forte augmentation de la prévalence de la déficience intellectuelle légère se produit à partir de 5 à 6 ans (cf. chapitre « Prévalences des déficiences intellectuelles »), c'est en raison des difficultés rencontrées lors des apprentissages fondamentaux. Ces dernières conduisent à un « signalement » souvent suivi, après examen psychométrique, d'une orientation en classe spécialisée ou en établissement médico-social. Si la déficience intellectuelle explique cet échec scolaire et justifie un accompagnement pédagogique spécifique, la fragilité des habiletés langagières constitue un facteur aggravant. On sait, en effet, que le langage est un excellent prédicteur de la réussite à l'école du fait de son influence sur l'acquisition de la lecture (Dickinson et McCabe, 2001 ; Storch et Whitehurst, 2002). Il est, en outre, fondamental pour la compréhension des consignes données par les enseignants (Boehm, 2004) et l'accès à la connaissance dont il constitue le principal vecteur (Hoff, 2014). À cet égard, la mise en œuvre préventive d'interventions langagières, dès l'entrée à l'école maternelle, serait un bon moyen de limiter les difficultés scolaires des enfants avec déficience intellectuelle légère et, possiblement, de postposer les orientations spécialisées, voire d'en diminuer le nombre. Les travaux déjà réalisés auprès d'enfants issus de milieux défavorisés illustrent tout l'intérêt et l'efficacité de curriculums centrés sur le langage avant l'entrée à l'école primaire (Landry et coll., 2006 ; Wasik et coll., 2006). Pourquoi ne pas les généraliser aux enfants présentant des difficultés intellectuelles ? Parce qu'ils y en tireraient moins de profit que les enfants typiques ? Absolument pas. L'idée selon laquelle la déficience

intellectuelle légère limite l'efficacité des interventions langagières est contestée depuis longtemps par de nombreux chercheurs (Cole et coll., 1990 ; Fey et coll., 1994). De même, affirmer que l'accent est déjà largement et suffisamment mis sur le langage oral à l'école maternelle n'est pas défendable. Dans les faits, la pédagogie du langage y est encore d'un niveau insuffisant, aux États-Unis (Justice et coll., 2008 ; Pianta et coll., 2009) comme en France (Inspection générale de l'éducation nationale et Inspection générale de l'administration de l'éducation nationale et de la recherche, 2011). Compte tenu de la difficulté de déterminer a priori les enfants d'âge préscolaire « éligibles » à une pédagogie renforcée du langage, l'idée pourrait être de cibler les écoles des circonscriptions présentant un grand taux de pauvreté. Eu égard à la liaison bien établie entre origine socioéconomique et prévalence de la déficience intellectuelle légère, ce serait là un bon moyen de toucher un grand nombre d'enfants avec déficience intellectuelle légère ou intellectuellement « limite ». Une telle approche permettrait, secondairement, de prévenir les retards et échecs scolaires chez les enfants issus de milieux défavorisés. La plupart n'ont, bien entendu, aucune difficulté intellectuelle. Néanmoins, on sait qu'ils réussissent bien moins à l'école que leurs pairs issus de milieux favorisés du fait de prérequis académiques plus fragiles, entre autres sur le plan linguistique.

Quelques modalités d'évaluation

On n'insistera jamais assez sur l'importance de l'évaluation des compétences des personnes en situation de handicap intellectuel. Ce qui est vrai pour les fonctions cognitives (cf. chapitre « Outils du diagnostic : tests psychométriques et échelles adaptatives »), les troubles psychiques (cf. chapitre « Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés ») ou les conduites socio-émotionnelles (cf. chapitre « Comportement adaptatif ») l'est tout autant pour les compétences langagières. En ce domaine, l'évaluation est fondamentale pour l'établissement du diagnostic, la mise en évidence des points forts et faibles selon les composantes du développement prises en considération (phonologique, lexicale, syntaxique, etc.), la planification des modalités d'action éducative ou thérapeutique et l'analyse de leurs aboutissements.

L'évaluation du langage peut être normative (dans le but de situer les acquis de la personne par rapport à ceux d'un groupe de référence), descriptive (pour inventorier les compétences acquises et identifier les troubles) ou à références critérielles (la personne est, pour chaque compétence considérée, située sur une échelle fractionnée en unités ou niveaux de compétences hiérarchisés en

fonction de leur complexité et de leur chronologie d'apparition). Ces trois formes d'évaluation sont interdépendantes, la première et la seconde étant plus en phase avec la démarche diagnostique alors que la troisième est plus pertinente du point de vue de l'intervention. Une distinction additionnelle peut être opérée entre les instruments d'évaluation directe (un praticien formé conduit l'évaluation) et indirecte (la tâche échoie aux proches de la personne, par exemple ses parents ou les personnels éducatifs). Il faut aussi différencier les évaluations menées dans un contexte standardisé de celles portant sur des situations de la vie quotidienne. Les premières relèvent clairement de la tradition psychométrique (la personne est placée dans des situations soigneusement définies destinées à éliciter des conduites à même d'inférer des acquis ou des processus), alors que les secondes sont basées sur des échantillons de langage spontané obtenus dans des circonstances naturelles puis analysées par le praticien. Les épreuves peuvent porter, finalement, sur l'expression ou la compréhension verbale et sur une ou plusieurs des composantes du langage.

Les instruments d'évaluation du langage sont nombreux et diversifiés dans les pays anglophones, particulièrement aux États-Unis. L'inventaire de l'*American Speech-Language-Hearing Association* (ASHA) en comprend plusieurs centaines¹¹³. La situation est bien moins favorable et même insatisfaisante dans les pays francophones en dépit de la création d'épreuves originales ou des adaptations d'instruments étrangers (Bassano et coll., 2005 ; Kern, 2007 ; Piérart et coll., 2010 ; Maillard et coll., 2012 ; Labrell et coll., 2013). Dans le cadre de ce chapitre, nous évoquerons brièvement 3 instruments en français dont l'intérêt réside dans la diversité des approches mises en œuvre et l'empan d'âge qu'ils couvrent à eux trois (de 8 mois à 12 ans). Aucun n'est spécifiquement destiné aux enfants présentant une déficience intellectuelle. Il n'y a en cela rien d'étonnant puisque c'est le cas pour la quasi-totalité des instruments d'évaluation du langage. Pour preuve, si l'inventaire de l'ASHA comporte une petite section de tests concernant les enfants autistiques, aucune n'est consacrée à ceux relevant de la déficience intellectuelle. Par ailleurs, les tests de langage employés dans les recherches qui leur sont consacrées sont systématiquement conçus sur la base des connaissances accumulées sur le développement typique et étalonnés sur des échantillons d'enfants typiques. Cette absence de spécificité ne doit pas être envisagée pour autant comme un manque, au moins pour deux raisons. D'une part, une référence à l'enfant typique est nécessaire dans le cadre de l'évaluation normative sur laquelle se fonde la démarche diagnostique. D'autre part, le développement langagier de l'enfant avec déficience intellectuelle correspond, à bien des

égards, à celui observé chez l'enfant typique (cf. section « Le développement du langage de l'enfant avec déficience intellectuelle »).

Inventaire Français du Développement Communicatif (IFDC)

L'IFDC (Hilaire et coll., 2001 ; Kern, 2003 et 2007) est un instrument d'évaluation indirecte conçu pour les enfants d'un âge compris entre 8 et 30 mois, adapté de l'*Inventaire du Développement Communicatif de MacArthur Bates* (Fenson et coll., 1994). Dans sa version longue, l'IFDC comprend deux parties. La première est intitulée « gestes et mots ». Elle est utilisable entre 8 et 16 mois. Outre des informations démographiques collectées à propos de l'enfant et de sa famille, elle permet d'inventorier le vocabulaire réceptif et expressif. Pour cela, la mère dispose d'un questionnaire comprenant une liste de 414 items répartis en 19 catégories (cris d'animaux et sons, nourriture, véhicules, vêtements, actions, etc.). La gestuelle de l'enfant est également prise en compte. Le parent doit indiquer, parmi les 62 gestes définis dans le questionnaire, ceux que l'enfant accomplit ou tente d'accomplir (gestes communicatifs, actions avec objets, conduites d'imitation, etc.). La seconde partie de l'IFDC (« mots et phrases ») concerne les enfants âgés de 16 à 30 mois. Elle évalue la maîtrise de 690 mots répartis en 22 catégories sémantiques et 4 catégories grammaticales. Elle comporte aussi 25 items portant sur le développement morphosyntaxique. Ces derniers concernent : l'emploi des déterminants, pronoms, prépositions, génitifs, la forme interrogative, l'accord sujet-verbe, la négation et les auxiliaires ; l'utilisation des temps verbaux (infinitif, présent, passé composé, imparfait, futur et impératif) ; la longueur maximale des énoncés produits par l'enfant.

Un total de 548 mères ont rempli le questionnaire pour la version « mots et gestes » et 663 pour la version « mots et phrases » (Kern, 2003 et 2007). L'étalonnage est en cours de réalisation, ce qui est nécessaire en raison de la proportion importante de mères d'un niveau d'éducation élevé dans l'échantillon. En revanche, le nombre de filles et de garçons est équilibré. Il n'y a pas, à proprement parler, d'éléments concernant la fiabilité et la validité de la version française de cet instrument, mais les données concernant la version américaine sont satisfaisantes. Elles indiquent une bonne fiabilité (consistance interne et test-retest) et une bonne validité concourante. En l'occurrence, une liaison élevée est notée avec les scores obtenus à l'aide de tests standardisés appliqués par des professionnels qualifiés. Dans ces circonstances, en dépit des quelques phénomènes de sur- ou de sous-estimation des acquis des enfants par leurs mères, on peut considérer que ce type d'instrument présente des caractéristiques permettant d'en envisager l'usage en recherche comme dans la pratique clinique « [...] pour l'établissement

d'indicateurs généraux du développement normal et pour le repérage des retards et troubles de langage chez des enfants atypiques » (Bassano et coll., 2005, p. 174). Cela explique sans doute le nombre important d'adaptations dont l'Inventaire de MacArthur Bates a fait l'objet dans le monde. La durée de passation de l'inventaire varie de 20 à 45 minutes en fonction du niveau de développement de l'enfant. Des formes abrégées ont été élaborées pour les situations où l'administration des versions « longues » n'est pas envisageable (Kern et coll., 2010).

Développement du Langage de Production en Français (DLPF)

Le DLPF (Bassano, 2008 ; Bassano et coll., 2005) est également inspiré de l'Inventaire de MacArthur Bates. Il est donc fondé sur la méthode du compte rendu parental. Il couvre un empan d'âge allant de 18 à 42 mois et permet d'investiguer les capacités d'expression dans les domaines du vocabulaire, de la morphosyntaxe et de la pragmatique. La partie de l'outil consacrée à la pragmatique constitue une originalité par rapport à l'inventaire de MacArthur Bates. Le DLPF se décompose en 4 versions destinées chacune à une tranche d'âge déterminée (18-24 mois, 25-30 mois, 31-36 mois et 37-42 mois). Pour la totalité des versions, on compte environ 1 500 items de vocabulaire, 118 items de morphosyntaxe (formes grammaticales, complexité des énoncés) et 53 items relatifs à la pragmatique (échanges langagiers, utilisation du langage, organisation des messages). Une étude préliminaire de validation a été conduite sur des échantillons d'enfants âgés de 24 et 30 mois pour les parties vocabulaire et morphosyntaxe. L'étalonnage de l'épreuve est en cours et des versions abrégées sont à l'étude.

Instruments pour le Screening et l'Approfondissement des DYsfonctionnements du Langage chez l'Enfant (ISADYLE)

Il s'agit d'une épreuve standardisée destinée à des praticiens (orthophoniste, psychologue, etc.) ou des chercheurs dûment formés (Piérart et coll., 2010). Son emploi, moins souple que celui de l'IFDC et du DLPF, permet de réaliser des bilans de langage bien plus approfondis couvrant simultanément les versants expression et compréhension verbale. L'ensemble de la batterie comprend 56 épreuves. Elle se présente sous deux versions différentes. La première est une version de base, abrégée, à utiliser en première intention, par exemple dans le cadre d'un dépistage. La seconde est une version longue permettant un examen détaillé du langage de l'enfant dans ses aspects phono-articulatoires (praxies articulatoires, gnosies auditives, contrastes phonologiques et articulatoires), lexicaux (vocabulaire général et spécialisé), syntaxiques (phrases simples et complexes, interrogatives, négatives),

morphologiques (flexions de temps, pronoms, articles) et métalinguistiques (métaphonologie et métagyntaxe). Des épreuves de mémoire sont également incluses dans la batterie. Le matériel est constitué de photographies couleur et de figures en plastique servant de base à des saynètes.

L'épreuve peut être administrée à partir de 3 ans et jusqu'à 12 ans, une limite supérieure largement suffisante pour l'évaluation des enfants, adolescents et adultes présentant une déficience intellectuelle. Elle est étalonnée à partir des performances de 1 144 enfants francophones répartis en 12 groupes d'âge. Deux types de scores sont proposés, des percentiles et des notes standards. Les items ont été retenus sur une base théorique et en fonction de leurs qualités métriques contrôlées à l'aide de techniques statistiques dites « d'analyse de l'item ». Des données sont également fournies en ce qui concerne l'effet du sexe, la sensibilité génétique des sous-tests et leur degré de cohérence interne.

Ces trois instruments sont présentés à titre indicatif. Plus que l'outil, qui reste évidemment un élément incontournable de la démarche, c'est l'évaluation elle-même qui est déterminante au regard de ses enjeux diagnostiques et interventionnels. On trouvera une présentation d'autres épreuves de langue française dans les ouvrages de Chevrie-Muller et Narbona (2007), Piérart (2005), Rondal (1997) ou Tourrette (2011, 2012). Certains numéros spéciaux de revues spécialisées en font également l'inventaire (par exemple : Roustit, 2007). On notera que ces épreuves doivent être utilisées avec précaution auprès des enfants issus de familles multilingues, surtout si l'objectif de l'évaluation est normatif. Il s'agit là d'un problème qui devrait être davantage pris en considération par les praticiens et les chercheurs français au regard du nombre significatif d'enfants issus de l'immigration accueillis dans les établissements spécialisés pour personnes avec déficience intellectuelle. C'est en ce sens que sont proposées, par exemple aux États-Unis, des versions bilingues des tests de langage ou des adaptations destinées aux minorités linguistiques.

Quelques modalités d'intervention

Les modes d'intervention décrits dans cette section sont fondés sur l'évidence scientifique. Différents paramètres doivent en guider le choix et les modalités de mise en œuvre. Le niveau de développement verbal de l'enfant est une variable cruciale. Le profil langagier révélé par les instruments d'évaluation est aussi à prendre en considération. Si, par exemple, l'intelligibilité des énoncés s'avère être une faiblesse, c'est sur ce domaine que les efforts devront d'abord être concentrés. Les choix à opérer dépendent, en outre, du pronostic

d'évolution, lui-même fondé sur l'examen clinique et l'identification de la pathologie sous-jacente. Pour certains enfants, la dysarthrie est telle qu'aucun progrès n'est envisageable sur le plan du langage oral. Dès lors, persévérer à viser l'oralisation serait un non-sens, une perte de temps, une source de démotivation pour l'enfant et un motif de désappointement pour ses parents. Dans ce cas, il faudra envisager une forme de communication alternative basée sur des pictogrammes ou des signes manuels.

Une approche structurée est un autre gage de réussite. Il s'agit de définir soigneusement les objectifs en faisant en sorte de les formuler en termes de comportements afin d'assurer la transparence du processus éducatif. En effet, des objectifs vagues (« améliorer la façon dont Emeric communique avec ses pairs ») ne permettent en rien de penser concrètement les situations d'apprentissage, les procédures à appliquer, d'anticiper les aboutissements de l'intervention et de les évaluer. Des objectifs définis en termes d'actions tangibles sont de loin préférables (« Emeric utilisera ses 3 pictogrammes par pointage pour demander à manger et à boire lors des repas »). Il importe aussi d'appliquer rigoureusement et systématiquement les différentes composantes de l'approche retenue pour intervenir. En effet, si les recherches démontrent l'efficacité d'une méthode ou d'une technique pour favoriser l'acquisition du langage, la dénaturer en modifiant une ou plusieurs de ses composantes risque d'en compromettre l'efficacité. On ne peut, non plus, occulter la question de l'intensité et du « dosage » de l'intervention. Les connaissances sur cette question sont encore largement inexistantes (Warren et coll., 2007). Néanmoins, les difficultés d'apprentissage que présentent les personnes avec déficience intellectuelle sont telles qu'il est illusoire de penser à des interventions légères et limitées dans le temps. Il faut plutôt raisonner en termes de mois et d'années. La mise en place d'un système de communication par pictogramme pour une personne avec déficience intellectuelle sévère ou profonde doit, par exemple, être pensée sur une très longue période, et de même pour un programme centré sur l'intelligibilité des productions verbales, l'extension du lexique ou le développement de la syntaxe d'un jeune enfant trisomique. En matière de langage et de communication, comme dans bien d'autres domaines, l'intervention éducative ne peut être pensée qu'au long cours et sur un mode intensif. De ce point de vue, la précocité de l'intervention et l'implication des parents dans le processus constituent des atouts sérieux (Roberts et Kaiser, 2011). Finalement, le caractère fonctionnel des objectifs et la multiplicité des situations d'apprentissage sont décisifs. En ciblant des compétences communicationnelles pertinentes dans le contexte de vie de l'enfant, on augmente la probabilité qu'il y recoure régulièrement. Ces compétences sont donc souvent renforcées, ce qui en assure le maintien dans le temps. D'autre part, la multiplication des lieux et situations

d'apprentissage évite de figer les compétences, de les rendre dépendantes du contexte de leur acquisition. Il s'agit d'éviter qu'un acquis réalisé dans une situation (par exemple, la rééducation orthophonique) ne soit pas généralisé aux autres milieux de vie. À cet égard, les stratégies d'intervention langagières naturelles sont à favoriser parce qu'elles sont mises en œuvre dans le milieu de vie ordinaire de l'enfant. Elles posent donc moins de problèmes de généralisation (Kaiser et Trent, 2007).

Approches centrées sur l'intelligibilité des productions verbales

Les difficultés de communication qu'engendre la faible intelligibilité des productions verbales de nombreux enfants avec déficience intellectuelle imposent la mise en œuvre de mesures de prévention et d'intervention. L'enjeu est majeur pour le devenir de l'enfant. Il importe, avant toutes choses, de pratiquer des explorations régulières de l'audition (audiométrie vocale ou tonale) à l'aide de méthodes adaptées à leur niveau de développement cognitif, car tous ne peuvent participer à un examen auditif standard en raison de difficultés à comprendre et suivre des consignes. Dans ce cas, l'emploi de stratégies alternatives nécessitant une participation moins active doit être envisagé, comme la réaction d'orientation conditionnée (méthode dite du « ciné-show » ou du « *peep-show* ») ou les diverses techniques d'audiométrie objective (électroencéphalographie, électrocochléographie, potentiels évoqués auditifs, etc.). Il est également nécessaire de prévenir et de traiter systématiquement les infections des oreilles qui sont plus répandues que dans la population générale en raison de la fréquence plus élevée des anomalies anatomiques. Les interventions médicales et chirurgicales conduisent à des améliorations significatives des capacités auditives (Shott, 2006). En cas de perte auditive, même légère, la pose d'une aide auditive destinée à amplifier les sons est souhaitable (contour d'oreille, intra-conque, intra-auriculaire). S'il s'agit d'une surdité de perception sévère ou profonde, la solution de l'implant cochléaire est à considérer. La technologie s'est considérablement améliorée au cours des dernières décennies. Une implantation précoce associée à une prise en charge orthophonique donne des résultats généralement satisfaisants sur le plan de l'acquisition du langage (Colletti, 2009 ; Peterson et coll., 2010). Les progrès à espérer sont inversement proportionnels au degré de déficience intellectuelle. Autrement dit, le bénéfice langagier est très relatif pour les enfants présentant une déficience sévère ou profonde. Néanmoins, des effets positifs sont enregistrés en ce qui concerne l'accès au monde sonore, les interactions sociales et la qualité de vie (Corrales et Oghalai, 2013).

Des interventions chirurgicales destinées à réduire la taille de la langue des enfants trisomiques (glossectomie) ont été largement pratiquées aux États-Unis, dans un but esthétique (diminution de la protrusion de la langue) ou fonctionnel (facilitation de l'alimentation et amélioration de l'intelligibilité des énoncés). Cette approche n'a pas donné les résultats escomptés sur le plan de l'expression verbale. Parsons et coll. (1987) ont mené une étude « prétest » *versus* « post-test » incluant des enfants et des adolescents trisomiques répartis en un groupe témoin (pas de glossectomie) et un groupe expérimental (glossectomie). Les tests d'articulation administrés avant l'intervention et 6 mois plus tard ne révèlent pas de différences entre les deux échantillons. De même, le questionnaire adressé aux parents n'indique en rien une supériorité du groupe expérimental sur le groupe témoin quant à l'intelligibilité perçue des productions verbales. De ce fait, les auteurs concluent à l'inefficacité de cette approche pour les personnes trisomiques, ce que des travaux ultérieurs ont confirmé (Price et Kent, 2008). Dans ces conditions, on peut comprendre les réticences qu'elle soulève chez de nombreux chercheurs (Roizen, 2005 ; Cooper-Brown et coll., 2008 ; Bunton et coll., 2011). Néanmoins, des résultats plus encourageants ont été décrits à propos du syndrome de Beckwith-Wiedemann, dont un des signes cliniques réside en un volume excessif de la langue (Shipster et coll., 2006 ; Van Lierde et coll., 2012).

Une autre technique proposée pour atténuer les troubles musculaires oro-faciaux en cas de trisomie 21 ou d'infirmité motrice cérébrale consiste à recourir à une plaque palatine. Il s'agit d'un palais artificiel muni de plots destinés à stimuler la lèvre supérieure et la langue pour en diminuer l'hypotonie. Après la phase de mise au point et d'adaptation, ce dispositif est porté jusqu'à plusieurs heures par jour et combiné avec de la kinésithérapie faciale. Cette myostimulation peut être commencée dès les premières semaines de la vie et doit être poursuivie sur une longue période. Plusieurs études font état d'effets positifs en ce qui concerne la protrusion de la langue, la fermeture de la bouche, la déglutition et la tendance à baver (Carlstedt et coll., 2003 ; Korbmacher et coll., 2004 ; Alacam et Kolcuoğlu, 2007). Les résultats sont d'autant plus favorables que le traitement a été mis en place précoce-ment et sur une longue durée. En revanche, le dispositif n'est pas toujours bien accepté par l'enfant, ce qui limite l'adhésion au traitement. Par ailleurs, la méta-analyse récente de McCauley et coll. (2009) montre qu'elle reste sans effet tangible quant à l'intelligibilité des productions verbales.

Des exercices oro-moteurs non verbaux destinés à renforcer la motricité bucco-faciale sont souvent recommandés comme prérequis ou appoint aux traitements visant l'amélioration de l'intelligibilité des énoncés (Clark, 2003). Ces

traitements consistent en des exercices moteurs actifs, passifs (massages, manipulations) ou des stimulations sensorielles (vibrations, chaud, froid) destinés à réguler le tonus musculaire et à développer la force, l'endurance, la précision et la vitesse des mouvements. Ces exercices se déroulent hors de tout contexte langagier. Il s'agit, en quelque sorte, d'une gymnastique intéressant principalement les articulateurs (lèvres, langue, mâchoire inférieure, etc.). Cette approche est largement employée en orthophonie pour la rééducation des troubles de la parole (Lof et Watson, 2008). Il ne faut donc pas s'étonner qu'il soit suggéré d'y recourir chez l'enfant avec déficience intellectuelle (Kumin, 2012). Cela étant, cette approche ne repose sur aucun fondement théorique et paraît même contre-intuitive. En particulier, les exercices proposés occasionnent des mouvements globaux et exagérés des articulateurs sans commune mesure avec la finesse, la précision et le degré de coordination des mouvements requis pour produire les sons de la langue. Plus encore, les recherches ne montrent pas de bénéfices cliniques, si bien que beaucoup jugent cette approche sans intérêt et préconisent purement et simplement son abandon (Ruscello, 2008 ; Lof, 2011). Il est, au contraire, conseillé de travailler à partir d'exercices ciblant directement les productions verbales.

Les traitements fondés sur des activités de rééducation phono-articulatoires foisonnent. Dans leur récente méta-analyse portant sur 136 études menées entre 1979 et 2009, Baker et McLeod (2011) en identifient 46, dont 23 ayant fait l'objet de plus d'une étude. Ces traitements varient quant à leurs fondements théoriques, les objectifs d'apprentissage successivement visés et la nature des exercices proposés. On trouvera un exposé détaillé d'un grand nombre d'entre eux dans l'ouvrage de Williams et coll. (2010). Leurs aspects techniques y sont présentés, de même que leurs indications, les dosages souhaitables et leurs principaux résultats.

Un certain consensus existe quant aux bénéfices que procurent ces méthodes. Cependant, aucune ne semble se démarquer véritablement des autres et beaucoup de chercheurs soulignent le caractère encore parcellaire des recherches comparatives et leurs limites vis-à-vis des standards scientifiques. S'il est établi que l'adhésion au traitement et l'implication directe des parents dans le processus thérapeutique sont un gage de succès, les études d'efficacité relative sont embryonnaires, les répliques sont rares, les aboutissements à long terme demeurent peu étudiés, les essais randomisés restent exceptionnels et les objectifs sont davantage les syllabes ou les mots plutôt que le langage connecté. Par ailleurs, s'agissant d'essais contrôlés assez structurés et relativement intensifs, il est difficile de généraliser les résultats à la pratique clinique ordinaire (Law et coll., 2004 ; Crosbie et coll., 2005 ; Gierut, 2005 ; Kamhi, 2006 ; Baker et McLeod, 2011 ; Rvachew, 2012). Une autre question, peu ou pas

abordée bien que fondamentale, concerne l'intensité nécessaire du traitement (longueur des séances, fréquence hebdomadaire, durée totale, etc.) pour l'obtention de résultats tangibles (Williams, 2012). Dans ce contexte, il est facile de comprendre la difficulté des praticiens en orthophonie à fonder leurs choix thérapeutiques sur des évidences scientifiques et leur tendance à recourir à des approches éclectiques (Lancaster et coll., 2010).

La difficulté est sans doute plus marquée encore pour ceux qui exercent auprès d'enfants avec déficience intellectuelle. Les travaux à leur sujet manquent cruellement alors qu'ils sont, proportionnellement, bien plus nombreux que les enfants sans déficience intellectuelle à présenter des troubles phono-articulatoires. Cette rareté tient-elle aux ressources limitées en orthophonie dans les établissements spécialisés ou aux représentations négatives concernant leurs possibilités de progrès (*American Speech-Language-Hearing Association*, 2005) ? Le fait de privilégier les compétences d'autonomie dans les projets éducatifs individualisés n'explique-t-il pas également cette situation (Stoel-Gammon, 2001) ? Toujours est-il que les quelques études qui leur sont consacrées donnent des résultats tangibles. Celle de Dodd et coll. (1994) porte sur 9 enfants trisomiques âgés de 2 à 6 ans. Elle consiste en une intervention éducative conduite directement par les parents au domicile familial. Pendant les 12 semaines du programme, différentes compétences de base sont apprises aux parents à raison d'une demi-journée par semaine :

- prêter davantage attention aux verbalisations de leur enfant et, particulièrement, aux erreurs de prononciation ;
- aménager le contexte éducatif de manière à éliciter, le plus souvent possible, la production de mots fonctionnels par l'enfant ;
- fournir à l'enfant de nombreux modèles verbaux et des feed-back systématiques centrés sur la qualité de ses productions verbales.

Concrètement, il s'agit de valoriser, par des regards, des gestes, des paroles et des expressions faciales, les mots prononcés de manière stable par l'enfant, qu'ils comportent ou non des approximations. Le but est de tenter de stabiliser la manière dont l'enfant produit les mots, laquelle s'avère souvent inconstante. Malgré la faible durée du programme, les résultats montrent des progrès significatifs en ce qui concerne l'étendue du répertoire des phonèmes et la qualité et la constance des productions verbales. L'effet le plus notable est enregistré pour les enfants des parents ayant ajusté au mieux leur manière d'interagir verbalement avec leur enfant.

Dans une logique comparable, c'est-à-dire un programme combinant des séances d'orthophonie et des exercices pratiqués à la maison par les parents, Cholmain (1994) note une amélioration de la production des sons

consonantiques en à peine 6 à 14 semaines chez 6 enfants trisomiques âgés de 4 à 5 ans et demi. Selon les enfants, les pourcentages de consonnes correctes (« *percentage of consonants correct* ») sont compris entre 3 et 38 % avant l'intervention et entre 19 % et 88 % à son terme. Corrélativement, une nette amélioration est observée sur le plan des capacités syntaxiques. Par l'intermédiaire d'un programme d'apprentissage mené par des intervenants formés en analyse appliquée du comportement, Dyer et coll. (1987) obtiennent, en quelques centaines d'essais, de nets progrès pour la production de mots contenant des phonèmes initialement non maîtrisés. Pourtant, leurs trois participants sont âgés de 13 ans et présentent une déficience intellectuelle sévère à profonde. Les auteurs observent que la planification de l'intervention selon une séquence « développementale » donne de meilleurs résultats. En l'occurrence, les phonèmes les plus « simples » (ceux qui sont acquis les premiers par l'enfant typique) donnent lieu à des progrès plus rapides et à un meilleur maintien après six mois. Les plus complexes (d'acquisition plus tardive chez l'enfant typique) requièrent plus de temps d'apprentissage et se maintiennent moins facilement. Toutefois, s'agissant d'une intervention très circonscrite dans le temps, ces résultats peuvent être considérés comme très encourageants. C'est aussi ce qui ressort du programme appliqué par van Bysterveldt et coll. (2010). Celui-ci est mené conjointement par les parents au domicile familial et par des orthophonistes. Des séances de travail assistées par ordinateur sont également mises en place. Au total, l'intervention dure une vingtaine d'heures réparties sur 18 semaines. Elle concerne 10 enfants trisomiques âgés de 4 à 5 ans. Pour résumer, les activités sont centrées sur l'identification de correspondances entre des mots et des phonèmes d'une part, et des lettres et des sons d'autre part. Les phonèmes et les lettres travaillées au cours des séances sont individualisés en fonction des difficultés phonologiques de chaque enfant. Comme dans les études précédentes, les auteurs notent des progrès substantiels en ce qui concerne la production des phonèmes cibles. En moyenne, le pourcentage de réponses correctes passe d'environ 3 % lors du prétest à 50 % au moment du post-test.

Les travaux récents basés sur l'électropalatographie sont à mentionner. Il s'agit d'une technologie reposant sur l'utilisation d'un palais artificiel placé dans la bouche. Celui-ci comporte des électrodes qui réagissent au contact de la langue. Le dispositif est relié à un ordinateur qui traite le signal et renvoie à la personne un schéma coloré représentant le placement de sa langue lors de la production du son. Au cours des séances d'apprentissage, elle doit s'appliquer à faire correspondre le schéma du positionnement de sa langue, placé à gauche de l'écran, à un schéma « témoin » placé à droite. L'idée est qu'un feed-back visuel constitue une aide venant se surajouter aux informations auditives et proprioceptives. Ce dispositif a été utilisé auprès

de personnes présentant des troubles variés (infirmité motrice cérébrale, surdité, division palatine, apraxie, dyspraxie, dysarthrie, etc.). Depuis peu, son emploi a été envisagé à l'intention de personnes avec déficience intellectuelle. Bien que portant sur un nombre encore réduit de participants, les premiers essais s'avèrent prometteurs (Cleland et coll., 2009). La question du coût du dispositif et des prérequis cognitifs nécessaires à son utilisation ne permet pourtant pas d'imaginer un usage généralisé. Par ailleurs, cette approche n'est indiquée que pour les problèmes liés au positionnement de la langue par rapport au palais antérieur (Wood et coll., 2009).

Approches centrées sur la communication préverbale

La communication préverbale est un bon prédicteur de l'acquisition du langage, pour l'enfant typique comme pour l'enfant avec déficience intellectuelle (cf. section « Les compétences communicationnelles »). D'où l'idée, dans les programmes d'éducation spécialisée, d'en faire un objectif d'intervention à part entière. Le raisonnement est qu'en augmentant préalablement la fréquence, la lisibilité et la complexité des interactions fondées sur des gestes, des regards coordonnés et des vocalisations, l'enfant apprendra plus rapidement à communiquer verbalement. C'est dans cette optique qu'a été imaginée une pédagogie appelée « éducation prélinguistique par le milieu » (« *prelinguistic milieu teaching* » ; Warren et coll., 2006). La notion de milieu doit être entendue comme recouvrant les différents lieux de vie de l'enfant (domicile familial, jardin d'enfants, établissement spécialisé, etc.) dans lesquels se déroulent ses activités quotidiennes (jeux, repas, bain, promenade, sorties, lecture d'histoires, etc.). Pour résumer, cette approche consiste à amener l'enfant à communiquer en usant de proto-impératives et de protodéclaratives, c'est-à-dire de gestes, de vocalisations et de regards coordonnés destinés à formuler des demandes (pointer un jouet du doigt pour l'obtenir, lever les deux bras vers l'interlocuteur pour être pris à bras, etc.) ou commenter un événement (par exemple : pointer le doigt en l'air, regarder son interlocuteur puis lever les yeux pour attirer son attention sur un bruit inattendu).

Compte tenu du jeune âge des enfants, de leur retard de développement et de leur faible capacité d'attention, les épisodes d'apprentissage doivent être courts et insérés dans les activités ou actions dont eux-mêmes prennent l'initiative. Dans ce cas, leur intérêt est maximal et les situations d'apprentissage d'autant plus bénéfiques. Des routines sociales fondées sur la prise de tours de rôle entre l'enfant et l'adulte doivent aussi être instaurées. Elles peuvent prendre la forme de jeux consistant, en alternance, à vocaliser, se cacher les yeux, taper dans les mains, faire rouler une balle ou mimer des marionnettes. Ces routines sont autant d'opportunités d'éliciter des demandes et des commentaires de la part

de l'enfant. Il importe, d'autre part, d'aménager les situations de manière à l'inciter à communiquer. L'adulte peut, par exemple, placer certains jouets ou la boîte à gâteaux hors de portée afin de pousser l'enfant à demander de l'aide (regarder alternativement le jouet et l'adulte en vocalisant ou pointer du doigt l'objet désiré). Le coffre à jouets peut (bizarrement !) être vide ou rempli de nouveaux jouets. Cette situation inattendue donnera l'occasion à l'enfant de manifester son étonnement, sa contrariété ou son contentement, et de même si l'adulte interrompt soudainement une routine sociale. Il ne s'agit là que de quelques illustrations montrant la manière assez simple dont le milieu peut être « arrangé » afin de rendre l'enfant plus actif sur le plan communicationnel. Au cours de chaque épisode d'apprentissage, l'adulte doit recourir à des incitations verbales (demander à l'enfant ce qu'il veut), des incitations gestuelles (faire lui-même le geste de pointage ou la vocalisation qu'il attend de l'enfant) ou des incitations physiques (par exemple, guider la main de l'enfant pour amorcer un geste de pointage). Il peut aussi, systématiquement, attendre un peu avant d'agir pour laisser le temps à l'enfant de poser sa requête ou d'émettre un commentaire. Enfin, il doit impérativement renforcer chaque tentative de communication en manifestant son attention, en reprenant le cours de la routine ou en permettant à l'enfant d'accéder à l'objet qu'il convoitait. Bien entendu, l'éducation prélinguistique n'est pas une fin en soi. Dès que l'enfant commence à maîtriser quelques mots, une transition est opérée vers d'autres objectifs. Si les stratégies pédagogiques restent comparables, elles sont mises au service du développement du vocabulaire et de la syntaxe dans le cadre de ce qu'on appelle « l'éducation du langage par le milieu ». Face à de jeunes enfants avec déficience intellectuelle, l'intervenant dispose ainsi d'une approche intégrée (« l'éducation à la communication par le milieu ») dont l'un des volets porte sur les compétences de communication non verbale et l'autre sur la communication verbale (Fey et coll., 2013).

Dans le but d'en démultiplier les bénéfices, l'éducation à la communication par le milieu est souvent associée à un programme d'apprentissage visant à accroître la réceptivité des parents aux conduites de communication de leur enfant (« *responsive interaction training* »). Concrètement, les parents participent à des séances de travail (assistées par des vidéos illustratives) centrées sur différents objectifs (Warren et coll., 2006) :

- identifier les modes de communication intentionnels et non intentionnels de leur enfant ;
- éviter de devancer ses attentes en lui laissant l'opportunité de demander et de commenter ;
- ne pas se montrer trop directif, mettre en œuvre des échanges sur la base des actions dont l'enfant est l'initiateur ;

- répondre adéquatement à ses conduites de communication de manière à ce qu'il fasse l'expérience de leur intérêt fonctionnel (« je montre du doigt un objet hors de portée en regardant l'adulte et j'obtiens cet objet sans délai ») ;
- mettre systématiquement en mots les conduites de communication de l'enfant, c'est-à-dire les reformuler sous la forme d'un feed-back verbal.

L'éducation prélinguistique est destinée aux enfants d'un niveau situé à la charnière entre les phases de développement perlocutoire (communication non intentionnelle, 0-8 mois) et illocutoire (communication prélinguistique, 8-12 mois). À l'évidence, il n'y aurait aucun sens à y recourir avec des enfants qui communiquent spontanément et régulièrement de manière non verbale ou ceux qui disposent déjà de compétences verbales. Pour ces enfants, l'intervention doit être résolument centrée sur la communication verbale, augmentative ou alternative (cf. infra). Au moins une étude randomisée montre que l'association de l'éducation prélinguistique et de l'entraînement à la réceptivité exerce un effet favorable sur les conduites de communication. Dans cette étude, Fey et coll. (2006) comparent deux groupes d'enfants avec déficience intellectuelle d'âges chronologiques et de niveaux de développement similaires appariés sur différentes variables démographiques comme l'origine ethnique, le degré d'éducation de la mère ou le nombre de frères et sœurs. Le groupe expérimental est constitué d'enfants inclus pendant six mois dans un programme d'apprentissage associant les deux approches, tandis que les enfants du groupe témoin bénéficient des services habituellement dispensés dans la communauté. Les analyses statistiques conduites au terme du programme indiquent que la fréquence des actes de communication intentionnelle est statistiquement plus élevée pour les enfants du groupe expérimental. La taille de l'effet s'élève à 0,70 déviation standard, ce qui est assez satisfaisant au regard de la faible intensité de l'intervention (approximativement 3 séances hebdomadaires de 20 minutes pour les enfants et un total d'environ 8 sessions d'une heure pour les parents). Cela étant, d'autres travaux dont la méthodologie ne peut être mise en cause ne confirment pas ce résultat. Ainsi, dans un travail mené selon la même logique et avec un effectif comparable (environ 25 participants par groupe), Warren et coll. (2008) n'observent aucune différence entre leur groupe expérimental et leur groupe témoin, pour les conduites de communication préverbales comme pour le vocabulaire productif, que ce soit au terme de l'intervention ou après un délai de 6 ou 12 mois. Les auteurs en concluent que la durée (6 mois) et la fréquence des séances (en moyenne 3 séances de 20 minutes par semaine) sont probablement insuffisantes au regard des difficultés des enfants. Pour tester cette hypothèse, Fey et coll. (2013) ont conduit une étude comparant deux groupes

d'enfants bénéficiant d'un temps d'intervention hebdomadaire variant dans un rapport de 1 à 5 (3 fois 20 minutes pour l'un et 5 fois 60 minutes pour l'autre). Toutes choses égales par ailleurs (contenu du programme, type d'intervenants, niveau initial des enfants, caractéristiques des milieux familiaux, etc.), aucune différence entre les deux groupes n'est observée au terme de l'intervention et 6 mois après. Exprimé autrement, les compétences de communication des deux groupes évoluent de la même manière en dépit de la différence d'intensité du traitement. Par contre, les auteurs notent un effet significatif de la variable intensité du programme pour les enfants ayant, initialement, une plus grande propension à interagir avec les jouets lors des situations de jeux. Ce phénomène tiendrait au fait que les stratégies d'apprentissage incluses dans le programme prennent souvent place dans un contexte ludique. Par conséquent, plus les enfants ont une activité de jeux importante, plus ils bénéficient de l'arrangement du milieu ainsi que des incitations à communiquer et des rétroactions fournies par l'adulte au cours des échanges. Un autre effet intéressant mis en évidence par cette étude concerne l'effet de l'étiologie. En l'occurrence, il semble que les enfants trisomiques 21, comparés aux enfants d'étiologies indifférenciées, fassent davantage de progrès lorsque l'intervention est intensive (Yoder et coll., 2014).

Compte tenu du manque de recul, il est difficile de se prononcer définitivement sur l'efficacité de l'éducation prélinguistique par le milieu et de l'entraînement des parents aux interactions réceptives. Les recherches sont encore trop peu nombreuses. Tout au plus peut-on, pour l'instant, conclure que leur association se traduit par un effet de taille modeste si l'intensité de l'intervention est suffisante et pour les enfants qui s'avèrent les plus actifs. En revanche, il n'y a pas d'évidences solides pour ceux qui le sont moins, si bien que d'autres solutions doivent être envisagées à leur intention. L'enrichissement du répertoire des conduites de jeux pourrait, par exemple, être un préalable à même d'accroître l'influence de ces deux types d'intervention (Fey et coll., 2013). Le recours aux modes alternatifs de communication aidés est aussi une option à considérer. Ces dispositifs seront évoqués dans le détail dans la section « Les approches augmentatives et alternatives » du présent chapitre. Disons, pour simplifier, qu'il s'agit de procédés fondés sur l'emploi de pictogrammes que l'enfant pointe du doigt pour transmettre un message. De plus en plus souvent, le tableau de pictogrammes comprend une synthèse vocale qui, en fonction du pictogramme désigné par l'enfant, produit un message sonore sous la forme d'un mot ou d'un bref énoncé. Ce type de dispositif est indiqué lorsque l'acquisition du langage oral est impossible, notamment en raison de troubles neuromoteurs. Néanmoins, certains chercheurs préconisent leur usage pour des enfants d'un niveau de développement prélinguistique afin d'établir les bases de la communication et, par là même,

de favoriser le développement du langage. La logique est donc identique à celle qui prévaut pour l'éducation prélinguistique par le milieu. La différence entre les deux approches réside uniquement dans le mode de communication ciblé par l'intervention (regards coordonnés, gestes et vocalisations dans un cas, messages émis par un dispositif électronique de l'autre). En revanche, les tenants de la stratégie de communication alternative aidée considèrent qu'elle permet plus rapidement et plus facilement d'enclencher le processus de communication, sans pour autant entraver le développement du langage oral (cf. section « Les approches augmentatives et alternatives »). Et de fait, même s'ils sont encore parcellaires et en nombre réduit, les travaux conduits sur la question donnent des résultats encourageants qui confèrent à cette seconde approche une crédibilité certaine (Scevick et coll., 2004 ; Millar et coll., 2006 ; Ronski et coll., 2010). D'ailleurs, les recherches portant sur les modes alternatifs de communication non aidés fondés sur la langue des signes amènent au même constat (Dunst et coll., 2011).

Approches centrées sur la communication verbale

De très nombreuses approches ont été proposées pour favoriser la communication verbale chez l'enfant (McCauley et Fey, 2006). Dans le cadre de ce chapitre, nous évoquerons la lecture dialogue et l'éducation par le milieu, car l'une et l'autre ont un caractère flexible et naturel et, par conséquent, peuvent être mises en œuvre sans difficulté dans un contexte de vie ordinaire. Auparavant, nous reviendrons sur deux techniques complémentaires presque systématiquement intégrées aux autres méthodes d'intervention dont elles constituent des composantes « clés » : la modulation des apports linguistiques et les reformulations syntaxico-sémantiques.

- ***Modulation des apports linguistiques, reformulations syntaxiques et sémantiques***

Le langage adressé au jeune enfant qui apprend à parler est dit « modulé », car il est ajusté à son niveau de compétence langagière (cf. section « Les apports linguistiques »). À ce titre, on peut l'assimiler à un processus éducatif implicite destiné à lui permettre de décoder plus facilement les énoncés qui lui sont adressés. Y recourir dans le cadre d'interventions éducatives destinées à promouvoir le langage de l'enfant avec déficience intellectuelle est donc légitime. Si la modulation des apports linguistiques est effectivement un des facteurs causals de l'acquisition du langage par l'enfant typique (Gathercole et Hoff, 2007), on voit mal comment il pourrait en être autrement en cas de déficience intellectuelle. D'où la règle de base, dans les différentes méthodes d'intervention langagière, d'ajuster le contenu et la forme des énoncés en fonction du niveau de développement langagier de l'enfant. Il

s'agit, en quelque sorte, de faire du langage modulé un ingrédient explicite de l'intervention éducative (Weistuch et Brown, 1987).

Le recours aux reformulations verbales (expansions syntaxiques et extensions sémantiques) doit également être systématisé (Camarata et Nelson, 2006). L'expansion syntaxique consiste, pour l'adulte, à remettre en forme l'énoncé de l'enfant et à le réutiliser dans le même épisode conversationnel (enfant : « chien grand » / adulte : « oui, ce chien est grand »). L'extension sémantique enrichit l'énoncé en y ajoutant de nouveaux éléments (« oui, c'est un grand chien noir. Il court vite »). L'intérêt de ces deux procédés est qu'ils permettent d'agir, implicitement, mais systématiquement, sur la correction grammaticale des énoncés et leur richesse sémantique en évitant les ruptures de communication et l'aspect dévalorisant des « désapprobations-corrrections » explicites. Par ailleurs, ils ne nécessitent aucun moyen particulier, si ce n'est de prêter attention à ce que dit l'enfant et de consacrer du temps aux épisodes conversationnels. Compte tenu de leur influence sur le développement du langage de l'enfant (Nelson, 1977 ; Baker et Nelson, 1984 ; Scherer et Olswang, 1984 ; Nelson, 2000 ; Saxton, 2005 ; Levickis et coll., 2014), on peut comprendre que les reformulations soient incluses comme élément de base dans la plupart des méthodes d'intervention destinées aux enfants présentant des troubles du développement. Par exemple, on en fait un large usage en éducation par le milieu et en lecture dialogue (cf. *infra*). Il en résulte, néanmoins, une difficulté pour évaluer leur contribution « nette » aux progrès constatés à la suite des séances d'apprentissage. Cependant, certaines études menées avec des enfants atteints de troubles spécifiques du langage indiquent des effets de taille de l'ordre d'une déviation standard entre l'approche par reformulations et d'autres formes d'intervention plus traditionnelles. Toutefois, les tailles d'effet varient en fonction du niveau initial des enfants et du type de structures syntaxiques faisant l'objet de l'intervention (Camarata et Nelson, 2006). Les résultats parfois non significatifs enregistrés dans certaines études pourraient également tenir à la fréquence des reformulations adressées à l'enfant au cours des séances. Il faudrait, en particulier, des fréquences plus élevées que chez l'enfant typique pour obtenir une amélioration du niveau de langage des enfants présentant des troubles spécifiques du développement verbal (Proctor-Williams et Fey, 2007). Peu d'études ont été publiées à propos d'enfants avec déficience intellectuelle. On peut toutefois mentionner celles de Yoder et coll. (1995) et de Vilaseca et Del Rio (2004) qui, même si elles présentent quelques limites méthodologiques, soulignent l'effet favorable que peut avoir le recours systématique aux reformulations sur leur développement verbal.

- **Éducation par le milieu**

L'éducation du langage par le milieu (« *milieu language teaching* ») est, dans son esprit et sa mise en œuvre, tout à fait comparable à l'éducation prélinguistique par le milieu (cf. section « Approches centrées sur la communication préverbale »). La seule différence réside dans la cible de l'intervention. Il s'agit de promouvoir les productions verbales, quelle qu'en soit la nature (mots phrases, énoncés de style télégraphique, phrases simples, etc.), plutôt que les modes de communication prélinguistiques (gestes, vocalisations ou regards). Dans sa version « augmentée » (« *enhanced milieu teaching* »), l'éducation du langage par le milieu est associée à l'entraînement de l'entourage aux interactions réceptives (« *responsive interaction training* »). Cette approche est destinée aux enfants qui possèdent des capacités d'imitation verbale, un répertoire lexical expressif d'au moins une dizaine de mots et une longueur moyenne d'énoncés verbaux comprise entre 1 et 3 à 4 unités (Hancock et Kaiser, 2006). Elle peut être pratiquée dans la plupart des situations de la vie quotidienne par les parents, les éducateurs et les instituteurs spécialisés. Il s'agit donc d'une approche résolument « naturelle » propice à la généralisation des acquis.

Les principaux éléments de la revue de littérature conduite par Kaiser et Trent (2007) à propos du « *milieu teaching* » (version « standard » et « augmentée ») sont synthétisés dans le tableau 10.II. Il en ressort des résultats globalement positifs, du double point de vue des pratiques éducatives des intervenants et des progrès accomplis par les enfants. Ces études n'en présentent pas moins quelques faiblesses. Beaucoup portent sur des effectifs réduits et présentent une variabilité quant aux aboutissements du processus d'intervention. Par exemple, si les 4 participants de l'étude de Hemmeter et Kaiser (1994) progressent sur le plan de leurs productions verbales spontanées, ils ne sont respectivement que 3 sur 4 et 2 sur 4 à améliorer leurs performances aux tests de compréhension et d'expression verbale. En outre, la longueur moyenne des énoncés n'augmente pour aucun des participants. Une variabilité existe sans doute aussi dans l'application des composantes clés de l'approche par les intervenants, ceci expliquant probablement cela. À cet égard, Kaiser et Roberts (2013) évoquent la nécessité, par exemple pour les interventions mises en œuvre par les parents au domicile familial, d'un enregistrement continu et automatisé des interactions langagières parents-enfants en dehors des séances d'observation programmées par les chercheurs. Le système d'analyse de l'environnement langagier (« *Language Environment Analysis System* », LENA) a été développé récemment en ce sens (LENA Research Foundation, 2012). Dans le cas présent, il permettrait de s'assurer de l'intégrité des modalités d'intervention dans le temps et

d'accroître la fiabilité et la validité des mesures. Une autre faiblesse des études tient au biais de recrutement des participants et de leur famille. En général, les milieux socioéconomiques favorisés (voire très favorisés) sont largement majoritaires, ce qui ne permet aucune généralisation des résultats, notamment pour les familles en difficulté sociale. Cependant, au moins une étude suggère la capacité de parents socialement vulnérables à mettre en œuvre cette approche avec, pour corollaire, un effet positif sur le développement verbal de leur enfant (Peterson et coll., 2005). Par ailleurs, la possibilité d'une interaction entre les composantes du traitement et le niveau initial des enfants reste à investiguer. En effet, certaines recherches indiquent que la sensibilisation de l'entourage aux interactions réceptives est plus efficace pour les enfants ayant un niveau initial élevé alors que les plus faibles réagissent mieux à la composante « *milieu teaching* ». Néanmoins, les données sont encore trop parcellaires et contradictoires pour conclure définitivement sur ce point (Hancock et Kaiser, 2006).

Tableau 10.II : Résumé tabulaire de la revue de littérature de Kaiser et Trent (2007) à propos de l'éducation du langage par le milieu (version « standard » et « augmentée »)

Caractéristiques des études	Principaux résultats
<ul style="list-style-type: none">– Nombre total d'études : 13– Nombre total d'enfants : 60– Âge chronologique : 11 à 60 mois– Plans expérimentaux : plans à cas unique (principalement)– Statut clinique des enfants : déficience intellectuelle modérée-sévère, syndrome de Down, syndrome de Williams, infirmité motrice cérébrale, troubles spécifiques du langage, etc.– Quotient intellectuel : 43 à 86– Retard de langage : 6 à 36 mois– Intervenants : Parents, enseignants/éducateurs spécialisés, frères et sœurs, orthophonistes, etc.– Contexte d'intervention : activités ludiques (domicile, école, consultation de l'université)– Nombre de séances : 10 à 73– Durée des séances (pour l'enfant) : 10 à 20 minutes– Modalités de formation des intervenants : description orale des procédures d'apprentissage, retour d'expérience, vidéos illustratives	<p>Intervenants (membres de la famille, éducateurs, enseignants) : amélioration des pratiques éducatives favorables à l'acquisition du langage</p> <ul style="list-style-type: none">– Capacité à aménager des situations d'apprentissage propice à l'expression verbale– Capacité à mettre en œuvre des interactions verbales réceptives– Proposer des modèles verbaux, user de reformulations, renforcer les conduites de communication verbale <p>Enfants : amélioration des capacités verbales expressives et réceptives</p> <ul style="list-style-type: none">– Augmentation des prises de parole– Usage spontané des formes verbales modelées– Accroissement de la longueur et de la complexité des productions verbales– Augmentation de la diversité lexicale des énoncés– Amélioration des performances aux tests de langage standardisés (vocabulaire réceptif, vocabulaire expressif, capacités syntaxiques réceptives et expressives)

• **Lecture dialogue**

Cette approche consiste à utiliser la lecture de livres d'histoires pour promouvoir le développement du langage. Historiquement, elle a été imaginée pour faciliter l'acquisition de la lecture par les enfants issus de milieux défavorisés. La logique sous-jacente tient à un fait bien établi : meilleur est le niveau de langage, plus l'apprentissage de la lecture est aisé. Par conséquent,

si l'activité de lecture dialogue exerce un effet favorable sur les compétences langagières, elle facilite forcément le développement de l'activité lexicale. La lecture dialogue, appelée aussi lecture interactive, conjointe ou partagée, ne doit pas être confondue avec la « simple » lecture d'histoires. L'esprit est très différent. Il s'agit, à partir des images du livre, du récit de l'adulte, des questions que l'enfant pose à propos de l'histoire et des rétroactions verbales qu'il fournit, d'engager un dialogue et, ainsi, de lui procurer un « concentré » d'expériences langagières à même de stimuler ses acquisitions lexicales et syntaxiques. Les études observationnelles montrent que les situations de lecture dialogue sont particulièrement propices à l'activité verbale, pour plusieurs raisons :

- relation duelle adulte-enfant favorisant un nombre important d'échanges verbaux ;
- activité « intense » d'étiquetage (mise en mots des éléments de l'histoire tels les objets, personnages, ou actions) ;
- fréquence élevée de rétroactions linguistiques adressées à l'enfant ;
- langage parental plus élaboré que dans les situations de la vie quotidienne ;
- échanges structurés dans lesquels alternent les tours de parole, comme dans les conversations ordinaires ;
- adaptation intuitive du niveau de langage de l'adulte aux capacités cognitives et linguistiques de l'enfant.

Plusieurs méta-analyses portant sur la période 1951-2009 indiquent l'existence d'une liaison de taille modérée entre l'activité de lecture dialogue et le développement verbal de l'enfant d'âge préscolaire (Bus et coll., 1995 ; Mol et coll., 2008 ; Mol et Bus, 2011), d'où l'idée de certains chercheurs d'en faire un véritable mode d'intervention destiné aux parents, éducateurs, enseignants et, plus généralement, aux personnes s'occupant d'enfants en cours d'acquisition du langage. La « méthode » repose sur quelques principes de base qu'il convient de respecter soigneusement (Zevenbergen et Whitehurst, 2003 ; Vander Woude et coll., 2009) :

- il faut encourager l'enfant à prendre la parole. Il doit avoir un rôle actif. Il importe donc, pour l'adulte, de questionner souvent l'enfant à propos des éléments centraux de l'histoire (comportement et intentions des personnages, fonctions et attributs des objets, etc.) ;
- les questions doivent être posées de manière à favoriser un dialogue. Il faut notamment, hormis pour les enfants en très bas âge ou d'un très faible niveau de développement, éviter les questions fermées (induisant des réponses de type « oui » ou « non ») et les demandes de désignation par pointage (« montre-moi le ... ») ;

- l'adulte doit faire un large usage des expansions syntaxiques et des extensions sémantiques, c'est-à-dire remettre en forme et enrichir constamment les énoncés de l'enfant ;
- la complexité des énoncés adressés à l'enfant doit coïncider avec son degré de maîtrise de la langue. L'une et l'autre doivent évoluer de façon concomitante ;
- les ouvrages utilisés doivent correspondre aux centres d'intérêt de l'enfant et mettre en jeu des actions et des processus ;
- la « lecture » répétée des mêmes livres s'avère souvent utile. Elle favorise la mémorisation des éléments clés de l'histoire, l'anticipation des événements et, ainsi, la prise de parole ;
- les verbalisations de l'enfant doivent systématiquement être valorisées. L'intérêt de l'adulte doit être perceptible.

Différents travaux expérimentaux ou quasi expérimentaux menés auprès d'enfants issus de milieux sociaux variés (favorisés, modestes, défavorisés) et d'origines culturelles différentes (Amérique latine, Amérique du Nord, Asie) montrent que cette approche occasionne des gains de langage modérés à larges (vocabulaire réceptif et productif, syntaxe) après seulement quelques semaines. Les suivis font également état d'un maintien satisfaisant des acquis dans les semaines ou les mois qui suivent.

Plusieurs paramètres affectent l'intensité de l'effet. Tout d'abord, le respect, par les parents et les personnels éducatifs, des consignes quant à la manière de mener l'activité. Plus les « règles de l'art » sont respectées, plus les progrès sont importants (Zevenbergen et Whitehurst, 2003). L'âge des enfants est aussi à considérer. Si la lecture dialogue peut être introduite avec succès dès l'âge de 8 mois (Karrass et Braungart-Rieker, 2004), son effet paraît maximal entre 2 et 3 ans. Au-delà (5 à 6 ans), les bénéfices linguistiques sont plus ténus, possiblement en raison du caractère moins interactif des séances. En l'occurrence, la maîtrise croissante du code verbal par l'enfant et l'augmentation de ses capacités d'attention pourraient l'amener à avoir moins besoin des aides et indications fournies par l'adulte, voire à préférer un récit plus traditionnel (Mol et coll., 2008). Lorsque les séances sont menées par les parents, l'effet est moindre pour les enfants issus de milieux défavorisés, peut-être à cause d'une difficulté des parents à mettre en œuvre les composantes centrales de la méthode. Des données corrélationnelles indiquent aussi que les filles tirent davantage profit des épisodes de lecture dialogue que les garçons. Il pourrait s'agir d'une conséquence de modes de socialisation distincts et d'une réceptivité différentielle à l'activité (Karrass et Braungart-Rieker, 2004). Par ailleurs, les progrès sont faibles et même parfois non significatifs

pour les enfants atteints de troubles spécifiques du langage (Dale et coll., 1996 ; Crain-Thoreson et Dale, 1999 ; Vander Woude et coll., 2009 ; Pile et coll., 2010). Les facteurs en cause sont sans doute multiples. On peut citer, pêle-mêle, la moindre appétence de ces enfants pour l'activité en raison de son caractère verbal, la plus grande difficulté à conduire les séances compte tenu des troubles langagiers, la préparation insuffisante des parents et l'intensité toute relative des interventions. De fait, ces dernières ne durent souvent que 6 à 8 semaines, alors qu'il en faudrait sans doute bien davantage pour obtenir de réels progrès (Dale et coll., 1996 ; Crain-Thoreson et Dale, 1999 ; Pile et coll., 2010).

L'utilisation de la lecture dialogue chez les enfants avec déficience intellectuelle n'a donné lieu qu'à un nombre très réduit de travaux. Néanmoins, il est vraisemblable qu'elle permette de contribuer à développer leurs compétences langagières, sous réserve que ses modalités de mise en œuvre soient respectées et que l'intervention soit menée au long cours et de façon suffisamment intensive. La possibilité d'une mise en œuvre dès 8 mois chez l'enfant typique ouvre d'ailleurs des perspectives intéressantes pour tous les enfants non verbaux présentant une faible efficacité intellectuelle. C'est ce que montrent deux études consacrées à des enfants atteints du syndrome de Rett utilisant des dispositifs de communication alternatifs (cf. section « Les approches augmentatives et alternatives ») pour échanger avec leurs proches (Koppenhaver et coll., 2001 ; Skotko et coll., 2004). Dans ces deux études, une guidance parentale est mise en place pour permettre aux parents d'utiliser les dispositifs de communication (tableaux de symboles, synthèse vocale avec messages préenregistrés) et de gérer au mieux les sessions de lecture dialogue. Les auteurs notent, pour la quasi-totalité des enfants, un accroissement marqué des épisodes de communication symbolique, de dénomination et de commentaires. Il s'agit là d'un résultat notable au regard du niveau communicationnel initial presque exclusivement non conventionnel et non symbolique des participants. De bons résultats sont également obtenus dans l'étude de Stephenson (2009), toujours avec des codes de communication de substitution, mais cette fois à la suite d'une intervention menée dans un établissement spécialisé auprès de 4 enfants non verbaux d'un niveau d'efficacité intellectuelle compris entre 30 et 50. D'autres études concernant des enfants présentant des troubles du spectre autistique font état de résultats positifs avec, entre autres, une diminution des stéréotypies verbales et, corrélativement, une augmentation des verbalisations spontanées (Bellon et coll., 2000) ou du recours à des pictogrammes pour communiquer (Dexter, 1998).

Approches augmentatives et alternatives

Il s'agit d'approches non verbales reposant sur un ensemble de stratégies ou de technologies permettant aux personnes présentant des troubles graves de l'expression et/ou de la compréhension verbale de communiquer avec leur entourage. La suppléance peut être partielle. Dans ce cas, l'approche est dite augmentative, les stratégies de communication additionnelles coexistant avec le langage oral. Elles servent de complément visant à mieux comprendre et mieux se faire comprendre des autres. La suppléance peut être totale, par exemple lorsque la personne est dans l'impossibilité de s'exprimer oralement en raison d'une anarthrie ou d'une dysarthrie sévère. Les stratégies mises en œuvre constituent alors une alternative au langage oral auquel elles se substituent en totalité.

On distingue les approches augmentatives et alternatives assistées et non assistées. Les approches non assistées sont fondées sur l'utilisation de mimiques, de gestes et de signes manuels. Ceux-ci peuvent être idiosyncrasiques, c'est-à-dire spécifiques à la personne et compris par son seul entourage. Ils peuvent aussi être tirés de codes formels comme la langue des signes française (LSF), le COdes Gestuels pour HAndicaps MOteurs (Coghamo) ou le Makaton. Ils ont un caractère plus étendu que les répertoires gestuels idiosyncrasiques, mais requièrent un apprentissage par les proches de la personne. En outre, ils permettent difficilement d'établir une communication avec des interlocuteurs ne connaissant pas les codes gestuels.

Les approches assistées reposent sur l'emploi d'éléments tangibles ou graphiques (objets, miniatures d'objets, photographies, images, pictogrammes, idéogrammes, symboles arbitraires) avec lesquels la personne communique par le biais de dispositifs « *low-tech* » ou « *high-tech* ». Le dénominateur commun des dispositifs *low-tech* est leur simplicité et leur faible coût. Les éléments graphiques du code sont disposés sur un panneau plastifié ou sur les pages d'un classeur de communication que la personne sélectionnera en les pointant du doigt. Si elle ne peut opérer cette sélection par pointage, par exemple en raison d'une déficience motrice sévère, elle peut recourir au regard ou à un pointeur laser. Il est également possible d'opter pour la stratégie du balayage. Dans ce cas, l'interlocuteur pointe un à un les différents éléments graphiques et s'arrête lorsque la personne fait un signe (de la tête ou de la main, par exemple). En lieu et place du pointage, la personne peut donner l'objet ou l'image à son interlocuteur. C'est la stratégie qui est employée dans le cadre du « *Picture Exchange Communication System* » (PECS ; Frost et Bondy, 2002), un mode de communication fondé sur l'échange d'images fixées par velcro dans un classeur mis à disposition de l'enfant. Grâce à l'échange, l'enfant obtient l'objet ou s'engage dans l'activité de son choix.

Il existe de nombreux codes graphiques que l'on peut classer en fonction de leur caractère abstrait ou concret, du degré de contrainte physique et cognitive qu'ils imposent au locuteur, de leur iconicité et de leur proximité avec le langage oral et écrit (Lloyd et coll., 1997). La façon dont le concept « mère/maman » est symbolisé dans différents codes de communication alternatifs est présentée à la figure 10.6. On peut noter que le degré de transparence varie considérablement d'un code à l'autre, un paramètre à prendre en compte lorsqu'il s'agit de mettre en œuvre un dispositif de communication augmentatif ou alternatif chez un enfant présentant une déficience intellectuelle. En l'occurrence, il importe de choisir un code cognitivement accessible. De manière générale, on considère que le code Bliss est le plus abstrait et le moins iconique. Viennent ensuite les codes Picsyms, PIC, Rebus et PCS (Millikin, 1997). Comme certains symboles du PCS peuvent s'avérer moins transparents que ceux du Picsyms ou du PIC, d'aucuns suggèrent la possibilité d'un panachage des codes de manière à simplifier l'apprentissage (Vinson, 2001). En début d'apprentissage, ou pour les enfants dont les difficultés intellectuelles sont trop prononcées pour permettre l'acquisition d'un code fondé sur des pictogrammes ou des idéogrammes, rien n'empêche d'envisager le recours à des images (colorées ou non), des photographies, des miniatures d'objets ou même des objets réels. Par exemple, pour demander à boire, l'enfant tendra un gobelet à l'adulte comme s'il lui tendait une image du PECS ou pointait un symbole du code PIC.

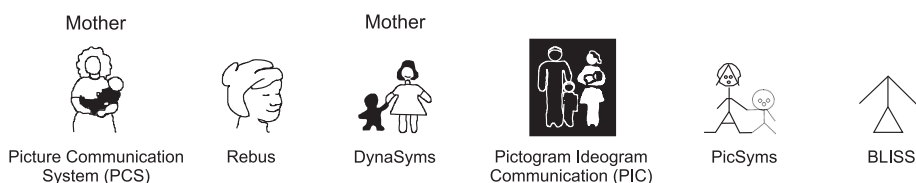


Figure 10.6 : Représentation du concept « maman/mère » dans différents codes de communication alternatifs (adapté d'après Millikin, 1997)

Les codes de communication ne renvoient pas seulement à des objets, des personnages ou des lieux. Ils permettent aussi, selon leur niveau de complexité, d'évoquer des attributs, des actions, des sentiments et des relations. Si l'enfant en a la capacité, il peut aussi former de petits énoncés. Avec le PECS, il lui suffit de sélectionner plusieurs images, de les juxtaposer les unes à côté des autres et de présenter le tout à l'interlocuteur (figure 10.7). Compte tenu du faible nombre de symboles inclus dans la plupart des codes et de la quasi-absence de morphèmes grammaticaux, les énoncés ont un caractère franchement télégraphique. En fait, seul le code Bliss permet de

marquer le genre, le nombre ou le temps et, par là même, de générer de véritables énoncés (figure 10.7).

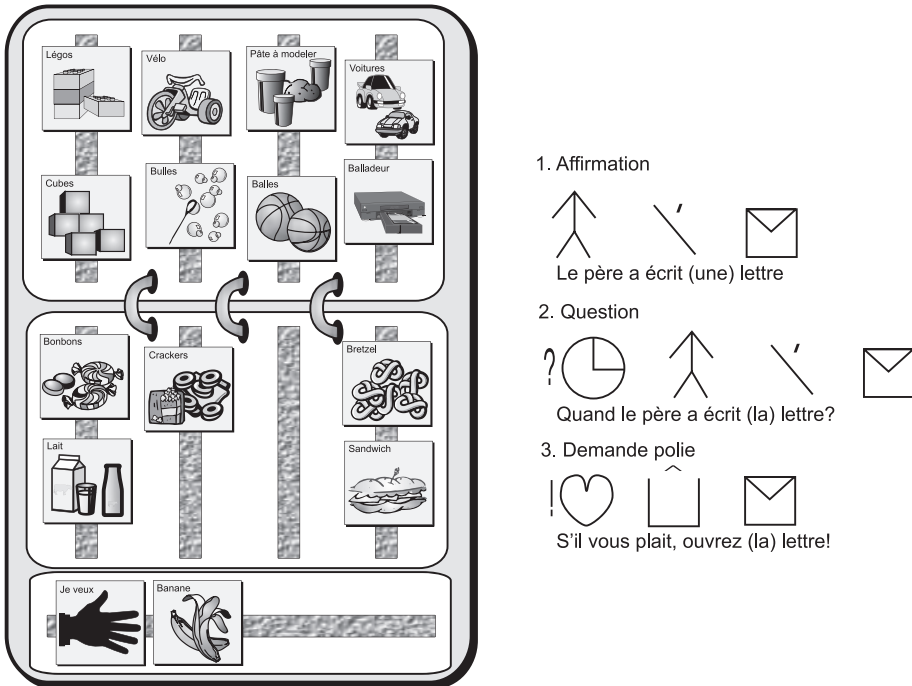


Figure 10.7 : À gauche, représentation schématique d'un classeur PECS avec, en bas, un énoncé constitué de deux images. À droite, quelques énoncés en code Bliss (adapté d'après Frost et Bondy, 2002 et McNaughton et Kates, 1980)

Les dispositifs *high-tech* (téléthèses) sont plus fragiles et coûteux, mais bien plus flexibles dans leur mise en œuvre et fonctionnels dans leur utilisation. Il s'agit d'appareils, dédiés (tableaux électroniques conçus pour l'aide à la communication) ou non (ordinateurs, tablettes), comprenant un générateur de parole. Dans leur version la plus simple, lorsque la personne sélectionne un pictogramme, l'appareil émet un message sonore sous la forme d'un mot ou d'un énoncé. Par exemple, si la touche « téléphone » du tableau électronique est enfoncée ou effleurée, l'énoncé « je voudrais téléphoner à maman » est généré. L'avantage de ce dispositif est de permettre une communication sans face à face. Il donne aussi, à la personne, la possibilité d'amorcer un échange sans attendre l'initiative de l'interlocuteur. Les téléthèses plus élaborées comportent un grand nombre de symboles pouvant être sélectionnés en passant successivement d'un écran à l'autre (écrans « personnes »,

« animaux favoris », « aliments du petit déjeuner » ou « actions¹¹⁴ », etc.). Elles offrent également la possibilité de sélectionner un à un des symboles destinés à former un énoncé. Lorsque la sélection est achevée, la suite de symboles est traduite sous forme sonore. La voix émise par ces téléthèses peut être digitale (voix humaine préenregistrée dans la mémoire du système) ou synthétique (parole artificielle générée par des algorithmes qui assemblent de petits segments de parole naturelle stockés dans une base de données). Les dispositifs à voix digitale produisent des messages plus intelligibles, entre autres parce que les éléments prosodiques du message ne sont pas altérés. Néanmoins, ils ne permettent pas de générer de nouveaux énoncés. En la matière, les dispositifs mixtes (voix digitale et de synthèse) constituent un bon compromis (Wilkinson et Hennig, 2007). Les avancées en matière d'informatique permettent à présent de transformer un énoncé de style télégraphique en un message sonore grammaticalement acceptable. Qu'il s'agisse ou non de systèmes dédiés, la sélection des symboles peut se faire de manière directe (par pointage) ou par balayage. Dans ce dernier cas, les symboles qui apparaissent à l'écran s'éclairent (ou clignotent) un à un dans un ordre déterminé. Lorsque le symbole que la personne veut sélectionner est éclairé, elle actionne un contacteur relié au système. Cette technique, certes contraignante, reste pour l'instant la seule disponible pour les personnes présentant de graves difficultés motrices.

La question de l'éligibilité reste controversée. Initialement, excepté en cas de surdité, la mise en place d'un code de communication alternatif était surtout envisagée en cas de déficience motrice affectant gravement la production de la parole. Plusieurs critères étaient alors considérés (Shane, 1980 ; Chapman et Miller, 1980), parmi lesquels la persistance des réflexes primaires oraux, la paralysie laryngée ou les troubles de la succion, de la déglutition et de la mastication. L'âge chronologique était également pris en compte. En effet, le recours à un code de substitution n'était jugé utile qu'après la phase « normale » d'acquisition du langage, l'idée étant qu'une telle option ne pouvait être retenue sans avoir laissé le temps à l'enfant d'accéder au langage oral. Un risque de concurrence entre le code de substitution et le langage oral était implicitement ou explicitement anticipé. La décision d'implémenter un code devait, par ailleurs, être basée sur le constat d'une double dissociation. Dissociation entre les capacités cognitives et le niveau d'expression verbale de l'enfant d'une part, et dissociation entre ses capacités de compréhension et d'expression d'autre part. Le raisonnement était qu'un système alternatif de communication ne se justifiait que si l'impossibilité de s'exprimer oralement n'était pas liée à un retard global de

développement, mais à un problème spécifique d'expression verbale attesté par cette double dissociation. Ces critères, qui excluaient d'emblée les enfants atteints de déficience intellectuelle sévère et profonde, ne sont plus guère d'actualité même si l'idée de l'effet péjoratif des codes alternatifs sur l'acquisition du langage oral reste tenace. Ce sont, à présent, les besoins en communication plus qu'un profil psychologique qui sont mis en avant. Le code de substitution est maintenant conçu comme une aide à la communication qui n'entre pas en concurrence avec le langage oral (cf. *infra*). Considéré sous cet angle, les enfants avec déficience sévère ou profonde sont, comme leurs pairs infirmes moteurs cérébraux, éligibles aux codes alternatifs qu'il s'agit simplement d'adapter à leurs capacités. L'enjeu est de leur permettre de communiquer et de favoriser la transition entre la communication intentionnelle non symbolique et la communication symbolique. De ce point de vue, le recours à un code de substitution peut n'avoir qu'un caractère temporaire et être plus à même que les rééducations « classiques » de favoriser le développement du langage oral (Fosset et Mirenda, 2007 ; Wilkinson et Hennig, 2007).

La mise en œuvre d'un code alternatif requiert de nombreux choix fondés sur les possibilités motrices et cognitives de la personne (type de code, modalités de sélection des symboles, support matériel, installation physique). Le processus d'apprentissage doit être pensé au long cours. Un enfant typique apprend à parler sur plusieurs années pendant lesquelles son lexique et sa syntaxe évoluent régulièrement. Pourquoi n'en serait-il pas de même pour l'enfant avec déficience intellectuelle ? L'apprentissage de son code alternatif se déroulera sur une longue période et doit être pensé dans une perspective évolutive. Les étapes de l'apprentissage du PECS soulignent bien le caractère forcément progressif de l'acquisition, surtout pour les enfants les plus en difficulté sur le plan intellectuel. Le processus se déroule en six étapes (Frost et Bondy, 2002). La première consiste à apprendre à échanger une image contre un objet hors de portée, l'enfant et l'adulte étant à proximité l'un de l'autre pour réduire le délai entre l'échange de l'image et l'accès à l'objet. Au cours de cette phase de l'apprentissage, peu importe si l'enfant identifie l'image ou, de manière prosaïque, « en comprend le sens ». Il s'agit de lui apprendre à utiliser un élément cartonné comportant un graphisme pour obtenir quelque chose, un peu comme l'enfant typique regarde un verre d'eau et le pointe du doigt en vocalisant pour que l'adulte lui donne à boire. La phase 2 est celle de la « distance » et de la « persistance ». Il s'agit de diminuer progressivement le degré de proximité entre l'adulte et l'enfant. Ce dernier doit se rendre vers un tableau accroché au mur, y prendre une image et l'amener à l'adulte pour obtenir ce qu'il souhaite. Lorsque l'apprentissage a abouti, l'enfant est capable de réaliser cette tâche alors que l'adulte est,

par exemple, dans une autre pièce. Cette seconde phase vise aussi à amener l'enfant à persister dans sa conduite de communication, notamment lorsque l'adulte ne réagit pas de suite à la demande formulée. Au cours de la phase 3, l'enfant apprend à discriminer les images qui, au fur et à mesure, seront placées dans son classeur de communication. L'apprentissage se doit d'être progressif. Au tout début, l'enfant a le choix entre deux images pour demander l'objet qui l'intéresse. L'une d'elles représente l'objet désiré tandis que l'autre représente un objet neutre ou sans intérêt pour lui. Le but des essais d'apprentissage sera de l'amener à choisir la « bonne » image à transmettre à l'adulte. Des procédures variées sont utilisées pour éviter les erreurs. Ainsi, les premiers essais de discrimination peuvent être menés avec des images très faciles à différencier (ex. : image avec le dessin de l'objet désiré *versus* image sans aucun dessin). Les phases suivantes visent à rendre la communication de plus en plus différenciée : constitution d'énoncés composés de plusieurs images juxtaposées les unes à côté des autres sur une bande velcro (phase 4), capacité à répondre à la question « que veux-tu » (phase 5), capacité à faire des commentaires (sur les personnes, les lieux, les objets, etc.) et non plus seulement demander quelque chose (phase 6).

Les programmes éducatifs visant l'apprentissage de modes de communication augmentatifs et alternatifs ont fait l'objet de nombreuses études. Schlosser et Lee (2000) leur ont consacré une méta-analyse qui reste une référence dans le domaine. Cette dernière porte sur l'acquisition des conduites de communication, mais aussi sur leur généralisation et leur maintien dans le temps. Elle est basée sur 50 études expérimentales fondées sur l'emploi de stratégies de vérification de causalité à cas unique, soit un total de 252 séries de données concernant des participants présentant des déficiences multiples (54,7 %), un retard intellectuel sévère-profond (19,8 %) ou modéré-léger (9,05 %), un autisme (8,6 %), un autisme associé à une déficience intellectuelle (4,3 %), une déficience motrice (1,7 %) ou des troubles « autres » (1,7 %). En se basant sur les pourcentages de non-recouvrement des données entre les différentes phases expérimentales des interventions, une métrique d'estimation des tailles d'effet, les auteurs relèvent que 50 % des interventions sont hautement efficaces et 42,7 % d'entre elles assez efficaces en ce qui concerne la mise en place des conduites de communication. De même, respectivement 73,5 % et 11,1 % des interventions sont hautement ou assez efficaces sur le plan de la généralisation¹¹⁵ des acquis. En revanche, les résultats sont moins satisfaisants au niveau du maintien des acquis puisque 53,7 % des interventions donnent des résultats questionnables ou douteux en la

115. On parle de généralisation lorsqu'une conduite acquise dans un contexte donné apparaît également dans un autre contexte.

matière. Un effort particulier doit donc être fait pour assurer la persistance des conduites de communication à la suite de l'intervention. L'étude de Chung et coll. (2012) corrobore ce fait. Elle indique que les codes alternatifs demeurent peu utilisés en contexte ordinaire, possiblement en raison d'obstacles multiples (disponibilité du code lors des activités, connaissances et attentes du personnel à son propos, compétences de l'utilisateur, opportunités données à l'enfant de communiquer, etc.). Cette problématique est importante à considérer au regard de l'effet atténuateur avéré des codes de substitution sur les troubles du comportement (Walker et Snell, 2013).

Des travaux ont été conduits dans le souci d'identifier les modes de communication (aidés *versus* non aidés, *low-tech versus high-tech*) et les types de symboles à privilégier lors des interventions (Schlosser et Sigafoos, 2006 ; Lancioni et coll., 2007 ; Sigafoos et coll., 2009 ; Gevarter et coll., 2013). Les données sont encore incomplètes, si bien que les conclusions ont un caractère encore provisoire. Il apparaît, néanmoins, peu de différences tangibles entre les différentes solutions disponibles, que ce soit au niveau de la vitesse d'apprentissage, de la préférence pour tel ou tel mode de communication, de la généralisation et du maintien des acquis ou de l'effet sur le développement du langage oral et la fréquence des troubles du comportement. Sur la base de leur méta-analyse de 28 études publiées entre 2004 et 2012, Gevarter et coll. (2013) concluent : « *that clear and consistent differences between communication systems are rare, precluding definitive statements regarding a universal best approach for all people with developmental disabilities* » (p. 4415). Fait intéressant à souligner, Ganz et coll. (2012) parviennent à un constat comparable au terme de leur méta-analyse de 24 études spécifiquement consacrées à des participants présentant des troubles du spectre autistique. Il apparaît, en particulier, que le PECS et les systèmes avec générateur de parole donnent des effets du même ordre de grandeur. Par contre, quelques études relatives aux codes de communication graphiques *low-tech* (autres que le PECS) indiquent des bénéfices fonctionnels plus ténus. Pour autant, il n'est pas possible d'être vraiment catégorique quant à leur moindre efficacité au regard de l'importante dispersion des résultats des études concernées et des biais potentiels tenant aux caractéristiques de leurs participants (âges plus élevés que la moyenne, troubles associés, parcours éducatifs différents).

Le présupposé « logique » à propos de l'effet péjoratif des systèmes alternatifs de communication sur le développement du langage oral conduit parfois encore à les considérer comme un pis-aller à ne mettre en œuvre qu'en dernier ressort, lorsque les autres tentatives de remédiation ont échoué. Cette idée est largement contredite par la littérature. Beaucoup de travaux montrent que les codes de substitution n'entravent en rien le développement du

langage oral. Ils contribuent même à le favoriser (Millar et coll., 2006 ; Schlosser et Wendt, 2008 ; Ronski et coll., 2010 ; Tincani et Devis, 2011). Par ailleurs, le développement de l'expression verbale fait décroître le recours aux codes alternatifs, une relation inverse à même de rassurer les parents et les professionnels. L'effet facilitateur des codes alternatifs sur le développement du langage a fait l'objet de plusieurs hypothèses explicatives qu'il reste à éprouver. Brady (2008) avance l'idée que le langage oral est plus fonctionnel (plus rapide, plus « portable », plus compréhensible par l'entourage, plus adapté socialement). Il finit donc toujours, hormis en cas d'impossibilité physique ou cognitive, par prendre l'ascendant sur les autres modes d'expression. Ronski et Sevcik (1996) émettent une autre hypothèse centrée sur la notion de « réallocation des ressources ». Pour résumer, les systèmes alternatifs permettraient la mise en place d'habiletés de communication en contournant les contraintes physiques et cognitives qu'impose l'expression orale. L'automatisation croissante de ce mode de communication permettrait ensuite une réallocation des ressources conduisant à une amélioration du langage oral. D'autres pistes causales sont également invoquées, en particulier celle d'un développement connexe du langage oral via le processus de renforcement automatique (Schlosser et Wendt, 2008). Quoi qu'il en soit, ce résultat montre tout l'intérêt d'une approche multimodale en matière de communication et d'intervention (King et coll., 2013), l'idée étant de permettre à l'enfant de recourir simultanément à des modes d'expression variés aboutissant, hormis incapacité majeure, au développement de son langage oral. En définitive, les codes de substitution peuvent donc être envisagés comme exerçant trois fonctions vis-à-vis du langage oral : une fonction alternative, augmentative ou transitionnelle.

Les progrès technologiques des dernières années contribuent à rendre les codes de substitution de plus en plus conviviaux. La démocratisation des smartphones, des tablettes et la prolifération de leurs applications informatiques devraient conduire à une diminution des coûts des dispositifs avec générateur de parole et, par conséquent, à en étendre la diffusion en éducation spécialisée. Leur portabilité, combinée à leur côté ludique et socialement valorisé, devrait aussi y contribuer (Light et McNaughton, 2011 ; Kagohara et coll., 2013). D'importants efforts de recherche restent toutefois à accomplir pour en favoriser l'emploi au quotidien et les rendre cognitivement plus accessibles. Entre autres, les travaux manquent sur les caractéristiques optimales des codes (nature des symboles, modalités de présentation et de sélection sur l'écran, etc.), la manière d'en faciliter l'apprentissage et de promouvoir leur usage généralisé dans la durée. Les instruments d'évaluation permettant de choisir le code et de l'adapter au mieux aux préférences et particularités de la personne restent aussi à développer. L'agenda de

recherche est donc chargé, mais incontournable au vu des enjeux que revêtent les codes alternatifs pour la qualité de vie des personnes concernées (Fosset et Miranda, 2007 ; Wilkinson et Hennig, 2007 ; Light et McNaughton, 2011 ; Chung et coll., 2012 ; Gevarter et coll., 2013).

En conclusion, abstraction faite du retard, l'acquisition du langage des enfants avec déficience intellectuelle s'opère de manière assez « typique » du point de vue des séquences et des trajectoires de développement. Des spécificités apparaissent selon les syndromes (trisomie 21, syndrome de Williams, X fragile, etc.) et donnent une coloration particulière aux phénotypes linguistiques. Entre autres, ce sont les composantes morphosyntaxiques et phonologiques qui sont les plus affectées chez les enfants trisomiques 21, alors que ceux atteints du syndrome de Williams et de l'X fragile ont davantage de difficultés sur le plan pragmatique. Des recherches doivent encore être menées pour mieux comprendre l'influence de la déficience intellectuelle et de son étiologie sur le développement langagier. Un effort de recherche considérable reste également à accomplir pour identifier les formes d'intervention les plus efficaces et préciser leurs modalités de mise en œuvre. Le panel d'interventions présenté dans ce chapitre constitue une base pour les praticiens. Le recours à l'une ou l'autre d'entre elles doit être fonction de l'examen clinique et des résultats obtenus aux épreuves de langage. Selon le cas, on s'orientera vers les interventions centrées sur l'intelligibilité des productions verbales, les conduites de communication préverbaux, le développement des compétences lexicales et syntaxiques ou, le cas échéant, sur l'apprentissage de stratégies de communication alternatives (signes manuels ou code graphique). L'acquisition du langage ne peut et ne doit pas être du seul ressort d'un spécialiste. Elle est l'affaire de tous et de tous les instants. L'implication des familles et de l'ensemble des professionnels concernés par l'enfant est donc requise pour assurer l'acquisition, la généralisation et le maintien des compétences communicationnelles. Les enjeux sont majeurs pour la scolarisation, l'autonomie, la socialisation, la régulation émotionnelle, l'expression de la pensée et, par là même, la qualité de vie et l'autodétermination.

BIBLIOGRAPHIE

ABBEDUTO L, STERLING AM. Language development and fragile X syndrome. *Perspect Lang Learn Educ* 2011, **18** : 87-97

ABBEDUTO L, MURPHY MM, RICHMOND EK, AMMAN A, BETH P, et coll. Collaboration in referential communication: comparison of youth with Down syndrome or fragile X syndrome. *Am J Ment Retard* 2006, **111** : 170-183

ABBEDUTO L, WARREN SF, CONNERS FA. Language development in Down syndrome: from the prelinguistic period to the acquisition of literacy. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 247-261

ABBEDUTO L, MURPHY MM, KOVER ST, GILES ND, KARADOTTIR S, et coll. Signaling non-comprehension of language: a comparison of fragile X syndrome and Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 214-230

ABBEDUTO L, MCDUFFIE A, BRADY N, KOVER S. Language development in fragile X syndrome: Syndrome-specific features, within-syndrome variation, and contributing factors. In: *Handbook of mental retardation and development*. BURACK J, HODAPP R, IAROCCI G, ZIGLER E (Eds). NY US: Oxford University Press, 2012 : 200-216

ABKARIAN GG. Communication effects of prenatal alcohol exposure. *J Comm Disord* 1992, **25** : 221-240

ALACAM A, KOLCUOĞLU N. Effects of two types of appliances on orofacial dysfunctions of disabled children. *B J Dev Disabil* 2007, **53** : 111-123

AMERICAN SPEECH-LANGUAGE-HEARING ASSOCIATION. Roles and responsibilities of speech-language pathologists with respect to augmentative and alternative communication: Technical report. 2004. Available from www.asha.org/policy.

AMERICAN SPEECH-LANGUAGE-HEARING ASSOCIATION. Principles for speech language pathologists serving persons with mental retardation/developmental disabilities: Technical report. 2005. Available from www.asha.org/policy.

ANGLIN JM. Vocabulary development: A morphological analysis. *Monogr Soc Res Child Dev* 1993, **58** : v-165

BAKER E, MCLEOD S. Evidence-based practice for children with speech sound disorders: Part 1 narrative review. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2011, **42** : 102-139

BAKER ND, NELSON KE. Recasting and related conversational techniques for triggering syntactic advances by young children. *First Lang* 1984, **5** : 3-21

BARNES EF, ROBERTS J, MIRRETT P, SIDERIS J, MISENHEIMER J. A comparison of oral structure and oral-motor function in young males with fragile X syndrome and Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2006, **49** : 903-917

BASSANO D. Présentation du DLPF Inventaire du Développement du Langage en Production en Français. *Les Cahiers de la SBLU* 2008, **30** : 3-11

BASSANO D, LABRELL F, CHAMPAUD C, LEMÉTAYER F, BONNET P. Le DLPF : Un nouvel outil pour l'évaluation du développement du langage de production en français. *Enfance* 2005, **57** : 171-208

BECKER M, WARR-LEEPER GA, LEEPER HA. Fetal alcohol syndrome: A description of oral motor, articulatory, short-term memory, grammatical, and semantic abilities. *J Comm Disord* 1990, **23** : 97-124

BELLON ML, OGLETREE BT, HARN WE. Repeated storybook reading as a language intervention for children with autism: A case study on the application of scaffolding. *Focus Autism Other Dev Disabl* 2000, **15** : 52-58

BERGLUND E, ERIKSSON MÅ, JOHANSSON IN. Parental reports of spoken language skills in children with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2001, **44** : 179-191

BERMAN RA. Developing linguistic knowledge and language use across adolescence. In: Blackwell handbook of language development. HOFF E, SHATZ M (Eds). Blackwell handbooks of developmental psychology, Blackwell Publishing, Malden, 2007 : 347-367

BIEMILLER A, SLONIM N. Estimating root word vocabulary growth in normative and advantaged populations: Evidence for a common sequence of vocabulary acquisition. *J Educ Psychol* 2001, **93** : 498-520

BIRD EK-R, CLEAVE PL, WHITE D, PIKE H, HELMKAY A. Written and oral narratives of children and adolescents with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2008, **51** : 436-450

BLOOM P. How children learn the meanings of words. The MIT Press, Cambridge, MA, US, 2000

BOEHM AE. Assessment of basic relational concepts. In: The psychoeducational assessment of preschool children (3rd ed). BRACKEN BA (Ed). Lawrence Erlbaum Associates Publishers, Mahwah, NJ US, 2004 : 186-203

BORTEFELD H, WHITEHURST GJ. Sensitive periods in first language acquisition. In: Critical thinking about critical periods. BAILEY DB, JR., BRUER JT, SYMONS FJ, LICHTMAN JW (Eds). Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2001 : 173-192

BOUDREAU DM, CHAPMAN RS. The relationship between event representation and linguistic skill in narratives of children and adolescents with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2000, **43** : 1146-1159

BOWERMAN M. Learning how to structure space for language: A crosslinguistic perspective. In: Language and space. BLOOM P, PETERSON MA, NADEL L, GARRETT MF (Eds). Language, speech, and communication, The MIT Press, Cambridge, MA, US, 1996 : 385-436

BRADY NC. Augmentative and alternative communication for children with Down syndrome or fragile X syndrome. In: Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome. ROBERTS JE, CHAPMAN RS, WARREN SF (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD, US, 2008 : 255-274

BRANDONE AC, SALKIND SJ, GOLINKOFF RM, HIRSH-PASEK K. Language Development. In: Children's needs III: Development, prevention, and intervention. BEAR GG, MINKE KM (Eds). National Association of School Psychologists, Washington, DC, US, 2006 : 499-514

BROCK J. Language abilities in Williams syndrome: A critical review. *Dev Psychopathol* 2007, **19** : 97-127

BUNTON K, LEDDY M, MILLER J. Phonetic intelligibility testing in adults with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2009, **12** : 230-240

BUCKLEY S, BIRD G. What do we know about the needs of children with mosaic Down syndrome and their families? *Down Syndrome News Update* 2002, **2** : 97-99

BUNTON K, LEDDY M. An evaluation of articulatory working space area in vowel production of adults with Down syndrome. *Clin Linguist Phon* 2011, **25** : 321-334

BUS AG, VAN IJZENDOORN MH, PELLEGRINI AD. Joint book reading makes for success in learning to read: A meta-analysis on intergenerational transmission of literacy. *Rev Educ Res* 1995, **65** : 1-21

CAMARATA SM, NELSON KE. Conversational Recast Intervention with Preschool and Older Children. In: Treatment of language disorders in children. MCCAULEY RJ, FEY ME (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD, US, 2006 : 237-264

CARLSTEDT K, HENNINGSSON G, DAHLÖF G. A four-year longitudinal study of palatal plate therapy in children with Down syndrome: effects on oral motor function, articulation and communication preferences. *Acta Odontol Scand* 2003, **61** : 39-46

CARNEY LJ, CHERMAK GD. Performance of American Indian children with Fetal Alcohol Syndrome on the test of language development. *J Commun Disord* 1991, **24** : 123-134

CASELLI MC, VICARI S, LONGOBARDI E, LAMI L, PIZZOLI C, et coll. Gestures and words in early development of children with Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 1998, **41** : 1125-1135

CASELLI MC, MONACO L, TRASCIANI M, VICARI S. Language in Italian children with Down syndrome and with specific language impairment. *Neuropsychology* 2008, **22** : 27-35

CHAPMAN RS. Language learning in Down syndrome: The speech and language profile compared to adolescents with cognitive impairment of unknown origin. *Down Syndrome: Research & Practice* 2006, **10** : 61-66

CHAPMAN RS, MILLER JF. Analyzing language and communication in the child. In: Nonspeech language and communication analysis and intervention. SCHIEFELBUSCH RL (ed.). Baltimore, MD US: University Park Press, 1980 : 159-196

CHAPMAN RS, SEUNG HK, SCHWARTZ SE, BIRD EKR. Language skills of children and adolescents with Down syndrome: II. Production deficits. *J Speech Lang Hear Res* 1998, **41** : 861-873

CHAPMAN RS, SEUNG HK, SCHWARTZ SE, KAY-RAINING BIRD E. Predicting language production in children and adolescents with Down syndrome: The role of comprehension. *J Speech Lang Hear Res* 2000, **43** : 340-350

CHAPMAN RS, HESKETH LJ, KISTLER DJ. Predicting longitudinal change in language production and comprehension in individuals with Down syndrome: Hierarchical linear modeling. *J Speech Lang Hear Res* 2002, **45** : 902-915

CHEVRIE-MULLER C, NARBONA J. Le langage de l'enfant. Aspects normaux et pathologiques. Issy-les-Moulineaux : Elsevier Masson. 2007

CHOLMAIN CN. Working on phonology with young children with Down syndrome: a pilot study. *J Clin Speech Lang Stud* 1994, **1** : 14-35

CHUNG YC, CARTER EW, SISCO LG. Social interactions of students with disabilities who use augmentative and alternative communication in inclusive classrooms. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 349-367

CHURCH MW, KALTENBACH JA. Hearing, speech, language, and vestibular disorders in the fetal alcohol syndrome: A literature review. *Alcohol Clin Exp Res* 1997, **21** : 495-512

CHURCH MW, ELDIS F, BLAKLEY BW, BAWLE EV. Hearing, language, speech, vestibular, and dentofacial disorders in fetal alcohol syndrome. *Alcohol Clin Exp Res* 1997, **21** : 227-237

CLARK HM. Neuromuscular treatments for speech and swallowing: a tutorial. *Am J Speech Lang Pathol* 2003, **12** : 400-415

CLELAND J, TIMMINS C, WOOD SE, HARDCASTLE WJ, WISHART JG. Electropalatographic therapy for children and young people with Down's syndrome. *Clin Linguist Phon* 2009, **23** : 926-939

CLELAND J, WOOD S, HARDCASTLE W, WISHART J, TIMMINS C. Research report: Relationship between speech, oromotor, language and cognitive abilities in children with Down's syndrome. *Int J Lang Commun Disord* 2010, **45** : 83-95

COGGINS TE. Toward understanding and treating children with prenatal alcohol exposure and fetal alcohol spectrum. *Perspect Lang Learn Educ* 2011, **18** : 78-86

COGGINS TE, TIMLER GR, OLSWANG LB. A state of double jeopardy: Impact of prenatal alcohol exposure and adverse environments on the social communicative abilities of school-age children with fetal alcohol spectrum disorder. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2007, **38** : 117-127

COLE KN, DALE PS, MILLS PE. Defining language delay in young children by cognitive referencing: Are we saying more than we know? *Appl Psycholinguist* 1990, **11** : 291-302

COLLETTI L. Long-term follow-up of infants (4-11 months) fitted with cochlear implants. *Acta Oto-Laryngol* 2009, **129** : 361-366

CONE-WESSON B. Prenatal alcohol and cocaine exposure: Influences on cognition, speech, language, and hearing. *J Comm Disord* 2005, **38** : 279-302

COOPER-BROWN L, COPELAND S, DAILEY S, DOWNEY D, PETERSEN MC, et coll. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Dev Disabil Res Rev* 2008, **14** : 147-157

CORRALES CE, OGHALAI JS. Cochlear implant considerations in children with additional disabilities. *Curr Otorhinolaryngol Rep* 2013, **1** : 61-68

CRAIN-THORESON C, DALE PS. Enhancing Linguistic Performance: Parents and Teachers as Book Reading Partners for Children with Language Delays. *Topics Early Child Spec Educ* 1999, **19** : 28-39

CROSBIE S, HOLM A, DODD B. Intervention for children with severe speech disorder: A comparison of two approaches. *Int J Lang Commun Disord* 2005, **40** : 467-491

DALE PS, CRAIN-THORESON C, NOTARI-SYVERSON A, COLE K. Parent-child book reading as an intervention technique for young children with language delays. *Topics Early Child Spec Educ* 1996, **16** : 213-235

DANDURAND F, SHULTZ TR. A fresh look at vocabulary spurts. Poster presented at the 33rd Annual Conference of the Cognitive Science Society. Boston, MA, US. 2011, July

DE FALCO S, VENUTI P, ESPOSITO G, BORNSTEIN MH. Maternal and paternal pragmatic speech directed to young children with Down syndrome and typical development. *Infant Behav Dev* 2011, **34** : 161-169

DEHAENE-LAMBERTZ G, HERTZ-PANNIER L, DUBOIS J. Nature and nurture in language acquisition: Anatomical and functional brain-imaging studies in infants. *Trends Neurosci* 2006, **29** : 367-373

DEVENNY DA. The contribution of memory to the behavioural phenotype of Down syndrome. In: Down syndrome: Neurobehavioural specificity. RONDAL JA, PERERA J (Eds). Chichester, UK: John Wiley & Sons, 2006 : 85-100

DEXTER ME. The effects of aided language stimulation upon verbal output and augmentative communication during storybook reading for children with pervasive developmental disabilities. Unpublished doctoral dissertation, The Johns Hopkins University, Baltimore, 1998

DICKINSON DK, MCCABE A. Bringing it all together: The multiple origins, skills, and environmental supports of early literacy. *Learn Disabil Res Pract* 2001, **16** : 186-202

DIONNE G, DALE PS, BOIVIN M, PLOMIN R. Genetic evidence for bidirectional effects of early lexical and grammatical development. *Child Dev* 2003, **74** : 394-412

DODD B, MCCORMACK P, WOODYATT G. Evaluation of an intervention program: Relation between children's phonology and parents' communicative behavior. *Am J Ment Retard* 1994, **98** : 632-645

DUNST CJ, METER D, HAMBY DW. Influences of sign and oral language interventions on the speech and oral language production of young children with disabilities. *Cell Rev* 2011, **4** : 1-20

DYCHES TT, SMITH TB, KORTH BB, ROPER SO, MANDLECO B. Positive parenting of children with developmental disabilities: A meta-analysis. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 2213-2220

DYER K, SANTARCANGELO S, LUCE SC. Developmental influences in teaching language forms to individuals with developmental disabilities. *J Speech Hear Disord* 1987, **52** : 335-347

EADIE PA, FEY ME, DOUGLAS JM, PARSONS CL. Profiles of grammatical morphology and sentence imitation in children with specific language impairment and Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2002, **45** : 720-732

EIGSTI IM, CICCHETTI D. The impact of child maltreatment on expressive syntax at 60 months. *Dev Sci* 2004, **7** : 88-102

EMERSON E. Deprivation, ethnicity and the prevalence of intellectual and developmental disabilities. *J Epidemiol Commun Health* 2012, **66** : 218-224

FACON B, BOLLENGIER T. Does language experience influence the acquisition of lexicon? Insights from the intellectual disability field. In: Encyclopedia of language and linguistics. MEINKEN KL (Ed). Hauppauge, NY, US: Nova Science Publishers Inc., 2012 : 769-788

FACON B, BOLLENGIER T, GRUBAR JC. Overestimation of mentally retarded persons' IQs using the PPVT: A re-analysis and some implications for research. *J Intellect Disabil Res* 1993, **37** : 373-379

FACON B, FACON-BOLLENGIER TRS, GRUBAR JC. Chronological age, receptive vocabulary, and syntax comprehension in children and adolescents with mental retardation. *Am J Ment Retard* 2002, **107** : 91-98

FACON B, MAGIS D, COURBOIS Y. On the difficulty of relational concepts among participants with Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2012a, **33** : 60-68

FACON B, NUCHADEE ML, BOLLENGIER TRS. A qualitative analysis of general receptive vocabulary of adolescents with Down syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012b, **117** : 243-259

FENSON L, DALE PS, REZNICK JS, BATES E, THAL DJ, et coll. Variability in early communicative development. *Monogr Soc Res Child Dev* 1994, **59** : v-173

FERGUSON CJ, HEENE M. A vast graveyard of undead theories: Publication bias and psychological science's aversion to the null. *Perspect Psychol Sci* 2012, **7** : 555-561

FERNALD A, MARCHMAN VA, WEISLEDER A. SES differences in language processing skill and vocabulary are evident at 18 months. *Dev Sci* 2013, **16** : 234-248

FEY ME, LONG SH, CLEAVE PL. Reconsideration of IQ criteria in the definition of specific language impairment. In: Specific language impairments in children. WATKINS RV, RICE ML (Eds). Communication and language intervention series, Vol. 4, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 1994 : 161-178

FEY ME, WARREN SF, BRADY N, FINESTACK LH, BREDIN-OJA SL, et coll. Early effects of responsivity education/prelinguistic milieu teaching for children with developmental delays and their parents. *J Speech Lang Hear Res* 2006, **49** : 526-547

FEY ME, YODER PJ, WARREN SF, BREDIN-OJA SL. Is more better? Milieu communication teaching in toddlers with intellectual disabilities. *J Speech Lang Hear Res* 2013, **56** : 679-693

FINESTACK LH, RICHMOND EK, ABBEDUTO L. Language development in individuals with fragile X syndrome. *Topics Lang Disord* 2009, **29** : 133-148

FINESTACK LH, PALMER M, ABBEDUTO L. Macrostructural narrative language of adolescents and young adults with Down syndrome or fragile X syndrome. *Am J Speech Lang Pathol* 2012, **21** : 29-46

FOSSETT B, MIRENDA P. Augmentative and alternative communication. In: Handbook of developmental disabilities. ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds). Guilford Press, New York, NY, US, 2007 : 330-348

FOWLER AE. Determinants or rate of language growth in children with DS. In: The psychobiology of Down syndrome. NADEL L (Ed). Issues in the biology of language and cognition, The MIT Press, Cambridge, MA US, 1988 : 217-245

FOWLER AE, GELMAN R, GLEITMAN LR. The course of language learning in children with Down syndrome. In: Constraints on language acquisition: Studies of atypical children. TAGER-FLUSBERG H (Ed). Lawrence Erlbaum Associates, Inc, Hillsdale, NJ England, 1994 : 91-140

FROST L, BONDY A. Le système de communication par échange d'images. Manuel de formation. Newark, DE : Pyramid Educational Products, Inc., 2002

GANGER J, BRENT MR. Reexamining the Vocabulary Spurt. *Dev Psychol* 2004, **40** : 621-632

GANZ JB, EARLES-VOLLRATH TL, HEATH AK, PARKER RI, RISPOLI MJ, et coll. A meta-analysis of single case research studies on aided augmentative and alternative communication systems with individuals with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2012, **42** : 60-74

GATHERCOLE VCM, HOFF E. Input and the acquisition of language: Three questions. In: Blackwell handbook of language development. HOFF E, SHATZ M (Eds). Blackwell handbooks of developmental psychology, Blackwell Publishing, Malden, 2007 : 107-127

GENTNER D. Why nouns are learned before verbs: Linguistic relativity versus natural partitioning. In: *Language development: Vol. 2. Language, thought, and culture.* KUCZAJ SA (Ed). Hillsdale, NJ, US: Lawrence Erlbaum Associates, 1982 : 301-334

GÓMEZ RL, GERKEN LA. Infant artificial language learning and language acquisition. In: *Language development: The essential readings.* TOMASELLO M, BATES E (Eds). *Essential readings in developmental psychology*, Blackwell Publishing, Malden, 2001 : 42-48

GEVARTER C, O'REILLY MF, ROJESKI L, SAMMARCO N, LANG R, et coll. Comparing communication systems for individuals with developmental disabilities: A review of single-case research studies. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 4415-4432

GIERUT JA. Phonological Intervention: The How or the What? In: *Phonological disorders in children: Clinical decision making in assessment and intervention.* KAMHI AG, POLLOCK KE (Eds). *Communication and language intervention series*, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2005 : 201-210

GLENN S, CUNNINGHAM C. Performance of young people with Down syndrome on the Leiter-R and British picture vocabulary scales. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 239-244

GOLDFIELD BA, REZNICK JS. Early lexical acquisition: Rate, content, and the vocabulary spurt. *J Child Lang* 1990, **17** : 171-183

HAKUTA K. A critical period for second language acquisition? In: *Critical thinking about critical periods.* BAILEY DB, JR., BRUER JT, SYMONS FJ, LICHTMAN JW (Eds). Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2001 : 193-205

HANCOCK TB, KAISER AP. Enhanced Milieu Teaching. In: *Treatment of language disorders in children.* MCCAULEY RJ, FEY ME (Eds). *Communication and language intervention series*, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD, US, 2006 : 203-236

HARLEY TA. *The psychology of language: From data to theory* (3rd ed.). Psychology Press, New York, NY, US, 2008

HARRIS NGS, BELLUGI U, BATES E, JONES W, ROSSEN M. Contrasting profiles of language development in children with Williams and Down syndromes. *Dev Neuropsychol* 1997, **13** : 345-370

HART B. The initial growth of expressive vocabulary among children with Down syndrome. *J Early Interv* 1996, **20** : 211-221

HART B, RISLEY TR. *Meaningful differences in the everyday experience of young American children.* Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 1995

HAUSER-CRAM P, WARFIELD ME, SHONKOFF JP, KRAUSS MW, UPSHUR CC, et coll. Family influences on adaptive development in young children with Down Syndrome. *Child Dev* 1999, **70** : 979-989

HEMMETER ML, KAISER AP. Enhanced milieu teaching: Effects of parent-implemented language intervention. *J Early Interv* 1994, **18** : 269-289

HILAIRE G, KERN S, VIGUIÉ A, DUDOGNON P, LANGUE J, ROMIEU J. Le développement communicatif des enfants français de 8 à 30 mois. *Le Pédiatre* 2001, **XXXVI**, **182** : 7-13

HOFF E. Language development in childhood. In: Handbook of psychology: Developmental psychology, Vol. 6. LERNER RM, EASTERBROOKS MA, MISTRY J (Eds). John Wiley & Sons Inc, Hoboken, NJ US, 2003 : 171-193

HOFF E. Interpreting the early language trajectories of children from low-SES and language minority homes: Implications for closing achievement gaps. *Dev Psychol* 2013, **49** : 4-14

HOFF E. Language development. Belmont, CA, US: Wadworth Cengage Learning, 2014

HURTIG M, RONDAL J-A. Introduction à la psychologie de l'enfant (tome 2). Bruxelles : Pierre Mardaga, Editeur, 1981

HUTTENLOCHER J, WATERFALL H, VASILYEVA M, VEVEA J, HEDGES LV. Sources of variability in children's language growth. *Cogn Psychol* 2010, **61** : 343-365

IVERSON JM, LONGOBARDI E, CASELLI MC. Relationship between gestures and words in children with Down's syndrome and typically developing children in the early stages of communicative development. *Int J Lang Commun Disord* 2003, **38** : 179-197

INSERM (INSTITUT NATIONAL DE LA SANTÉ ET DE LA RECHERCHE MÉDICALE). Alcool : effets sur la santé. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, Paris, 2001

INSPECTION GÉNÉRALE DE L'ÉDUCATION NATIONALE, INSPECTION GÉNÉRALE DE L'ADMINISTRATION DE L'ÉDUCATION NATIONALE ET DE LA RECHERCHE. L'école Maternelle. Paris : Rapport n° 2011-108, 2011

IVERSON JM, GOLDIN-MEADOW S. Gesture paves the way for language development. *Psychol Sci* 2005, **16** : 367-371

JARROLD C, THORN ASC, STEPHENS E. The relationships among verbal short-term memory, phonological awareness, and new word learning: Evidence from typical development and Down syndrome. *J Exp Child Psychol* 2009, **102** : 196-218

JOHN AE, MERVIS CB. Comprehension of the communicative intent behind pointing and gazing gestures by young children with Williams syndrome or Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2010, **53** : 950-960

JUSTICE LM, MASHBURN AJ, HAMRE BK, PIANTA RC. Quality of language and literacy instruction in preschool classrooms serving at-risk pupils. *Early Child Res Q* 2008, **23** : 51-68

KAGOHARA DM, VAN DER MEER L, RAMDOSS S, O'REILLY MF, LANCIONI GE, et coll. Using iPods® and iPads® in teaching programs for individuals with developmental disabilities: A systematic review. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 147-156

KAISER AP, TRENT JA. Communication intervention for young children with disabilities: Naturalistic approaches to promoting development. In: Handbook of developmental disabilities. ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds). Guilford Press, New York, NY, US, 2007 : 224-245

KAISER AP, ROBERTS MY. Parent-implemented enhanced milieu teaching with preschool children who have intellectual disabilities. *J Speech Lang Hear Res* 2013, **56** : 295-309

KAMHI AG. Treatment decisions for children with speech-sound disorders. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2006, **37** : 271-279

KARRASS J, BRAUNGART-RIEKER JM. Effects of shared parent-infant book reading on early language acquisition. *J Appl Dev Psychol* 2005, **26** : 133-148

KELLER-BELL YD, ABBEDUTO LD. Narrative development in adolescents and young adults with Fragile X syndrome. *Am J Ment Retard* 2007, **112** : 289-299

KENT RD, VORPERIAN HK. Speech impairment in Down syndrome: A review. *J Speech Lang Hear Res* 2013, **56** : 178-210

KERN S. Le compte-rendu parental au service de l'évaluation de la production lexicale des enfants français entre 16 et 30 mois. *Glossa* 2003, **85** : 48-61

KERN S. Le compte rendu parental comme méthode d'évaluation du développement langagier précoce. *Rééducation Orthophonique* 2007, **231** : 139-153

KERN S, LANGUAGE J, ZESIGER P, BOVET F. Adaptations françaises des versions courtes des inventaires du développement communicatif de MacArthur-Bates (French). *French Adaptations of Short Versions of MacArthur-Bates Communicative Inventories (English)* 2010, 217-228

KING AM, HENGST JA, DETHORNE LS. Severe speech sound disorders: An integrated multimodal intervention. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2013, **44** : 195-210

KLEIN-TASMAN BP, MERVIS CB, LORD C, PHILLIPS KD. Socio-communicative deficits in young children with Williams syndrome: Performance on the Autism Diagnostic Observation Schedule. *Child Neuropsychol* 2007, **13** : 444-467

KODITUWAKKU PW. Neurocognitive profile in children with fetal alcohol spectrum disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 218-224

KOLB B, WHISHAW IQ. An Introduction to Brain and Behaviour (4th Edition). New York, NY US: Worth Publishers, 2012

KOPPENHAVER DA, ERICKSON KA, HARRIS B, MCLELLAN J, SKOTKO BG, et coll. Storybook-based communication intervention for girls with Rett syndrome and their mothers. *Disabil Rehabil* 2001, **23** : 149-159

KORBMACHER H, LIMBROCK J, KAHL-NIEKE BÄ. Orofacial development in children with Down's syndrome 12 years after early intervention with a stimulating plate. *J Orofac Orthop* 2004, **65** : 60-73

KUMIN L. Intelligibility of speech in children with Down syndrome in natural settings: Parents' perspective. *Percept Mot Skills* 1994, **78** : 307-313

KUMIN L. Speech and language skills in children with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 1996, **2** : 109-115

KUMIN L. Speech intelligibility and childhood verbal apraxia in children with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2006, **10** : 10-22

KUMIN L. Early communication skills for children with Down syndrome: A guide for parents and professionals (3rd ed). Woodbine House, Bethesda, MD US, 2012

KUMIN L, COUNCILL C, GOODMAN M. A longitudinal study of the emergence of phonemes in children with Down syndrome. *J Comm Disord* 1994, **27** : 293-303

KURTZ PF, BOELTER EW, JARMOLOWICZ DP, CHIN MD, HAGOPIAN LP. An analysis of functional communication training as an empirically supported treatment for problem behavior displayed by individuals with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2935-2942

LABRELL F, DELLATOLAS G, GRIFFINI S, LALANDE C. Short expressive language evaluation by French teachers during children's fourth year (SELEFT4). *Eur Rev Appl Psychol* 2013, **63** : 25-32

LANCASTER G, KEUSCH S, LEVIN A, PRING T, MARTIN S. Treating children with phonological problems: does an eclectic approach to therapy work? *Int J Lang Commun Disord* 2010, **45** : 174-181

LANCIONI GE, O'REILLY MF, CUVO AJ, SINGH NN, SIGAFOOS J, et coll. PECS and VOCAs to enable students with developmental disabilities to make requests: An overview of the literature. *Res Dev Disabil* 2007, **28** : 468-488

LANDRY SH, SWANK PR, SMITH KE, ASSEL MA, GUNNEWIG SB. Enhancing early literacy skills for preschool children: Bringing a professional development model to scale. *J Learn Disabil* 2006, **39** : 306-324

LAW J, GARRETT Z, NYE C. The efficacy of treatment for children with developmental speech and language delay/disorder: a meta-analysis. *J Speech Lang Hear Res* 2004, **47** : 924-943

LAWS G. Contributions of phonological memory, language comprehension and hearing to the expressive language of adolescents and young adults with Down syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 2004, **45** : 1085-1095

LAWS G, BISHOP DVM. The comparison of language abilities in adolescents with Down syndrome and children with specific language impairment. *J Speech Lang Hear Res* 2003, **46** : 1324-1339

LAWS G, BISHOP DVM. Verbal deficits in Down's syndrome and specific language impairment: A comparison. *Int J Lang Comm Disord* 2004a, **39** : 423-451

LAWS G, BISHOP DVM. Pragmatic language impairment and social deficits in Williams syndrome: A comparison with Down's syndrome and specific language impairment. *Int J Lang Comm Disord* 2004b, **39** : 45-64

LAWS G, HALL A. Early hearing loss and language abilities in children with Down syndrome. *Int J Lang Comm Disord* 2014, **49** : 333-342

LEMIRE G. Langue Française - Vision systémique. Québec, CAN : Éditions L.É., 1995

LENA RESEARCH FOUNDATION. Language environment analysis (LENA). Boulder, CO, US: LENA Research Foundation, 2012

LENNEBERG EH. Biological foundations of language. Wiley, Oxford England, 1967

LENNEBERG EH. On explaining language. *Science* 1969, **164** : 635-643

LEVICKIS P, REILLY S, GIROLAMETTO L, UKOUMUNNE OC, WAKE M. Maternal behaviors promoting language acquisition in slow-to-talk toddlers: prospective community-based study. *J Dev Behav Pediatr* 2014, **35** : 274-281

LIGHT J, MCNAUGHTON D. Supporting the communication, language, and literacy development of children with complex communication needs: State of the science and future research priorities. *Assist Technol* 2011, **24** : 34-44

LIGHTBODY AA, REISS AL. Gene, brain, and behavior relationships in Fragile X syndrome: Evidence from neuroimaging studies. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 343-352

LLOYD L, FULLER D, LONCKE F, BOS H. Introduction to AAC symbols. In: Augmentative and alternative communication. LLOYD L, FULLER D, ARVIDSON H (Eds). Boston, MA, US: Allyn & Bacon, 1997 : 43-47

LOF GL. Science-based practice and the speech-language pathologist. *Int J Speech Lang Pathol* 2011, **13** : 189-196

LOF GL, WATSON MM. A nationwide survey of nonspeech oral motor exercise use: implications for evidence-based practice. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2008, **39** : 392-407

LUYSTER RJ, SEERY A, TALBOTT MR, TAGER-FLUSBERG H. Identifying early-risk markers and developmental trajectories for language impairment in neurodevelopmental disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2011, **17** : 151-159

MAILLART C, PARISSE C, TOMMERDAHL J. F-LARSP 1.0: An adaptation of the LARSP language profile for French (English). *Clin Linguist Phon* 2012, **26** : 188-198

MATTSON SN, RILEY EP, GRAMLING L, DELIS DC, JONES KL. Neuropsychological comparison of alcohol-exposed children with or without physical features of fetal alcohol syndrome. *Neuropsychology* 1998, **12** : 146-153

MAY PA, GOSSAGE JP, KALBERG WO, ROBINSON LK, BUCKLEY D, et coll. Prevalence and epidemiologic characteristics of FASD from various research methods with an emphasis on recent in-school studies. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 176-192

MCCAULEY RJ, FEY ME. Treatment of language disorders in children. Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD, US, 2006

MCCAULEY RJ, STRAND E, LOF GL, SCHOOLING T, FRYMARK T. Evidence-based systematic review: effects of nonspeech oral motor exercises on speech. *Am J Speech Lang Pathol* 2009, **18** : 343-360

MCDUFFIE A, CHAPMAN RS, ABBEDUTO L. Language profiles of adolescents and young adults with Down syndrome and fragile X syndrome. In: Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome. ROBERTS JE, CHAPMAN RS, WARREN SF (Eds). Communication and language intervention series, Paul H. Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2008 : 117-141

MCDUFFIE A, ABBEDUTO L. Language disorders in children with mental retardation of genetic origin: Down syndrome, fragile X syndrome, and Williams syndrome. In: Handbook of child language disorders. SCHWARTZ RG (Ed). Psychology Press, New York, NY US, 2009 : 44-66

MC GEE CL, BJORKQUIST OA, RILEY EP, MATTSON SN. Impaired language performance in young children with heavy prenatal alcohol exposure. *Neurotoxicol Teratol* 2009, **31** : 71-75

MCLEAN LK, BRADY NC, MCLEAN JE, BEHRENS GA. Communication forms and functions of children and adults with severe mental retardation in community and institutional settings. *J Speech Lang Hear Res* 1999, **42** : 231-240

MCNAUGHTON S, KATES B. The application of Blissymbolics. In: Nonspeech language and communication. SCHIEFELBUSCH RL (Ed). Baltimore, MD, US: University Park Press, 1980 : 303-322

MELTZOFF AN, BROOKS R. Intersubjectivity before language: three windows on pre-verbal sharing. In: On being moved: From mirror neurons to empathy. BRÅTEN S (Ed). Advances in consciousness research ; Vol 68, John Benjamins Publishing Company, Amsterdam Netherlands, 2007 : 149-174

MERVIS CB. Language development in Williams syndrome. In: Handbook of mental retardation and development. BURACK J, HODAPP R, IAROCCHI G, ZIGLER E (Eds). New York, NY US: Oxford University Press, 2012 : 217-235

MERVIS CB, BECERRA AM. Lexical development and intervention. In: Speech and language intervention in Down syndrome. RONDAL JA, BUCKLEY S (Eds). London, UK: Whurr, 2003 : 63-85

MERVIS CB, BECERRA AM. Language and communicative development in Williams syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 3-15

MERVIS CB, MORRIS CA, BERTRAND J, ROBINSON BF. Williams syndrome: Findings from an integrated program of research. In: Neurodevelopmental disorders. TAGER-FLUSBERG H (Ed). Developmental cognitive neuroscience, The MIT Press, Cambridge, MA US, 1999 : 65-110

MEYER-LINDENBERG A, MERVIS CB, BERMAN KF. Neural mechanisms in Williams syndrome: A unique window to genetic influences on cognition and behaviour. *Nat Rev Neurosci* 2006, **7** : 380-393

MILES S, CHAPMAN RS. Narrative content as described by individuals with Down syndrome and typically developing children. *J Speech Lang Hear Res* 2002, **45** : 175-189

MILLAR DC, LIGHT JC, SCHLOSSER RW. The impact of augmentative and alternative communication intervention on the speech production of individuals with developmental disabilities: A research review. *J Speech Lang Hear Res* 2006, **49** : 248-264

MILLER JF, CHAPMAN RS. The relation between age and mean length of utterance in morphemes. *J Speech Hear Res* 1981, **24** : 154-161

MILLER JF, CHAPMAN RS, BEDROSIAN JL. The relationship between etiology, cognitive development and language and communicative performance. *NZ Speech Therapist J* 1978, **33** : 2-17

MILLIKIN C. Symbol system and vocabulary selection strategies. In: The handbook of augmentative and alternative communication. GLENNEN S, DECOSTE DC (Ed). San Diego, CA, US: Singular Publishing Group, 1997 : 97-148

MIOLO G, CHAPMAN RS, SINDBERG HA. Sentence comprehension in adolescents with Down Syndrome and typically developing children: Role of sentence voice, visual context, and auditory-verbal short-term memory. *J Speech Lang Hear Res* 2005, **48** : 172-188

MOL SE, BUS AG. To read or not to read: A meta-analysis of print exposure from infancy to early adulthood. *Psychol Bull* 2011, **137** : 267-296

MOL SE, BUS AG, DE JONG MT, SMEETS DJH. Added value of dialogic parent-child book readings: a meta-analysis. *Early Educ Dev* 2008, **19** : 7-26

MURDOCH BE. Acquired speech and language disorders: A neuroanatomical and functional neurological approach. Chichester, UK: John Wiley and Sons Ltd, 2010a

MURDOCH BE. The cerebellum and language: Historical perspective and review. *Cortex* 2010b, **46** : 858-868

MURPHY MM, ABBEDUTO L. Language and communication in Fragile X syndrome. In: International review of research in mental retardation: Language and communication in mental retardation, Vol 27. ABBEDUTO L (Ed). Academic Press, San Diego, CA US, 2003 : 83-119

NADEL L. Neuropsychological aspects of Down syndrome. In: Down syndrome: Neurobehavioral specificity. RONDAL JA, PERRERA J (Eds). London, UK: John Wiley and sons, 2006 : 67-85

NÆSS KA, HALAAS LYSTER SA, HULME C, MELBY-LERVÄG M. Language and verbal short-term memory skills in children with Down syndrome: A meta-analytic review. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2225-2234

NELSON KE. Facilitating children's syntax acquisition. *Dev Psychol* 1977, **13** : 101-107

NELSON KE. Methods for stimulating and measuring lexical and syntactic advances: Why fiffins and lobsters can tag along with other recast friends. In: Methods for studying language production. MENN L, BERNSTEIN RATNER N (Eds). Lawrence Erlbaum Associates Publishers, Mahwah, NJ, US, 2000 : 115-148

NEVILLE HJ, BRUER JT. Language processing: How experience affects brain organization. In : Critical thinking about critical periods. BAILEY DB, JR., BRUER JT, SYMONS FJ, LICHTMAN JW (Eds). Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2001 : 151-172

NICCOLS A. Fetal alcohol syndrome and the developing socio-emotional brain. *Brain Cogn* 2007, **65** : 135-142

OWENS RE, JR. Language Development: An Introduction. Upper Saddle River, NJ, US: Pearson Education, Inc. 2012

ÖZÇALIŞKAN Ş, GENTNER D, GOLDIN-MEADOW S. Do iconic gestures pave the way for children's early verbs? *Appl Psycholinguist* 2013, 1-20

PALEY B, O'CONNOR MJ. Neurocognitive and neurobehavioral impairments in individuals with fetal alcohol spectrum disorders: Recognition and assessment. *Int J Disabil Hum Dev* 2007, **6** : 127-142

PALEY B, O'CONNOR MJ. Intervention for individuals with fetal alcohol spectrum disorders: Treatment approaches and case management. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 258-267

PARSONS CL, IACONO TA, ROZNER L. Effect of tongue reduction on articulation in children with Down syndrome. *Am J Ment Defic* 1987, **91** : 328-332

PEROVIC A. Syntactic deficit in Down syndrome: More evidence for the modular organization of language. *Lingua* 2006, **116** : 1616-1630

PETERSON P, CARTA JJ, GREENWOOD C. Teaching enhanced milieu language teaching skills to parents in multiple risk families. *J Early Interv* 2005, **27** : 94-109

PETERSON NR, PISONI DB, MIYAMOTO RT. Cochlear implants and spoken language processing abilities: Review and assessment of the literature. *Rest Neurol Neurosci* 2010, **28** : 237-250

PETTINATO M, VERHOEVEN J. Production and perception of word stress in children and adolescents with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2008, **13** : 48-61

PHILOFSKY A, FIDLER DJ, HEPBURN S. Pragmatic language profiles of school-age children with autism spectrum disorders and Williams syndrome. *Am J Speech Lang Pathol* 2007, **16** : 368-380

PIANTA RC, BARNETT WS, BURCHINAL M, THORNBURG KR. The effects of preschool education: What we know, how public policy is or is not aligned with the evidence base, and what we need to know. *Psychol Sci Public Interest* 2009, **10** : 49-88

PIÉRART B. Le langage de l'enfant : Comment l'évaluer ? Bruxelles, Belgique : De Boeck Université, 2005

PIÉRART B, COMBLAIN A, GRÉGOIRE J, MOUSTY PH. Batterie ISADYLE. Manuel théorique. Marseille : Solal Editeur, 2010

PILE EJS, GIROLAMETTO L, JOHNSON CJ, CHEN X, CLEAVE PL. Shared book reading intervention for children with language impairment: Using parents-as-aides in language intervention. *Can J Speech-Lang Pathol Audiol* 2010, **34** : 96-109

POLIENSKÁ K, KAPALKOVÁ S. Language profiles in children with Down Syndrome and children with Language Impairment: Implications for early intervention. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 373-382

POULIN-DUBOIS D, GRAHAM SA. Cognitive processes in early word learning. In: Blackwell handbook of language development. HOFF E, SHATZ M (Eds). Blackwell handbooks of developmental psychology, Blackwell Publishing, Malden, 2007 : 191-211

PRICE J, ROBERTS J, VANDERGRIFF N, MARTIN G. Language comprehension in boys with fragile X syndrome and boys with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 318-326

PRICE JR, KENT RD. Increasing speech intelligibility in Down syndrome and fragile X syndrome. In: Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome. ROBERTS JE, CHAPMAN RS, WARREN SF (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2008 : 219-231

PRICE JR, ROBERTS JE, HENNON EA, BERNI MC, ANDERSON KL, et coll. Syntactic complexity during conversation of boys with fragile X syndrome and Down syndrome. *J Speech Lang Hear Res* 2008, **51** : 3-15

PROCTOR-WILLIAMS K, FEY ME. Recast density and acquisition of novel irregular past tense verbs. *J Speech Lang Hear Res* 2007, **50** : 1029-1047

REILLY J, LOSH M, BELLUGI U, WULFECK B. "Frog, where are you?" Narratives in children with specific language impairment, early focal brain injury, and Williams syndrome. *Brain Lang* 2004, **88** : 229-247

RING M, CLAHSSEN H. Distinct patterns of language impairment in Down's syndrome and Williams syndrome: The case of syntactic chains. *J Neurolinguist* 2005, **18** : 479-501

ROBERTS JE, MIRRETT P, BURCHINAL M. Receptive and expressive communication development of young males with fragile X syndrome. *Am J Ment Retard* 2001, **106** : 216-230

ROBERTS JE, PRICE J, MALKIN C. Language and communication development in Down Syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 26-35

ROBERTS JE, STOEL-GAMMON C, BARNES EF. Phonological characteristics of children with Down syndrome or fragile X syndrome. In: Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome. ROBERTS JE, CHAPMAN RS, WARREN SF (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2008a : 143-170

ROBERTS JE, CHAPMAN RS, MARTIN GE, MOSKOWITZ L. Language of preschool and school-age children with Down syndrome and fragile X syndrome. In: Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome. ROBERTS JE, CHAPMAN RS, WARREN SF (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2008b : 77-115

ROBERTS MY, KAISER AP. The Effectiveness of parent-implemented language interventions: A meta-analysis. *Am J Speech Lang Pathol* 2011, **20** : 180-199

ROIZEN NJ. Complementary and alternative therapies for Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2005, **11** : 149-155

ROMSKI MA, SEVCIK RA. Breaking the speech barrier: language development through augmented means. Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD, US, 1996

ROMSKI M, SEVCIK RA, ADAMSON LB, CHESLOCK M, SMITH A, et coll. Randomized Comparison of Augmented and Nonaugmented Language Interventions for Toddlers with Developmental Delays and Their Parents. *J Speech Lang Hear Res* 2010, **53** : 350-364

RONDAL JA. Development of language and mental retardation: a critical review of the English language literature. *Année Psychologique* 1975, **75** : 513-547

RONDAL JA. L'interaction adulte-enfant et la construction du langage. Bruxelles, Belgique : Pierre Mardaga, 1983

RONDAL JA. L'évaluation du langage. Hayen, Belgique : Pierre Mardaga, 1997

RONDAL JA. Retards mentaux. In : Troubles du langage, bases théoriques, diagnostic et rééducation. RONDAL JA, SERON X (Eds). Sprimont, Belgique, Pierre Mardaga, 1999 : 589-637

RONDAL JA. Language in mental retardation : Individual and syndromic differences, and neurogenetic variation. *Swiss J Psychol* 2001, **60** : 161-178

RONDAL JA. Language rehabilitation. In: Therapies and rehabilitation in Down syndrome. RONDAL JA, RASORE-QUARTINO A (Eds). John Wiley & Sons Ltd, New York, NY US, 2007 : 63-89

RONDAL JA. Language in Down syndrome: a life-span perspective. In: Genes, Brain and Development. BARNES MA (Ed). Cambridge, NY US: Cambridge University Press, 2010 : 122-142

RONDAL JA, BRÉDART S. Langage oral : aspects développementaux. In : Les troubles du langage : Diagnostic et rééducation. RONDAL JA, SERON X (Eds). Bruxelles, Belgique : Pierre Mardaga, 1989 : 21-61

RONDAL JA, COMBLAIN A. Language in adults with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 1996, **4** : 3-14

RONDAL JA, EDWARDS S. Language in mental retardation. Whurr Publishers, Philadelphia, PA US, 1997

RONDAL JA, COMBLAIN A. Language in ageing persons with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2002, **8** : 1-9

RONDAL JA, DOCQUIER L. Maternal speech to Down syndrome children. An update. *J Speech Lang Appl Behav Analysis* 2006, **1** : 218-227

RONDAL JA, GUAZZO GM. Morphosyntactical difficulties and rehabilitation in persons with Down syndrome. In: International review of research in developmental disabilities, Vol 42. HODAPP RM (Ed). International review of research in developmental disabilities ; Vol 42 ; ISSN : 2211-6095 (Print), Elsevier Academic Press, San Diego, CA, US, 2012 : 85-107

RONDAL JA, LAMBERT JL, CHIPMAN HH, PASTOURIAUX F. Arriération mentale. In : Les troubles du langage : diagnostic et rééducation. RONDAL JA, SERON X (Eds). Bruxelles, Belgique : Pierre Mardaga, 1989 : 21-61

RONDAL JA, ESPERET E, GOMBERT JE, THIBAUT J-P, COMBLAIN A. Développement du langage oral. In : Troubles du langage, bases théoriques, diagnostic et rééducation. RONDAL JA, SERON X (Eds). Sprimont, Belgique : Pierre Mardaga, 1999 : 107-178

ROSE SA, FELDMAN JF, JANKOWSKI JJ. A cognitive approach to the development of early language. *Child Dev* 2009, **80** : 134-150

ROUSTIT J. De l'évaluation du langage oral chez le jeune enfant. *Rééducation Orthophonique* 2007, **231** : 3-9

ROWLAND C. Understanding language acquisition. Oxford, UK : Routledge, 2014

RUSCELLO DM. Nonspeech oral motor treatment issues related to children with developmental speech sound disorders. *Lang Speech Hear Serv Sch* 2008, **39** : 380-391

RVACHEW S. Effective interventions for the treatment of speech sound Disorders (Rev. ed.). Encyclopedia of Language and Literacy Development (pp. 1-10). London, ON: Western University. 2012. Retrieved [april 25, 2014] from <http://www.literacyencyclopedia.ca/pdfs/topic.php?topicId = 17>

SAFFRAN JR, THIESSEN ED. Domain-general learning capacities. In: Blackwell handbook of language development. HOFFE, SHATZ M (Eds). Blackwell handbooks of developmental psychology, Blackwell Publishing, Malden, 2007 : 68-86

SAXTON M. Recast in a new light: insights for practice from typical language studies. *Child Lang Teach Ther* 2005, **21** : 23-38

SCHERER NJ, OLSWANG LB. Role of mothers' expansions in stimulating children's language production. *J Speech Lang Hear Res* 1984, **27** : 387-396

SCHLOSSER RW, LEE DL. Promoting generalization and maintenance in augmentative and alternative communication: a meta-analysis of 20 years of effectiveness research. *Augment Altern Commun* 2000, **16** : 208-226

SCHLOSSER RW, SIGAFOOS J. Augmentative and alternative communication interventions for persons with developmental disabilities: narrative review of comparative single-subject experimental studies. *Res Dev Disabil* 2006, **27** : 1-29

SCHLOSSER RW, WENDT O. Effects of augmentative and alternative communication intervention on speech production in children with autism: a systematic review. *Am J Speech-Lang Pathol* 2008, **17** : 212-230

SEVCIK RA, ROMSKI MA, ADAMSON LB. Research directions in augmentative and alternative communication for preschool children. *Disabil Rehabil* 2004, **26** : 1323-1329

SHANE HC. Decision making in early augmentative communication of non-oral persons. In: Nonspeech language and communication: analysis and intervention. SCHIEFELBUSCH L (Ed). Baltimore, MD, US: University Park Press, 1980 : 389-425

SHIPSTER C, OLIVER B, MORGAN A. Speech and oral motor skills in children with Beckwith Wiedemann Syndrome: pre- and post-tongue reduction surgery. *Adv Speech Lang Pathol* 2006, **8** : 45-55

SHOTT SR. Down syndrome: common otolaryngologic manifestations. *Am J Med Genet* 2006, **142C** : 131-140

SIGAFOOS J, GREEN VA, PAYNE D, SON SH, O'REILLY M, et coll. A comparison of picture exchange and speech-generating devices: Acquisition, preference, and effects on social interaction. *Augment Altern Commun* 2009, **25** : 99-109

SIGMAN M. Developmental deficits in children with Down syndrome. In: Neurodevelopmental disorders. TAGER-FLUSBERG H (Ed). Developmental cognitive neuroscience, The MIT Press, Cambridge, MA US, 1999 : 179-195

SIGMAN M, RUSKIN E. Continuity and change in the social competence of children with autism, Down syndrome, and developmental delays. *Monogr Soc Res Child Dev* 1999, **64** : v-114

SILVERMAN W. Down syndrome: cognitive phenotype. *Men Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 228-236

SINGH L, STEVEN REZNICK J, XUEHUA L. Infant word segmentation and childhood vocabulary development: a longitudinal analysis. *Dev Sci* 2012, **15** : 482-495

SKOTKO BG, KOPPENHAVER DA, ERICKSON KA. Parent reading behaviors and communication outcomes in girls with Rett syndrome. *Exceptional Children* 2004, **70** : 145

SMITH L, YU C. Infants rapidly learn word-referent mappings via cross-situational statistics. *Cognition* 2008, **106** : 1558-1568

SNELL ME, BRADY N, MCLEAN L, OGLETREE BT, SIEGEL E, et coll. Twenty years of communication intervention research with individuals who have severe intellectual and developmental disabilities. *Am J Intellect Dev Disabil* 2010, **115** : 364-380

SNOW CE, FERGUSON CA. Talking to children: language input and acquisition. Cambridge, UK: Cambridge University Press, 1977

SPENCER JP, BLUMBERG MS, MCMURRAY B, ROBINSON SR, SAMUELSON LK, et coll. Short arms and talking eggs: why we should no longer abide the nativist-empiricist debate. *Child Dev Perspect* 2009, **3** : 79-87

SPRATT EG, FRIEDENBERG S, LAROSA A, BELLIS MDD, MACIAS MM, et coll. The effects of early neglect on cognitive, language, and behavioral functioning in childhood. *Psychology* 2012, **3** : 175-182

STEPHENSON J. Picture-book reading as an intervention to teach the use of line drawings for communication with students with severe intellectual disabilities. *Augment Altern Commun* 2009, **25** : 202-214

STERLING A, WARREN SF. Communication and language development in infants and toddlers with Down syndrome or fragile X syndrome. In: Speech and language development and intervention in Down syndrome and fragile X syndrome. ROBERTS JE, CHAPMAN RS, WARREN SF (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2008 : 53-76

STOEL-GAMMON C. Phonological development in Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 1997, **3** : 300-306

STOEL-GAMMON C. Down syndrome phonology: developmental patterns and intervention strategies. *Downs Syndr Res Pract* 2001, **7** : 93-100

STOJANOVIC V. Prosodic deficits in children with Down syndrome. *J Neurolinguist* 2011, **24** : 145-155

STORCH SA, WHITEHURST GJ. Oral language and code-related precursors to reading: evidence from a longitudinal structural model. *Dev Psychol* 2002, **38** : 934-947

STREISSGUTH AP, BOOKSTEIN FL, BARR HM, SAMPSON PD, O'MALLEY K, et coll. Risk factors for adverse life outcomes in fetal alcohol syndrome and fetal alcohol effects. *J Dev Behav Pediatr* 2004, **25** : 228-238

SYLVESTRE A, MÉRETTE C. Language delay in severely neglected children: a cumulative or specific effect of risk factors? *Child Abuse Neglect* 2010, **34** : 414-428

TAGER-FLUSBERG H, CALKINS S, NOLIN T, BAUMBERGER T. A longitudinal study of language acquisition in autistic and Down syndrome children. *J Autism Dev Disord* 1990, **20** : 1-21

TIGER JH, HANLEY GP, BRUZEK J. Functional communication training: a review and practical guide. *Behav Anal Pract* 2008, **1** : 16-23

TINCANI M, DEVIS K. Quantitative synthesis and component analysis of single-participant studies on the picture exchange communication system. *Remedial Spec Educ* 2011, **32** : 458-470

TOMASELLO M. On the different origins of symbols and grammar. In: Language evolution. CHRISTIANSEN MH, KIRBY S (Eds). Studies in the evolution of language, Oxford University Press, New York, NY US, 2003 : 94-110

TOURRETTE C. Évaluer les enfants avec déficiences ou troubles du développement. Paris : Dunod, 2011

TOURRETTE C, GUÉDENEY A. L'évaluation en clinique du jeune enfant. Paris : Dunod, 2012

VAN BORSEL J, VANDERMEULEN A. Cluttering in Down syndrome. *Folia Phoniatri Logop* 2008, **60** : 312-317

VAN BORSEL J, DOR O, RONDAL J. Speech fluency in fragile X syndrome. *Clin Linguist Phon* 2008, **22** : 1-11

VAN BYSTERVELDT AK, GILLON G, FOSTER-COHEN S. Integrated speech and phonological awareness intervention for pre-school children with Down syndrome. *Int J Lang Comm Disord* 2010, **45** : 320-335

VAN LIERDE K, GALIWANGO G, HODGES A, BETTENS K, LUYTEN A, et coll. Impact of tongue reduction on overall speech intelligibility, articulation and orofunctional behavior in 4 children with Beckwith-Wiedemann syndrome. *Folia Phoniatri Logop* 2012, **64** : 55-63

VANDER WOUDE J, VAN KLEECK A, VEEN EV. Book sharing and the development of meaning. In: Emergent literacy and language development: promoting learning in early childhood. RHYNER PM (Ed). Challenges in language and literacy, Guilford Press, New York, NY US, 2009 : 36-77

VASILYEVA M, WATERFALL H, HUTTENLOCHER J. Emergence of syntax: Commonalities and differences across children. *Dev Sci* 2008, **11** : 84-97

VELLEMAN SL, MERVIS CB. Children with 7q11.23 duplication syndrome: speech, language, cognitive, and behavioral characteristics and their implications for intervention. *Perspect Lang Learn Educ* 2011, **18** : 108-116

VENUTI P, DE FALCO S, ESPOSITO G, ZANINELLI M, BORNSTEIN MH. Maternal functional speech to children: a comparison of autism spectrum disorder, Down syndrome, and typical development. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 506-517

VILASECA RM, DEL RIO MAJ. Language acquisition by children with Down syndrome: a naturalistic approach to assisting language acquisition. *Child Lang Teach Ther* 2004, **20** : 163-180

VINSON BP. Essentials for speech-language pathologists. San Diego, CA, US: Singular Publishing Group, 2001

VINTER S. Les habiletés phonologiques chez six enfants de 4 ans, porteurs d'une trisomie 21. *Glossa* 2002, **82** : 30-51

WALKER VL, SNELL ME. Effects of augmentative and alternative communication on challenging behavior: A meta-analysis. *Augment Altern Commun* 2013, **29** : 117-131

WARREN SF, BRADY NC. The role of maternal responsivity in the development of children with intellectual disabilities. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 330-338

WARREN SF, BREDIN-OJA SL, FAIRCHILD M, FINESTACK LH, FEY ME, et coll. Responsivity Education/Prelinguistic Milieu Teaching. In: Treatment of language disorders in children. MCCAULEY RJ, FEY ME (Eds). Communication and language intervention series, Paul H Brookes Publishing, Baltimore, MD US, 2006 : 47-75

WARREN SF, FEY ME, YODER PJ. Differential treatment intensity research: a missing link to creating optimally effective communication interventions. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 70-77

WARREN SF, FEY ME, FINESTACK LH, BRADY NC, BREDIN-OJA SL, et coll. A randomized trial of longitudinal effects of low-intensity responsivity education/prelinguistic milieu teaching. *J Speech Lang Hear Res* 2008, **51** : 451-470

WARREN SF, BRADY N, STERLING A, FLEMING K, MARQUIS J. Maternal responsivity predicts language development in young children with fragile X syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2010, **115** : 54-75

WASIK BA, BOND MA, HINDMAN A. The effects of a language and literacy intervention on Head Start children and teachers. *J Educ Psychol* 2006, **98** : 63-74

WEISTUCH L, BROWN BB. Motherese as therapy: a programme and its dissemination. *Child Lang Teach Ther* 1987, **3** : 57-71

WERKER JF, TEES RC. Speech perception as a window for understanding plasticity and commitment in language systems of the brain. *Dev Psychobiol* 2005, **46** : 233-234

WILKINSON KM, HENNIG S. The state of research and practice in augmentative and alternative communication for children with developmental/intellectual disabilities. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 58-69

WILLIAMS AL. Intensity in phonological intervention: is there a prescribed amount? *Int J Speech Lang Pathol* 2012, **14** : 456-461

WILLIAMS AL, MCLEOD S, MCCAULEY RJ. Interventions for speech sound disorders in children. Brookes Publishing Company, 2010

WOLFENBERGER W. Social role valorization: a proposed new term for the principle of normalization. *Intellect Dev Disabil* 2011, **49** : 435-440

WOOD S, WISHART J, HARDCASTLE W, CLELAND J, TIMMINS C. The use of electropalatography (EPG) in the assessment and treatment of motor speech disorders in children with Down's syndrome: evidence from two case studies. *Dev Neurorehabil* 2009, **12** : 66-75

YODER P, WOYNAROSKI T, FEY M, WARREN S. Effects of dose frequency of early communication intervention in young children with and without Down syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2014, **119** : 17-32

YODER PJ, SPRUYTENBURG H, EDWARDS A, DAVIES B. Effect of verbal routine contexts and expansions on gains in the mean length of utterance in children with developmental delays. *Lang Speech Hear Serv Sch* 1995, **26** : 21-32

ZAMPINI L, D'ODORICO L. Lexical and syntactic development in Italian children with Down's syndrome. *Int J Lang Comm Disord* 2011a, **46** : 386-396

ZAMPINI L, D'ODORICO L. Gesture production and language development: a longitudinal study of children with Down syndrome. *Gesture* 2011b, **11** : 174-193

ZAMPINI L, D'ODORICO L. Vocabulary development in children with Down syndrome: Longitudinal and cross-sectional data. *J Intellect Dev Disabil* 2013, **38** : 310-317

ZEVENBERGEN AA, WHITEHURST GJ. Dialogic reading: a shared picture book reading intervention for preschoolers. In: On reading books to children: parents and teachers. VAN KLEECK A, STAHL SA, BAUER EB (Eds). Center for Improvement of Early Reading Achievement, CIERA, Lawrence Erlbaum Associates Publishers, Mahwah, NJ US, 2003 : 177-200

11

Numératie

On tient désormais pour certain que la maîtrise des habiletés en numératie et en littéracie influence sensiblement les chances de réussite dans la vie de celui qui les possède (OCDE, 2013). Les travaux scientifiques traitant de ces dimensions chez les personnes avec une déficience intellectuelle (DI) restent néanmoins peu abondants (Browder et coll., 2012). Cet état de fait s'explique en partie par le déficit de reconnaissance du handicap qui caractérise les politiques nationales (ONFRIH, 2011) et internationales (OST, 2008) en matière de recherche.

Fonctionnements, apprentissages et méthodes d'intervention

En ce qui concerne les travaux scientifiques s'intéressant aux savoirs scolaires chez les personnes avec une déficience intellectuelle, les études portant sur la littéracie sont plus nombreuses que celles traitant de la numératie. Ce déséquilibre, illustré dans la figure 11.1, est observé bien que ces deux champs de compétences soient massivement sollicités dans la vie quotidienne (domicile, travail, loisirs, etc.). En dehors de la littéracie et de la numératie, l'apprentissage des autres matières scolaires chez les personnes avec une DI reste quasiment inexploré actuellement (figure 11.1).

Ce chapitre abordera plus en détail la numératie, la littéracie sera quant à elle abordée dans la communication intitulée « Littéracie et déficience intellectuelle » de B-M. Martini-Willemin, dans la partie II de cet ouvrage. La numératie renvoie à une gamme d'habiletés très diverses qui implique le traitement et la manipulation des nombres et des contenus mathématiques. Plus précisément, elle est définie comme « la capacité de localiser, d'utiliser, d'interpréter et de communiquer de l'information et des concepts mathématiques afin de s'engager et de gérer les demandes mathématiques de tout un éventail de situations de la vie (...). À cette fin, la numératie implique la gestion d'une situation ou la résolution d'un problème dans un contexte réel, en répondant à un contenu/à des informations/à des concepts mathématiques représentés de différentes manières » (OCDE, 2013, p. 63).

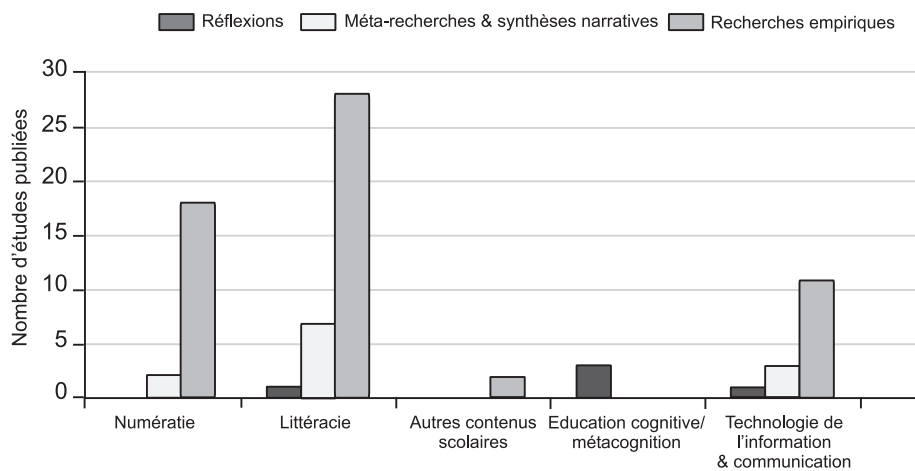


Figure 11.1 : Publications axées sur les contenus d'apprentissage entre 2008 et 2013

Le nombre d'études publiées ont été obtenues après interrogation des cinq bases de données : *Pubmed*, *Web of science*, *PsycINFO*, *Eric*, *Pascal*, *Scopus*, et suite au croisement des mots-clés : *rehabilitation*, *remediation*, *special needs*, *education*, *learning*, *"verbal learning"*, *cognitive remediation*, *teaching*, *teaching method*, *special education*, *educational strategies*, *inclusion*, *inclusive education*, *working memory*, *"Computer-Assisted Instruction"*, *assistive technology*, *programme*, *intervention AND intellectual disability*, *mental retardation*, *intellectual development disorder*, *severe learning disabilities*, *profond multiple learning disabilities*.

Les diverses facettes de la numératie énumérées ci-dessus sont étudiées avec une intensité variable dans la littérature spécialisée consacrée aux personnes avec une DI. Abstraction faite du public, les études se sont principalement intéressées aux habiletés et connaissances mathématiques précoces parfois de façon dispersée (Wilson et Räsänen, 2009), ainsi qu'aux habiletés classiquement acquises durant la période préscolaire et primaire (Bull, 2007 ; Foegen, 2008). Les habiletés sous-tendant les opérations plus complexes (algèbre, etc.), de même que la résolution de problème ont, par contre, été beaucoup moins étudiées (Kroesbergen et Van Luit, 2003 ; Inserm, 2007 ; Faragher et Clarke, 2014). Ce décalage est encore plus marqué dans les études concernant les personnes avec une déficience intellectuelle (Murphy et Mazzocco, 2008).

Parmi les thématiques les plus étudiées figurent :

- les connaissances et capacités de quantification, c'est-à-dire de représentation de la numérosité. Ces habiletés s'organisent autour de trois procédures complémentaires mais distinctes à savoir, les procédures consistant à *subitizer* (capacité à appréhender d'un coup d'œil une petite quantité quelle que soit

la configuration des éléments), à estimer (globalement) et à compter de façon exacte ;

- les capacités lexicales numériques. Ces habiletés renvoient à la capacité de se référer aux étiquettes des nombres, ainsi qu'à la capacité de les manipuler et de les transposer d'un format symbolique à un autre (par exemple, transcoder du code arabe au code verbal écrit : 11 *versus* onze) ;
- les opérations arithmétiques simples (addition, soustraction, etc.) avec ou sans calculatrice ;
- les habiletés numériques fonctionnelles. Ces habiletés renvoient à la capacité de comprendre et d'utiliser les informations numériques dans diverses situations de la vie réelle. Dans ce domaine, l'utilisation et la gestion pratique de l'argent par les personnes avec une DI ont été particulièrement étudiées (Xin et coll., 2005 ; Faragher et Clarke, 2014).

Valeur adaptative de la numératie

Les habiletés numériques sont une composante forte à l'adaptation. Elles sont sollicitées dans une large gamme de tâches pratiques qu'elles ne manquent pas d'impacter en cas de déficit. Des compétences comme dénombrer une collection d'objets, payer, rendre la monnaie, faire un budget, comparer des prix, gérer des quantités, respecter la dose prescrite lors de la prise de médicaments jouent un rôle crucial pour répondre aux exigences du quotidien (Xin et coll., 2005).

Des compétences comme lire l'heure, comprendre un horaire, choisir le bon numéro de bus ou la bonne chaîne de TV, estimer ou comparer des durées, des quantités, des longueurs, mesurer, calculer, comprendre et interpréter des informations numériques sont également intensément sollicitées dans la vie de tous les jours.

Comme pour toute autre personne, la maîtrise de la numératie est cruciale pour la qualité de vie des personnes avec une DI. L'analyse réalisée par Faragher et Brown (2005) chez cinq adultes avec une trisomie 21, âgés entre 22 et 38 ans, montre que ces compétences sont requises dans la plupart de leurs contextes de vie. La maîtrise des compétences numériques conditionne l'indépendance de ces individus et représente « une question de qualité de vie » (Faragher et Brown, 2005).

Qui est plus particulièrement concerné ?

La place capitale qu'occupe la numératie dans la vie quotidienne – privée et professionnelle – justifie que chaque pays mette en œuvre des politiques qui « associent une formation initiale de qualité à des opportunités et des mesures d'incitation qui invitent l'ensemble de la population à continuer à développer ses compétences en compréhension de l'écrit et en numératie, dans le cadre privé ou professionnel, une fois la formation initiale achevée » (OCDE, 2013, p. 13).

Actuellement, les habiletés en numératie ont surtout été étudiées chez les personnes porteuses d'une DI de nature syndromique (syndrome de Williams, trisomie 21, syndrome velo-cardio-facial, syndrome de l'X fragile ou d'alcoolisme fœtal ; cf. Hodapp et coll., 2003 ; Hodapp et Dykens, 2004). La recherche s'est peu intéressée aux habiletés numériques des personnes ayant une DI idiopathique¹¹⁶. Or, ces personnes ne sont pas épargnées par les difficultés en numératie et/ou en littéracie (Carrasumada et coll., 2006). Des difficultés dans ces domaines constituent parfois les premiers signes de l'existence de la DI. Comme le rappellent Glidden et Schoolcraft (2007) : « parce que la déficience intellectuelle peut ne pas avoir d'étiologie médicale connue, son diagnostic est, en partie, basé sur les attentes de comportement dans la société. Dans une société dans laquelle les exigences de raisonnement abstrait ou celles de maîtrise de littéracie et numératie sont peu élevées, de nombreux individus avec une déficience intellectuelle légère peuvent ne pas être identifiés. En revanche, dans notre société, beaucoup d'enfants avec une déficience intellectuelle légère sont diagnostiqués non par le corps médical mais plutôt par les psychologues travaillant dans le contexte éducatif, car leurs difficultés scolaires sont susceptibles d'être la première indication formelle de l'existence d'un déficit intellectuel et du comportement adaptatif » (p. 393).

La recherche montre que certains désordres génétiques donnent lieu à des profils particuliers de compréhension de la numératie. Il est toutefois rare que la spécificité du phénotype cognitif soit totale et qu'un syndrome soit caractérisé par un ensemble de traits qui n'appartiennent qu'à lui seul. Plus généralement, le profil cognitif dégagé dans un syndrome a une spécificité partielle, c'est-à-dire qu'il peut également se retrouver dans d'autres syndromes (Dykens et coll., 2000).

116. C'est-à-dire une DI dont l'origine est non spécifique peut-être par manque de capacité à la déterminer à l'heure actuelle ou parce qu'elle est imputable à des causes culturelles et familiales difficiles à mettre en évidence (Zigler, 1967).

Cependant, les comparaisons inter-syndromiques, qui mettent en évidence l'existence de profils de forces et de faiblesses distincts dans certains sous-groupes étiologiquement bien délimités, peuvent être utiles pour comprendre les difficultés rencontrées par les personnes avec une DI idiopathique. Les données issues des études syndromiques peuvent servir de modèles pour la compréhension des troubles dans d'autres conditions cliniques (Mazzocco, 2007).

Rôle du fonctionnement cognitif dans la compréhension du nombre

Camp et coll. (2011) rappellent que le développement de la représentation du nombre doit être considéré dans ses relations avec les autres systèmes cognitifs. Les tâches numériques, mêmes les plus simples, font appel à plusieurs fonctions cognitives générales (Kroesbergen et Van Luit, 2003 ; Inserm, 2007 ; Passolunghi et Lanfranchi, 2012). Parmi les fonctions impliquées, citons :

- la mémoire de travail (MdeT) qui est reconnue comme une compétence clé pour le développement des habiletés mathématiques (Lemaire et coll., 1996 ; Meyer et coll., 2010 ; Passolunghi et Lanfranchi, 2012). Elle comprend notamment : la boucle phonologique, autrement dit la MdeT verbale, qui est mobilisée lors de la réalisation des calculs mentaux, lesquels supposent le maintien des nombres en mémoire. L'efficacité de la MdeT est elle-même tributaire de la vitesse de traitement (Barrouillet et coll., 2007 et 2009 ; Rose et coll., 2011) ; le calepin visuo-spatial (MdT visuo-spatiale) qui joue un rôle particulier dans la capacité d'appréhender les figures géométriques, les diagrammes ou les courbes. Il sous-tend aussi les capacités de rotation mentale (Jarvis et Gathercole, 2003 ; Kyttälä, 2008 ; Kyttälä et coll., 2003 ; Passolunghi et Cornoldi, 2008) et la capacité de manipuler la ligne numérique mentale (Zorzi et coll., 2002 et 2006) ; l'administrateur central qui assure la manipulation des informations aux différentes étapes de la tâche (ex. calcul mental, etc.) ;
- la mémoire à long terme (MLT) qui intervient notamment dans la récupération de faits mathématiques¹¹⁷ connus comme par exemple, les tables de multiplication ;

117. Rappelons que « les faits mathématiques renvoient aux problèmes (additions, soustractions, multiplications) dont la solution ne requiert pas le recours à des processus de calcul. Le débat relatif au format, amodal ou modal, de stockage et de récupération des faits arithmétiques reste ouvert. Certaines thèses suggèrent un stockage indépendant de la modalité (McCloskey, 1992), d'autres défendent l'idée d'un format verbal unique de stockage des tables de multiplication et de quelques additions sous forme d'associations verbales (Dehaene et Cohen, 2000) » (Inserm, 2007, p. 119).

- les fonctions exécutives qui coordonnent le travail à réaliser dans les tâches numériques (Szűcs et coll., 2014). Le fonctionnement exécutif est lui-même étroitement lié à la MdeT, à la vitesse de traitement et à l'attention, dans la mesure où il contribue et est à la fois dépendant du partage des ressources (Passolunghi et Lanfranchi, 2012 ; Camos et Barrouillet, 2013). Tout déficit perturbera, voire impactera, la réalisation des tâches devant être assurées solidairement par un ou plusieurs sous-systèmes cognitifs ;
- le langage, qui est en étroite relation avec le système de représentation symbolique des nombres (par exemple la chaîne numérique verbale, la maîtrise du vocabulaire et des signes mathématiques, par exemple « plus », « moins », « égal », etc.). Donlan (2009) a réalisé une très bonne synthèse sur le rôle du langage dans le développement des concepts mathématiques.

Le bon fonctionnement des processus cognitifs généraux facilite l'acquisition des habiletés mathématiques. À l'inverse, des déficits dans un ou plusieurs de ces systèmes peuvent avoir des conséquences sur l'acquisition et/ou la maîtrise des habiletés numériques (Riccio et coll., 2010). Le tableau 11.I synthétise les principaux retentissements d'un déficit des systèmes cognitifs généraux sur le traitement numérique.

Processus numériques spécifiques : systèmes de représentation de la numérosité

Les observations issues des travaux menés en psychologie neurodéveloppementale, en neuropsychologie et en psychologie cognitive, s'accordent sur le fait que la représentation numérique serait sous-tendue par deux systèmes distincts : le système analogique de représentation des magnitudes (= ordre de grandeur) (voir Dehaene, 2011 pour une synthèse) et le système de représentation symbolique (voir Carey, 2009 pour une synthèse).

Le système de représentation « analogique » est activé lorsque les stimuli numériques à traiter se présentent sous une forme concrète, par exemple matérielle (collection d'objets réels) ou figurative (nombre d'éléments dans une figure). Selon le nombre d'éléments, le traitement est exact ($N \text{ éléments} < 3$) ou approximatif ($N \text{ éléments} > 3$). Ce système permet de capter la magnitude d'une collection ou d'un arrangement d'objets. Il a aussi comme fonction de comparer et de discriminer deux collections en fonction de leur numérosité. Le traitement exact n'est possible que lorsque la numérosité est inférieure à 3. Avec des collections plus importantes, le nombre d'éléments est estimé de façon approximative (Butterworth, 1999 et 2010). Le système analogique renvoie à ce qui est communément appelé le « sens [ou intuition fondamentale] des nombres » (Dehaene, 1997).

Tableau 11.1 : Principaux retentissements du déficit des systèmes cognitifs généraux sur le traitement numérique (d'après Riccio et coll., 2010, p. 49)

Processus cognitif affecté	Retentissement du déficit cognitif
Mémoire	Difficulté dans le rappel des faits mathématiques (tables de multiplication ; résultats d'additions/soustractions courantes stockés en mémoire à long terme) Difficultés dans le rappel des procédures mathématiques Difficultés dans la conservation des informations en mémoire de travail verbale. Difficultés dans le stockage temporaire et manipulation mentale des informations ou consignes verbales pour la réalisation d'un problème Difficultés dans la conservation des informations en mémoire de travail visuelle. Difficultés dans le stockage temporaire des informations ou indications visuelles nécessaires à la réalisation d'un problème
Fonctions exécutives et attention	Omission ou ajout d'étapes supplémentaires dans les procédures Difficulté à séquencer les étapes d'une procédure mathématique ou de résolution de problèmes Application de procédure à la mauvaise catégorie de problème Erreurs impliquant des résultats impossibles ; manque de contrôle, défaut de raisonnement Difficultés à comprendre les concepts ou les principes mathématiques Difficultés à passer d'une opération à l'autre Itération, répétition du même nombre et/ou de la même procédure
Langage et Fonctionnement auditif (linguistique)	Difficultés de compréhension du vocabulaire et de la terminologie numériques, p. ex. dans les consignes données verbalement Difficultés de maîtrise de la chaîne numérique verbale et du lexique (numérique)
Perception visuelle, cognition visuo-spatiale, praxies constructives et coordination visuomotrice	Difficultés de navigation sur la ligne numérique Difficultés dans le décodage des signes et opérands arithmétiques Difficultés dans la lecture et le décodage des nombres et de leur forme visuelle. Les chiffres arabes (notamment lorsque ceux-ci sont élevés, p. ex. dizaines, centaines, milliers, etc.) sont difficiles à lire et génèrent souvent des erreurs (p. ex. 110 sera lu : /cent-un/) Difficultés à intégrer la valeur des positions dans un nombre (dizaines, centaines, etc. ; décimales). (p. ex. 83 sera lu : /huit/ et /trois/) Difficultés dans la formation des chiffres arabes et signes mathématiques (+, -, x, : ou / ; = ; etc.) Difficultés à ordonner correctement les chiffres en colonnes/ou en lignes (dans la pose d'opérations par écrit p. ex.) Difficultés à travailler de droite à gauche et à maintenir la direction (dans la pose d'opérations par écrit p. ex.) Difficultés à réciter correctement la chaîne numérique verbale tout en pointant les éléments de la collection

Le système de représentation « symbolique » traite les stimuli numériques présentés sous forme de signes conventionnels, graphiques (chiffres lus ou écrits : [3]) ou vocaux (informations numériques reçues ou émises verbalement : /trois/). Ce système de représentation, qui s'origine dans le développement symbolique et dans le langage, suppose des phases d'intégration successives (chaîne numérique verbale, puis signes écrits/notation numérique au moment de l'apprentissage de la lecture et de l'écriture).

L'indépendance fonctionnelle de ces systèmes est attestée depuis plusieurs années déjà par diverses études dans la population typique (chez l'adulte : Dehaene et Cohen, 1995 ; Dehaene et coll., 1998 et 1999 ; chez l'enfant : Temple et Posner, 1998).

Modèle Triple code

Le modèle de cognition numérique, proposé par Stanislas Dehaene (1992), constitue un cadre de référence largement reconnu dans le monde scientifique (Camp et coll., 2011). Il détaille les composantes du système analogique et les composantes du système de représentation symbolique. Il permet également de faire le lien avec des catégories de tâches qui requièrent de façon plus ou moins prépondérante certains de ces processus (figure 11.2).

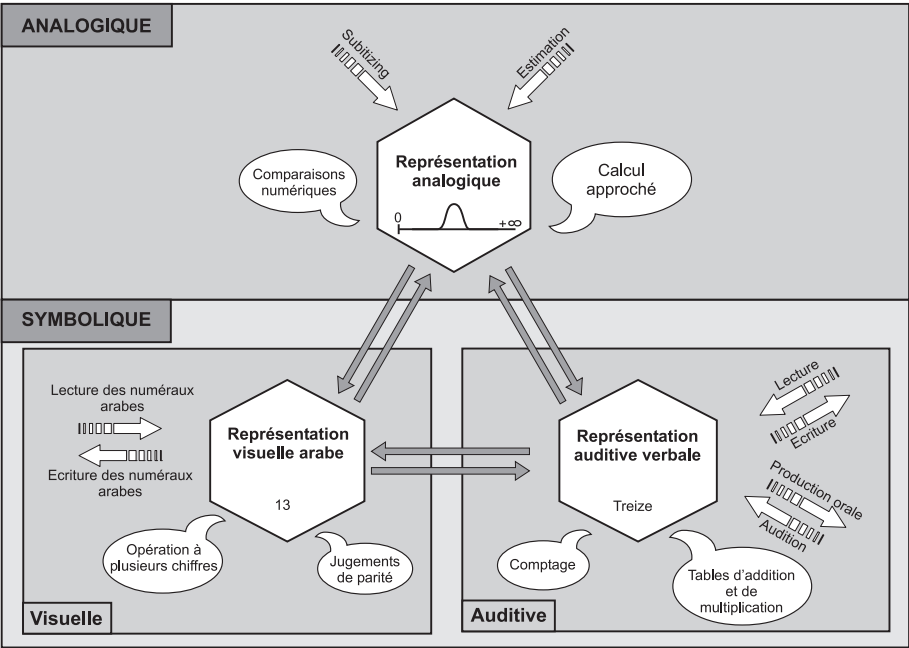


Figure 11.2 : Représentation schématique du traitement du nombre (adapté du modèle « triple code » proposé par Stanislas Dehaene, 1992)

Selon ce modèle, la représentation numérique est composée d'un système analogique et d'un système symbolique. Ce dernier est lui-même subdivisé en deux sous-systèmes de représentation (Visuelle et Auditive) représentés sous forme d'octogones. Les bulles font référence aux opérations assurées par chacun des systèmes ou sous-systèmes. Les flèches discontinues renvoient aux tâches faisant partie de leur champ de compétences respectif. Finalement, les flèches blanches montrent que les systèmes et sous-systèmes ne travaillent pas de façon mutuellement exclusive, mais sont appelés à coopérer entre eux.

Le système analogique fait appel à deux processus :

- le processus de *subitizing* qui est une sensibilité précoce à la numérosité de petits ensembles d'objets grâce à un mécanisme de saisie perceptive globale. Ce mécanisme permet d'évoquer la cardinalité¹¹⁸ d'une collection jusqu'à 3 éléments de façon immédiate et très précise (Kaufman et coll., 1949). Il permet aussi de comparer et de discriminer des petits arrangements dont la numérosité varie (1 *versus* 2 *versus* 3, par exemple). Il repose sur un système spécifique de saisie visuelle instantanée de la collection sous forme d'objet ou de configuration dit *Object-Tracking System* (OTS) ;
- le processus d'estimation qui renvoie à l'appréhension approximative de la numérosité de collections d'objets dès 4 éléments. Le processus d'estimation, comme le processus de *subitizing*, est fonctionnel dès le début de la vie chez l'homme¹¹⁹. Il permet de comparer et de discriminer des ensembles numériquement importants, apparemment sans limite de taille, mais ne permet pas de répondre de façon exacte aux questions commençant par « combien de » (par exemple combien d'éléments cette collection contient-elle ?). Le processus d'approximation obéit à la loi dite « fraction de Weber », qui suppose que le temps requis pour comparer deux collections dépend non de la valeur réelle mais de leur ratio (Moyer et Landauer, 1967 ; Dehaene et coll., 1990). Autrement dit, cette loi stipule qu'il est plus facile et plus rapide de conclure à la différence numérique entre deux collections, si la différence numérique entre les ensembles à comparer est importante. On qualifie cette aptitude d'acuité numérique. L'acuité numérique se calcule sous la forme d'un pourcentage minimal discriminé (Dehaene, 2010). Avec le développement, elle devient possible même lorsque les collections sont numériquement très proches. Elle est d'environ 1:2 (100 %) à six mois, de 2:3 à 10 mois et de 7:8 à l'âge adulte (Feigenson et coll., 2004 ; Halberda et coll., 2008). La littérature montre que, dans la population typique, les habiletés d'acuité numérique corrélaient avec les performances mathématiques ultérieures (Halberda et coll., 2008 ; Mazzocco et coll., 2011), ce qui confirme le rôle décisif de ce mode de représentation dans le niveau de maîtrise atteint ultérieurement en numératie (Camp et coll., 2011 ; Libertus et coll., 2011).

Le système de représentation symbolique des nombres se développe sous l'influence de la culture. C'est-à-dire qu'il s'apprend à l'école, dans le cadre

118. En mathématiques, la cardinalité est une notion qui renvoie à la taille d'un ensemble. Lorsqu'un ensemble est fini, c'est-à-dire s'il contient un nombre donné d'éléments pouvant être listés dans une suite finie, son cardinal est la longueur de cette suite, autrement dit il s'agit du nombre d'éléments contenu dans cet ensemble.

119. Les mécanismes qui sous-tendent précisément les processus de *subitizing* et d'estimation de la numérosité/magnitude sont encore mal connus. Lecointre et coll. (2005) inventorier quatre explications.

familial, etc. L'apprentissage suppose l'intégration des signaux linguistiques et des systèmes de notation utilisés pour évoquer les nombres dans la culture d'appartenance (chiffres arabes, chiffres romains, mots-nombre formulés verbalement, lus ou écrits, etc.). Le système symbolique est formé de deux sous-composantes :

- le processus de décodage, de manipulation et/ou de production des mots-nombre (/trois/ ; /dix-huit/ ; etc.) d'une part ;
- le processus de décodage, de manipulation et/ou de production des chiffres arabes (1, 44, 1000, etc.) d'autre part.

La coordination des deux systèmes – analogique et symbolique – est requise dans les habiletés mathématiques complexes. La maîtrise du comptage, de même que la possibilité de se représenter une numérosité à partir d'une indication chiffrée écrite ou orale, par exemple [12] ou /douze/ seront ainsi compromises en cas de dysfonctionnement de l'un ou l'autre des deux systèmes (Ostergren, 2013).

La mobilisation des systèmes analogique et symbolique varie selon les catégories de tâches (Kucian et coll., 2008).

En règle générale, les tâches de comparaison de magnitudes, tout comme celles de calcul approximatif, requièrent seulement la discrimination quantitative qui repose sur le système analogique des quantités¹²⁰. La représentation des magnitudes serait spatialisée. Elle s'appuierait sur une ligne mentale horizontale qui se déroulerait de gauche à droite (Dehaene et coll., 2003 ; Hubbard et coll., 2005 ; Bonato et coll., 2012). Cette ligne numérique mentale renverrait à un continuum sur lequel les quantités, puis les nombres, seraient représentés en fonction de leur importance respective (Kytälä, 2008). Une telle représentation serait également activée dans l'estimation et l'approximation des durées, ainsi que dans la comparaison et finalement la sériation des événements temporels (Thioux et coll., 2005).

Le rappel des faits arithmétiques (tables d'addition et de multiplication, par exemple) s'appuie principalement sur le système verbal (ou auditif) du système symbolique (Campbell, 1994 ; Spelke et Tsivkin, 2001). Il fait appel à la mémoire à long terme.

Les tâches d'addition sont médiatisées par les voies verbales (ou auditives, système symbolique) du comptage et des faits numériques, *a contrario* la soustraction mobilise la représentation analogique des magnitudes (Kucian et coll., 2008 ; Prado et coll., 2014).

120. « *The magnitude comparison [and approximate calculation] tasks only require a quantitative discrimination that relies on the analogue quantity system* » (Kucian et coll., 2008, p. 465).

L'activité de dénombrement (ou comptage) nécessite quant à elle l'intégration des deux systèmes. En effet, elle demande la mise en correspondance systématique entre chacun des objets d'une collection et un élément correspondant dans l'ensemble de référence (par exemple la suite des nombres, doigts de la main, etc.). Le comptage exact d'objets est tributaire de la compréhension du principe de cardinalité¹²¹. Il arrive cependant parfois que le dénombrement opère principalement par le biais du système de représentation analogique, par exemple, lorsque l'enfant s'appuie sur une collection de référence concrète telle que les doigts de la main.

Processus numériques, spécificités intra-syndromiques et comparaisons intersyndromiques

Les difficultés rencontrées par les personnes avec une DI en numératie sont souvent partiellement spécifiques au syndrome considéré (Cornish et coll., 2007). Elles ne peuvent pas être comprises, ni interprétées, comme de simples retards sur la trajectoire développementale classique.

Les faiblesses peuvent être consécutives à des perturbations dans les processus cognitifs généraux comme par exemple des perturbations touchant la MdT, les fonctions exécutives, etc. Elles peuvent être liées à des troubles des processus numériques spécifiques (*subitizing*, estimation, processus de représentation symbolique) (Simon, 2011). Plus souvent, elles résultent de l'interaction entre ces deux types de processus (De Smedt et coll., 2009).

Syndrome de Williams (SW)

Dans une revue de littérature récente, Camp et coll. (2011) constatent qu'il y a moins de 20 études publiées concernant les habiletés numériques des personnes avec un SW, ceci malgré le fait « que la cognition numérique représente (à l'évidence) un domaine dans lequel les habiletés [de ces personnes] sont faibles » (p. 302). Dans ce syndrome, le processus de *subitizing* est généralement préservé (Paterson, 2001 ; Paterson et coll., 2006). Van Herwegen et coll. (2008) rapportent que les enfants (entre 13 et 53 mois et avec un âge mental entre 22 et 38 mois), avec un SW, manifestent des compétences d'estimation exacte des petites collections (>3 éléments) comparables à celles de pairs d'âge chronologique équivalent. En revanche, les travaux

121. À l'heure actuelle, les racines du comptage, ainsi que l'âge auquel celui-ci apparaît, sont encore sources de controverse. Certains auteurs (Briars et Siegler, 1984) considèrent qu'il s'agit d'une procédure acquise par imitation, alors que d'autres (Gelman et Gallistel, 1978), défendent l'idée de l'existence précocissime de principes intuitifs guidant le dénombrement.

scientifiques montrent que l'estimation de la « numérosité de collections plus importantes » leur pose des difficultés (Ansari et coll., 2007 ; Van Herwegen et coll., 2008 ; Krajcsi et coll., 2009), ceci même lorsque les ensembles sont numériquement très contrastés (ratio 1:2). Dans ce public, la représentation de la ligne numérique est déficitaire (Paterson et coll., 2006 ; O'Hearn et Landau, 2007). Rousselle et coll. (2013) confirment les observations précédentes, signalant toutefois que les déficits dans le « traitement des magnitudes » concernent uniquement les magnitudes numériques et spatiales, et non la magnitude temporelle (comparaison de la durée de sons).

La récitation de la « comptine »¹²² est fluide, mais elle plafonne très vite et rares sont les participants qui parviennent à énoncer la suite des nombres au-delà de 25 (Paterson et coll., 2006). Alors qu'ils ont de la facilité à réciter la comptine dans l'ordre, les enfants avec un SW rencontrent des difficultés dans des tâches nécessitant un va-et-vient sur la ligne numérique. Ils sont en difficulté lorsqu'il s'agit de réciter la comptine dans le sens inverse, de l'énoncer à partir d'un nombre supérieur à 0, de répondre à des questions comme « Qu'est-ce qui vient avant/après x, y ou z ? » ou encore lorsqu'ils doivent réaliser une tâche de sériation avec des stimuli analogiques ou des nombres arabes. Si la lecture de chiffres ayant une graphie simple (0 à 9) est réussie sans erreur, la performance chute face aux chiffres complexes (Paterson et coll., 2006). Une telle difficulté n'est cependant pas retrouvée par O'Hearn et Landau (2007).

L'apparition du principe de « cardinalité »¹²³ est tardive (Ansari et coll., 2003). Une fois ce principe acquis, le comptage reste lent, car les personnes avec un SW ont besoin de plus de temps pour dénombrer les éléments d'une collection (Krajcsi et coll., 2005 et 2009). Le comptage s'accélère avec l'âge et l'entraînement, mais au détriment souvent de la précision et de la justesse de la réponse (O'Hearn et coll., 2011). Le niveau de compréhension de la cardinalité peut être prédit par les compétences visuo-spatiales. Ansari et coll. (2003) observent que les enfants avec un SW (entre 6 et 11,5 ans) obtiennent des performances comparables à celles des enfants tout-venant appariés sur leurs habiletés visuo-spatiales. Les difficultés de compréhension de la cardinalité sont plus marquées chez les enfants avec SW ayant un niveau de langage verbal inférieur à 4 ans 8 mois.

122. Comptine numérique, ou récitation de la suite des nombres correspond à la capacité de lister les nombres entiers dans l'ordre : 1, 2, 3, 4, etc. La récitation de la comptine est généralement enseignée à l'enfant par les parents. Elle fait partie des premiers apprentissages. La connaissance de la comptine ne signifie pas encore que l'enfant sait compter.

123. Le principe de cardinalité ou principe de dénombrement implique que l'enfant reconnaisse que, lorsqu'il compte une collection d'objets, le dernier élément compté indique la quantité globale contenue dans la collection.

O'Hearn et Landau (2007) confirment les difficultés des personnes avec SW à mettre en place la ligne numérique mentale, mais relèvent leurs ressources en ce qui concerne les compétences numériques verbales. Après examen des performances mathématiques de 14 jeunes (âge moyen 17 ans 9 mois, $\pm 7,3$) appariés à des enfants tout-venant d'âge mental équivalent (âge moyen 6 ans 2 mois, $\pm 1,1$) à l'aide de la batterie TEMA-2 (*Test of Early Mathematical Ability*), ils observent que les participants avec SW obtiennent de meilleurs résultats que les témoins aux tâches de « lecture de chiffres » ainsi qu'en ce qui concerne la « mémoire des faits mathématiques ». Ils concluent à la possibilité d'atteindre pour certains, des performances de niveau CE2 (O'Hearn et Landau, 2007 ; O'Hearn et Luna, 2009). Les habiletés numériques verbales masquent souvent les difficultés conceptuelles, ce qui conduit l'entourage à les sous-estimer.

Sur le plan fonctionnel, une fois devenus adultes, la « maîtrise de l'argent » est particulièrement problématique pour la plupart des personnes concernées (Bellugi et coll., 2000), il en va de même de la capacité à se situer dans le temps (Davies et coll., 1997).

Les difficultés mathématiques que rencontrent les personnes avec un SW peuvent résulter d'un fonctionnement atypique du sous-système approximatif – approximatif-analogique chez Dehaene – de représentation du nombre¹²⁴ (Libertus et coll., 2014). Elles sont aussi tributaires de difficultés que rencontrent ces personnes dans les systèmes cognitifs plus généraux, comme par exemple dans le système visuo-spatial et spatial. La réalisation des tâches d'estimation est impactée par des difficultés d'attention spatiale et de déplacement du regard (Van Herwegen et coll., 2008). À l'instar d'autres syndromes comme par exemple le syndrome 22q11.2 (Simon et coll., 2005), les difficultés de navigation sur la ligne numérique rencontrées par les personnes avec un SW peuvent s'expliquer par un dysfonctionnement du système visuo-spatial (voir O'Hearn et coll., 2011 pour une synthèse).

Trisomie 21

La numératie est un domaine peu documenté et le profil de forces et faiblesses des personnes avec trisomie 21 (T21) en mathématique reste encore mal connu (Brigstocke et coll., 2008). Dans tous les chapitres consacrés aux personnes avec une T21 (Dykens et coll., 2000 ; Holmes, 2010 ; Farran et

124. Tout comme Dehaene, Libertus et coll. considèrent que tous les êtres humains ont deux systèmes de représentation du nombre : un système exact, basé sur le langage, servant d'appui aux mathématiques formelles ; un système approximatif, présent à la naissance et indépendant du langage.

Karmiloff-Smith, 2012), seul le manuel de Faragher et Clarke (2014) aborde ce domaine de fonctionnement. Ceci s'explique peut-être par le fait que les difficultés langagières rencontrées par les personnes avec une T21 monopolisent davantage l'attention ou parce qu'en comparaison à d'autres syndromes (comme le syndrome de Williams), les personnes avec T21 se montrent plus performantes sur le plan des habiletés mathématiques (Paterson et coll., 2006).

Les observations empiriques témoignent d'un déficit dans le processus de *subitizing*. Paterson et coll. (2006) rapportent que les enfants avec T21 de 2-3 ans peinent à discriminer des ensembles composés de 2 *versus* 3 éléments. Des observations analogues ont été rapportées par Sella et coll. (2013) chez des jeunes de 14 ans en comparaison d'enfants typiques ($\pm 5,5$ ans) appariés sur l'âge mental. En ce qui concerne le « processus d'estimation » (= sous-système d'approximation) utilisé pour quantifier la numérosité de collections plus importantes, Sella et coll. (2013) rapportent des habiletés d'estimation plus faibles que les pairs de même âge chronologique, mais comparables à celles du groupe contrôle apparié sur l'âge mental. Camos (2009), qui a observé chez des enfants avec T21 de 6 ans quant à elle, conclut à des habiletés préservées non seulement en comparaison d'enfants de même âge mental, mais aussi d'âge chronologique équivalent. L'effet de distance¹²⁵ semble tout aussi marqué chez les personnes avec une T21 (entre 11 et 35 ans) que dans les groupes contrôle appariés sur l'âge chronologique et celui de développement ce qui confirme une habileté préservée à naviguer sur la ligne numérique (Paterson et coll., 2006). Ces études montrent donc un décalage en défaveur des personnes avec T21 par rapport aux typiques pour ce qui est du *subitizing* (collections numériquement faibles), mais non des opérations d'approximation sur des collections numériquement plus importantes.

En comparaison d'enfants typiques appariés sur l'âge chronologique et développemental, la récitation de la « comptine numérique » est moins fluide (Nye et coll., 2001 ; Sella et coll., 2013). Camos (2009) considère qu'une des sources les plus probables des difficultés observées se situe au niveau de l'apprentissage et de la maîtrise des sous-systèmes symboliques arabe et verbal – et de la coordination de ces connaissances avec celles du système

125. On parle d'effet de distance pour rendre compte du fait qu'il faut plus de temps pour comparer 6 et 10, que 6 et 7. L'effet de distance est en étroite relation avec le fonctionnement du système analogique qui veut que les nombres soient représentés de façon analogique sur une ligne numérique. Cet effet suppose que le temps nécessaire à cette comparaison dépende de la distance entre les nombres (taille de l'écart qui les sépare) et non de leur valeur intrinsèque. La présence de l'effet de distance permet de confirmer le bon fonctionnement du système approximatif.

analogique – qui est à la base de toutes les habiletés mathématiques ultérieures. La maîtrise de la comptine semble plafonnée. Ces conclusions corroborent celle de l'étude de Paterson et coll. (2006), où les participants adolescents et personnes adultes manifestaient une bonne maîtrise de la suite des nombres jusqu'à 35, leurs performances diminuaient au-delà.

En ce qui concerne la « cardinalité », les observations sont contradictoires. Plusieurs études récentes rapportent que le principe de cardinalité serait préservé chez les personnes avec une T21 (Caycho et coll., 1991 ; Nye et coll., 2001 ; Paterson et coll., 2006 ; Sella et coll., 2013) contrairement à certains travaux plus anciens qui font état d'une grande variabilité au sein de ce groupe clinique (Gelman et Cohen, 1988). En ce qui concerne la compréhension du zéro, une seule étude, celle de Noda Herrera et coll. (2011), aborde ce thème. Dans cette recherche, douze participants avec T21 (entre 12 et 31 ans) ont été invités à résoudre des additions et des soustractions d'une part, et à expliquer leur procédure et les résultats obtenus d'autre part. Les résultats montrent que les participants comprennent le zéro comme une absence d'objets et non comme la conséquence d'une procédure algorithmique. Ce faisant, cette étude montre que si les opérations sont maîtrisées, la compréhension des principes mathématiques qui les sous-tendent n'est pas nécessairement complète.

L'influence du soutien n'a été évaluée que par Nye et coll. (2001). Dans cette étude, les compétences procédurales de comptage (avec et sans soutien parental), de même que la compréhension conceptuelle de la cardinalité de 23 enfants avec T21 (entre 3,5 et 7 ans) sont comparées à 20 enfants (entre 2 et 4 ans) typiques, appariés sur l'âge mental non-verbal (âge mental entre 2,5 et 4 ans). Il a été demandé aux enfants de dénombrer des jouets dans des collections comprenant entre 2 et 18 items (mesure des compétences procédurales de comptage) ; de prélever sur consigne un nombre d'objets à l'intérieur d'une collection pour les donner à un tiers (mesure de la compréhension de la cardinalité) et de réciter la comptine numérique oralement, pour évaluer la production de séquence indépendamment du comptage d'objets. Les enfants avec développement typique ont récité significativement plus de nombres au total, ont produit des séquences numériques plus longues et ont réussi à dénombrer des ensembles plus grands que les enfants avec une T21. Le soutien d'un adulte améliore significativement la performance des participants à la tâche de comptage. Cet effet est présent dans les deux groupes. Les enfants avec T21 ne se différencient pas des enfants typiques en ce qui concerne les stratégies utilisées pour résoudre la tâche. Cette étude montre, comme précédemment, une compréhension de la cardinalité intacte.

Syndrome de microdélétion 22q11.2, dit aussi de DiGeorge ou velo-cardio-facial (VCF)

La numératie est l'un des domaines dans lesquels les personnes atteintes de microdélétion 22q11.2, enfants comme adultes, sont susceptibles de rencontrer des difficultés significatives. Tous les processus ne sont cependant pas également touchés. Le « rappel de faits numériques », la « capacité à dénombrer des collections de petite taille (< 3) » et la « lecture et l'écriture de chiffres » sont épargnés (Simon et coll., 2005 ; De Smedt et coll., 2006). Les difficultés concernent plus particulièrement la « représentation des collections de grande taille (> 3) », la « comparaison des magnitudes » (longueur, nombre), les calculs et les « opérations simples », ainsi que, dans une certaine mesure, les exercices dits « situations-problèmes » (De Smedt et coll., 2007, 2008 et 2009).

Simon et coll. (2005) observent que les enfants avec une microdélétion 22q11.2 (entre 7 et 14 ans) peinent à évaluer la distance entre les nombres, que ceux-ci soient présentés sous forme analogique (« Y a-t-il plus [d'éléments] que ? » ; « moins [d'éléments] que ? ») ou sous forme symbolique dans le système de notation arabe (« Ce nombre est-il plus grand que ? » ; « plus petit que ? »). Faire des distinctions plus subtiles leur est difficile, comme si les dysfonctionnements visuo-spatiaux décris généraient une représentation de la magnitude ayant une capacité de résolution plus faible et moins détaillée (Simon, 2008). Les individus avec une microdélétion 22q11.2 se montrent donc moins performants et moins précis dans la discrimination de quantités et dans l'estimation de magnitudes, signant une « navigation » déficitaire sur la ligne numérique mentale (De Smedt et coll., 2006, 2007 et 2008). Des difficultés dans le comptage sont relevées par certains auteurs (Simon et coll., 2005 et 2008), mais pas par tous (De Smedt et coll., 2008).

De Smedt et coll. (2008) rapportent une aptitude réduite à résoudre des « additions » et des « soustractions » avec retenue chez 25 enfants avec une microdélétion 22q11.2 (entre 6 et 12 ans) comparés à 25 enfants d'âge et de sexe équivalent et scolarisés dans la même classe. Les résultats à ces opérations contrastent avec les bonnes capacités observées dans le rappel des faits numériques. Ces observations sont convergentes avec celles d'Eliez et coll. (2001) qui ont comparé huit adolescents avec une microdélétion 22q11.2 (âge moyen : 15,5 ans) à huit adolescents typiques dans une tâche de raisonnement mathématique. La tâche consistait à vérifier les résultats, tantôt corrects, tantôt incorrects, proposés en réponse à des problèmes additifs ou soustractifs, respectivement faciles *versus* difficiles. Une augmentation atypique de l'activité neuronale a été observée chez les individus ayant une microdélétion 22q11.2 face aux tâches difficiles, c'est-à-dire faisant appel à

des algorithmes de résolution en comparaison des tâches requérant « simplement » des informations apprises par cœur et stockées en mémoire. Les personnes avec une microdélétion 22q11.2 sont mises à rude épreuve dès l'apparition d'exigences scolaires demandant la maîtrise de procédures dans les opérations arithmétiques (De Smedt et coll., 2009).

Les difficultés mathématiques que rencontrent les personnes avec une microdélétion 22q11.2 sont de nature principalement procédurale (De Smedt et coll., 2008). Différentes explications sont avancées (voir De Smedt et coll., 2009 pour une synthèse). Elles peuvent résulter d'un fonctionnement atypique du sous-système approximatif (De Smedt et coll., 2006). Il est aussi possible qu'elles résultent de dysfonctionnements intervenant au niveau des sous-systèmes cognitifs généraux. On sait en effet que le fonctionnement intellectuel des personnes avec une microdélétion 22q11.2 se caractérise par un déséquilibre entre le QI de performance et le QI verbal en faveur de ce dernier (Moss et coll., 1999 ; De Smedt et coll., 2008)¹²⁶ et que les systèmes visuo-spatial et exécutif sont fréquemment dysfonctionnels (Antshel et coll., 2008 ; Jacobson et coll., 2010 ; Campbell et coll., 2010 ; Lepach et Petermann, 2011). Henry et coll. (2002) rapportent par exemple des difficultés de planification dont on peut penser qu'elles ne sont pas sans conséquences sur la procédure de résolution des situations-problèmes. Finalement, les difficultés à reformuler un propos constatées par Persson et coll. (2006), sont elles aussi susceptibles de compliquer la résolution de problème en parasitant l'activité de reformulation de la consigne ou de l'énoncé. Les difficultés que rencontrent les personnes avec une microdélétion 22q11.2 en mathématiques semblent ne pas pouvoir s'expliquer par un dysfonctionnement de la MdeT (De Smedt et coll., 2008).

Résumé

On dispose actuellement de meilleures connaissances sur les mécanismes cognitifs de base sous-tendant les compétences numériques dans le fonctionnement typique et atypique (Dehaene et Cohen, 1995 ; Dehaene et coll., 1998 et 1999 ; Camp et coll., 2011 ; chez l'enfant : Temple et Posner, 1998). Dans la population ayant une DI, les résultats des études syndromiques montrent que :

- le fonctionnement mathématique des personnes concernées n'est pas uniformément déficitaire : certaines pathologies, par exemple le syndrome de

126. Dans ce syndrome, la déficience intellectuelle (légère) touche 40 % des individus, alors que les 60 % restants manifestent des aptitudes cognitives dans les limites de la normale (Jacobson et coll., 2010).

Williams, la trisomie 21, le syndrome velo-cardio-facial, etc., peuvent affecter plus particulièrement certains processus et en épargner d’autres, donnant lieu à des profils de compréhension mathématique particuliers (tableau 11.II) ;

- un même profil cognitif peut se retrouver dans plusieurs syndromes (Dykens et coll., 2000 ; Mazzocco, 2007).

Tableau 11.II : Profils et habiletés numériques dans trois syndromes comparativement aux enfants de même âge mental. Synthèse de résultats de recherche¹²⁷

Sous-systèmes			SW	T21	VCF
Analogique	Représentation cardinale	Magnitude	Défictaire		
	Processus	Subitizing	Préservé	Défictaire	
		Estimation	Défictaire	Plutôt préservée	
	Opérations spécifiques	Comparaison	Défictaire		
		Calcul approximatif			
Symbolique visuel	Représentation cardinale	Visuelle	Préservée		
	Processus	Lecture des numéraux arabes	Meilleure	Défictaire	
		Écriture des numéraux arabes	Défictaire		
	Opérations spécifiques	Opérations à plusieurs chiffres	Défictaire		
		Parité			
	Symbolique auditif	Représentation cardinale	Verbale ou auditive	Défictaire	
Processus		Comptage	Lent et imprécis		
		Addition et tables de multiplication	Défictaire		
Opérations spécifiques		Écriture, entrée et sortie			
		Entrée orale, sortie verbale			

SW : Syndrome de Williams ; T21 : Trisomie 21 ; VCF : Syndrome velo-cardio-facial

127. Les indications figurant dans ce tableau ont pour but de synthétiser les connaissances relatives aux profils et habiletés numériques dans trois syndromes. Elles reposent sur des mesures prises à un temps *t* et ne sont par conséquent pas informatives des habiletés sur l'ensemble de la trajectoire développementale des individus. Les habiletés sont susceptibles de changer, par exemple sous l'influence de l'âge chronologique ou de facteurs externes (entraînément par exemple). Finalement, ce tableau ne renseigne pas les fluctuations dues à la variabilité interindividuelle.

Actuellement, la compréhension de ces profils de forces et de faiblesses ne concerne encore qu'un nombre très limité de syndromes (Hodapp et coll., 2003). La compréhension du fonctionnement des personnes ayant une DI idiopathique dans le domaine des mathématiques n'est pas aussi avancée que celle des populations atteintes d'un syndrome mieux délimité. Les auteurs s'accordent sur le fait que les données issues des études syndromiques peuvent actuellement servir de modèles pour la compréhension des troubles dans d'autres conditions cliniques (Mazzocco, 2007). Pour cette raison, il est nécessaire de ne pas cloisonner les corpus de connaissances.

Les chercheurs et les praticiens intéressés par ces différents sous-groupes devraient unir leurs forces et leurs connaissances respectives (Dykens et coll., 2000).

Progression et niveaux de performance atteints en numératie par les personnes avec une DI

Que savons-nous de la progression et du niveau de performance pouvant être atteints par les personnes avec une DI ? Nous avons cherché des indications permettant de répondre à cette question à partir de deux sources de données issues d'études nationales et internationales mesurant les performances scolaires d'une part, et d'études longitudinales d'autre part.

Études nationales et internationales mesurant les performances scolaires

Depuis quelques décennies, les pays occidentaux se sont dotés de moyens visant à évaluer les performances de leurs systèmes éducatifs (enquêtes de l'IEA – *International Association for the Evaluation of Educational Achievement* ; enquêtes PISA – Programme international pour le suivi des acquis des élèves). Ils recourent pour cela à des enquêtes à grande échelle menées périodiquement. L'objectif est de tester les acquis scolaires des élèves d'un certain groupe d'âge et de collecter des informations contextuelles. Il ne s'agit pas de situer l'élève de façon individuelle, mais d'obtenir certaines indications concernant des sous-groupes d'élèves en fonction de certaines caractéristiques (performance selon le sexe, le milieu socio-économique, etc.). Cependant, le public avec une DI, enfants comme adultes, est exclu de ces grandes enquêtes internationales. Schuelka (2013) considère cette mise à l'écart comme problématique dans le sens où elle marginalise la voix du public concerné et le laisse en dehors des réflexions et des décisions socio-politiques en matière d'éducation.

La récente étude internationale de l'OCDE sur les compétences académiques des adultes est emblématique de ce phénomène car elle s'adresse uniquement aux résidents tout-venant âgés de 16 à 65 ans, qui dans les pays participants ne sont pas institutionnalisés. Il en est de même des études PISA menées tous les 3 ans par l'OCDE destinées à évaluer de façon périodique, les connaissances et les compétences en littéracie, en numératie et en sciences des élèves de 15 ans. Dans ces études, les consignes d'administration n'autorisent, ni ne prévoient l'activation de dispositifs de soutien. Cette manière de procéder a pour conséquence une exclusion presque systématique des élèves ayant des besoins éducatifs particuliers, dont les élèves avec une DI. Les principes de recrutement prévoient par ailleurs que :

- les établissements spécialisés ne participent pas à l'enquête ;
- les élèves ayant des besoins éducatifs particuliers intégrés en milieu scolaire ordinaire ne participent à l'enquête que si l'établissement scolaire considère que le jeune est en mesure d'y participer (voir OCDE, 2011, p. 26 pour une explication concernant les critères définissant la population cible et les élèves exclus).

Depuis 2003, un cahier simplifié a été développé à l'intention des élèves exclus de l'enquête car fréquentant un établissement spécialisé. Ce cahier contient une partie seulement des items de la batterie standard avec une durée de passation de l'épreuve plus courte (une heure à la place de deux pour ne pas solliciter excessivement les ressources attentionnelles). Il permet une évaluation parallèle à l'évaluation PISA. Cependant, cette évaluation est optionnelle. En 2003, 26 des 30 pays membres de l'OCDE l'ont appliquée. Ainsi, 1 815 élèves ayant des besoins éducatifs particuliers, soit 0,66 % de l'échantillon total, ont pu participer. Pour des raisons non communiquées, la France n'a pas mis en œuvre ce volet de l'évaluation (OCDE, 2003). Les données recueillies dans les pays ayant introduit la mesure simplifiée sont de faible utilité pour la mesure de l'accomplissement en numératie des personnes avec une DI. En effet, les données se présentent sous une forme trop agrégée pour être exploitable. L'OCDE regroupe les données nationales en trois catégories transnationales très globales qui ne permettent pas d'identifier les élèves avec une DI à l'intérieur des élèves ayant des besoins éducatifs particuliers (BEP)¹²⁸. La typologie utilisée par l'OCDE (2000, 2008) comprend en effet les trois grandes catégories suivantes :

128. BEP : Introduite par Warnock en 1978, l'expression « élèves à besoins éducatifs particuliers » a été proposée dans le but de démedicaliser les questions éducatives (Plaisance, 2009). Il s'agit d'orienter l'attention sur les types de difficultés scolaires rencontrées par les élèves dans leurs apprentissages et les mesures permettant de réduire ces difficultés, questions que susciteraient certains groupes d'élèves classés en fonction de catégories diagnostiques.

- catégorie transnationale « A/Déficiences ». Cette catégorie concerne les élèves présentant des déficiences ou incapacités considérées du point de vue médical comme des troubles d'origine organique (liés par exemple à des déficiences sensorielles, motrices ou neurologiques). Le besoin éducatif résulterait principalement de difficultés imputables aux déficiences mentionnées ;
- catégorie internationale « B/Difficultés ». Cette catégorie concerne les élèves présentant des troubles du comportement, des troubles affectifs ou des difficultés spécifiques d'apprentissage. Le besoin éducatif résulterait principalement de difficultés d'interaction entre l'élève et l'environnement éducatif ;
- catégorie internationale « C/Désavantages ». Cette catégorie concerne les élèves présentant des désavantages découlant principalement de facteurs socio-économiques, culturels et/ou linguistiques. L'intervention consisterait principalement à compenser les désavantages imputables à ces facteurs.

Les personnes avec une DI font ainsi partie de la catégorie transnationale A au même titre que les personnes concernées par une déficience physique, une déficience sensorielle (auditive et visuelle), des troubles du métabolisme, des troubles neuro-psychologiques, des troubles du langage et de la parole, des « handicaps multiples ou encore des déficiences non spécifiées » (OCDE, 2003). Une telle agrégation rend les données issues des enquêtes internationales inexploitable.

Certains pays procèdent à des enquêtes similaires. L'évaluation est réservée aux élèves scolarisés sur le territoire national, l'enquête visant à monitorer les résultats scolaires à l'échelon national. Des dispositifs sont parfois prévus pour favoriser la participation des élèves ayant des besoins éducatifs particuliers. Ceux qui ne sont pas en mesure de participer à l'évaluation nationale sont soumis à une évaluation alternative¹²⁹ (Karvonen et coll., 2013). Les États-Unis par exemple proposent trois formes d'évaluation alternative, dont l'une s'adresse spécifiquement aux élèves décrits comme ayant des difficultés cognitives significatives (voir le descriptif du *National Center on Educational Outcomes-NCEO*¹³⁰). Cette opportunité n'est jusqu'ici utilisée que par le Missouri sur l'ensemble des États américains (Albus et Thurlow, 2013). À terme toutefois, cette manière de procéder devrait permettre de mieux

129. Les soutiens suivants peuvent être mis à disposition de l'élève pour le test : dictionnaire d'images ; texte en braille ; informations surlignées en couleur ; matériel de test pouvant être manipulé par l'élève ; possibilité pour l'élève de lire à haute voix ; traduction des consignes en langage des signes ; version écrite en gros caractères ; possibilité d'utiliser des supports techniques ; tâche présentée de façon schématisée ; possibilité pour l'élève de dicter/désigner sa réponse à un scribe, etc. (Albus et Thurlow, 2013).

130. <http://www.cehd.umn.edu/nceo/About/default.html>

intégrer cette catégorie d'élèves et de renforcer la responsabilité du système éducatif à leur égard.

Études longitudinales

Les études longitudinales constituent la seconde source d'information susceptible de permettre de répondre à la question du niveau de performance atteint par les personnes avec une DI en numératie.

Bien que rares et datées, ces études livrent d'utiles informations. Turner et Alborz (2003) ainsi que Turner et coll. (2008) rapportent les résultats d'un suivi longitudinal entre 1986 et 2000, impliquant 71 enfants, adolescents et jeunes adultes (9-21 ans) avec une T21, parmi lesquels 90 % des enfants et leurs familles sont de la région du Grand Manchester. Les compétences en numératie et en littéracie ont été mesurées à trois moments au cours de la vie des participants, soit à 9, 14 et 21 ans. Les auteurs rapportent qu'au seuil de l'âge adulte :

- 75 % des participants maîtrisent une partie des habiletés de degré préscolaire dans le domaine de la lecture, de l'écriture et du nombre ;
- 50 % maîtrisent également certaines compétences de niveau CP à CE1 dans les trois domaines ;
- 25 % parviennent à maîtriser certaines habiletés scolaires de niveau CE2 à CM2 dans les trois domaines, c'est-à-dire des habiletés habituellement enseignées aux élèves entre 7 et 11 ans et, dans le domaine numérique seulement, des habiletés de niveau secondaire, c'est-à-dire enseignées aux élèves de 6^e à 3^e (11 à 14 ans).

En ce qui concerne les facteurs d'influence, les auteurs observent que le niveau de performance atteint est très fortement prédit par la sévérité de la DI. Cette variable n'est cependant pas le seul prédicteur en jeu : des facteurs individuels tels que le genre ou le niveau d'attention de l'élève influencent aussi le niveau de performance atteint en lecture, écriture et mathématiques. De même, des variables contextuelles, sociales (par exemple une scolarisation dans un environnement moins restrictif) et familiales (comme le niveau de formation de la mère, sa capacité à faire face aux difficultés rencontrées, etc.) agissent également de façon significative. Considérés ensemble, les facteurs indiqués parviendraient à expliquer 48 % de la variance des résultats scolaires des jeunes adultes avec T21.

L'influence de l'instruction sur le niveau de performance en mathématique auquel peuvent prétendre les personnes avec une DI est corroborée par

d'autres études. La méta-analyse de Browder et coll. (2008) conclut à des gains d'apprentissage importants (en anglais *large*) suite à des interventions en numératie auprès de personnes ayant une DI modérée ou sévère. Le constat des auteurs s'appuie sur 68 études répondant toutes aux exigences méthodologiques des pratiques fondées sur les preuves (*Evidence based practices*) et impliquant au total 493 personnes. En 1994, Shepherdson avait déjà constaté un niveau de performance scolaire significativement meilleur dans une cohorte née en 1970 ayant reçu plus d'attention sur le plan pédagogique en comparaison d'une cohorte née en 1960. Finalement, la progression des compétences académiques – notamment en lecture – sous l'effet de l'instruction est observée tant chez les enfants avec T21 (Rynders et coll., 1997), que dans un échantillon composé d'enfants avec une DI d'étiologie et de sévérité variées (Beadle-Brown et coll., 2000). Les études longitudinales rapportent des gains d'apprentissage chez les personnes adultes attestant ainsi de la progression continue au-delà de la période scolaire (Rynders et coll., 1997). Dans une étude plus récente visant les performances en mathématiques d'élèves malvoyants d'âge scolaire avec et sans déficience cognitive, Giesen et coll. (2012) rapportent que la présence de troubles cognitifs ne bloque pas la progression en mathématiques. Ils constatent qu'un soutien intensif et spécialisé doit cependant être proposé aux élèves concernés pour leur permettre de continuer à progresser.

Les travaux mentionnés ci-dessus portent sur des publics dont le parcours scolaire a pris place à une époque où l'enseignement des savoirs académiques était encore réduit en raison de faibles attentes éducatives et d'une inclusion scolaire balbutiante (Kliwer et coll., 2006). Cet état de fait est susceptible de conduire à une sous-estimation du niveau de compétence pouvant être atteint par les élèves avec une DI dans les acquisitions scolaires. Sous l'influence des principes d'« éducation pour tous », on peut raisonnablement croire que le niveau moyen de compétence des personnes avec une DI scolarisées et bénéficiant d'opportunités d'instruction a dû ou va encore augmenter (Turner et Alborz, 2003).

Aux États-Unis, quinze ans après l'introduction de la loi IDEA¹³¹ instituant la scolarisation des élèves avec des besoins éducatifs particuliers dans les milieux plus ouverts à l'inclusion et un accès égal aux contenus académiques, Karvonen et coll. (2013) ont évalué l'accès des élèves avec une déficience

131. IDEA « *Individuals with Disabilities Education Act* » est une loi fédérale des États-Unis qui régit la façon dont les États et les organismes publics fournissent l'intervention précoce, l'éducation spéciale et les services connexes pour les enfants ayant des besoins éducatifs particuliers.

intellectuelle au programme d'étude¹³² régulier. En ce qui concerne les mathématiques, les résultats montrent que le niveau d'accès est influencé par l'attitude de l'enseignant vis-à-vis des mesures inclusives et par les caractéristiques de l'élève, notamment son niveau de communication. Les élèves ont, soit un accès limité au plan d'étude, soit un accès ciblé sur les contenus mathématiques, soit enfin un accès large au plan d'étude, avec accès à différentes matières. Leurs performances sont corrélées à leur niveau d'accès : elles sont faibles pour les élèves ayant un accès limité, moyenne chez ceux qui ont un accès ciblé et élevées chez ceux qui ont un accès large. En ce qui concerne les caractéristiques de l'enseignant, les auteurs rapportent que la référence au curriculum est prédite par les connaissances sur les stratégies d'apprentissage dont dispose l'enseignant et sa capacité à activer des moyens lui permettant d'évaluer régulièrement la progression de l'élève. Sa formation dans le domaine des mathématiques, son expérience d'enseignement avec des élèves ayant une DI ou en mathématiques, le matériel pédagogique à sa disposition, le degré scolaire dans lequel il enseigne, ne jouent pas de rôle sur la manière dont il se réfère (ou non) au curriculum régulier.

En résumé, la maîtrise de la numératie est cruciale pour la qualité de vie des personnes avec une DI comme pour toute autre personne (Faragher et Brown, 2005).

Les données longitudinales disponibles indiquent qu'il ne faut pas sous-estimer la capacité de ces personnes à progresser dans la maîtrise des habiletés numériques (Beadle-Brown et coll., 2000 ; Turner et Alborz, 2003 ; Turner et coll., 2008). Des progrès peuvent être attendus au-delà de l'âge scolaire (Rynders et coll., 1997). Un tel constat justifie de soutenir les apprentissages tout au long de la vie.

Le niveau de performance atteint par un individu dépend principalement de ses aptitudes intellectuelles et de la possibilité pour lui de recevoir une instruction dans le domaine concerné (Browder et coll., 2008). La marge de progression des élèves avec une DI, sous l'effet des conditions éducatives actuelles, devrait cependant être davantage étudiée. En effet, les informations disponibles restent imprécises et difficilement exploitables en raison d'une insuffisance de données, de données datées, d'une trop grande agrégation des résultats et/ou d'une absence de volonté politique de veiller au recueil régulier et exhaustif de ces données (Albus et Thurlow, 2013 ;

132. Le programme d'étude définit les connaissances essentielles et les méthodes qui doivent être acquises par les élèves compte tenu de leur degré scolaire. Il constitue le cadre national au sein duquel les enseignants organisent leurs enseignements en prenant en compte les rythmes d'apprentissage de chaque élève (Source : <http://www.education.gouv.fr/cid81/les-programmes.html>).

Schuelka, 2013). Afin de disposer d'études permettant de rendre compte de façon plus précise de la marge de progression des personnes avec une DI en mathématiques et de leur variabilité interindividuelle, il est nécessaire d'encourager la recherche longitudinale. Celle-ci devrait s'appuyer sur des dispositifs d'évaluation répondant aux principes de « conception universelle¹³³ », c'est-à-dire utilisables par le plus grand nombre (Karvonen et coll., 2013 ; Schuelka, 2013).

Outils d'évaluation des habiletés mathématiques

L'évaluation des habiletés mathématiques peut se faire à l'aide de deux types d'outils.

D'une part, à l'aide des batteries étalonnées s'appuyant sur les modèles théoriques développés en psychologie ou en neuropsychologie¹³⁴. Toutefois, ces outils ont été principalement utilisés et développés pour un public sans DI. Certains sont disponibles en langue française. Leur administration chez des personnes ayant une DI n'étant pas encore documentée, leur utilisation nécessitera peut-être de : rendre accessible le dispositif dont l'ergonomie peut se révéler non adaptée au public testé ; veiller à l'effet plancher en évitant les dispositifs trop difficiles pour le public testé ; respecter le principe d'« *age-appropriateness* ». Ce principe suppose que le dispositif proposé soit accordé autant que possible à l'âge chronologique de la personne testée (Samuel, 1999 ; Forster, 2010). Actuellement, le matériel disponible s'adresse plutôt aux enfants (Smith, 2004).

D'autre part, à l'aide d'instruments mesurant les performances en mathématiques en référence à un plan d'étude donné. Quelques outils de cette catégorie – surtout ceux de langue anglaise – proposent des versions accessibles au public avec des besoins éducatifs particuliers. Une abondante littérature documente les adaptations pouvant être introduites. Des références à ce sujet sont disponibles dans la base de données du NCEO (*National Center on Educational Outcomes*) sous l'onglet « *Accommodations Bibliography* » qui recense un grand nombre d'articles publiés sur le thème. Les adaptations documentées concernent le public avec des besoins éducatifs particuliers dans son ensemble, il s'agira donc, en cas de consultation, de vérifier à

133. On qualifie de conception universelle tout aménagement, produit, équipement, programme ou service susceptible d'être utilisé par toute personne, sans nécessiter ni d'adaptation ni de conception spéciale, et ce quels que soient son sexe, son âge, sa situation ou son handicap (Ginnerup, 2009, p. 8).

134. Mentionnons par exemple les batteries Zareki-R (Von Aster et coll., 2006) ; Tedi-Maths (Van Nieuwenhoven et coll., 2001) ; Numerical (Gaillard, 2000) ; en anglais seulement : CDR-*Cognitive Developmental skills in aRithmetics* (De Clercq et coll., 2000).

privilégier les adaptations correspondant aux besoins spécifiques des personnes avec une DI.

Interventions

Les données sur les programmes d'intervention sont peu nombreuses et diffuses, ce qui limite les réponses aux deux questions suivantes : faut-il enseigner la numératie ? Quelles sont les stratégies les plus efficaces ?

Faut-il enseigner la numératie ?

Browder et coll. (2008) ont recensé l'ensemble des études expérimentales et quasi-expérimentales publiées entre 1975 et 2005 ayant mesuré les effets d'interventions menées auprès de personnes avec une DI ou avec un TSA¹³⁵ dans le domaine de la numératie. Cette méta-analyse a retenu 68 études répondant aux critères d'« *Evidence Based Practice*¹³⁶ », dont 54 plans expérimentaux à cas uniques et 14 études de groupe, soit un total de 493 personnes avec DI incluses, dont une majorité de personnes avec une DI de sévérité modérée. Trente-cinq études impliquaient des participants de niveau lycée (15 à 21 ans), 29 études des élèves de niveau collège (11 à 14 ans), 26 études des élèves de niveaux CP, CE ou CM (6-10/11 ans), 16 études des adultes de plus de 22 ans et 4 études des enfants d'âge préscolaire. Les auteurs constatent que les interventions collectives (documentées par les études de groupe) comme les interventions individuelles (documentées par les études à cas unique) sont efficaces (valeur de la médiane : Cohen's $d = 0,79$ pour les premières ; $PND = 92,15$ pour les secondes). Ils concluent que l'enseignement systématique de la numératie a des effets positifs sur les compétences du public concerné (manipulation des nombres, opérations, mesure, analyse de données représentées graphiquement et de formes géométriques, résolution de situations-problèmes).

Plus récemment, Hord et Bouck (2012) font le même constat. L'analyse de ces auteurs a porté sur les études ciblant l'enseignement des compétences numériques académiques à destination des élèves d'âge scolaire ayant un QI entre 50 et 75. Sur l'ensemble des travaux publiés entre 1999 et 2010, seules sept études répondaient aux critères d'inclusion fixés par les auteurs. Les auteurs soulignent le peu de travaux dans le domaine. Nonobstant la rareté des données, leurs résultats confirment que les élèves avec une DI – ici ceux

135. TSA : Trouble du spectre autistique

136. Fondée sur des preuves, cf. Regnaud et coll. (2009).

ayant une DI légère – tirent profit d'un enseignement dans le domaine des mathématiques.

Contenus académiques *versus* numératie fonctionnelle

Certains contenus ne sont que rarement enseignés aux personnes avec une DI (Browder et coll., 2008 et 2012 ; Moser-Opitz et coll., 2014). L'analyse de la littérature montre que les interventions sont principalement centrées sur deux grandes familles de contenus, à savoir les opérations arithmétiques élémentaires et la numératie fonctionnelle. Certains auteurs attirent l'attention sur le fait que des attentes réduites, un manque d'ambition ou une absence d'opportunité de se voir proposer des mathématiques complexes peuvent entraver l'accès à l'indépendance des personnes (Browder et coll., 2012) (figure 11.3).

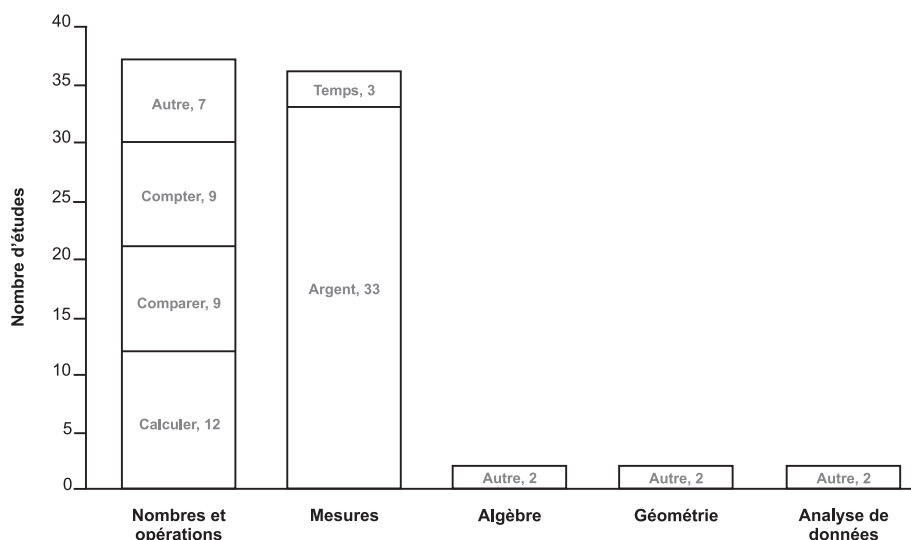


Figure 11.3 : Distribution des études (N = 68) par catégorie de contenus enseignés (d'après Browder et coll., 2008)

Parmi les études recensées par Browder et coll. (2008), 40,3 % visent l'apprentissage, le perfectionnement et/ou l'entraînement des connaissances relatives aux nombres ou aux opérations mathématiques. 53,7 % visent l'apprentissage ou l'amélioration des habiletés mathématiques fonctionnelles, comme par exemple la manipulation de l'argent ou la connaissance du temps. Les interventions visant des savoirs plus exigeants (enseignement des bases de l'algèbre, de stratégies de résolution de problèmes, procédures d'équivalence, etc.) sont seulement présentes à hauteur de 3 % tout comme les

interventions portant sur l'utilisation des connaissances en géométrie et en mathématiques pour mesurer l'espace restent elles aussi exceptionnelles (3 %) et l'enseignement des probabilités (3 %).

Quelles sont les stratégies efficaces ?

Les interventions avec pour objectif l'amélioration ou le développement des habiletés numériques chez les personnes avec une DI prennent différentes formes. Dans ce qui suit, une distinction sera faite entre les approches intervenant directement sur les habiletés numériques, les approches agissant sur les habiletés et la compréhension numérique par l'entremise d'une action sur d'autres fonctions et finalement les approches ergonomiques mettant l'accent sur l'aménagement de l'environnement (figure 11.4).

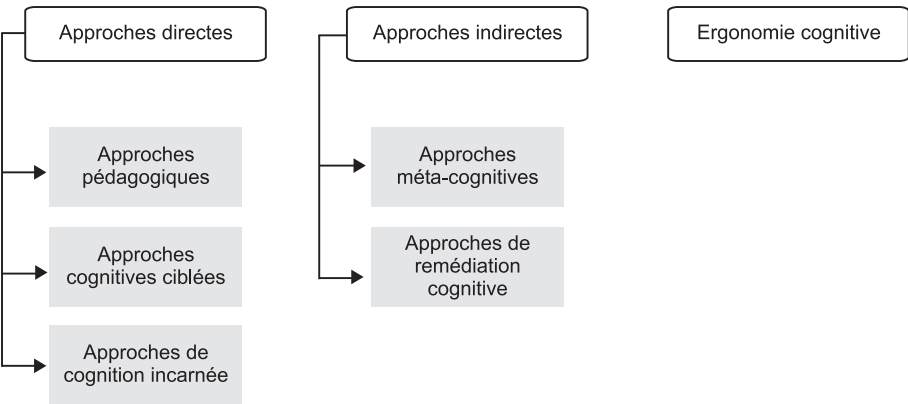


Figure 11.4 : Diversité des interventions favorisant la maîtrise de la numératie

Approches directes

Peuvent être considérées comme des approches directes, les approches pédagogiques, les approches cognitives ciblées et les approches de cognition incarnée.

- Approches pédagogiques

Les approches pédagogiques abordent l'enseignement des mathématiques en référence au curriculum et à la séquence développementale typique. Les objectifs d'apprentissage sont fixés à partir du niveau de performance démontré par l'apprenant en amont de l'apprentissage.

« *Effective instruction depends on identifying the knowledge children already possess and building on that knowledge to help them take the next developmental step. Developmental progressions can help identify the next step by providing teachers with a road map for developmentally appropriate instruction for learning different skills*¹³⁷ » (Frye et coll., 2013, p. 12).

Les approches pédagogiques se composent principalement de l'enseignement explicite et structuré, de l'approche constructiviste, ainsi que de l'instruction en contexte réel.

L'enseignement explicite et structuré¹³⁸ (« *skills-based instruction* », Kearns et Fuchs, 2013) met l'accent sur le rôle actif de l'enseignant, la transmission explicite des savoirs, ainsi que l'organisation structurée de la matière à enseigner. Les contenus enseignés sont démontrés, décrits et/ou explicités de façon détaillée. La matière est présentée à l'élève selon une logique développementale, par étapes, du plus simple au plus complexe et du concret à l'abstrait. Le *feedback*, dispensé par l'enseignant, est une stratégie centrale. L'enseignement explicite et structuré est l'approche pédagogique la plus fréquemment mentionnée dans la littérature rapportant les interventions mathématiques à destination des personnes ayant une DI (Browder et coll., 2008 ; Hord et Bouck, 2012). Dans leur revue de littérature sur les interventions à l'intention des élèves ayant une DI légère, Hord et Bouck (2012) observent que sur les 7 études recensées, 6 procèdent par instruction structurée, une seule qui emprunte une approche métacognitive. Les auteurs problématisent ce qui leur paraît être une dissonance entre une pratique très axée sur l'enseignement procédural et les recommandations actuellement préconisées en matière d'enseignement des mathématiques qui mettent l'accent sur la nécessité d'entraîner le raisonnement mathématique et les connaissances de haut niveau. Au terme de leur analyse, Hord et Bouck (2012) invitent les enseignants à ne pas négliger la pensée critique, le raisonnement mathématique et les connexions concrets-abstrais au profit de la mémorisation et des routines. Ces résultats concordent avec ceux de Moser-Opitz et coll. (2014) qui, observant les performances mathématiques d'élèves entre 7,5 et 8,7 ans concluent à la maîtrise de certaines routines mais à l'absence d'habiletés fondamentales telles que le comptage et l'estimation de grandes quantités.

137. « Un enseignement efficace repose sur l'identification des connaissances déjà acquises par l'enfant, pour – en s'appuyant sur ces connaissances – l'aider à passer l'étape suivante. Les références développementales peuvent aider à identifier la prochaine étape en fournissant aux enseignants, une feuille de route pour un enseignement approprié au développement de l'apprentissage des différentes compétences ».

138. En pédagogie, ce type d'approche est aussi qualifié d'instruction directe. Dans ce texte, pour éviter une confusion avec les approches cognitives indirectes, nous privilégierons la dénomination « approche structurée » également usitée pour évoquer les approches concernées.

L'enseignement explicite structuré est utilisé pour enseigner une variété de contenus mathématiques, parmi lesquels le comptage, les opérations élémentaires telles qu'addition, soustraction, multiplication et division (Hord et Bouck, 2012), les faits numériques et même parfois, la ligne numérique ou la résolution de problème (Cote et coll., 2011). Aussi bien, Browder et coll. (2008) dans leur méta-analyse, que Gersten et coll. (2009) concluent au fait que l'approche explicite s'accompagne d'effets importants. Il est possible cependant que cette stratégie d'enseignement convienne mieux à certains contenus qu'à d'autres (Wilson et Räsänen, 2009). On sait par exemple qu'elle est bien adaptée à l'apprentissage des faits numériques où elle se révèle plus efficace que l'instruction constructiviste (Kroesbergen et Van Luit, 2005). Pour être efficace, l'approche explicite doit s'accompagner de conditions favorables (opportunités suffisantes d'exercer les compétences, individualisation de l'enseignement, etc.) (Gersten et coll., 2009 ; Vaughn et coll., 2012).

L'approche constructiviste est une pédagogie postulant que l'expérience active de l'apprenant est source d'apprentissage. Elle nécessite de l'enseignant qu'il crée des situations dans lesquelles l'élève peut être actif lui permettant ainsi de construire de nouvelles connaissances par la découverte. L'approche constructiviste, qualifiée de « *guided or mediated instruction* » en langue anglaise, est quasiment absente de la littérature scientifique consacrée à l'apprentissage des personnes avec une DI. Seuls Kroesbergen et Van Luit (2005) comparent les effets respectifs de l'approche constructiviste et de l'instruction directe lors de l'apprentissage de la multiplication jusqu'à 10 chez des élèves ayant une déficience intellectuelle légère et/ou subnormale. Les groupes non randomisés sont annoncés comme équivalents ($QI = 78 \pm 3$; âge chronologique = ± 10 ans ; niveau de maîtrise de la procédure de multiplication lors du pré-test). Après 28 leçons, les auteurs observent un gain global de performances dans les deux groupes. Les élèves ayant bénéficié de l'approche structurée se montrent toutefois plus performants que leurs camarades dans les multiplications papier-crayon. Leurs stratégies sont également plus adéquates. D'autres auteurs, dans le cadre de méta-analyses menées auprès d'autres publics (enfants typiques), estiment que l'approche pédagogique constructiviste serait particulièrement efficace dans le cadre préscolaire car elle convient particulièrement bien à l'apprentissage du sens du nombre (Wilson et Räsänen, 2009). Cette efficacité diminuerait au CP (Kroesbergen et Van Luit, 2003 ; Malofeeva, 2005). Dans le champ de la DI, la rareté des études ne permet pas de se prononcer sur l'efficacité de cette approche auprès de ce public.

L’instruction en contexte réel (*in vivo*) met l’accent sur l’apprentissage par immersion dans les situations de la vie quotidienne. L’apprentissage est qualifié de *situé*. Dans leur méta-analyse, Browder et coll. (2008) observent que les interventions menées en conditions réelles s’accompagnent d’effets généralement importants. Ce constat est partagé par Xin et coll. (2005) qui ont examiné l’efficacité d’interventions portant sur la manipulation de l’argent dans des tâches d’achat. Ces auteurs ont analysé les publications recensées dans les bases de données ERIC (entre 1978-2003) et PsycLit (entre 1967-2003). Ils sont parvenus à identifier 28 études recourant à des protocoles expérimentaux à cas unique. Les études sélectionnées totalisaient 115 participants âgés de 6 à 74 ans dont la DI variait de sévère à légère. Les résultats de cette méta-analyse montrent que l’enseignement est prioritairement introduit auprès des élèves de niveau secondaire (dès 10 ans) ainsi qu’auprès des adultes. L’efficacité de l’intervention ne serait tributaire, ni de l’âge des apprenants, ni de la sévérité de leur déficience. En ce qui concerne la procédure d’instruction, il n’y aurait pas de différence entre les procédures empruntant la voie de la démonstration, de l’instruction verbale ou celles basées sur l’estompage d’indices qui toutes semblent également efficaces. L’entraînement en situation réelle serait plus efficace que l’entraînement en situation simulée malgré la nécessité d’adaptations comportementales plus complexes comprenant plus d’étapes, dans ces conditions écologiques. Les interventions qui proposent un *feedback* et une correction des erreurs, soit par signalement verbal, soit par guidance physique, sont plus efficaces que celles qui ne prévoient pas la correction des erreurs. La maîtrise des habiletés de base en mathématiques, de même que la capacité de reconnaître et compter les pièces et les billets et, dans une moindre mesure, une expérience de la communauté constituent des prérequis décisifs pour l’efficacité de l’intervention. Finalement, les résultats montrent un effet important du matériel prothétique (calculatrice, etc.) sur la maîtrise des comportements attendus. À l’instar de ce qui est considéré chez les personnes tout-venant, on constate donc que l’inscription de l’apprentissage dans un contexte social et culturel facilite l’apprentissage. Une explication réside peut-être dans le fait que les conditions naturelles permettent de donner plus de sens aux contenus appris et soutiennent la dynamique motivationnelle (De Corte et coll., 1996).

En ce qui concerne les autres paramètres des approches pédagogiques, la littérature indique que les conditions suivantes sont susceptibles de faciliter ou au contraire de faire obstacle à l’apprentissage :

- enseignement massé : un enseignement concentré, consistant à vouloir enseigner tout en une seule fois, est peu efficace (Kroesbergen et Van Luit, 2003 ; Browder et coll., 2008) ;

- opportunité de recevoir un feedback : indépendamment des stratégies pédagogiques utilisées, l'apprentissage est optimisé lorsque l'élève a l'opportunité de recevoir un feedback et d'être corrigé lorsqu'il fait une erreur (Browder et coll., 2008) ;
- enseignement collectif *versus* individuel : parfois, les interventions sont introduites de façon collective (classe, par exemple), d'autres fois elles interviennent dans un cadre individuel (instruction 1:1) (Browder et coll., 2008). Le peu d'études consacrées aux personnes avec une DI ne permet pas de comparer ces deux conditions ;
- interactions de tutelle (pairs) : en ce qui concerne le public avec une DI, l'enseignement assisté par les pairs n'a pas fait l'objet d'études scientifiques récentes. Les données disponibles concernent seulement les élèves tout-venant¹³⁹ ;
- enseignement par modelage : certains auteurs ont utilisé les nouvelles technologies, par exemple l'iPad, pour enseigner la numératie, par exemple la numératie fonctionnelle avec d'autres publics (Burton et coll., 2013), on ne dispose toutefois pas de recul sur les apports de ce type de mesure avec le public ayant une DI.

- ***Approches cognitives ciblées***

Cette deuxième famille d'approches s'appuie sur les modèles développés en psychologie cognitive et/ou dans le champ des neurosciences (Kearns et Fuchs, 2013). L'objectif est d'agir de façon ciblée sur les fondements cognitifs de la compréhension numérique en prenant en compte les spécificités du fonctionnement cognitif de l'apprenant. Celles-ci servent à orienter l'intervention. Les habiletés ciblées sont les processus qui servent de socle à la construction des compétences numériques ultérieures (*subitizing*, estimation, ligne numérique, représentation symbolique). Le choix des habiletés sur lesquelles porte l'intervention procède d'une évaluation cognitive et/ou neuropsychologique complète et personnalisée. Cette approche postule que : « les difficultés arithmétiques peuvent être considérablement réduites par l'intervention, spécialement les interventions basées sur les modèles qui appréhendent l'arithmétique comme organisée en plusieurs sous-composantes et les interventions qui prennent en compte les forces et les faiblesses spécifiques des individus » (Dowker, 2005, p. 4, traduction libre).

139. Dans la population tout-venant, l'efficacité de l'enseignement assisté par les pairs est jugée modérée (cf. méta-analyse réalisée par Kunsch et coll., 2007). Les bénéfices de cette forme d'intervention sont plus manifestes chez les élèves de degré élémentaire que chez les élèves de degré secondaire, chez les élèves à risque de décrochage en mathématique que chez les élèves ayant des difficultés ciblées en mathématiques. Finalement, la collaboration avec les pairs serait plus aidante pour la maîtrise du calcul et des opérations élémentaires que pour celle des opérations plus complexes.

L'intervention ciblée sur les processus spécifiques vise à entraîner et/ou à optimiser les processus déficitaires. « En principe, la correspondance entre le déficit et l'instruction est l'essence de l'instruction cognitive ciblée » (Kearns et Fuchs, 2013, p. 265). Ce type d'intervention peut être dispensé en groupe, en individuel ou de façon assistée par ordinateur¹⁴⁰. Actuellement, cette intervention ciblée est surtout introduite auprès d'enfants typiques aux prises avec une dyscalculie sévère et sous la forme d'une remédiation (Cohen Kadosh et coll., 2013). En France, l'Unité Inserm-CEA de neuro-imagerie cognitive a développé deux logiciels gratuits de jeux mathématiques disponibles en français et destinés aux enfants tout-venant jusqu'à 10 ans. Ces programmes permettent notamment d'entraîner les bases de la connaissance du nombre et de l'arithmétique¹⁴¹, par exemple l'estimation numérique, le comptage, les calculs élémentaires (additions et soustractions) ou encore les systèmes de notation. On sait, grâce aux observations menées dans la population typique adulte, que l'enseignement des mathématiques dispensé à l'âge scolaire contribue à perfectionner les habiletés d'estimation assurées par le système d'approximation dont chacun hérite en principe dans son bagage phylogénétique. Cette amélioration concerne aussi les adultes qui deviennent plus rapides et plus précis dans des tâches d'estimation de numérosité après entraînement (Nys et coll., 2013).

L'introduction de programmes similaires auprès des personnes ayant une DI débute à peine. En France, Vilette et Meyer (2014) évaluent l'effet de l'introduction d'un entraînement de mise en correspondance entre les connaissances numériques symboliques et les représentations analogiques chez des enfants avec une T21 (âgés de 9 à 14 ans). L'entraînement comprend 6 séances. Il est réalisé à l'aide d'un logiciel (l'Estimateur) spécialement développé dans le but d'entraîner les enfants à coordonner les représentations numériques symboliques et les représentations analogiques. Dans cette étude, l'entraînement visait à soutenir le traitement analogique à l'aide des processus symboliques. Les résultats de cette étude ne sont pas encore disponibles.

- ***Approches cognitives incarnées***

Les approches cognitives incarnées s'inscrivent dans une perspective théorique qui prend le contrepied de la conception cognitiviste précédente. Elles

140. Ces auteurs mentionnent par exemple le logiciel Number Race (Wilson et coll., 2006) qui entraîne la représentation des quantités et l'association entre le nombre et l'espace, le logiciel Elfe and Mathis I (Lenhard et Lenhard, 2010a et b ; Lenhard et coll., 2011), ou encore les logiciels Calcularis et Rescue Calcularis (Käser et coll., 2012 et 2013). Seul le dernier est disponible en français.

141. <http://www.college-de-france.fr/site/stanislas-dehaene/logiciels-de-.htm>

découlent des théories de la cognition incarnée qui considèrent que les fonctions cognitives supérieures tirent leurs racines de l'activité et de l'expérience corporelle (et sensorielle). Ainsi, le développement du concept de nombre ne résulterait pas du seul fonctionnement cognitif, mais nécessiterait, pour son émergence, que l'apprenant en fasse l'expérience au cours de ses interactions avec l'environnement. Cette perspective théorique ouvre sur de nouvelles formes d'interventions. L'action consiste à proposer à l'apprenant de faire des expériences corporelles en lien avec le concept enseigné (Fischer et coll., 2011). C'est pourquoi, dans une étude randomisée, Link et coll. (2013) ont entraîné la compréhension de la ligne numérique et l'estimation de valeurs numériques jusqu'à 100 en proposant à des élèves de 7 ans de se déplacer physiquement sur une ligne. Leurs résultats montrent que le groupe d'enfants progresse significativement en comparaison du groupe témoin. L'apport de ce type d'intervention, tout juste introduit auprès des enfants typiques, n'a pour l'instant pas été documenté pour le public ayant une déficience intellectuelle.

Approches indirectes

Les approches indirectes tentent d'améliorer les compétences numériques en agissant sur des fonctions supportant le traitement du nombre sans lui être exclusivement dévolues.

- ***Approche métacognitive***

L'approche métacognitive (ou enseignement stratégique) vise à aider l'apprenant à prendre conscience de son propre fonctionnement cognitif. Elle repose sur le postulat selon lequel l'entraînement des habiletés métacognitives permet d'améliorer le niveau de métacognition qui, à son tour, peut permettre une amélioration des habiletés scolaires. L'approche pédagogique incite l'élève à construire des connaissances explicites concernant son propre fonctionnement cognitif et lui apprend ensuite à les utiliser pour contrôler et adapter intentionnellement son fonctionnement en vue d'atteindre un objectif d'apprentissage (Romainville, 2007).

« Au cours de l'intervention, l'élève apprend à repérer les aspects pertinents de la tâche, évaluer le besoin d'une approche stratégique, à adapter la stratégie à son propre fonctionnement et à la spécificité de la tâche, à contrôler le fonctionnement de la stratégie et la qualité de la performance ainsi qu'à comparer consciemment la situation présente à d'autres situations connues » (Büchel et Paour, 2005, p. 228).

L'intervention a un objectif stratégique, dans le sens où elle suppose une transmission systématique des outils du fonctionnement intellectuel dans le but de « permettre à un individu de remédier à ses processus déficitaires par l'acquisition de stratégies cognitives » (Büchel et Paour, 2005, p. 228-229). En termes de bénéfices, l'approche métacognitive estime pouvoir favoriser la construction et l'utilisation indépendante de stratégies d'apprentissages chez les apprenants. Son action est voisine de l'« apprentissage autorégulé » (Pintrich et Zeidner, 2000) et se superpose à l'« auto-instruction » (Wilson et Räsänen, 2009 ; voir de Boer et coll., 2012 ou Dinsmore et coll., 2008 pour une discussion détaillée entre ces concepts).

Plusieurs travaux de synthèse ou méta-analyses successives confirment que l'approche métacognitive a des effets modérés voire importants sur l'apprentissage scolaire des élèves typiques (Hattie et coll., 1996 ; Dignath et Büttner, 2008 ; Dignath et coll., 2008). La recherche fournit aussi certaines précisions sur l'efficacité différentielle de ce type d'intervention selon le public-cible, les matières enseignées, l'auteur, la durée et la stratégie d'intervention utilisée. Après avoir analysé 74 études publiées entre 1992 et 2006, Dignath et Büttner (2008) rapportent par exemple que les effets de l'approche métacognitive sur les performances des élèves de CE et CM sont deux fois plus importants en mathématiques (Cohen's $d = 0,96$; $SE = 0,13$) qu'en lecture ou écriture (Cohen's $d = 0,44$; $SE = 0,006$). En revanche, au niveau secondaire, la métacognition a des effets plus marqués en lecture et en écriture (Cohen's $d = 0,92$; $SE = 0,20$) qu'en mathématiques (Cohen's $d = 0,96$; $SE = 0,08$). Cette analyse porte à conclure qu'en ce qui concerne les mathématiques, l'approche métacognitive est plus efficace en primaire.

De Boer et coll. (2012) ont analysé des études publiées entre 2000 et 2011, concernant les élèves entre 5 et 17 ans, élèves avec besoins éducatifs particuliers inclus, et répondant aux critères de pratiques fondées sur les preuves (*Evidence based practices*), soit au total, 95 études. Sur ces 95 interventions rapportées dans 58 articles, 44 portaient sur les mathématiques, 23 sur la compréhension en lecture, 16 sur l'écriture d'un texte, 9 en sciences et 3 sur d'autres sujets. Leurs résultats témoignent d'un effet massif de ce type d'intervention sur l'écriture de texte, et d'effets modérés à importants sur les performances en mathématiques et en sciences. Dans ces disciplines, les résultats montrent que la plupart des élèves bénéficiant d'une intervention métacognitive améliorent leurs performances scolaires. Les résultats indiquent aussi que les élèves avec des besoins éducatifs particuliers tirent légèrement plus de profit de cette forme d'instruction que leurs pairs typiques (estimation de la différence de la taille de l'effet = $0,23$; $SE = 0,12$; $p = 0,058$). L'intervention métacognitive est profitable aux élèves quel que soit leur niveau

scolaire. Les habiletés doivent être explicitement enseignées car la plupart des apprenants n'ont pas spontanément conscience de leurs forces et de leurs faiblesses, et/ou ne parviennent pas à les développer à travers leurs expériences mathématiques (Desoete et coll., 2003).

Dignath et Büttner (2008) rapportent que les interventions courtes (± 10 semaines) se révèlent tout aussi efficaces, si ce n'est plus, que les interventions longues (± 20 semaines). Classées par ordre décroissant, les stratégies métacognitives les plus fréquemment enseignées en lien avec les mathématiques sont : le *monitoring* (contrôle), la planification (prédiction), l'évaluation (réflexion) et la stratégie dite d'élaboration. Significativement plus efficace que les autres, cette dernière suppose d'apprendre à l'élève à faire explicitement appel à ses connaissances antérieures, à faire activement des liens entre les nouvelles connaissances et celles déjà construites afin de faciliter la consolidation de l'apprentissage et le passage en mémoire à long terme. Les auteurs concluent qu'en ce qui concerne les mathématiques, l'enseignement stratégique devrait au moins porter sur la stratégie dite d'élaboration (Dignath et Büttner, 2008). En ce qui concerne les personnes avec une DI, la métacognition est considérée comme un « construct important » pour la compréhension de la DI (Saldaña, 2004). La prise en considération de la métacognition dans la planification de l'éducation, notamment de l'éducation mathématique, des personnes avec une DI reste cependant encore rare et peu documentée.

- ***Approches de remédiation cognitive***

Nous avons pris le parti de distinguer la remédiation cognitive de l'approche métacognitive. Veenman et coll. (2006) rappellent en effet que les deux approches ne sont pas totalement superposables. La remédiation cognitive vise à renforcer et/ou à optimiser le fonctionnement des processus cognitifs généraux (Kearns et Fuchs, 2013) alors que la métacognition, comme décrit plus haut, a pour but d'aider l'apprenant à prendre conscience de son propre fonctionnement cognitif. Il est toutefois vrai que « la métacognition puise dans la cognition » et qu'« en ce qui concerne les habiletés métacognitives, un individu ne peut pas s'engager dans la planification sans mener des activités cognitives » (Veenman et coll., 2006, p. 5).

L'approche de remédiation cognitive considère que les difficultés de compréhension du nombre résultent de limitations présentes dans les processus cognitifs généraux (cf. tableau 11.I). Le postulat sous-jacent consiste à affirmer que l'entraînement de fonctions cognitives comme par exemple mémoire de travail, attention, raisonnement, fonctions exécutives, langage, etc., n'améliorera pas seulement l'aptitude sur laquelle porte l'entraînement,

mais que les progrès réalisés pourront se transférer à des tâches autres que celles exercées, et ceci pour le plus grand intérêt de la personne concernée (voir Perrig et coll., 2009 pour une revue). Au niveau de l'intervention, deux variantes sont présentes : l'approche cognitive peut être délivrée seule ou en combinaison avec l'enseignement de contenus académiques ou adaptatifs (Kearns et Fuchs, 2013 ; Carteau-Martin et coll., 2014). Kearns et Fuchs (2013) font cependant remarquer que les pratiques en la matière sont sujettes à des recommandations diverses sans qu'un état systématique de la recherche n'ait été réalisé.

C'est pour cette raison que ces deux chercheurs ont procédé, en 2013, à une revue compréhensive systématique des interventions cognitives destinées à améliorer les compétences académiques des élèves avec troubles spécifiques de l'apprentissage, efficience adaptative ou intellectuelle subnormale (± 1 écart-type) ou ayant un « faible rendement scolaire ». Cette étude visait à vérifier si les interventions cognitives soutenaient plus efficacement les performances scolaires lorsqu'elles étaient paramétrées pour répondre de façon personnalisée aux besoins et aux limitations cognitives de l'élève. La plus-value de ce type d'intervention par rapport aux approches pédagogiques classiques était aussi questionnée. Seules les études expérimentales et quasi-expérimentales ont été retenues dans cette analyse qui a couvert les publications parues en anglais depuis 1988. Les auteurs ont identifié 50 études (pour 39 articles) répondant à leurs critères d'inclusion. Dans 13 études sur 50, l'intervention concernait des personnes avec une efficience intellectuelle subnormale contre 21 avec un trouble spécifique et 16 un « faible rendement scolaire ». Cette synthèse montre qu'à l'heure actuelle les élèves ayant des difficultés en lecture ou en écriture sont les principaux destinataires des approches de remédiation cognitive. Seuls six articles portaient sur l'impact de telles interventions sur les habiletés numériques des élèves. Au terme de leur analyse, les auteurs rapportent que sur 11 études ayant tenté de comparer les bénéfices de la remédiation cognitive à ceux d'une intervention pédagogique classique, seules 2 rapportent des effets significatifs en faveur de l'intervention cognitive, 5 font état de gains d'apprentissage comparables entre les deux approches, 1 étude conclut à une efficacité supérieure de l'intervention pédagogique classique alors que 3 ne permettent pas de vraie comparaison. Ces résultats les portent à conclure au fait que les mesures de remédiation, bien que possiblement prometteuses, en sont encore à leurs premiers balbutiements, et que les recommander serait actuellement prématuré. Cette analyse, même si elle reste en demi-teinte du fait du peu d'études de qualité, n'a pas d'équivalent dans le champ de la DI. Un point de situation analogue serait pourtant nécessaire étant donné que des mesures de remédiation cognitive sont régulièrement proposées aux personnes concernées (par exemple Frenkel et Bourdin, 2009).

Ergonomie cognitive

La dernière famille d'intervention consiste à aménager l'environnement. Le but est de faciliter et d'optimiser la manière dont l'apprenant traite les informations numériques en adaptant les tâches pour que celles-ci deviennent accessibles et en s'appuyant sur les différentes manières de présenter et représenter les signaux. Ces aménagements répondent au principe de « conception universelle ¹⁴² » dont l'objectif est de rendre les milieux et les informations « accessibles, compréhensibles et utilisables par tous [...] » (Ginnerup, 2009, p. 8).

L'aménagement de l'environnement intervient comme une prothèse cognitive. L'intervention consiste, par exemple, à autoriser une calculette afin de ne pas solliciter excessivement les ressources mentales de l'apprenant (encodage, traitement de l'information, charge mentale) ou à choisir un indigage numérique facilitant l'évocation des nombres et convenant à l'apprenant. Dans une méta-analyse, Gersten et coll. (2009) identifient 13 études randomisées ayant impliqué des participants entre 6 et 14 ans en situation de handicap mais sans indication diagnostique précise. Ces études ont évalué le rôle joué par la présentation des données sur les performances des élèves. Leurs résultats permettent d'affirmer que la présentation des nombres sous une forme concrète et manipulable ainsi que sous une forme figurative (diagramme, dessin, pictogramme, etc.) améliore les performances générales en mathématiques, les concepts de pré-algèbre, les situations-problèmes et les opérations.

De leur côté, Hord et Bouck (2012) rapportent l'efficacité tendancielle de l'introduction de supports imagés et de fiches, pour soutenir l'apprentissage des faits mathématiques à des élèves d'âge scolaire ayant une DI légère. Les aménagements se sont avérés bénéfiques pour la mémorisation des tables de multiplication (Sante et coll., 2001 ; Hayter et coll., 2007 ; Rao et Mallow, 2009 ; Hord et Bouck, 2012). En raison de caractéristiques individuelles dans la manière de traiter les informations, certains formats de présentation des données s'avèrent plus ou moins adaptés aux besoins de l'apprenant (Booth et Koedinger, 2012). Dans le champ de la DI, on sait que les personnes avec une T21 décodent mieux les informations numériques lorsqu'elles sont présentées visuellement (Fidler et coll., 2006 ; Fidler et Nadel, 2007). C'est dans cette même perspective que s'inscrivent les interventions jouant sur les conditions de présentation multi- ou mono-sensorielle des informations. À

142. On qualifie de conception universelle tout aménagement, produit, équipement, programme ou service susceptible d'être utilisé par toute personne, sans nécessiter ni d'adaptation ni de conception spéciale, et ce quels que soient son sexe, son âge, sa situation ou son handicap (Ginnerup, 2009, p. 8).

ce jour, les avantages d'un mode de présentation par rapport à l'autre n'ont été étudiés que dans la population tout-venant. Jordan et Baker (2011) rapportent à ce propos que les enfants typiques entre 3 et 5 ans font preuve de plus d'exactitude dans des tâches de discrimination lorsque les quantités à estimer ou à comparer leur sont proposées dans un format multisensoriel (son + image) *versus* dans un format mono-sensoriel (son ou image seulement). Ces résultats accréditent la thèse dite de « redondance intersensorielle » selon laquelle le traitement d'une information est facilité par une présentation multimodale de l'information comparativement à une présentation unimodale (Shams et Seitz, 2008).

Malgré des preuves encore peu nombreuses, l'ergonomie cognitive semble prometteuse, les parents, les enseignants et les autres professionnels, doivent être encouragés à rendre accessibles les tâches et à utiliser un indigage alternatif, par exemple, en jouant sur les différentes manières de représenter graphiquement ou numériquement les quantités pour faciliter le calcul, les algorithmes, le comptage/dénombrement, la production de la « comptine numérique » ou encore la résolution de problèmes.

Motivation et apprentissage des habiletés numériques

L'efficacité de l'intervention est aussi en lien avec la motivation de l'apprenant. Or, la cognition académique est une « cognition froide » (Brown et coll., 1983). Une centration exclusive sur des connaissances et des stratégies purement cognitives n'est actuellement plus acceptable et risque d'interférer avec l'efficacité de l'intervention (Dai et Sternberg, 2004 ; de Corte, 2010 ; Berger et Büchel, 2012). La plupart des interventions n'intègrent pas la dimension motivationnelle hormis les interventions situées dans lesquelles elle est présente de façon implicite. Les interventions métacognitives dont l'action s'étend en principe à la motivation présentent la même faiblesse lorsqu'elles visent l'apprentissage des mathématiques. De Boer et coll. (2012) rapportent que parmi les 44 interventions métacognitives portant sur la numératie, seulement dix interventions mettent l'accent sur les stratégies motivationnelles. Sept proposent des stratégies en lien avec le sentiment d'auto-efficacité en numératie des apprenants, trois explorent leurs buts et leurs attentes vis-à-vis du contenu enseigné, aucune ne se penche sur la pertinence qu'ils accordent ou non à ce type de savoir. Le calcul de la taille de l'effet se heurtant au peu d'études disponibles, les auteurs n'ont pu calculer la taille de l'effet que pour les interventions ayant tenté d'agir sur le sentiment d'auto-efficacité. En l'état de la recherche, leurs résultats ne confirment pas l'effet de ce type d'intervention sur les performances en numératie.

L'accent mis sur la motivation à l'apprentissage est plus soutenu dans les interventions portant sur l'écriture. En revanche, l'enseignement de la lecture ignore presque complètement cette question.

Le rôle de la motivation sur les apprentissages scolaires de base et le soutien pouvant être accordé à cette dimension, demandent à être investigués de façon plus systématique. Wendling et Mather (2009) rapportent qu'une majorité d'enfants typiques jugent les mathématiques « plus difficiles » que la lecture. Les personnes avec une DI expriment moins de plaisir à l'apprentissage des mathématiques qu'à celui de la lecture ou de l'écriture. Petitpierre et coll. (2013) ont abordé le thème des apprentissages tout au long de la vie chez 60 personnes avec une DI légère, parmi lesquelles 24 avec une T21. Les personnes interrogées, âgés de 18 à 73 ans, disent surtout mobiliser les connaissances mathématiques dans des tâches domestiques (par exemple, faire un budget, leurs paiements, vérifier le retour de monnaie lors d'un achat ou encore mettre la table pour le bon nombre de personnes) et dans le cadre de leurs activités professionnelles. Certaines disent aussi en faire usage dans leurs loisirs (par exemple lors de participation au loto, ou pour la comparaison des résultats sportifs). Les mathématiques leur sont également nécessaires pour l'utilisation des ressources communautaires, comme par exemple prendre son ticket de bus à l'automate (choix de la zone, paiement du ticket). L'intensité à laquelle les personnes interviewées disent mobiliser les mathématiques à l'âge adulte n'est pas dépendante de la manière dont elles disent avoir apprécié cet apprentissage à l'âge scolaire. En revanche, on note une relation significative entre la manière dont elles disent avoir apprécié les apprentissages effectués à l'école (modalité dichotomique j'ai aimé/je n'ai pas aimé) et l'expression de leurs projets d'apprentissage actuels (Petitpierre et coll., 2013).

En résumé

Les manuels traitant de l'éducation des élèves avec une DI n'abordent que rarement l'enseignement des mathématiques. Du côté de la recherche, on constate un manque d'études permettant de guider l'intervention dans le domaine (Browder et coll., 2012). La tâche consistant à identifier des formes d'interventions efficaces à l'intention des personnes avec une DI est compliquée par de multiples facteurs. Les tentatives de synthèse se heurtent à la qualité des études et à l'atomisation de la littérature. Les études disponibles sont difficiles à rapprocher et à comparer du fait de la diversité des conditions d'administration et de mise en œuvre des interventions, ainsi qu'en raison de la diversité et de l'hétérogénéité du public concerné (Odom et coll., 2005 ; Montgomery, 2006).

Les connaissances actuelles en matière d’instruction des mathématiques chez les personnes avec une DI sont donc parcellaires. Toutefois quelques constats peuvent être dégagés.

En ce qui concerne les modalités d’enseignement, l’instruction structurée et l’enseignement situé sont les manières les plus fréquemment utilisées pour enseigner la numératie aux personnes ayant une DI (Browder et coll., 2008 ; Hord et Bouck, 2012). L’efficacité de l’instruction structurée est confirmée par plusieurs études de bonne qualité, toutefois cette approche ne convient pas à tous les apprenants (Browder et coll., 2008 ; Gersten et coll., 2009 ; Vaughn et coll., 2012). L’instruction en contexte réel est profitable (Xin et coll., 2005 ; Browder et coll., 2008). Bien que l’on sache l’approche constructiviste bénéfique à la population typique notamment pour ce qui est de l’apprentissage du sens du nombre et des connaissances préscolaires (Wilson et Räsänen, 2009), le manque de littérature ne permet pas de se prononcer sur son efficacité auprès des personnes avec une DI. Concernant les interventions indirectes, la prise en considération de la métacognition dans l’éducation mathématique des personnes avec une DI est rare et peu documentée et ses effets – modérés à importants sur les mathématiques – s’infèrent des études portant sur une population plus large avec des besoins éducatifs particuliers (Desoete et coll., 2003 ; De Boer et coll., 2012). Les sciences cognitives et les neurosciences proposent désormais des théories sur la compréhension de la cognition mathématique, ainsi qu’un ensemble d’outils basés sur ces nouveaux modèles et pouvant contribuer à élargir les moyens d’action auprès du public avec une DI (De Smedt et coll., 2011). L’application de ces programmes auprès du public avec une DI débute. Le défi des années à venir consistera à en tester systématiquement l’usage et à en vérifier la plus-value, pour les personnes concernées.

En ce qui concerne les contenus enseignés, peu d’interventions travaillent la compréhension et le sens du nombre. L’apprentissage procédural, c’est-à-dire l’entraînement de séquences d’actions permettant de résoudre un problème académique (calcul, opérations élémentaires, etc.) ou fonctionnel (manipulation de l’argent, etc.), constitue l’objectif d’enseignement le plus fréquent. L’apprentissage procédural est important car il est à l’origine de l’automatisme qui permet d’accroître la vitesse et l’exactitude des réponses lors de la résolution d’opérations (Dehn, 2008 ; Thevenot et Masson, 2013). Malgré leur rôle capital, le sens du nombre, le raisonnement mathématique et les connexions concret-abstrait sont des contenus négligés actuellement, il est indispensable qu’ils soient entraînés de façon plus systématique (Hord et Bouck, 2012). La littérature rapporte que les personnes avec une DI sont rarement encouragées à développer des savoirs plus exigeants que les

opérations et les connaissances de base, ce qui peut les désavantager pour leur insertion dans la communauté (Browder et coll., 2008 et 2012).

Plusieurs questions restent actuellement ouvertes sur la meilleure manière d'enseigner les contenus mathématiques (Thevenot et Masson, 2013). Il apparaît urgent de faire de l'étude de l'efficacité des interventions en mathématiques, une priorité de la recherche dans le domaine des apprentissages scolaires. Pour ce public, comme pour la population typique, l'attractivité de l'apprentissage des mathématiques est faible et souvent anxiogène. Pourtant les aspects motivationnels sont rarement stimulés (Petitpierre et coll., 2014).

En conclusion, la recherche a permis de produire des connaissances scientifiques considérables qui permettent de mieux comprendre le fonctionnement de la cognition numérique. Ces connaissances permettent d'éclairer les difficultés, mais aussi les ressources, qui s'extériorisent lorsque les personnes avec une DI sont confrontées aux apprentissages mathématiques ou à des tâches du quotidien qui font appel au nombre.

Compte tenu du fait que les habiletés numériques constituent une composante forte à l'adaptation et à la participation sociale, mieux comprendre le fonctionnement de ce public et être capables de lui offrir des soutiens et des aménagements pédagogiques ciblés et adaptés s'avère primordial (Price et coll., 2013).

BIBLIOGRAPHIE

ALBUS D, THURLOW M. 2010-11 publicly reported assessment results for students with disabilities and students with disabilities (technical report 68). University of Minnesota, National Center on Educational Outcomes, 2013

ANSARI D, DONLAN C, THOMAS MS, EWING SA, PEEN T, KARMILOFF-SMITH A. What makes counting count? Verbal and visuo-spatial contributions to typical and atypical number development. *J Exp Child Psychol* 2003, **85** : 50-62

ANSARI D, DONLAN C, KARMILOFF-SMITH A. Typical and atypical development of visual estimation abilities. *Cortex* 2007, **43** : 758-768

ANTSHEL KM, FREMONT W, KATES WR. The neurocognitive phenotype in velo-cardio-facial-syndrome: a developmental perspective. *Dev Disabil Res Rev* 2008, **14** : 43-51

BARROUILLET P, BERNARDIN S, PORTRAT S, VERGAUWE E, CAMOS V. Time and cognitive load in working memory. *J Exp Psychol Learn Mem Cogn* 2007, **33** : 570-585

BARROUILLET P, GAVENS N, VERGAUWE E, GAILLARD V, CAMOS V. Working memory span development: a time-based resource-sharing model account. *Dev Psychol* 2009, **45** : 477-490

BEADLE-BROWN J, MURPHY G, WING L, GOULD J, SHAH A, et coll. Changes in skills for people with intellectual disability: a follow-up of the Camberwell Cohort. *J Intellect Disabil Res* 2000, **44** : 12-24

BELLUGI U, LICHTENBERGER L, JONES W, LAI Z, GEORGES M. The neurocognitive profile of Williams syndrome: a complex pattern of strenghts and weaknesses. *J Cogn Neurosci* 2000, **12** : 7-29

BERGER JL, BÜCHEL F. Métacognition et croyances motivationnelles : un mariage de raison. *Revue Française de Pédagogie* 2012, 179 : 95-128

BONATO M, ZORZI M, UMILTÀ C. When time is space: Evidence for a mental time line and for a common magnitude system. *Neurosci Biobehav Rev* 2012, **36** : 2257-2273

BOOTH JL, KOEDINGER KR. Are diagrams always helpful tools? Developmental and individual differences in the effect of presentation format on student problem solving. *Br J Educ Psychol* 2012, **82** : 492-511

BRIARS DJ, SIEGLER RS. A featural analysis of preschoolers' counting knowledge. *Dev Psychol* 1984, **20** : 607-618

BRIGSTOCKE S, HULME C, NYE J. Number and arithmetic skills in children with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2008, 74-77

BROWDER DM, SPOONER F, AHLGRIM-DELZELL L, HARRIS AA, WAKEMAN SY. A meta-analysis on teaching mathematics to students with significant cognitive disabilities. *Exceptional Children* 2008, **74** : 407-432

BROWDER DM, JIMENEZ BA, TRELA K. Grade-aligned math instruction for secondary students with moderate intellectual disability. *Education Training Autism Dev Disabil* 2012, **47** : 373-388

BROWN AL, BRANSFORD JD, FERRARA RA, CAMPIONE JC. Learning, remembering, and understanding. In: Handbook of child psychology. MUSSEN PH, FLAVELL JH, MARKMAN EM (Eds). Wiley, New York, 1983 : 77-166

BÜCHEL F, PAOUR JL. Déficience intellectuelle : déficits et remédiation cognitive. *Enfance* 2005, **3** : 227-240

BULL R. Neuropsychological factors. In: Why is math so hard for some children? The nature and origins of mathematics learning difficulties and disabilities. BERCH DB, MAZZOCCO MMM (Eds). Paul H. Brookes, Baltimore, 2007 : 265-227

BURTON CE, ANDERSON DH, PRATER MA, DYCHES TT. Video self-modeling on an iPad to teach functional math skills to adolescents with autism and intellectual disability. *Focus Autism Dev Disabil* 2013, **28** : 67-77

- BUTTERWORTH B. The Mathematical Brain. Macmillan, London, 1999
- BUTTERWORTH B. Foundational numerical capacities and the origins of dyscalculia. *Trends Cogn Sci* 2010, **14** : 534-541
- CAMOS V. Numerosity discrimination in children with Down syndrome. *Dev Neuropsychol* 2009, **34** : 435-447
- CAMOS V, BARROUILLET P. Le développement de la mémoire de travail : perspectives dans le cadre du modèle de partage temporel des ressources. *Psychologie Française* 2013, **59** : 21-39
- CAMP JS, FARRAN E, KARMILOFF-SMITH A. Numeracy. In: Neurodevelopmental disorders across the lifespan: the neuroconstructivist approach. FARRAN E, KARMILOFF-SMITH A (Eds). Oxford University Press, Oxford, 2011
- CAMPBELL JID. Architecture for numerical cognition. *Cognition* 1994, **53** : 1-44
- CAMPBELL LE, AZUMA R, AMBERY F, STEVENS A, SMITH A, et coll. Executive functions and memory abilities in children with 22q11.2 deletion syndrome. *Austr NZ J Psychiatry* 2010, **44** : 364-371
- CAREY S. The Origin of Concepts. Oxford University Press, New York, 2009
- CARRASUMADA S, VENDRELL R, RIBERA G, MONTSERRAT M. Cognitive processes related to counting in students with special educational needs. *Eur J Spec Needs Educ* 2006, **21** : 135-150
- CARTEAU-MARTIN I, AMADO I, THILLAY A, HOUY-DURAND E, BARTHELEMY C, et coll. Aspects théoriques et pratiques de la remédiation cognitive dans la déficience intellectuelle du jeune adulte : la « cognitive remediation therapy » (CRT) peut-elle être adaptée ? *L'Encéphale* 2014, Doi:10.1016/j.encep.2014.02.004
- CAYCHO L, GUNN P, SIEGAL M. Counting by children with Down Syndrome. *Am J Ment Retard* 1991, **95** : 575-583
- COHEN KADOSH R, DOWKER A, HEINE A, KAUFMANN L, KUCIAN K. Interventions for improving numerical abilities: Present and future. *Trends Neurosci Educ* 2013, **2** : 85-93
- CORNISH K, SCERIF G, KARMILOFF-SMITH A. Tracing syndrome-specific trajectories of attention across the lifespan. *Cortex* 2007, **43** : 672-685
- COTE D. Implementing a problem-solving intervention with students with mild to moderate disabilities. *Interv Sch Clin* 2011, **46** : 259-265
- DAI DY, STERNBERG RJ. Beyond cognitivism: Toward an integrated understanding of intellectual functioning and development. In: Motivation, emotion, and cognition: integrative perspectives on intellectual functioning and development. DAI DY, STERNBERG RJ (Eds). Lawrence Erlbaum, Mahwah, 2004 : 3-38

DAVIES M, HOWLIN P, UDWIN O. Independence and adaptive behaviour in adults with Williams syndrome. *Am J Med Genet* 1997, **70** : 188-195

DE BOER H, DONKER-BERGSTRA A, KOSTONS D. Effective strategies for self-regulated learning: a meta-analysis. GION: Gronings Instituut voor Onderzoek van Onderwijs. Rijksuniversiteit Groningen, The Netherlands, 2012

DE CLERCQ A, DESOETE A, ROEYERS H. EPA 2000: a multilingual, programmable computer assessment of off-line metacognition in children with mathematical-learning disabilities. *Behav Res Methods Instrum Comput* 2000, **32** : 304-311

DE CORTE E. Historical developments in the understanding of learning. *In: The nature of learning. Using research to inspire practice.* DUMONT H, ISTANCE D, BENAVIDES F (Eds). OCDE, Paris, 2010 : 35-67

DE CORTE E, GREER B, VERSCHAFFEL L. Mathematics teaching and learning. *In: Handbook of educational psychology.* BERLINER DC, CALFEE RC (Eds). Macmillan, New York, 1996 : 491-549

DE SMEDT B, SWILLEN A, DEVRIENDT K, FRYNS JP, VERSCHAFFEL L, et coll. Mathematical disabilities in young primary school children with velo-cardio-facial syndrome. *Genet Couns* 2006, **17** : 259-280

DE SMEDT B, SWILLEN A, DEVRIENDT K, FRYNS JP, VERSCHAFFEL L, et coll. Mathematical disabilities in children with velo-cardio-facial syndrome. *Neuropsychologia* 2007, **45** : 885-895

DE SMEDT B, SWILLEN A, DEVRIENT K, FRYNS JP, VERSCHAFFEL L, et coll. Cognitive correlates of mathematical disabilities in children with velo-cardio-facial syndrome. *Genet Couns* 2008, **19** : 71-94

DE SMEDT B, SWILLEN A, VERSCHAFFEL L, GHESQUIERE P. Mathematical learning disabilities in children with 22q11.2 deletion syndrome: a review. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 4-10

DE SMEDT B, ANSARI D, GRABNER RH, HANNULA-SORMUNEN M, SCHNEIDER M, et coll. Cognitive neuroscience meets mathematics education: It takes two to Tango. *Educ Res Rev* 2011, **6** : 232-237

DEHAENE S. Varieties of numerical abilities. *Cognition* 1992, **44** : 1-42

DEHAENE S. The number sense: how the mind creates mathematics. Oxford University Press, New York, 1997

DEHAENE S. La bosse des maths (édition revue et augmentée). Odile Jacob, Paris, 2010

DEHAENE S. The number sense: how the mind creates mathematics (revised and updated edition). Oxford University Press, New York, 2011

DEHAENE S, COHEN L. Towards an anatomical and functional model of number processing. *Mathematical Cognition* 1995, **1** : 83-120

DEHAENE S, DUPOUX E, MEHLER J. Is numerical comparison digital? Analogical and symbolic effects in two-digit number comparison. *J Exp Psychol Hum Percept Perform* 1990, **16** : 626-641

DEHAENE S, DEHAENE-LAMBERTZ G, COHEN L. Abstract representations of numbers in the animal and human brain. *Trends Neurosci* 1998, **21** : 355-361

DEHAENE S, SPELKE E, PINEL P, STANESCU R, TSIVKIN S. Sources of mathematical thinking: Behavioral and brain-imaging evidence. *Science* 1999, **284** : 970-974

DEHAENE S, PIAZZA M, PINEL P, COHEN L. Three parietal circuits for number processing. *Cogn Neuropsychol* 2003, **20** : 487-506

DEHN MJ. Working Memory and academic learning: assessment and intervention. John Wiley & Sons, Inc., Hoboken, NJ, 2008

DESOETE A, ROEYERS H, DE CLERCQ A. Can off-line metacognition enhance mathematical problem solving? *J Educ Psychol* 2003, **95** : 188-200

DIGNATH C, BÜTTNER G. Components of fostering self-regulated learning among students. A meta-analysis on intervention studies at primary and secondary school level. *Metacognition Learning* 2008, **3** : 231-264

DIGNATH C, BÜTTNER G, LANGFELDT H. How can primary school students learn self-regulated learning strategies most effectively? A meta-analysis on self-regulation training programmes. *Educ Res Rev* 2008, **3** : 101-129

DINSMORE DL, ALEXANDER PA, LOUGHLIN SM. Focusing the conceptual lens on metacognition, self-regulation, and self-regulated learning. *Educ Psychol Rev* 2008, **20** : 391-409

DONLAN C. Le rôle du langage dans le développement des mathématiques : voies typiques et atypiques. *Réseau Canadien de Recherche sur le Langage et l'Alphabétisation* 2009

DOWKER A. Individual differences in arithmetical abilities. Implications for psychology, neurosciences and education. Psychology Press, Hove, 2005

DYKENS EM, HODAPP RM, FINUCANE B. Genetics and Mental Retardation Syndromes: A New Look at Behavior and Intervention. Brookes, Baltimore, 2000

ELIEZ S, BLASEY CM, MENON V, WHITE CD, SCHMITT E, et coll. Functional brain imaging study of mathematical reasoning abilities in velocardiofacial syndrome (del22q11.2). *Genet Med* 2001, **3** : 49-55

FARAGHER R, BROWN RI. Numeracy for adults with Down syndrome: it's a matter of quality of life. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 761-765

FARAGHER R, CLARKE B. Educating learners with Down syndrome: research, theory, and practice with children and adolescent. Routledge, Abingdon, 2014

FARRAN K, KARMILOFF-SMITH A. Neurodevelopmental disorders across the lifespan: a neuroconstructivist approach. Oxford University Press, Oxford, 2012

FEIGENSON L, DEHAENE S, SPELKE E. Core systems of number. *Trends cogn Sci* 2004, **8** : 307-314

FIDLER DJ, NADEL L. Educating children with Down syndrome: neuroscience, development, and intervention. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 262-271

FIDLER DJ, HEPBURN S, ROGERS S. Early learning and adaptive behaviour in toddlers with Down syndrome: Evidence for an emerging behavioural phenotype? *Downs Syndr Res Pract* 2006, **9** : 37-44

FISCHER U, MOELLER K, BIENTZLE M, CRESS U, NUERK HC. Sensori-motor spatial training of number magnitude representation. *Psychon Bull Rev* 2011, **18** : 177-183

FOEGEN A. Algebra progress monitoring and Interventions for students with learning disabilities. *Learn Disabil Q* 2008, **31** : 65-78

FORSTER S. Age-appropriateness: enabler or barrier to a good life for people with profound intellectual and multiple disabilities? *J Intellect Dev Disabil* 2010, **35** : 129-131

FRENKEL S, BOURDIN B. Verbal, visual, and spatio-sequential short-term memory: assessment of the storage capacities of children and teenagers with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 152-160

FRYE D, BAROODY AJ, BURCHINAL M, CARVER SM, JORDAN NC, et coll. Teaching math to young children: a practice guide (NCEE 2014-4005). National Center for Education Evaluation and Regional Assistance (NCEE), Institute of Education Sciences, Department of Education, 2013

GAILLARD F. NUMERICAL. Test neurocognitif pour l'apprentissage du nombre et du calcul. Université de Lausanne, Lausanne, 2000

GELMAN R, COHEN M. Qualitative differences in the way Down syndrome and normal children solve a novel counting problem. In: The psychobiology of Down's syndrome. NADEL L (Ed). MIT Press, Cambridge, MA: MIT Press, 1998 : 51-99

GELMAN R, GALLISTEL CR. The child's understanding of number. Harvard University Press, Cambridge, Mass, 1978

GERSTEN R, BECKMANN S, CLARKE B, FOEGEN A, MARSH L, et coll. Assisting students struggling with mathematics: response to intervention (rti) for elementary and middle schools (NCEE 2009-4060). National Center for Education Evaluation and Regional Assistance, Institute of Education Sciences, US Department of Education, 2009

GIESEN JM, CAVENAUGH BS, MCDONNALL MC. Academic supports, cognitive disability and mathematics achievement for visually impaired youth: a multilevel modeling approach. *Int J Spec Educ* 2012, **27** : 17-26

GINNERUP MS. Assurer la pleine participation grâce à la conception universelle. Conseil de l'Europe, 2009

GLIDDEN LM, SCHOOLCRAFT SA. From diagnosis to adaptation: Optimizing family and child functioning when a genetic diagnosis is associated with mental retardation. In: Neurogenetic developmental disorders: manifestation and identification in childhood. MAZZOCCO MMM, ROSS JL (Eds). The MIT Press, Cambridge, 2007 : 391-413

HALBERDA J, MAZZOCCO MMM, FEIGENSON L. Individual differences in non-verbal number acuity correlate with maths achievement. *Nature* 2008, **455** : 665-668

HATTIE J, BIGGS J, PURDIE N. Effects of learning skills interventions on student learning: a meta-analysis. *Rev Educ Res* 1996, **66** : 99-136

HAYTER S, SCOTT E, MCLAUGHLIN TF, WEBER KP. The use of a modified direct instruction flashcard system with two high school students with developmental disabilities. *J Dev Phys Disabil* 2007, **19** : 409-415

HENRY JH, VAN AMELSVOORT T, MORRIS R, MURPHY DG, MURPHY KC. An investigation of the neuropsychological profile in adults with velo-cardio-facial syndrome (VCFS). *Neuropsychologia* 2002, **40** : 471-478

HERRERA AN, BRUNO A, GONZÁLEZ C, MORENO L, SANABRIA H. Addition and subtraction by students with Down syndrome. *Int J Math Educ Sci Technol* 2011, **42** : 13-35

HODAPP RM, DYKENS EM. Studying behavioral phenotypes: issues, benefits, challenges. In: The international handbook of applied research in intellectual disabilities. EMERSON E, HATTON C, THOMPSON T, PARMENTER TR (Eds). John Wiley & Sons Ltd, Chichester, 2004 : 203-220

HODAPP RM, DESJARDIN JL, RICCI LA. Genetic syndromes of mental retardation. should they matter for the early interventionist? *Infants Young Child* 2003, **16** : 152-160

HOLMES J. Developmental disorders and interventions. *Adv Child Dev Behav* 2010, **39** : 2-272

HORD C, BOUCK EC. Review of academic mathematics instruction for students with mild intellectual disability. *Educ Training Autism Dev Disabil* 2012, **7** : 389-400

HUBBARD EM, PIAZZA M, PINEL P, DEHAENE S. Interactions between number and space in parietal cortex. *Nature Reviews, Neuroscience* 2005, **6** : 435-448

INSERM. Dyslexie, dysorthographe, dyscalculie : Bilan des données scientifiques - Synthèse et Recommandations. Collection Expertise collective, Paris : Éditions Inserm, 2007

JACOBSON C, SHEARER J, HABEL A, KANE F, TSAKANIKOS E, et coll. Core neuropsychological characteristics of children and adolescents with 22q11.2 deletion. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 701-713

JARVIS HL, GATHERCOLE SE. Verbal and non-verbal working memory and achievements on national curriculum tests at 11 and 14 years of age. *Educ Child Psychol* 2003, **20** : 123-140

JORDAN KE, BAKER J. Multisensory information boosts numerical matching abilities in young children. *Dev Sci* 2011, **14** : 205-213

KÄSER T, BUSETTO AG, BASCHERA GM, KOHN J, KUCIAN K, et coll. Modelling and optimizing the process of learning mathematics. *Proceedings of Intelligent Tutoring Systems (Chania, Greece, June 14-18, 2012)* 2012 : 389-398

KÄSER T, BUSETTO AG, SOLENTHALER B, BASCHERA GM, KOHN J, et coll. Modelling and optimizing mathematics learning in children. *Int J Artif Intell Educ* 2013, **23** : 115-135

KARVONEN M, FLOWERS C, WAKEMAN SY. Factors associated with access to the general curriculum for students with intellectual disability. *Curr Issues Educ* 2013, **16** : 1-18

KAUFMAN EL, LORD MW, REESE TW, VOLKMANN J. The discrimination of visual number. *Am Jo Psychol* 1949, **62** : 498-535

KEARNS DM, FUCHS M. Does cognitively focused cognitive instruction improve the academic performance of low achieving students. *Exceptional Children* 2013, **79** : 263-290

KLIEWER C, BIKLEN D, KASA-HENDRICKSON C. Who may be literate? Disability and resistance to the cultural denial of competence. *Am Educ Res J (Summer)* 2006, **43** : 163-192

KRAJCSI A, LUKACS A, IGACS J, RACSMANY M, PLEH C. Numerical abilities in Williams syndrome: dissociating the analogue magnitude system and verbal retrieval. *J Clin Exp Neuropsychol* 2009, **31** : 439-446

KROESBERGEN EH, VAN LUIT JEH. Mathematics interventions for children with special educational needs: A meta-analysis. *Remedial Special Educ* 2003, **24** : 97-114

KROESBERGEN EH, VAN LUIT JEH. Constructivist mathematics education for students with mild mental retardation. *Eur J Special Needs Educ* 2005, **20** : 107-116

KUCIAN K, VON ASTER M, LOENNEKER T, DIETRICH T, MARTIN E. Development of neural networks for exact and approximate calculation: a FMRI study. *Dev Neuropsychol* 2008, **33** : 447-473

KUNSCH CA, JITENDRA AK, SOOD S. The effects of peer-mediated mathematics instruction for students with disabilities: A review of the literature. *Learn Disabil Res Pract* 2007, **22** : 1-12

KYTTÄLÄ M. Visuospatial working memory in adolescents with poor performance in mathematics: variation depending on reading skills. *Educ Psychol* 2008, **28** : 273-289

KYTTÄLÄ M, AUNIO P, LEHTO JE, VAN LUIT JEH, HAUTAMÄKI J. Visuospatial working memory and early numeracy. *Educ Child Psychol* 2003, **20** : 65-76

LECOINTRE AS, LÉPINE R, CAMOS V. Développement et troubles des processus de quantification. In : La dyscalculie : Trouble du développement numérique de l'enfant. NOËL MP (Ed). Solal, Marseille, France, 2005 : 41-75

LEMAIRE P, ABDI H, FAYOL M. The role of working memory resources in simple cognitive arithmetic. *Eur J Cogn Psychol* 1996, **8** : 73-103

LENHARD A, LENHARD W, SCHUG M, KOWALSKI A. Computerbasierte Mathematikförderung mit den "Rechenspielen mit Elfe und Mathis I" - Vorstellung und Evaluation eines Computerprogramms für Erst- bis Drittklässler. *Zeitschrift für Entwicklungspsychologie und Pädagogische Psychologie* 2011, **43** : 79-88

LENHARD W, LENHARD A. Rechenspiele mit Elfe und Mathis I [CD-ROM]. Hogrefe, Göttingen, 2010

LENHARD W, LENHARD A, LINGEL K. Rechenspiele mit Elfe und Mathis II [CD-ROM]. Hogrefe, Göttingen, 2010

LEPACH AC, PETERMANN F. Nonverbal and verbal learning: a comparative study of children and adolescents with 22q11 deletion syndrome, non-syndromal Nonverbal Learning Disorder and memory disorder. *Neurocase* 2011, **17** : 480-490

LIBERTUS ME, FEIGENSON L, HALBERDA J. Preschool acuity of the approximate number system correlates with school math ability. *Dev Sci* 2011, **14** : 129-300

LIBERTUS ME, FEIGENSON L, HALBERDA J, LANDAU B. Understanding the mapping between numerical approximation and number words: evidence from Williams syndrome and typical development. *Dev Sci* 2014, **17** : 905-919

LINK T, MOELLER K, HUBER S, FISCHER U, NUERK HC. Walk the number line –An embodied training of numerical concepts. *Trends Neurosci Educ* 2013, **2** : 74-84

MALOFEEVA E. Meta-analysis of mathematics instruction with young children. University of Notre Dame, 2005

MAZZOCCO MMM. When a genetic disorder is associated with learning disabilities. In: Neurogenetic developmental disorders: Manifestation and identification in childhood. MAZZOCCO MMM, ROSS JL (Eds). The MIT Press, Cambridge, MA, 2007 : 415-436

MAZZOCCO MM, FEIGENSON L, HALBERDA J. Preschoolers' precision of the approximate number system predicts later school mathematics performance. *PLoS One* 2011, **6** : e23749

MEYER ML, SALIMPOOR VN, WU SS, GEARY DC, MENON V. Differential contribution of specific working memory components to mathematics achievement in 2nd and 3rd graders. *Learn Individ Differ* 2010, **20** : 101-109

MONTGOMERY JK. Current status of evidence-based practices for low-incidence disabilities: Introduction to the special series. *Commun Disord Q* 2006, **28** : 37-38

MOSER-OPITZ E, GARROTE A, RATZ C. Mathematische Kompetenzen von Schülerinnen und Schülern mit dem Förderschwerpunkt Geistige Entwicklung. *Sonderpädagogische Forderung Heute* 2014, **59** : 19-31

MOSS EM, BATSHAW ML, SOLOT CB, GERDES M, MCDONALD-MCGINN DM, et coll. Psychoeducational profile of the 22q11.2 microdeletion: a complex pattern. *J Pediatr* 1999, **134** : 193-198

MOYER RS, LANDAUER TK. Time required for judgments of numerical inequality. *Nature* 1967, **215** : 1519-1520

MURPHY MM, MAZZOCCO MM. Rote numeric skills may mask underlying mathematical disabilities in girls with fragile X syndrome. *Dev Neuropsychol* 2008, **33** : 345-364

NYE J, FLUCK M, BUCKLEY S. Counting and cardinal understanding in children with Down syndrome and typically developing children. *Downs Syndrome Res Pract* 2001, **7** : 68-78

NYS J, VENTURA P, FERNANDES T, QUERIDO L, LEYBAERT J, et coll. Does math education modify the approximate number system? A comparison of schooled and unschooled adults. *Trends Neurosci Educ* 2013, **2** : 13-22

O'HEARN K, LANDAU B. Mathematical skill in individuals with Williams syndrome: evidence from a standardized mathematics battery. *Brain Cogn* 2007, **64** : 238-246

O'HEARN K, LUNA B. Mathematical skills in Williams syndrome: insight into the importance of underlying representations. *Dev Disabil Res Rev* 2009, **15** : 11-20

O'HEARN K, HOFFMAN JE, LANDAU B. Small subitizing range in people with Williams syndrome. *Visual Cogn* 2011, **19** : 289-312

OCDE. De la formation initiale à la vie active : faciliter les transitions. OCDE, Paris, 2000

OCDE. Analyse des politiques d'éducation. 2003

OCDE. Éléves présentant des déficiences, des difficultés et des désavantages sociaux. 2008

OCDE. Résultats du PISA 2009 : savoirs et savoir-faire des élèves. Performance des élèves en compréhension de l'écrit, en mathématiques et en sciences. 2011

OCDE. Des compétences pour la vie ? Principaux résultats de l'évaluation des compétences des adultes. 2013

ODOM S, BRANTLINGER E, GERSTEN R, HORNER R, THOMPSON B, et coll. Research in special education: Scientific methods and evidence-based practices. *Exceptional Children* 2005, **71** : 137-148

ONFRIH. Rapport triennal de l'Observatoire National sur la Formation, la Recherche et l'Innovation sur le Handicap. 2011

OST. Indicateurs bibliométriques de la recherche dans le domaine du handicap. Convention n° 08/2381. 2008

OSTERGREN R. Mathematical learning disability. Cognitive conditions, development and predictions. Linköping University, 2013

PASSOLUNGI MC, CORNOLDI C. Working memory failures in children with arithmetical difficulties. *Child Neuropsychol* 2008, **14** : 387-400

PASSOLUNGI MC, LANFRANCHI S. Domain-specific and domain-general precursors of mathematical achievement: a longitudinal study from kindergarten to first grade. *Br J Educ Psychol* 2012, **82** : 42-63

PATERSON S. Language and number in Down syndrome: the complex developmental trajectory from infancy to adulthood. *Downs Syndrome Res Pract* 2001, **7** : 79-86

PATERSON SJ, GIRELLI L, BUTTERWORTH B, KARMILOFF-SMITH A. Are numerical impairments syndrome specific? Evidence from Williams syndrome and Down's syndrome. *J Child Psychol Psychiatry* 2006, **47** : 190-204

PERRIG WJ, HOLLENSTEIN M, OELHAFEN S. Can we improve fluid intelligence with training on working memory in persons with intellectual disabilities? *J Cogn Educ Psychol* 2009, **8** : 148-164

PERSSON C, NIKLASSON L, OSKARSDOTTIR S, JOHANSSON S, JONSSON R, et coll. Language skills in 5-8-year-old children with 22q11 deletion syndrome. *Int J Lang Commun Disord* 2006, **41** : 313-333

PETITPIERRE G, MASSE M, MARTINI-WILLEMEN BM, DELESSERT Y. A complementarity of social and legal perspectives on what is abusive practice and what constitutes abuse. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2013, **10** : 196-206

PETITPIERRE G, GREMAUD G, VEYRE A, BRUNI I. Les apprentissages à l'âge adulte, ce qu'en disent les personnes avec une déficience intellectuelle. 2014 (www.deficiences-intellectuelles.ch)

PINTRICH PR, ZEIDNER M. Handbook of Self-Regulation. Academic Press, San Diego, CA, 2000

PLAISANCE E. Conférence de consensus 2008. Scolariser les élèves en situation de handicap : pistes pour la formation. *Recherche et Formation* 2009, **61** : 11-40

PRADO J, MUTREJA R, BOTH JR. Developmental dissociation in the neural responses to simple multiplication and subtraction problems. *Dev Sci* 2014, **17** : 537-552

PRICE GR. Why mental arithmetic counts: Brain activation during single digit arithmetic predicts high school math scores. *J Neurosci* 2013, **33** : 156-163

RAO S, MALLOW L. Using simultaneous prompting procedure to promote recall of multiplication facts by middle school students with cognitive impairment. *Educ Train Dev Disabil* 2009, **44** : 80-90

REGNAUX JP, GUAY VR, MARSAL C. Evidence based practice ou la pratique basée sur les preuves en rééducation. *Kinésithérapie La Revue* 2009, **9** : 55-61

RICCIO CA, SULLIVAN JR, COHEN MJ. Neuropsychological assessment and intervention for childhood and adolescent disorders. Wiley, Hoboken, 2010 : 744 p.

ROMAINVILLE M. Conscience, métacognition, apprentissage : le cas des compétences méthodologiques. In : La conscience chez l'enfant et chez l'élève. PONS F, DOUDIN PA (Eds). Presses de l'Université du Québec, Québec, Canada, 2007 : 108-130

ROSE SA, FELDMAN JF, JANKOWSKI JJ. Modeling a cascade of effects: the role of speed and executive functioning in preterm/full-term differences in academic achievement. *Dev Sci* 2011, **14** : 1161-1175

ROUSSELLE L, DEMBOUR G, NOEL MP. Magnitude representations in Williams syndrome: differential acuity in time, space and number processing. *PLoS One* 2013, **8** : e72621

RYNDERS J, ABERY BH, SPIKER D, OLIVE ML, SHERAN CP, et coll. Improving educational programming for individuals with Down syndrome: engaging the fuller competence. *Down Syndrome Quart* 1997, **2** : 1-11

SALDANA D. Interactive assessment of metacognition: exploratory study of a procedure for persons with severe mental retardation. *Eur J Psychol Educ* 2004, **19** : 349-364

SAMUEL J. Age appropriateness: Occasionnel Paper I. 1999

SANTE AD, MCLAUGHLIN TF, WEBER KP. The use and evaluation of a direct instruction flash card strategy on multiplication math facts mastery with two students with developmental disabilities and attention deficit hyperactivity disorder. *J Precision Teaching Celeration* 2001, **17** : 68-75

SCHUELKA MJ. Excluding students with disabilities from the culture of achievement: the case of the TIMSS, PIRLS, and PISA. *J Educ Policy* 2013, **28** : 216-230

SELLA F, LANFRANCHI S, ZORZI M. Enumeration skills in Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 3798-3806

SHAMS L, SEITZ AR. Benefits of multisensory learning. *Trends Cogn Sci* 2008, **12** : 411-417

SHEPPERDSON B. Attainments in reading and number of teenagers and young adults with Down's syndrome. *Downs Syndrome Res Pract* 1994, **2** : 97-101

SIMON TJ. A New Account of the Neurocognitive Foundations of Impairments in Space, Time and Number Processing in Children with Chromosome 22q11.2 Deletion Syndrome. *Dev Disabil Res Rev* 2008, **14** : 52-58

SIMON TJ. Clues to the foundations of numerical cognitive impairments: Evidence from genetic disorders. *Dev Neuropsychol* 2011, **36** : 788-805

SIMON TJ, BURG-MALKI M, GOTHELF D. Cognitive and Behavioral characteristics of children with chromosome 22q11.2 deletion syndrome. In: Neurogenetic developmental disorders: variation of manifestation in childhood. MAZZOCCO MMM, ROSS JL (Eds). MIP Press, Cambridge, MA, 2005 : 163-198

SIMON TJ, TAKARAE Y, DEBOER T, McDONALD-MCGINN DM, ZACKAI EH, et coll. Overlapping numerical cognition impairments in children with chromosome 22q11.2 deletion or Turner syndromes. *Neuropsychologia* 2008, **46** : 82-94

SMITH A. Making mathematics count. The report of professor Adrian Smith's inquiry into post-14 mathematics education. HMSO, 2004

SPELKE ES, TSIVKIN S. Language and number: A bilingual study. *Cognition* 2001, **78** : 45-88

SZÜCS DÁ, DEVINE A, SOLTESZ F, NOBES A, GABRIEL F. Cognitive components of a mathematical processing network in 9-year-old children. *Dev Sci* 2014, **17** : 506-524

TEMPLE E, POSNER MI. Brain mechanisms of quantity are similar in 5-year-old children and adults. *Proc Natl Acad Sci USA* 1998, **95** : 7836-7841

THÉVENOT C, MASSON S. Améliorer les compétences numériques. ANAE 2013, **123**.

THIOUX M, PESENTI M, COSTES N, DE VOLDER A, SERON X. Task-independent semantic activation for numbers and animals. *Cogn Brain Res* 2005, **24** : 284-290

TURNER S, ALBORZ A. Academic attainments of children with Down's syndrome: a longitudinal study. *Br J Educ Psychol* 2003, **73** : 563-583

TURNER S, ALBORZ A, GAYLE V. Predictors of academic attainments of young people with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 380-392

VAN HERWEGEN J, ANSARI D, XU F, KARMILOFF-SMITH A. Small and large number processing in infants and toddlers with Williams syndrome. *Dev Sci* 2008, **11** : 637-643

VAN NIEUWENHOVEN C, GRÉGOIRE J, NOËL MP. Le TEDI-MATH : test diagnostique des compétences de base en mathématiques. ECPA, Paris, 2001

VAUGHN S, WANZEK J, MURRY CS, ROBERTS G. Intensive interventions for students struggling in reading and mathematics: a practice guide. RMC Research Corporation, Center on Instruction, Portsmouth, NH, 2012

VEENMAN MVJ, VAN HOUT-WOLTERS BHAM, AFFLERBACH P. Metacognition and learning: conceptual and methodological considerations. *Metacogn Learn* 2006, **1** : 3-14

VILETTE B, MEYER S, JOAY-ARROUQUET J. Children's mapping between symbolic and analogical representations of number: evidence from a training study in children

with Down's syndrome. 28th International Congress of Applied Psychology, 8-13 juillet 2014, Paris, France

VON ASTER MG, DELLATOLAS G. ZAREKI-R : Batterie pour l'évaluation du traitement des nombres et du calcul chez l'enfant ; Adaptation française. ECPA, Paris, 2006

WENDLING BJ, MATHER N. Essentials of evidence-based academic interventions. John Wiley, New Jersey, NJ, 2009

WILSON A, RÄSÄNEN P. Effective interventions for numeracy difficulties/disorders. In: Encyclopedia of Language and Literacy Development. Canadian Language and Literacy Research Network, London, ON, 2009 : 1-11

WILSON AJ, DEHAENE S, PINEL P, REVKIN SK, COHEN L, et coll. Principles underlying the design of "The Number Race", an adaptive computer game for remediation of dyscalculia. *Behav Brain Functions* 2006, **2** : 19

XIN YP, JITENDRA A, DEATLINE-BUCHMAN A. The effects of mathematical word problem-solving instruction on middle school students with learning problems. *J Spec Educ* 2005, **39** : 181-192

ZIGLER E. Familial mental retardation: a continuing dilemma. *Science* 1967, **155** : 292-298

ZORZI M, PRIFTIS K, UMILTÀ C. Neglect disrupts the mental number line. *Nature* 2002, **417** : 138-139

ZORZI M, PRIFTIS K, MENEGHELLO F, MARENZI R, UMILTA C. The spatial representation of numerical and non-numerical sequences: evidence from neglect. *Neuropsychologia* 2006, **44** : 1061-1067

12

Autodétermination

Suite à l'intérêt croissant, depuis plus de trente ans, pour les droits et besoins des personnes présentant un handicap, la Convention relative aux droits de ces personnes, adoptée en 2006, entrée en vigueur le 3 mai 2008 et ratifiée par 151 pays dont la France en 2010, marque un pas important car elle recommande de les considérer comme des sujets ayant des droits : « Toutes les personnes atteintes de tout type de handicap doivent jouir de tous les droits de l'homme et de toutes les libertés fondamentales ».

Le droit des personnes présentant une déficience intellectuelle à l'autodétermination, leur droit à disposer d'elles-mêmes, est un pilier fondamental contemporain de la lutte pour l'égalité des chances et de la qualité de vie.

Définitions

Dès 1992, Wehmeyer définit l'autodétermination comme un ensemble d'habiletés et d'attitudes requises pour agir comme un agent causal de sa propre vie, pour faire des choix et prendre des décisions en regard de sa qualité de vie, libre de toute influence externe excessive ou d'interférence. Il définit l'agent causal comme celui qui induit et contrôle les événements qui se produisent dans sa vie.

Reprenant ces notions, Lachapelle et Boisvert (1999) parlent d'habiletés et aptitudes requises chez une personne, lui permettant d'agir directement sur sa vie en effectuant librement des choix non influencés par des agents externes indus.

La personne autodéterminée est capable de prendre des décisions indépendantes, basées sur ses habiletés à utiliser les ressources environnementales.

Composantes

Quatre composantes sont essentielles pour qu'un comportement soit auto-déterminé : la personne agit de manière autonome, les comportements sont autorégulés, la personne entreprend et répond aux événements selon l'*empowerment* psychologique et elle agit de manière auto-actualisée. Les comportements autodéterminés représentent donc un ensemble d'habiletés (comportement autonome et autorégulation) et d'attitudes (*empowerment* et auto-actualisation) qui ont besoin les unes des autres (Wehmeyer, 1996).

Autonomie

Il s'agit d'un « concept complexe qui implique la séparation émotionnelle des parents, le développement d'un sens de contrôle personnel de sa vie, l'établissement d'un système de valeurs personnel et l'habileté des tâches comportementales qui sont nécessaires dans le monde adulte » (Lewis et Taymans, 1992, cités par Wehmeyer et Sands, 1996, p. 25). Le concept d'autonomie représente donc « la capacité d'une personne à décider, à mettre en œuvre ses décisions et à satisfaire ses besoins particuliers, sans sujétion à autrui » (Rocque et coll., 1999, cités par Lachapelle et coll., 2000). Un comportement est donc considéré comme autonome si la personne agit en accord avec ses propres références, intérêts et/ou habiletés, indépendamment de toute influence externe (Wehmeyer, 1996).

Autorégulation

L'autorégulation fait référence à un ensemble de stratégies, savoir-faire et séquences organisées d'actions ou de réponses permettant à un individu de parvenir à une solution aussi satisfaisante que possible pour résoudre un problème (Vandevonder et Haelewyck, 2009). Agran (1997) distingue une série de stratégies interdépendantes. Selon lui, l'autorégulation requiert :

- les stratégies de gestion de soi qui consistent à observer ses comportements afin de les évaluer, les renforcer et les ajuster. Ceci implique deux capacités essentielles : celle d'exprimer ses propres suggestions verbales (ex. : Je devrais peut-être commencer par...) et celle de commenter la résolution de problèmes en cours ;
- les stratégies d'établissements et de planifications des objectifs, qui permettent de préciser les actions nécessaires pour atteindre les objectifs, et de visualiser les étapes à parcourir. Ceci nécessite les capacités à faire des choix et à prendre des décisions ;

- les stratégies de résolution de problèmes et de prise de décisions qui conduisent la personne à identifier la problématique, à déterminer quels fins et/ou moyens peuvent être atteints et à mettre en place les procédures adéquates ;
- les stratégies d'ajustement et d'acceptabilité qui permettent, quant à elles, d'ajuster les comportements et les actions en fonction de leur efficience, jusqu'à ce que l'objectif soit atteint. Il peut s'agir soit de répéter la procédure, soit de changer de stratégies ou encore de changer le niveau du critère désiré. Ces stratégies interagissent et s'influencent mutuellement dans un processus dynamique.

Empowerment psychologique

Ce terme fait référence aux « multiples dimensions de la perception de contrôle, incluant les domaines cognitifs (efficacité personnelle), la personnalité (lieu de contrôle) et la motivation » (Zimmerman, 1990, cités par Wehmeyer et Sands, 1996, p. 26).

Une personne qui agit selon l'*empowerment* psychologique, est une personne convaincue d'avoir le contrôle des circonstances importantes pour elle (« *locus of control* »), de posséder les habiletés requises pour atteindre les résultats désirés (auto-efficacité) et de choisir d'appliquer ces habiletés pour atteindre les buts identifiés et attendus (attentes de solutions positives) (Wehmeyer, 1996).

Autoréalisation ou auto-actualisation

Pour Wehmeyer (1996), les personnes autodéterminées sont auto-actualisées quand elles tirent profit d'une bonne connaissance d'elles-mêmes, de leurs forces et de leurs limites, pour agir de façon à capitaliser au maximum leurs connaissances (maximiser leur développement personnel). Ainsi, pour parler d'attitude auto-actualisée, la réalisation de deux conduites est nécessaire : une compréhension basique de ses caractéristiques individuelles (forces, faiblesses, limites) et une conscience de soi permettant de connaître et de maîtriser ces caractéristiques individuelles ainsi que leur mise en œuvre dans les situations quotidiennes permettant de progresser vers une qualité de vie satisfaisante.

Bien que développées ci-dessus de manière séparée, ces composantes de l'autodétermination sont en fait articulées et rejaillissent les unes sur les autres. L'environnement intervient également dans la démarche d'appropriation de ces différentes compétences et l'autodétermination varie en fonction du temps (notion de développement) et des facteurs environnementaux. On parle alors d'autodétermination relative comme le résultat du processus d'autodétermination.

Dans le modèle fonctionnel de Wehmeyer (figure 12.1), les facteurs majeurs déterminant l'émergence de l'autodétermination peuvent être personnels (capacités individuelles liées aux situations d'apprentissage, au développement personnel et aux croyances ou perceptions) ou environnementaux (occasions fournies par l'environnement, les expériences de vie et les croyances ou perceptions). Des capacités personnelles, occasions et soutiens accordés à la personne découlent les quatre dimensions essentielles : autonomie, autorégulation, *empowerment* psychologique et autoréalisation qui définissent le comportement déterminé. Le degré d'autodétermination s'inscrit dans un continuum : il évolue dans le temps, dépend des facteurs déterminants et par conséquent du développement des quatre composantes essentielles.

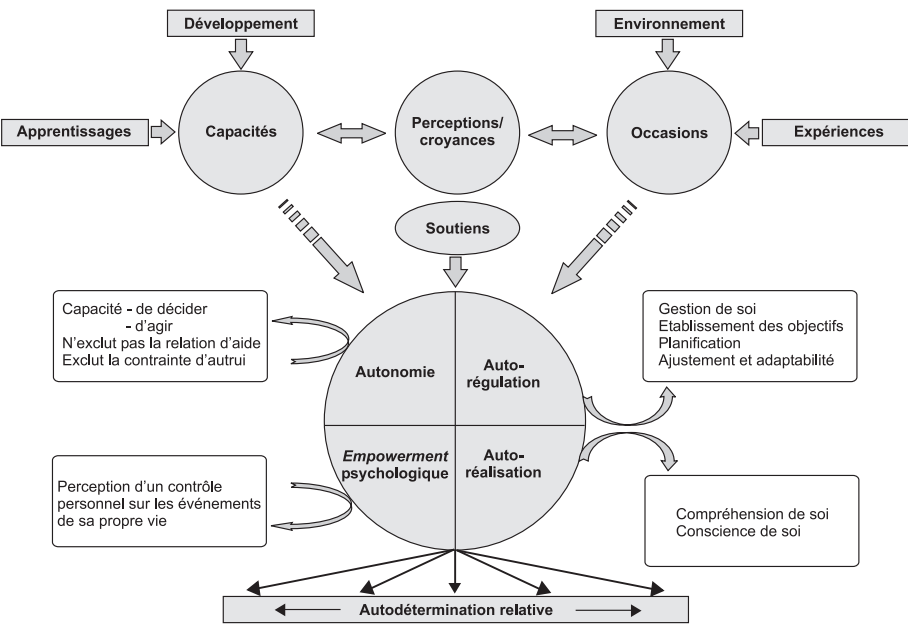


Figure 12.1 : Modèle fonctionnel de Wehmeyer présentant ses éléments essentiels et les liens existant entre ceux-ci (d'après Wehmeyer, 1999)

Source : Tasse MJ, Morin D (sous la direction de). La déficience intellectuelle. Boucherville (Québec) : G. Morin éditeur, 2004. © G. Morin éditeur (2004), reproduit avec autorisation. Cette figure a été reproduite aux termes d'une licence accordée par Copibec.

Influence de l'environnement

La connaissance de soi et la conscience de soi se développent au travers d'expériences, d'environnements et de contacts avec des personnes

signifiantes. Il existe des influences mutuelles entre la personne, ses perceptions, ses attentes, les croyances de l'entourage et les occasions fournies par l'environnement.

Le but de tout accompagnement est de rendre la personne aussi indépendante que possible. Les environnements surprotégés limitent le développement de l'autodétermination, car ils n'offrent pas d'opportunités et/ou de situations susceptibles de favoriser l'acquisition des habiletés nécessaires à la prise de décisions et au choix. Les personnes favorisant ces environnements éprouvent des difficultés à reconnaître les personnes présentant un handicap comme pouvant être les intervenants de leur vie, ou à anticiper des issues positives aux initiatives de ces personnes.

Étant donné l'influence importante de l'environnement, il faut, pour favoriser correctement l'autodétermination, s'intéresser à l'individu en relation avec le monde dans lequel il évolue et donc former tant les personnes elles-mêmes que les professionnels et les parents.

Peu d'éléments sont connus sur la manière dont les parents priorisent les efforts pour promouvoir l'autodétermination. Des études qualitatives et quantitatives relèvent des attentes et des priorités des parents qui convergent ou divergent de celles des enseignants (Zhang et coll., 2005 ; Carter et coll., 2009 ; Shogren, 2011 ; cités par Carter et coll., 2013). Or, le point de vue des parents est incontournable car, contrairement aux enseignants et autres professionnels opérant hors domicile, les parents ont une expérience singulière de leur enfant à partir de laquelle on peut également évaluer les compétences de celui-ci. Notons cependant que l'évaluation de l'autodétermination de l'enfant et de son importance par les parents peut être influencée par de multiples facteurs : au niveau de l'enfant (âge, sexe, type d'enseignement, sévérité du handicap) ; au niveau des parents (statut socio-économique). Selon Carter et coll. (2013), les parents considèrent comme très important pour leurs enfants l'apprentissage des capacités sous-jacentes à l'autodétermination : choix, prise de décision, établissement d'objectifs, résolution de problème, autodéfense, conscience de soi et connaissance de soi. Ils mentionnent généralement que leurs enfants n'utilisent pas bien ces compétences. Plus de la moitié d'entre eux déplore le manque de prise de décision, de résolution de problèmes, d'établissement d'objectifs, d'autodéfense, d'autogestion et d'autorégulation. Selon eux, le choix et, dans une moindre mesure, la conscience de soi et la connaissance de soi sont meilleurs. En ce qui concerne l'autodétermination globale, la majorité des parents indique que leur enfant sait (presque) toujours ce qu'il aime, ce en quoi il est bon.

Évaluation de l'autodétermination

Des outils spécifiques existent pour évaluer le degré d'autodétermination des personnes qui présentent une déficience intellectuelle. Citons trois outils les plus utilisés disponibles en langue française.

L'échelle d'autodétermination de l'ARC (*Association for Retarded Citizens* des États-Unis) (Wehmeyer et Kelchner, 1995a) existe en deux versions, l'une s'adresse aux adolescents, l'autre aux adultes. Elle permet aux éducateurs d'identifier les forces et limites en termes d'autodétermination des personnes avec DI et aux chercheurs, d'explorer la relation entre l'autodétermination et les facteurs qui la favorisent ou l'inhibent. L'échelle est composée de quatre sections correspondant aux quatre composantes essentielles de l'autodétermination : l'autonomie, l'autorégulation, l'autonomisation psychologique et l'autoréalisation. Les résultats se présentent sous la forme d'un score global d'autodétermination et de scores spécifiques pour chacun des quatre sous-tests.

L'échelle d'autodétermination du Laridi (Laboratoire de Recherche Interdépartemental en Déficience Intellectuelle) (Wehmeyer et coll., 2001) est une validation transculturelle de l'échelle d'autodétermination de l'ARC avec les deux versions – adolescents et adultes – et les mêmes objectifs et la même expression des résultats.

L'échelle d'autodétermination de l'AIR (*American Institutes for Research*) (Wolman et coll., 1994) aborde tant l'aptitude à l'autodétermination que les opportunités offertes. Son objectif principal est de fournir un outil facile à utiliser pour évaluer et élaborer des stratégies visant à améliorer le niveau d'autodétermination. Il peut être utilisé pour :

- évaluer le niveau de l'autodétermination ;
- déterminer les forces et les points à améliorer pour augmenter l'autodétermination ;
- identifier les buts et objectifs et développer des stratégies visant à accroître les capacités et les possibilités de l'élève.

Il existe trois formes de l'échelle : une version éducateur, une version parent et une version étudiant (adolescents et jeunes adultes) qui peut être utilisée par les jeunes ayant les compétences requises en lecture et en compréhension. Ces trois outils présentent de bonnes qualités psychométriques.

Modalités d'interventions

Comme mentionné plus avant, les recherches sur l'approche de l'autodétermination reposent sur le droit des personnes présentant un handicap d'assumer le contrôle des décisions affectant leur vie. Permettre l'autodétermination à une personne nécessite un cadre d'intervention rigoureux. En outre, les programmes d'instruction sont plus efficaces quand les étudiants sont impliqués dans le choix des objectifs et dans le développement de leur programme (Wehmeyer, 1992).

Ainsi, des programmes spécifiques ont été développés (approche clinique ou encore programmes liés à l'apprentissage), s'adressant directement aux personnes (cf. tableau 12.1 en fin de chapitre).

Programmes s'adressant directement aux personnes présentant une déficience intellectuelle

En 1995, Wehmeyer et Kelchner ont mis au point un matériel pédagogique destiné à faciliter l'apprentissage des élèves en difficultés (Wehmeyer et Kelchner, 1995b). Ce programme « *Whose future is it anyway ?* » a été traduit et adapté au Québec en 1998 par Lachapelle, Boisvert, Boutet et Rocque sous l'appellation « C'est l'avenir de qui après tout ? » et en Belgique en 2010 par le Service d'Orthopédagogie Clinique de l'Université de Mons avec, pour titre, « C'est la vie de qui, après tout ? ». Ces programmes amènent l'apprenant, à l'aide d'un accompagnant à parcourir dans ses souvenirs des situations ayant mis évidence leurs forces et les intérêts lui permettant ainsi d'acquérir une meilleure connaissance de lui-même pour envisager le futur.

Faisant suite à « C'est la vie de qui, après tout ? » qui s'adresse aux adolescents, un autre programme « *Coach'in autodétermination* » (Bara et Haelewyck, 2012) a été adapté plus spécifiquement pour les adultes.

Un troisième programme « Imagine ton projet de vie » (Bara et Haelewyck, 2013) a été élaboré. Il importe que le projet de vie soit avant tout personnel et singulier. Il est aussi le résultat d'une élaboration, d'une maturation qui est en fait liée à un avancement dans la connaissance de soi plus approfondie et à la possibilité de se projeter dans l'avenir. Ce programme vise à développer chez l'apprenant la notion de choix et à envisager les conséquences que certains d'entre eux peuvent entraîner. La personne apprend ensuite à proposer une réflexion, par des aides concrètes, sur ce qu'elle aime et ce qu'elle aimerait faire plus tard.

Grâce à de tels programmes, la personne est progressivement confrontée de manière douce, via des notions qui paraissent anodines, aux habiletés nécessaires à l'acquisition des éléments et des caractéristiques de l'autodétermination. Des mises en situations permettent de vivre de façon plus concrète l'application de ces habiletés. Ces programmes ont fait l'objet de validation par des experts, c'est-à-dire qu'ils ont répondu aux notions de pertinence, d'utilité et de clarté pour les professionnels, les parents et les bénéficiaires.

Ces programmes se veulent novateurs, en ce sens que le destinataire de ces programmes a les pleins pouvoirs : c'est au destinataire de rythmer les séances et de choisir les thèmes. Cette façon de faire confronte d'emblée la personne à une gestion de la formation, la conduisant ainsi à prendre déjà des décisions.

Programme reposant sur une approche clinique

La méthodologie « J'étais, je suis, je serai » (Haelewyck, 2000) permet de rassembler, sur un support graphique, les informations importantes concernant le parcours de vie de la personne.

Les trois premières rubriques recueillent des photographies ou dessins des expériences passées de l'adolescent (0 à 14 ans). La quatrième rubrique est divisée en quatre cases reprenant chacune graphiquement (par des dessins ou extraits de magazines) un projet de vie spécifique : résidentiel, professionnel, familial et récréatif. La carte graphique du réseau social de l'adolescent est mise au point en cinquième partie et permet de recueillir des informations sur la taille du réseau, sa structure et les fonctions de soutien qu'il fournit. La personne peut ainsi à tout moment percevoir, grâce au support visuel, l'ensemble des individus significatifs pour elle et les ressources qu'ils peuvent fournir dans la réalisation de son projet d'avenir. Au sixième point, la situation actuelle est représentée, sous forme de dessins ou d'images choisis par l'adolescent, mettant en évidence son style de vie.

Cette méthodologie permet à la personne de se recentrer sur elle, sur son histoire, d'émettre ses propres considérations et projets pour l'avenir. À l'observation de sa ligne de vie représentée concrètement, elle perçoit mieux ses conditions d'existence. Ce support lui permet de prendre de la distance par rapport à ses expériences de vie, et d'articuler celles-ci en un tout entièrement compréhensible par la représentation graphique.

Cet outil pourrait être à la base de tout projet éducatif et une étape préalable à l'établissement de tout projet d'intervention dont le bénéficiaire se doit d'être l'acteur central. Il permettrait de cerner les besoins de celui-ci, de manière individualisée en tenant compte de ses caractéristiques propres et

subjectives, afin de pouvoir lui proposer une configuration de services adaptée à chaque situation particulière et susceptible d'être réellement utile et efficace.

Programmes liés à l'apprentissage

Certains programmes abordent l'autodétermination de manière globale quand d'autres se concentrent sur l'une ou l'autre des quatre composantes du concept. Nous nous pencherons plus spécialement sur les dimensions d'autonomie et d'autorégulation.

Autodétermination globale

Le *Self-Determined Learning Model of Instruction* ou SDLMI (Wehmeyer et coll., 2000), par exemple, est plus qu'un programme, c'est un modèle d'enseignement fondé sur les principes de l'autodétermination. Ce modèle permet aux enseignants d'apprendre aux élèves à utiliser des stratégies de résolution de problèmes autorégulées pour atteindre des objectifs auto-sélectionnés et de leur enseigner des activités pédagogiques appliquées dans les domaines de programmes d'études (par exemple, lecture, mathématiques, transition, formation professionnelle).

Programmes visant l'autonomie

En ce qui concerne l'autonomie, les méthodologies applicables préconisent divers lieux d'apprentissage : en classe, *in vivo* ou virtuel. Dans une revue de la littérature portant sur l'apprentissage « traverser la rue », Wright et Wolery (2011) mentionnent que les trois méthodes d'instruction apparaissent être efficaces et mener à une généralisation réussie. Lorsqu'on les compare, il semble toutefois que le résultat soit meilleur après une instruction *in vivo*.

Plusieurs techniques d'apprentissage telles que les instructions verbales et visuelles, les incitations (picturales, auditives, tactiles), les aides (picturales, auditives, tactiles), le modelage, les répétitions, le *feed-back*, les jeux de rôles et la simulation s'avèrent efficaces auprès des personnes avec déficience intellectuelle. Elles ont fait l'objet de multiples publications dès les années 1980. Citons notamment Miltenberger et Olsen (1996), Beville et Gast (1998), Matson (1980), Peterson (1984) et Horner et coll. (1986). Il s'avère toutefois nécessaire d'adapter le système au fur et à mesure de l'évolution de l'apprenant ou du changement de tâche en recourant notamment à des procédures d'estompage.

À l'heure actuelle, les technologies électroniques (textes, son et lumière, images avec ou sans voix, enregistrements vidéos) viennent compléter ces techniques éducatives. La recherche (Mechling, 2007 et 2011) montre en effet que les technologies d'assistance peuvent être adaptées et permettent efficacement aux personnes avec déficience intellectuelle, grâce à des incitations picturales, tactiles, auditives ou informatiques, de gérer leurs comportements et de fonctionner de manière totalement autonome/indépendante. Elles leur permettent des usages multiples : suivre les étapes d'une activité complexe, prendre des décisions, organiser leur temps, s'autogérer... Les utilisateurs peuvent agir sans attendre qu'on le leur demande et sans avoir à mémoriser toutes les étapes de la tâche. Leur performance est accrue, ils manifestent plus de rapidité et les compétences acquises sont maintenues.

Il résulte de l'utilisation de ces technologies une bonne généralisation (lieux et activités), plus d'initiative, une plus grande performance, une plus grande participation, moins d'incitations de tiers, une utilisation autonome d'horaires (maison, école), une rapidité accrue, plus d'étapes réussies de manière indépendante, un maintien des acquis après estompage des incitations sonores, etc.

- ***Programmes d'apprentissage spécifiques***

Une importante littérature aborde des domaines approfondis d'autonomie tels que santé et bien-être, sécurité personnelle, gestion du temps, déplacements, activités culinaires, etc. (Mechling, 2008 ; Wullink et coll., 2009 ; Wright et Wolery, 2011).

En ce qui concerne la santé et le bien-être, par exemple, il existe plus de risques de mauvaise santé pour les personnes avec déficience intellectuelle que pour les personnes ordinaires (comportements moins bons, moins de soins médicaux appropriés, etc.) (Havercamp et coll., 2004 ; Drum et coll., 2008) (cf. chapitre « Santé et accès aux soins »). Acquérir et utiliser à tout âge des compétences d'autodétermination diminue les risques de maladie et permet de s'engager dans des alternatives « santé ». Cependant, si beaucoup d'interventions prennent en compte l'autodétermination, peu de recherches se penchent sur les preuves en ce qui concerne les résultats et moins encore les résultats à long terme.

Les points courants dans ces interventions sont : comprendre l'impact du comportement sur la santé ; développer des objectifs et plans personnels ; utiliser les outils-ressources pour établir des objectifs, gérer sa santé et évaluer les progrès ; maintenir et renforcer les objectifs « santé » dans le temps ; soutenir les personnes pour les aider à atteindre leurs objectifs.

Les interventions prometteuses dans le cadre de l'autodétermination et la santé incluent les interventions basées sur les preuves comme, par exemple, *Health matters* (Heller et coll., 2004 ; Marks et coll., 2010), les interventions pour personnes ordinaires, mais adaptées aux personnes avec déficience intellectuelle et l'utilisation des technologies : internet, logiciels, technologies télémédicales.

- ***Conditions d'application des programmes d'apprentissage***

Un point crucial en santé des personnes avec déficience intellectuelle reste cependant les difficultés rencontrées par le personnel soignant en matière de communication et d'obtention d'un consentement valide d'adultes. Le consentement est à la fois une obligation légale et un principe éthique qui doit être obtenu par des professionnels de la santé avant le début d'un examen, le traitement et/ou les soins. Toutefois, les données montrent que les personnes ayant une déficience intellectuelle ne sont pas considérées par les professionnels dans les hôpitaux (généraux) comme une source essentielle d'informations. Ils ne communiquent ni directement avec eux, ni ne les impliquent dans les discussions ou les décisions à propos de leurs soins de santé et, fréquemment, on ne demande pas directement leur consentement (Sowney, 2006).

Il est également essentiel de ne pas recourir au concept d'autodétermination comme excuse pour ne pas intervenir quand une personne fait un choix aux conséquences négatives pour sa santé. La question du comment reste cependant à résoudre et tant les managers que les soignants ont évidemment besoin de soutien dans ce dilemme (Bergström et Wihlman, 2011).

En matière de sécurité personnelle, les personnes avec déficience intellectuelle, comme tout un chacun, peuvent être confrontées à des situations dangereuses qu'elles doivent reconnaître et éviter. Leur dépendance et manque de compétences sont souvent la cause de leur confiance aux autres et de leur passivité, ce qui les mène à une victimisation possible. De plus, une moindre supervision et le fait de vivre seul ou avec une autre personne avec déficience intellectuelle, peuvent les exposer à plus de risques et de situations peu sûres. Il est donc nécessaire de recourir à des programmes (PEI : Projet éducatif individualisé) leur permettant d'accroître leur sécurité personnelle en ayant conscience de ce qui est sûr et de ce qui ne l'est pas et en comprenant comment agir de manière appropriée (Collins et coll., 1991).

Divers domaines d'enseignement sont à envisager comme la sécurité des passages piétons, la prévention des accidents domestiques, l'application des

premiers soins (y compris l'identification et la déclaration de maladie), les réactions face au comportement envers les étrangers, la sécurité incendie et l'utilisation des numéros d'appels d'urgences.

Clees et Gast (1994) définissent les compétences de sécurité comme des comportements verbaux ou non verbaux qui peuvent être soit préventifs (pour éviter des situations potentielles possibles avant qu'elles ne se produisent), soit réactifs (pour échapper à des situations effectives).

Mechling (2008), suite à l'analyse de diverses études, rapporte un certain niveau de réussite en ce qui concerne les personnes avec déficience légère à sévère, mais certaines perspectives demeurent inexplorées : les procédures à utiliser pour leur enseigner des compétences sécuritaires, les mesures de généralisation à de nouvelles situations et le maintien des compétences au fil du temps.

Miltenberger et Olsen (1996) et Bevill et Gast (1998) ont trouvé que l'enseignement de compétences comportementales utilisant des instructions verbales et visuelles, le modelage, les répétitions, les « louanges » et le *feed-back* sont efficaces dans le cadre des compétences relatives à la sécurité. Utilisée seule, la discussion n'est pas efficace, les jeux de rôles sont importants (Matson, 1980). Peterson (1984) en arrive aux mêmes conclusions : la lecture des manuels et la discussion à propos des comportements corrects ne sont efficaces que si l'on inclut un entraînement comportemental explicite, une performance réelle ou une pratique physique des compétences que les personnes seront amenées à utiliser.

Une limitation subsiste cependant : la difficulté qu'ont les personnes avec une déficience intellectuelle modérée à conceptualiser ce qui est « supposé être » qui peut les mener à rétorquer, par exemple, qu'il n'y a pas de feu et à ne pas réagir.

Étant donné la nature exceptionnelle des faits (en comparaison par exemple au fait de prendre le bus ou de commander un repas dans un *fast food*), il n'est pas réalisable d'attendre qu'une blessure ou un événement naturel se produise pour commencer l'instruction (Christensen et coll., 1996).

La simulation est donc une alternative si l'on fournit des exemples multiples avec des contextes fonctionnels qui se reproduisent dans lesquels les comportements sécuritaires sont utilisés (Horner et coll., 1986). Cela augmente les opportunités d'enseignement et le nombre d'essais qui peuvent se présenter au cours d'une même séance d'apprentissage. Une difficulté soulignée reste de fournir des exemples réalistes qui permettront la généralisation aux situations réelles.

Pour être efficaces, les comportements sécuritaires doivent être généralisés aux endroits et situations dans lesquels ils seront requis. Les programmes doivent dès lors au moins évaluer la généralisation dans le contexte naturel même si la majorité des instructions ont eu lieu en simulation (Haseltine et Miltenberger, 1990 ; Gast et coll., 1993 ; Bevill et Gast, 1998).

L'évaluation de situations d'urgence réelles peut prendre plusieurs mois, mais s'avère nécessaire. Il faut parfois se baser sur les rapports des parents ou des participants pour évaluer les compétences en cas de réelles blessures.

Il est évident que des mesures de maintien des compétences sont importantes. La difficulté relevée dans la littérature est de savoir comment maintenir des acquis rarement nécessaires ou appliqués. Collins (1992) suggère que le maintien ou le suivi est nécessaire. Spooner et coll. (1989) recommandent un rappel des compétences à intervalles réguliers. Winterling et coll. (1992) trouvent que les accompagnants doivent être conscients des compétences de la personne afin de pouvoir les renforcer et/ou fournir un entraînement supplémentaire le cas échéant.

Programmes visant l'autorégulation

Bien que beaucoup des travaux (Nader-Grosbois, 2007) s'intéressent plus spécifiquement à l'évaluation et l'identification de problèmes d'autorégulation, quelques programmes ont été conçus en faveur de l'acquisition et l'amélioration de comportements autorégulés et de l'autodétermination chez des jeunes ou adultes avec DI.

Suite à l'observation de l'échec de nombreux apprenants dans leurs programmes de transition car ils n'avaient pas eu assez d'autonomie et d'occasions de devenir un membre actif dans le processus de décision de leur propre apprentissage, le modèle d'adaptabilité a été développé pour promouvoir l'autodétermination et la résolution de problèmes (Mithaug et coll., 1988 ; Agran et coll., 1989). Ce modèle vise à donner plus de pouvoir aux apprenants, à leur apprendre à être leur propre avocat et à prendre leurs propres décisions (Martin et Marshall, 1997). Le programme décrit de manière opérationnelle l'autocontrôle et l'autorégulation pour les étudiants en période de transition. Il comprend quatre composantes : prendre des décisions, agir de manière indépendante, s'autoévaluer, s'ajuster.

Tout comme le modèle d'adaptabilité, le *Choice Maker Self-determination Transition curriculum* (Martin et Marshall, 1995) vise à amener les apprenants à prendre des décisions, s'autogérer, s'autoévaluer et s'ajuster. C'est un outil intéressant en ce sens qu'il leur permet de jouer un rôle actif dans

l'élaboration de programmes éducatifs individualisés. Il comprend trois composantes majeures : déterminer des buts, les exprimer et agir. Les apprenants travaillent des compétences telles que se poser des questions et gérer les différences dans les opinions. Le fait d'« agir » leur donne une stratégie de planification à mettre en œuvre pour atteindre leurs objectifs. Les variables motivationnelles, les besoins de soutien, l'évaluation et l'ajustement des stratégies sont également envisagés.

« J'apprends à m'autoréguler. Un programme de remédiation pour les enfants et adolescents présentant un retard mental modéré » (Vandevonder et Haelewycx, 2014a et b) a pour objectif de soutenir le développement des capacités autorégulatrices des enfants et adolescents présentant une déficience intellectuelle modérée en les amenant progressivement à prendre conscience de leurs ressources, de leurs stratégies et de leur disposition à apprendre. Il s'agit d'un outil visant à leur permettre d'apprendre à réguler leurs apprentissages de la façon la plus autonome possible.

Approche longitudinale

Une autre manière intéressante d'aborder l'autodétermination des personnes présentant une déficience intellectuelle est de situer le concept sur le continuum de leur vie. En effet, étant donné l'évolution constante de l'individu tout au long de son existence, il est important de considérer l'autodétermination en fonction des différentes tranches d'âge et de pouvoir adapter tant l'évaluation que l'intervention et l'offre d'opportunités aux caractéristiques spécifiques propres à chaque période. De plus, l'autodétermination ne se limite pas à certaines catégories d'âges, c'est un processus qui doit être maintenu tout au long de la vie. Les apprentissages se combinent avec le temps, ce qui permet aux acquisitions passées d'en favoriser d'autres dans le futur.

Jeunes enfants et enfants

On considère généralement que les enfants (petits) n'ont pas encore le niveau de développement cognitif et émotionnel leur permettant d'agir de manière autonome et autorégulée. Or, il est extrêmement important, dès le plus jeune âge, de leur permettre des choix simples, de les impliquer dans des résolutions de problèmes en leur procurant de l'aide et dans des prises de décisions quotidiennes.

Il existe peu d'études à ce sujet, mais Hauser-Cram et coll. (1993), par exemple, mentionnent que faire des choix entraîne plus d'interactions sociales. Brotherson et coll. (2008) montrent que les parents d'enfants avec

déficience intellectuelle travaillent le choix et la prise de décisions et soutiennent l'estime de soi de leurs enfants pour leur donner des opportunités de s'autodéterminer. Wehmeyer et coll. (2003) associent à l'autorégulation, les compétences de planification d'objectifs, d'autocontrôle et d'auto-renforcement qui permettent le développement de l'enfant qui sera capable grâce à elles d'atteindre des objectifs avec aide. Palmer et Wehmeyer (2003) ont quant à eux évalué l'utilisation du *Self-determined learning model of instruction* (Wehmeyer et coll., 2000) auprès de jeunes enfants. Ceux-ci se sont montrés capables d'établir et d'atteindre des objectifs avec aide.

Adolescents

L'adolescence est une période déterminante pour l'avenir d'un individu. C'est à ce moment que se posent un certain nombre de questions dont les réponses vont engager les jeunes dans un processus de transition. Devenir adulte signifie être capable de faire preuve d'autonomie dans divers domaines, et de mettre en place des stratégies d'autorégulation pour être à même de résoudre des problèmes, le tout dans une dynamique d'*empowerment* psychologique et d'autoréalisation.

Aussi, on peut aisément comprendre pourquoi les chercheurs se sont plus souvent penchés sur l'autodétermination des adolescents avec déficience intellectuelle que sur celle des enfants ou des adultes. S'il existe de nombreuses études concernant l'autodétermination des adolescents avec déficience intellectuelle légère (Powers et coll., 1996 ; Lachapelle et Boisvert, 1999 ; Bara et Haelewyck, 2010), il y en a cependant peu concernant les adolescents avec déficience sévère.

Les raisons d'investiguer ce sujet sont pourtant multiples. En effet, l'autodétermination est un processus multidimensionnel qu'il est primordial de comprendre chez ces adolescents qui pourraient être moins équipés pour entreprendre certains aspects de ce processus. Par ailleurs, les opportunités fréquentes, intentionnelles et adaptées sont essentielles et il semble que ces adolescents en bénéficient moins que d'autres. De même, l'implication des familles dans l'évaluation et l'élaboration de plans de transition est importante même si les points de vue de celles-ci peuvent différer de ceux des enseignants. Enfin, les compétences sociales réduites et les problèmes de comportement sont susceptibles de limiter les opportunités d'autodétermination de ces jeunes.

Selon Carter et coll. (2009), ces jeunes à besoins très spécifiques témoignent des connaissances limitées en ce qui concerne le comportement autodéterminé, la capacité à effectuer ces comportements, et la confiance en l'efficacité

de leurs efforts d'autodétermination. Parents et enseignants divergent dans leurs évaluations des capacités d'autodétermination des jeunes, mais conviennent qu'adopter un comportement autodéterminé est possible tant à l'école qu'à la maison. Bien que les aptitudes sociales réduites et les comportements-problèmes soient des prédicteurs significatifs limitant la capacité d'autodétermination des adolescents, les opportunités offertes à l'école et celles offertes à la maison ont été corrélées positivement avec les résultats obtenus en ce qui concerne les capacités d'auto-détermination des élèves.

Adultes

Chez les adultes, d'après Heller et coll. (2011), l'autodétermination mène à une plus grande indépendance, une meilleure vie professionnelle, une meilleure santé, un meilleur bien-être psychologique, une meilleure qualité de vie.

Or, vivre en famille ou en structure, même si celle-ci applique des approches centrées sur la personne, limite les opportunités de se comporter de façon autodéterminée. Il est prouvé que les personnes vivant de manière semi-indépendante ont plus d'occasions de faire des choix et de prendre des décisions.

Il existe peu d'approches méthodologiques concernant les adultes bien que les études montrent que :

- vivre en famille ou dans des petites structures où les accompagnants ne sont pas toujours présents mène à plus de choix (Stancliffe, 2001) ;
- un planning centré sur la personne (PCP) impliquant famille, amis et pairs permet à la personne avec une déficience sévère d'atteindre un meilleur niveau d'autodétermination (Abery et coll., 2009) ;
- les personnes sans tuteur ont plus de contrôle sur leur propre vie (Stancliffe et coll., 2000a) ;
- les programmes et politiques de soutien à l'autonomie, l'individualisation et les routines mènent à une autodétermination plus importante (Stancliffe et coll., 2000b).

Par ailleurs, Meyer et coll. (2007) évoquent la possibilité de conflits lorsque les personnes avec déficience intellectuelle veulent contrôler ceux qui les soutiennent, ce qui arrive plus souvent lorsque ces aidants ont été formés. À l'inverse, Abery et coll. (2008, 2009) démontrent que la formation des aides (grâce à des programmes tels que « *Enhancing self-determination of adults with intellectual disability : a training program for direct service professionals* », Abery et coll., 2008) mène à plus d'autodétermination chez les personnes

qu'elles accompagnent, mais que l'impact diminue avec le temps, ce qui nécessite un coaching actif et suivi. Hewitt et coll. (2006) prônent que le recrutement d'aidants de qualité par les personnes elles-mêmes mène chez elles à plus d'autodétermination. Pour les aider dans leur choix, des programmes existent comme, par exemple, « *The find, choose, and keep great DSPs : A toolkit for people with disabilities and families* » (Hewitt et coll., 2006).

Dans le même ordre d'esprit, le système de budget personnalisé – à l'étude ou déjà en application dans de nombreux pays européens (Royaume-Uni, pays nordiques, Pays-Bas, Allemagne, France, Autriche, Belgique) depuis le milieu des années 1990 pour certains – repose sur l'hypothèse que la personne en situation de handicap a une place importante dans la connaissance de ses besoins et dans la détermination de qui doit l'entourer, comment, quand, etc. Ce système consiste en un versement d'une allocation directe qui lui permet, grâce aux services d'un assistant, de se procurer les services et les aides dont elle estime avoir besoin pour assurer son autonomie et pour accéder à une meilleure qualité de vie. Les budgets personnalisés s'inscrivent donc dans un modèle d'assistance personnelle qui se distingue de la logique institutionnelle et professionnelle qu'impose le système d'aide : répondre aux besoins non couverts.

Les objectifs du budget d'assistance personnelle sont de favoriser la vie autonome, d'élargir l'éventail de choix de services, de proposer des services mieux adaptés aux besoins et d'éviter l'institutionnalisation. Il en résulte une plus grande autodétermination et une meilleure qualité de vie (Haelewyck et Allard, 2005, 2007a et b).

Personnes âgées

Heller (*Supports outcomes model of aging well*, 2008) insiste sur l'importance de l'environnement et du soutien individualisé pour maintenir la santé des personnes vieillissantes et leur engagement actif dans la vie sociale. Une planification centrée sur la personne, impliquant l'équipe professionnelle et la famille, pour ce qui concerne la santé, le bien-être, le travail après la retraite, les loisirs, les finances... est selon lui bénéfique. Les personnes vieillissantes font plus de choix, atteignent plus facilement leurs objectifs, se montrent plus satisfaites de leurs loisirs et, donc de leur vie.

Une approche intéressante pour délivrer un tel soutien est la stratégie de planification d'objectifs collaboratifs basés sur le consommateur impliquant les personnes, leurs familles et les fournisseurs de services. Le programme « *AT Long Term Advocacy and Support* » (ATLAS) permet l'élaboration de stratégies visant à supprimer les barrières environnementales et augmenter

ainsi les opportunités de participation communautaire. Mirza et Hammel (2009) ont constaté qu'une telle stratégie mène à plus de performances et de satisfactions face aux objectifs identifiés. Il est prévisible que les générations à venir et leurs familles auront encore de plus grandes attentes de ce système de services.

Grâce au curriculum « *Person centered planning for later life* » (Sutton et coll., 1993), il a pu être constaté chez les personnes vieillissantes, une augmentation des choix quotidiens et une plus grande aptitude à atteindre les objectifs qu'elles s'étaient fixés.

Un autre programme « *Future is now* » (Factor et coll., 2010) a été développé pour aider les accompagnants et les personnes avec déficience intellectuelle, ce qui a permis un accroissement significatif dans le développement et la participation à des plans d'action et à des choix quotidiens. De plus, il y a eu une diminution des besoins de loisirs non satisfaits, ce qui, selon Mahon et Goatcher (1999), mène à une plus grande satisfaction de vie.

Par ailleurs, l'amélioration des techniques de soins et de la qualité de vie a permis d'augmenter significativement l'espérance de vie des personnes avec déficience intellectuelle, ce qui amène un nombre croissant d'entre elles à être un jour confrontées au décès d'un de leurs proches (parents, frère ou sœur, etc.).

On s'interroge souvent sur les capacités des personnes avec déficience intellectuelle à comprendre la fin de vie, ce qui peut mener à l'éloignement de ces personnes des funérailles et rites de deuil.

Or, si leur niveau cognitif limité peut nuire à la compréhension d'une réalité aussi abstraite, et même si le faible niveau intellectuel limite souvent le repérage dans la chronologie des événements et entraîne des confusions et des méconnaissances quant aux circonstances et aux causes du décès, la réalité même de la mort semble bien saisie (Dusart, 1998).

Ici encore, l'autodétermination est importante et peut soutenir les personnes.

Il est important de considérer la fin de vie comme un « voyage » et non un déclin, de conserver des relations au passé, présent et futur et la spiritualité est extrêmement importante. Il est dès lors primordial de respecter les souhaits et convictions des personnes avec déficience intellectuelle en fin de vie.

Certains programmes, comme le « *Person-centered-planning for later life : Death and dying* » (Sterns et coll., 2000) par exemple, les aident à comprendre le concept de la mort et à se comporter face au chagrin, au deuil, aux funérailles, mais également à exprimer leurs volontés quant à leur propre fin de vie.

Citons encore l'album didactique « Vivre un chagrin après la mort d'un proche » (Brux'Ainés, 2008) dont les objectifs sont, dans une première partie, de permettre à la personne de répondre aux questions qu'elle peut se poser sur la mort et les rites de l'enterrement et, dans la seconde, de s'exprimer et de reconnaître les émotions éprouvées lors d'un décès. Un jeu de fiches pour accompagner le deuil s'adresse, quant à lui grâce à ses illustrations (pictogrammes, photos réalistes), plus spécifiquement aux personnes plus lourdement handicapées afin qu'elles aussi puissent bénéficier d'un accompagnement adapté. Quant à « L'accompagnement de la maladie grave. Un album réalisé à l'attention des personnes handicapées mentales », il permet à la personne confrontée à la maladie d'un proche de comprendre, d'accepter et de mieux vivre la difficulté de la situation.

En conclusion, depuis longtemps déjà, une littérature abondante aborde l'autodétermination des races et ethnies ou encore des personnes à orientation sexuelle « différente », l'objectif commun étant une meilleure inclusion sociale des publics précarisés.

Notre propos a été, dans ce chapitre, de montrer que le processus d'autodétermination est également essentiel pour d'autres publics fragilisés et/ou à besoins spécifiques et, donc, pour les personnes en situation de handicap.

Ce domaine tout particulier de la déficience intellectuelle appelle encore trop souvent des notions de surprotection pour les uns, d'acquiescement inconditionnel pour les autres.

Pourtant, grâce aux convictions, à une connaissance de plus en plus approfondie et humaine des personnes présentant une déficience, des pionniers de valeur se sont volontairement engagés pour démontrer l'importance et l'intérêt de l'autodétermination pour ces individus.

D'autres, parents, professionnels, chercheurs, associations diverses ont abondé dans leur sens et tout fait pour promouvoir cette notion indissociable de celle de la qualité de vie.

Aujourd'hui, des avancées sont indéniables dans le domaine, pour preuve les recommandations de la Convention relative aux droits des personnes handicapées des Nations Unies, mais il est plus que nécessaire de continuer. Des recherches et recherches-action sont menées, mais toutes ne sont pas concluantes et de nombreux domaines restent à exploiter. En effet, des outils d'évaluation et des programmes d'intervention existent, mais ne couvrent pas la diversité des tranches d'âge et/ou les types et sévérités des handicaps et trop peu sont encore socialement validés. Manquent également pour les

(futurs) professionnels psycho-médico-sociaux, les parents et les personnes elles-mêmes, des activités de formation (continue) et le soutien nécessaire qui permettraient à tous d'intégrer les notions, les mécanismes, les techniques de l'autodétermination.

Enfin, il est essentiel que la réflexion et la sensibilisation atteignent le plus grand nombre – des jeunes enfants aux politiciens – afin de résorber tout préjugé, renforcer toute mobilisation et travailler ainsi au mieux-être et à une meilleure qualité de vie des personnes tout au long de leur vie et dans tous les domaines.

Tableau 12.1 : Programmes d'interventions

Public concerné	Langue	Titre/auteurs/ année	Objectif	Contenu
Enfants	Anglais	<i>Self-determined learning model of instruction</i> (Palmer et Wehmeyer, 2003)	Permettre aux enseignants de développer l'autodétermination de leurs élèves	Contient un ensemble de questions en lien avec le modèle. Les questions sont regroupées dans 3 grandes catégories : Quel est mon but ? Quel est mon plan ? Qu'est-ce que j'ai appris ?
Enfants et adolescents	Français	« J'apprends à m'autoréguler. Un programme de remédiation pour les enfants et adolescents présentant un retard mental modéré » (Vandevonder et Haelewyck, 2014 a et b)	L'objectif est de soutenir le développement des capacités autorégulatrices des enfants et adolescents présentant une déficience intellectuelle modérée en les amenant progressivement à prendre conscience de leurs ressources, de leurs stratégies et de leur disposition à apprendre. Il s'agit d'un outil visant à leur permettre d'apprendre à réguler leurs apprentissages de la façon la plus autonome possible.	Boîte à outils contenant plusieurs manuels, certains sont adressés aux intervenants, d'autres contiennent les exercices d'apprentissage.
Adolescents	Français	« Mon album. C'est la vie de qui, après tout ? » (Haelewyck et Bara, 2010a) « Et si on parlait d'autodétermination ? C'est la vie de qui, après tout ? » (Haelewyck et Bara, 2010b)	Ces programmes amènent les apprenants à parcourir dans leurs souvenirs des situations ayant mis en évidence leurs forces, leur permettant ainsi d'acquérir une meilleure connaissance d'eux-mêmes pour envisager le futur. Tout cela dans le but d'augmenter l'autodétermination des adolescents.	Manuel d'exercices qui doit être complété par les apprenants et qui leur permet de se poser des questions sur ce qu'ils sont et sur leur avenir. Il est suivi d'un manuel destiné aux accompagnants pour expliquer les idées théoriques et l'utilisation du manuel qui contient les exercices.
Adultes	Anglais	<i>Choice Maker Self-determination Transition curriculum</i> (Martin et Marshall, 1995)	L'objectif est d'amener les apprenants à prendre des décisions, à s'autogérer, à s'autoévaluer et à s'ajuster. C'est un outil intéressant en ce sens qu'il leur permet de jouer un rôle actif dans l'élaboration de programmes éducatifs individualisés.	Comprend trois composantes majeures : déterminer des buts, les exprimer et agir. Les apprenants travaillent des compétences telles que se poser des questions et gérer les différences dans les opinions. Le fait d'« agir » leur donne une stratégie de planification à mettre en œuvre pour atteindre leurs objectifs. Les variables motivationnelles, les besoins de soutien, l'évaluation et l'ajustement des stratégies sont également envisagés.

Public concerné	Langue	Titre/auteurs/ année	Objectif	Contenu
Adultes	Anglais	<i>The find, choose, and keep great DSPs: A toolkit for people with disabilities and families</i> (Hewitt et coll., 2006)	Aider à la fois les familles, les accompagnateurs et les personnes avec déficience intellectuelle à trouver des solutions à travers du DSP (<i>Direct Support Professionals</i>)	Contient deux manuels différents : un pour les familles (ou les accompagnateurs) et l'autre pour les personnes qui ont une déficience. Ils peuvent être utilisés ensemble ou séparément. Il contient des informations sur les DSPs comme leur accessibilité, des conseils pour bien choisir leur DSP, et pour coopérer avec eux. Enfin, il contient un CD d'apprentissage.
Personnes âgées	Anglais	<i>Assistive Technology Long Term Advocacy and Support</i> (ATLAS) (Mirza et Hammel, 2009)	Il permet l'élaboration de stratégies visant à supprimer les barrières environnementales et augmenter ainsi les opportunités de participation communautaire. Afin de mener à plus de performance et de satisfaction face aux objectifs identifiés.	Le programme se déroule en cinq sessions de 2 h sur une période de 3 mois. Il est axé sur des mises en situations de la vie en communauté, envisagées avec des intervenants, pour trouver des solutions efficaces.
Personnes âgées	Anglais	<i>Person centered planning for later life</i> (Sutton et coll., 1993)	L'objectif est d'augmenter les choix du quotidien et d'augmenter leur aptitude à atteindre les objectifs qu'elles se sont fixés.	Il s'agit d'entretiens sur un ensemble de questions sur ce que la personne veut, sur ce qu'elle sait faire, ainsi que sur les étapes à franchir...
Personnes âgées	Anglais	<i>Future is now</i> (Factor et coll., 2010)	L'objectif est d'aider les accompagnants et les personnes avec déficience intellectuelle, pour les aider à développer et à participer à des plans d'action.	L'intervention consiste à commencer par une session sur les possibilités financières (et légales) pour ensuite suivre cinq ateliers par groupe : faire un grand pas ; construire des relations et des compétences ; le logement ; le travail, la retraite et le loisir. Les séances de 2h30 peuvent aussi inclure des membres de la famille.
Personnes âgées	Anglais	<i>Person-centered-planning for later life: Death and dying</i> (Sterns et coll., 2000)	L'objectif est de les aider à comprendre les sujets tels que : la mort, le chagrin, le deuil, les funérailles, mais également à exprimer leurs volontés quant à leur propre fin de vie.	Comprend six leçons qui peuvent être présentées par un accompagnateur. Les thèmes abordés sont : comprendre la mort, le chagrin, le deuil, l'assistance, les rites funéraires... Un manuel est accessible pour illustrer les apprentissages. Un pré-test et un post-test sont présents pour quantifier l'efficacité de l'apprentissage.
Personnes âgées	Français	« Vivre un chagrin après la mort d'un proche » (Brux/Ainés, 2008)	Les objectifs sont, dans une première partie, de permettre à la personne de répondre aux questions qu'elle peut se poser sur la mort et les rites de l'enterrement et, dans la seconde, de s'exprimer et de reconnaître les émotions éprouvées lors d'un décès.	Un jeu de fiches pour accompagner le deuil s'adresse aux participants. La présence d'illustrations (pictogrammes, photos réalistes), permet aux personnes plus lourdement handicapées de bénéficier d'un accompagnement adapté.

BIBLIOGRAPHIE

ABERY BH, ELKIN S, SMITH J, STANCLIFFE RJ, LEWIS R, et coll. Enhancing self-determination of adults with intellectual disability: a training program for direct service professionals. Minneapolis, MN, University of Minnesota, Institute on Community Integration, 2008

ABERY BH, SCHOLIN S, PARIS K, SMITH JG. The impact of person-centered planning, consumer directed community supports, and staff training on the self-determination of adults with intellectual disabilities-an ecological analysis. Manuscript under preparation, 2009

AGRAN M. Student-directed learning: teaching self-determination skills. Pacific Grove, CA, Brooks/Cole, 1997

AGRAN M, FODOR-DAVIS J, MOORE S, DEER M. The application of a self-management program on instruction following skills. *J Assoc Pers Sev Handicaps* 1989, **14** : 147-154

BARA M, HAELEWYCK MC. Une méthodologie au service de l'autodétermination. In : Adolescence et retard mental. HAELEWYCK MC, GASCON H (eds). Bruxelles, De Boeck Université, 2010 : 123-133

BARA M, HAELEWYCK MC. Coach'in. Autodétermination. Guide du coach. Mons, UMons, Service d'Orthopédagogie Clinique, 2012

BARA M, HAELEWYCK MC. Imagine ton projet de vie. Un outil d'aide à la formulation et la mise en œuvre du projet de vie des personnes porteuses de trisomie 21. Mons, Umons, 2013

BERGSTRÖM H, WIHLMAN U. The role of staff in health promotion in community residences for people with intellectual disabilities. Variation in views among managers and caregivers. *J Intellect Disabil* 2011, **15** : 167-176

BEVILL AR, GAST DL. Social safety for young children: A review of the literature on safety skills instruction. *Topics Early Child Spec Educ* 1998, **18** : 222-234

BROTHERSON MJ, COOK CC, ERWIN EJ, WEIGEL CJ. Understanding self-determination and families of young children with disabilities in home environments. *J Early Interv* 2008, **31** : 22-43

BRUX'AINÉS, BINDELS A. Vivre un chagrin après la mort d'un proche. Meise, 2008, 24 p.

CARTER EW, OWENS L, TAINOR AA, SUN Y, SWEDEEN B. Self-determination skills and opportunities of adolescents with severe intellectual and developmental disabilities. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 179-192

CARTER EW, LANE KL, COONEY M, WEIR K, MOSS CK, MACHALICEK W. Parent assessments of self-determination importance and performance for students with autism or intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2013, **118** : 16-31

CHRISTENSEN AM, LIGNUGARIS-KRAFT B, FIECHTL BJ. Teaching pairs of preschoolers with disabilities to seek adult assistance in response to simulated injuries: acquisition and promotion of observational learning. *Educ Treat Children* 1996, **19** : 3-18

CLEES TJ, GAST DL. Social savety skills instruction for individuals with disabilities: a sequential model. *Educ Treat Children* 1994, **17** : 163-185

COLLINS BC, WOLLERY M, GAST DL. A survey of safety concerns for students with special needs. *Educ Train Ment Retard* 1991, **26** : 305-318

COLLINS BC. Reflections on Teaching a generalized response to the lure of strangers to adults with severe handicaps. *Exceptionality* 1992, **3** : 117-120

DRUM CE, HORNER-JOHNSON W, KRAHN GL. Self-rated health and healthy days: Examining the "disability paradox". *Disabil Health J* 2008, **1** : 71-78

DUSART A. Les personnes déficientes intellectuelles face à la mort. Retentissement de la perte d'un proche et attitude de l'entourage. Paris, Fondation de France, 1998

FACTOR A, DEBRINE E, CALDWELL J, ARNOLD K, KRAMER J, et coll. The future is now: A future planning training curriculum for families and their adult relatives with developmental disabilities. Rehabilitation Research and Training Center on Aging with Developmental Disabilities, University of Illinois at Chicago, Chicago, IL, 2010

GAST DL, COLLINS BC, WOLERY M, JONES R. Teaching preschool children with disabilities to respond to the lures of strangers. *Exceptional Children* 1993, **59** : 301-311

HAELEWYCK MC. Autodétermination : passage à l'âge adulte. J'étais, je suis, je serai. *Geist Soleil* 2000, 7-10

HAELEWYCK MC. J'apprends à m'autoréguler. Un programme de remédiation pour les enfants et adolescents présentant un retard mental modéré. Supports visuels. Mons, UMons, Service d'Orthopédagogie Clinique, 2014a

HAELEWYCK MC. J'apprends à m'autoréguler. Un programme de remédiation pour les enfants et adolescents présentant un retard mental modéré. Guide de l'accompagnant. Mons, UMons, Service d'Orthopédagogie Clinique, 2014b

HAELEWYCK MC, ALLARD B. Budget d'assistance personnelle. Recherche-action sur la mise en application d'un système de financement direct de l'aide aux personnes en situation de handicap. Mons, Université de Mons-Hainaut, 2005

HAELEWYCK MC, ALLARD B. Évaluation de la mise en place d'une expérience de budget d'assistance personnelle. Rapport final. Mons, Université de Mons-Hainaut, 2007a

HAELEWYCK MC, ALLARD B. Qualité de vie et budget d'assistance personnelle. *Eur J Intellect Disabil* 2007b, **1**

HAELEWYCK MC, BARA M. Mon album. C'est la vie de qui, après tout ? Mons, UMons, Service d'Orthopédagogie Clinique, 2010a

HAELEWYCK MC, BARA M. Et si on parlait d'autodétermination ? C'est la vie de qui, après tout ? Mons, UMons, Service d'Orthopédagogie Clinique, 2010b

HASELTINE B, MILTENBERGER RG. Teaching self-protection skills to persons with mental retardation. *Am J Ment Retard* 1990, **95** : 188-197

HAUSER-CRAM P, BRONSON MB, UPSHUR CC. The effect of the classroom environment on the social and mastery behavior of preschool children with disabilities. *Early Child Res Q* 1993, **8** : 479-497

HAVERCAMP SM, SCANDLIN D, ROTH M. Health disparities among adults with developmental disabilities, adults with other disabilities, and adults not reporting disability in North Carolina. *Publ Health Rep* 2004, **119** : 418-426

HELLER T. Report of the state of the science in aging with developmental disabilities: Charting lifespan trajectories and supportive environments for health community living symposium. *Disabil Health J* 2008, **1** : 127-130

HELLER T, HSIEH K, RIMMER J. Attitudinal and psychosocial outcomes of a fitness and health education program on adults with Down Syndrome. *Ment Retard* 2004, **109** : 175-185

HELLER T, SCHINDLER A, PALMER SB, WEHMEYER ML, PARNET W, et coll. Self-determination across the life span: issues and gaps. *Exceptionality* 2011, **19** : 31-45

HEWITT A, KEILING K, SAUER J, MCCULLOH N, MCBRIDE M. Find, choose, and keep great DSPs: A toolkit for individuals with disabilities and families. Research and Training Center on Community Living, University of Minnesota, Minneapolis, 2006

HORNER RH, MCDONNELL JJ, BELLAMY GT. Teaching generalized behaviors: General-case instruction in simulation and community settings. In: Education of learners with severer handicaps. HORNER RH, MEYER LH, FREDERICKS HD (Eds). Baltimore: Paul H. Brookes. 1986 : 289-315

LACHAPELLE Y, BOISVERT D. Développer l'autodétermination des adolescents en milieu scolaire. *Revue Canadienne de Psychoéducation* 1999, **28** : 23-29

LACHAPELLE Y, BOISVERT D, CLOUTIER G, MCKINNONE S, LÉVESQUE S. Favoriser le développement de l'autodétermination dans le cadre d'une pratique de la réunion du plan d'intervention éducatif d'adolescents présentant une déficience intellectuelle. *Revue Française de la Déficience Intellectuelle*, Acte du Colloque Recherche Défi, 2000

MAHON MJ, GOATCHER S. Later-life planning for older adults with mental retardation: A field experiment. *Ment Retard* 1999, **37** : 371-382

MARKS B, SISIRAK J, HELLER T. Health matters: the exercise and nutrition health education curriculum for people with developmental disabilities. Paul H Brookes, Baltimore, 2010

MARTIN JE, MARSHALL LH. Choice maker: a comprehensive self-determination transition program. *Intervention in School and Clinic* 1995, **30** : 147-156

MARTIN JE, MARSHALL LH. Choice making: Description of a model project. In: Student-directed learning teaching self-determination skills. AGRAN M (Ed). Pacific Grove, CA, Brooks/Cole, 1997 : 224-248

MATSON JL. A controlled group study of pedestrian skill training for the mentally retarded. *Behav Res Ther* 1980, **18** : 99-106

MECHLING LC. Assistive technology as a self-management tool for prompting students with intellectual disabilities to initiate and complete daily tasks: a literature review. *Educ Train Autism Dev Disabil* 2007, **42** : 252-269

MECHLING LC. Thirty year review of safety skill instruction for persons with intellectual disabilities. *Educ Train Dev Disabil* 2008, **43** : 311-323

MECHLING LC. Review of twenty-first century portable electronic devices for persons with moderate intellectual disabilities and autism spectrum disorders. *Educ Train Autism Dev Disabil* 2011, **46** : 479-498

MEYER M, DONELLY M, WEERAKOON P. "They're taking the place of my hands": Perspectives of people using personal care. *Disabil Soc* 2007, **22** : 595-608

MILTENBERGER RG, OLSEN LA. Abduction prevention training: A review of findings and issues for future research. *Educ Treat Children* 1996, **19** : 69-82

MIRZA M, HAMMEL J. Consumer-directed goal planning in the delivery of assistive technology services for people who are ageing with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2009, **22** : 445-457

MITHAUG D, MARTIN S, AGRAN M, RUSH F. Why special education graduates fail: How to teach them to succeed. Colorado Springs, Co, Ascent Publications, 1988

NADER-GROSBOIS N. Régulation, autorégulation, dysrégulation. Wavre, Mardaga, 2007

PALMER S, WEHMEYER ML. Promoting self-determination in early elementary school: Teaching self-regulated problem-solving and goal setting skills. *Remed Spec Educ* 2003, **24** : 115-126

PETERSON L. Teaching home safety and survival skills to latch-key children: A comparison of two manuals and methods. *J Appl Behav Analysis* 1984, **17** : 279-293

POWERS LE, SINGER GHS, SOWERS J. Promoting self-competence in children and youth with disabilities. Baltimore, Paul H. Brookes, 1996

SHOGREN KA. Culture and self-determination: a synthesis of the literature and directions for future research and practice. *Career Dev Except Individ* 2011, **34** : 115-127

SOWNEY M, BARR O. The challenges for nurses communicating with and gaining valid consent from adults with intellectual disabilities within the accident and emergency care service. *J Clin Nursing* 2006, **16** : 1678-1686

SPOONER F, STEM B, TEST DW. Teaching first aid skills to adolescents who are moderately mentally handicapped. *Educ Train Ment Retard* 1989, **24** : 341-351

STANCLIFFE RJ. Living with support in the community: Predictors of choice and self-determination. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2001, **7** : 91-98

STANCLIFFE RJ, ABERY BH, SPRINGBORG H, ELKIN S. Substitute decision-making and personal control: Implications for self-determination. *Ment Retard* 2000a, **38** : 407-421

STANCLIFFE RJ, ABERY BH, SMITH J. Personal control and the ecology of community living settings: Beyond living-unit size and type. *Ment Retard* 2000b, **105** : 431-454

STERNS HL, KENNEDY EA, SED CM. Person-centered planning for later life: Death and dying-A curriculum for adults with mental retardation. Rehabilitation Research and Training Center on Aging with Developmental Disabilities, University of Illinois at Chicago, 2000

SUTTON E, HELLER T, STERNS HL, FACTOR A, MIKLOS S. Person-centered planning for later life: A curriculum for adults with mental retardation. Rehabilitation Research and Training Center on Aging with Developmental Disabilities, University of Illinois at Chicago, 1993

VANDEVONDER L, HAELEWYCK MC. Les apprentissages cognitifs dans l'enseignement spécialisé de types 1 et 2. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2009, **48** : 227-241

WEHMEYER ML. Self-determination and the education of students with mental retardation. *Educ Train Ment Retard Dev Disabil* 1992, **27** : 302-314

WEHMEYER ML. Self-determination as an educational outcome: Why is it important to children, youth, and adults with disabilities? In: Self-determination across the lifespan: Independence and choices for people with disabilities. SANDS DJ, WEHMEYER ML (Eds). Baltimore, MD, Paul H Brooks, 1996 : 17-35

WEHMEYER ML. A Functional Model of Self-Determination Describing Development and Implementing Instruction. *Focus Autism Other Dev Disabl* 1999, **14** : 53-62

WEHMEYER ML. Focus on autism and other developmental disabilities. 1999. Cité in LACHAPELLE Y, WEHMEYER ML. L'autodétermination. In : La déficience intellectuelle. TASSE MJ, MORIN D (sous la direction de). Boucherville (Québec) : G. Morin éditeur, 2004 : 203-214

WEHMEYER ML, KELCHNER K. The Arc's self-determination scale. Arlington, TX, The Arc National Headquarters, 1995a

WEHMEYER ML, KELCHNER K. Whose future is it anyway? A student-directed transition planning process. Arlington, TX, The Arc of the United States, 1995b

WEHMEYER ML, SANDS DJ. Self-determination across the life span: independence and choice for people with disabilities. Baltimore, MD, Paul H. Brookes, 1996

WEHMEYER ML, PALMER S, AGRAN M, MITHAUG DE, MARTIN JE. Promoting causal agency: The self-determined learning model of instruction. *Exceptional Children* 2000, **66** : 439-453

WEHMEYER M, LACHAPELLE Y, BOISVERT D, LECLERC D, ROBERT, MORRISSETTE R. L'échelle d'autodétermination du LARIDI. Laboratoire de Recherche Interdépartementale en Déficience Intellectuelle, 2001

WEHMEYER ML, ABERY B, MITHAUG DE, STANCLIFFE RJ. Theory in self-determination: Foundations for educational practice. Springfield, Charles C. Thomas, 2003

WINTERLING V, GAST DL, WOLERY M, FARMER JA. Teaching safety skills to high school students with moderate disabilities. *J Appl Behav Analysis* 1992, **25** : 217-227

WOLMAN JM, CAMPEAU PL, DUBOIS PA, MITHAUG DE, STOLARSKI VS. AIR Self-Determination Scale. Washington & New York, American Institutes for Research & Columbia University, 1994

WRIGHT T, WOLERY M. The effect of instructional interventions related to street crossing and individuals with disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 1455-1463

WULLINK M, WIDDERSHOVEN G, VAN SCHROJENSTEIN LANTMAN-DE VALK H, METSEMAKERS J, DINANT GJ. Autonomy in relation to health among people with intellectual disability: a literature review. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 816-826

Communications

Comportements et compétences socio-émotionnels chez des adultes présentant une déficience intellectuelle : approche intégrative d'évaluation et de prise en charge

Comportements socio-émotionnels : démarches de diagnostic et outils d'évaluation

Problèmes de comportement et troubles psychopathologiques

La littérature rapporte une présence élevée de troubles psychopathologiques et de problèmes de comportement chez des enfants et des adultes avec déficience intellectuelle (DI). La revue des études épidémiologiques (Rojahn et Meier, 2009) indique une prévalence de 15,7 % à 54 % pour les troubles psychopathologiques et entre 0,1 % et 22,5 % pour les problèmes de comportement dans la population avec DI. Plus récemment, Koritsas et Iacono (2012) rapportent également que le taux de prévalence des problèmes de comportement dans une population d'adultes avec DI varie entre 11 % (Deb et coll., 2001a et b) et 64 % (Smith et coll., 1996) selon les études. Cette variation peut être attribuée aux différences entre les études, sur le plan des définitions même des troubles psychopathologiques et des comportements problématiques ainsi que sur les aspects méthodologiques (critères d'inclusion, fréquences et sévérité du comportement) et les instruments d'évaluation utilisés (Whitaker et Read, 2006 ; Buckles et coll., 2013).

En effet, la distinction entre les troubles psychopathologiques (psychiatriques) et les troubles du comportement dans la population DI reste un sujet de débat (Rojahn et Meier, 2009). Les troubles relevant principalement de la psychopathologie sont définis selon les manuels de diagnostics tels que le « *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders* » (DSM, American Psychiatric Association, 2000) ou l'« *International Classification of Disease* »

(ICD-10, *World Health Organization*, 2001) ou encore le « *Diagnostic Criteria for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation* » (DC-LD, *Royal College of Psychiatrists*, 2001 ; Fletcher et coll., 2009).

La définition des troubles du comportement varie selon les auteurs. Le *Royal College of Psychiatrists* (2001) a proposé de définir les troubles du comportement selon plusieurs critères : leur sévérité, l'impact négatif sur la qualité de vie, sur la santé physique et la sécurité ; ils ne doivent pas être une conséquence directe d'autres troubles physiques, psychiatriques ou de consommation de substances. Selon Rojahn et Meier (2009), ces deux derniers semblent difficiles à déterminer. Pour Allen (2008), la dimension de comportement « contraire » aux normes sociales est un critère pertinent pour définir le comportement problématique. La présence de ces problèmes affectant la qualité de vie et l'intégration sociale des personnes avec DI, l'impact négatif sur l'entourage (personnel soignant, famille) entraînant des coûts supplémentaires d'accompagnement seront aussi à prendre en considération (Koritsas et Iacono, 2012 ; pour une revue détaillée de ces aspects voir Straccia, 2014).

Facteurs de risque

De nombreux auteurs postulent l'existence de facteurs communs entre les troubles psychopathologiques et les problèmes de comportement ; cependant, la nature de leurs relations reste un sujet de débat (Holden et Gitlesen, 2009). Nous évoquerons ici certains facteurs de risque pour ces troubles vus dans la littérature qui nous semblent importants à prendre en considération dans le processus de leur diagnostic différentiel (Allen, 2008 ; Straccia, 2014).

Les facteurs de risque liés aux caractéristiques personnelles se rapportent à la sévérité et à l'étiologie de la DI ainsi qu'au genre et à l'âge. Même s'il a été établi que les problèmes psychopathologiques et de comportement ne sont pas une conséquence directe des compétences cognitives générales, la littérature rapporte une présence plus élevée de ces troubles dans la population avec DI sévère et profonde (Hove et Havik, 2010). Ces personnes connaissent des limitations importantes dans l'interaction avec l'environnement ; certaines ont peu accès aux activités quotidiennes et les « privations » d'expérience sociale auront une influence négative sur le développement des capacités nécessaires à un bon fonctionnement social. En effet, les compétences socio-cognitives spécifiques (par exemple : lecture des expressions émotionnelles, connaissance des règles de comportement social) influenceraient la perception et l'interprétation de l'environnement par la personne, et par conséquent la mise en place des réponses aux situations sociales (Weh-meyer et coll., 2008 ; Hippolyte et coll., 2010).

Par ailleurs, la littérature sur les syndromes génétiques rapporte différents comportements phénotypiques, liés plus à l'étiologie qu'au niveau de déficience intellectuelle (DI). La population d'adultes avec syndrome de Down (SD) présenterait moins de problèmes psychopathologiques en comparaison à une population avec DI d'origine non spécifique (Straccia et coll., 2014a). Les adultes avec X-fragile semblent présenter un risque élevé de problèmes de comportements agressifs tandis que les adolescents et les adultes atteints du syndrome vélo-cardio-facial ont un risque accru de développer des troubles psychotiques comme la schizophrénie (Green et coll., 2009). Les différences au niveau des capacités d'attention, de reconnaissance de l'expression émotionnelle ou dans les tâches de « théorie de l'esprit », par exemple, semblent également démarquer ces différents syndromes. Ces aspects seront développés dans la partie sur les compétences socio-cognitives et émotionnelles de ce chapitre.

Selon la littérature, l'âge présenterait également un facteur de risque additionnel pour les troubles psychopathologiques et de comportement. L'espérance de vie des personnes avec DI a significativement augmenté au cours des dernières décennies grâce au progrès de la médecine et à l'amélioration de la qualité de prise en charge (Sinai et coll., 2012). Les personnes présentant un syndrome génétique spécifique, notamment le syndrome de Down et de l'X-fragile, connaissent une espérance de vie se rapprochant de plus en plus de celle de la population générale (Coppus, 2013). Cependant, leur vieillissement semble être associé à une augmentation importante des troubles psychopathologiques et de comportement qui lancent de nouveaux défis aux chercheurs et à l'entourage de ces personnes. Le vieillissement précoce et l'augmentation de risque de démence d'Alzheimer, de dépression ou de retrait social semblent concerner particulièrement des personnes avec un syndrome de Down (Mann et Esiri, 1989 ; Ball et coll., 2006 ; Beciani et coll., 2011 ; Straccia et coll., 2013).

Les facteurs de risque secondaires de nature psycho-sociale tels que des discordances dans la vie familiale, des difficultés sur le plan socio-économique, des événements de vie traumatisants semblent entretenir une influence réciproque. Tout comme pour la population générale, ces facteurs de risque peuvent s'associer aux problèmes de comportement des personnes avec DI ainsi qu'à la présence de troubles psychopathologiques (Allen, 2008). L'exclusion sociale, par exemple, peut être à la fois une cause et une conséquence de troubles psychopathologiques (Morgan et coll., 2007), qui peut également se répercuter sur la représentation de soi et causer des troubles de la personnalité.

Les facteurs de risque d'ordre environnemental sont d'une grande importance car ils peuvent modérer ou amplifier les effets des facteurs de risque évoqués

plus haut. L'influence de l'accessibilité aux activités, des événements de vie ou des expériences personnelles est souvent étudiée. Le vécu traumatisant tel que l'expérience du deuil, a un impact sur les problèmes de comportement et les troubles psychiatriques chez les adultes avec DI (Dodd et coll., 2005). La littérature a largement démontré qu'un bon ajustement entre la nature des symptômes, l'aménagement de l'environnement et un programme d'accompagnement favoriserait une amélioration du comportement et de l'adaptation de la personne avec DI. Un mauvais ajustement peut maintenir, voire amplifier l'état psychologique de la personne.

De ce fait, la manière dont la personne est accompagnée et prise en charge représenterait pour Allen (2008) un autre facteur de risque. En effet, si l'entourage offre un contexte accessible aux compétences de la personne avec DI et procure un soutien selon ses besoins, il pourra ainsi favoriser son fonctionnement, son bien-être et son épanouissement personnel (Ticha et coll., 2013).

En tenant compte des différents aspects évoqués dans la littérature, Allen (2008) conclut que « problèmes de comportement et troubles psychiatriques sont à considérer comme partie d'un continuum des troubles psychologiques qui sont le résultat de multiples facteurs de risque » (2008, p. 284). Pour d'autres auteurs, par contre, le fait de pouvoir être influencés par les mêmes facteurs ne signifie pas que les problèmes de comportement et les troubles psychopathologiques puissent être considérés comme une entité unique (Dodd et coll., 2005), ils relèvent plutôt des difficultés de différenciation des symptomatologies observées (Rojahn et Meier, 2009).

En conclusion, pour comprendre le comportement et le fonctionnement social de la personne avec DI il faut prendre en considération la dynamique entre plusieurs facteurs : personnels, psychologiques et environnementaux. La diversité d'origine de la DI et la dynamique particulière dans l'interaction de ces personnes avec leur environnement et leurs expériences personnelles se traduisent par la diversité des profils de comportement socio-émotionnels. De cette diversité résulte aussi une symptomatologie de ces troubles prenant fréquemment des expressions différentes voire atypiques de celles décrites dans les manuels de diagnostics. Ainsi, l'évaluation et la prise en charge nécessitent des démarches originales et spécifiques pour cette population. Les recherches menées depuis ces dernières décennies ont permis d'identifier certains facteurs rendant le diagnostic des troubles psychopathologiques très complexes dans le contexte de la DI que nous discuterons plus bas.

Démarche de détection et de diagnostic

La détection et le diagnostic des troubles psychopathologiques restent particulièrement complexes dans le contexte de la DI. Plusieurs facteurs semblent limiter l'utilisation des critères de diagnostic élaborés pour la population générale (par exemple, DSM) et compliquent passablement l'établissement des critères de diagnostics spécifiques à la population avec DI.

Le phénomène de masquage diagnostique, postulé par Reiss et coll. (1982), met en avant que les problèmes de l'intelligence générale pourraient masquer la présence de problèmes psychopathologiques. En outre, la présence de comportements liés aux troubles psychopathologiques peut être interprétée comme résultant de la déficience intellectuelle. Ce phénomène est vu comme la cause d'un sous-diagnostic de certains troubles tels que la schizophrénie, la phobie et des troubles de la personnalité (Levitan et Reiss, 1983 ; Alford et Locke, 1984 ; Christensen et coll., 2013).

Sovner (1986) appuie cette idée par l'hypothèse d'une « distorsion intellectuelle » chez des personnes avec DI qui se traduit par des déficits de la pensée abstraite, de leurs capacités à exprimer verbalement leurs expériences vécues et à les décrire de façon exhaustive. Ce facteur est plus directement lié à la sévérité du déficit cognitif, ce qui expliquerait la fréquence plus élevée des problèmes psychopathologiques dans les DI sévères (Hove et Havik, 2010). Toutefois, il est à noter que certaines expériences restent difficiles à communiquer, même pour les personnes avec un déficit modéré (par exemple, un épisode hallucinatoire).

Contrairement à la population générale, l'utilisation de l'observation directe et de l'entretien dans le processus d'évaluation et de diagnostic des troubles psychopathologiques présente des difficultés spécifiques. Les faibles capacités d'expression verbale et d'attention soutenue, par exemple, limitent fortement l'utilisation d'entretien clinique comme moyen diagnostique. L'interprétation de la cohérence du discours d'une personne avec DI semble également complexe. Il est parfois difficile d'établir si la personne parle d'elle-même ou joue le rôle de différents protagonistes lors de l'entretien. Ces comportements sont souvent équivalents au fait de « penser à haute voix » plutôt que des conséquences d'éventuelles hallucinations (Mikkelsen et coll., 2005 ; cité par Straccia, 2014).

Pour Sovner (1986), le masquage psychosocial comporte également le risque de non détection de problèmes psychopathologiques ou de diagnostics erronés. Les présentations simplistes de la « normalité » des expériences de vie, des relations sociales et des expressions comportementales, en

comparaison avec la population générale, peuvent induire des difficultés de diagnostic. La vulnérabilité particulière de la personne DI et ses réactions face au stress peuvent la conduire à une désorganisation du traitement et du jugement de la situation sociale et peuvent provoquer des réactions excessives ou un dysfonctionnement du comportement (comportement « bizarre » ou « aberrant »). En effet, le contexte émotionnel peut présenter une charge supplémentaire et influencer fortement le comportement de ces personnes. Les situations favorisant des émotions négatives (frustration, peur) pouvant induire des difficultés de régulation émotionnelle provoquent un dysfonctionnement au niveau du contrôle comportemental. Ceci peut se traduire par l'apparition ou l'augmentation de certains symptômes psychopathologiques tels qu'une forte anxiété, un retrait ou de l'agressivité (Barisnikov et coll., 2012).

Pour Charlot et Beasley (2013), le répertoire comportemental limité des personnes avec DI empêcherait la différenciation entre les symptômes reflétant une association entre simples expressions comportementales et les symptômes des troubles psychopathologiques. Ainsi, il existe le risque que les problèmes de comportement seraient interprétés comme une caractéristique secondaire de ce dernier. Ceci peut indiquer également la présence de symptomatologies différentes voire atypiques par rapport à la population générale limitant en effet l'utilisation des démarches diagnostiques habituelles (Koritsas et Iacono, 2012 ; Straccia, 2014).

L'identification des facteurs mentionnés montre l'importance d'une évaluation dynamique du comportement, considérant les symptômes mais aussi le contexte et la trajectoire du changement dans le temps. Par exemple, l'apparition d'un nouveau trouble tel que la dépression chez une personne ayant un comportement agressif peut l'amener à devenir plus agressive, mais aussi à présenter un sommeil normal alors qu'elle avait toujours présenté des problèmes de sommeil (Cooper et coll., 2003). Pour Kennedy et Meyer (1998), les effets secondaires de la médication peuvent facilement être interprétés à leur tour comme de nouveaux problèmes de comportement. En effet, il est largement rapporté qu'une forte médication est souvent prescrite aux personnes avec DI, en l'absence d'un diagnostic psychiatrique précis, ce qui pourrait provoquer des effets sédatifs plutôt que thérapeutiques.

Dans sa thèse de doctorat, Straccia (2014) présente une revue détaillée des facteurs influençant ces difficultés de diagnostic dans les troubles psychopathologiques chez des personnes avec DI.

En conclusion, malgré des avancées considérables ces dernières décennies sur la compréhension des troubles psychopathologiques et en particulier sur

la spécificité des symptômes chez des personnes avec DI, le diagnostic reste très complexe. Ainsi certains aspects nous semblent particulièrement importants à prendre en considération lors de l'évaluation de ces troubles. La différenciation entre des problèmes de comportement et des troubles psychopathologiques nous semble importante. Cette démarche nécessitera la définition claire de ces troubles ainsi que des critères diagnostiques et des outils d'évaluations établis pour la population avec DI. L'utilisation des différentes sources d'informations, l'aide d'instruments validés et standardisés, permettant la récolte des informations fournies par l'entourage, la personne elle-même et par des techniques d'observation directe, nous paraît également indispensable. Finalement, une anamnèse détaillée permettra d'examiner les facteurs de risque et de protection liés aux difficultés sociales et émotionnelles des personnes avec DI.

Outils d'évaluation

Comme exposé plus haut, la littérature rapporte une prévalence très élevée de problèmes de comportement et de troubles psychopathologiques chez des adultes avec DI. On constate également l'absence de ce type d'étude dans la population francophone européenne. Ceci pourrait être attribué au manque notable d'outils diagnostiques développés et validés pour cette population. Par contre, il existe au moins une vingtaine d'instruments destinés à l'évaluation de ces troubles pour une population DI anglophone (Hobden et LeRoy, 2008). Toutefois, si plusieurs de ces instruments présentent de bonnes qualités psychométriques (Matson et coll., 2012), aucun ne peut être suffisant à lui seul pour l'étude scientifique et l'évaluation clinique de ces problèmes chez des adultes avec DI. En effet, comme déjà évoqué, le dépistage et le diagnostic de ces troubles restent très complexes, ainsi l'utilisation simultanée de plusieurs instruments est par conséquent nécessaire (Straccia et coll., 2013).

Dans la perspective de dresser le profil socio-émotionnel des adultes francophones avec DI, nous présenterons ici les outils d'évaluation considérant plusieurs dimensions (comportementales, psychopathologiques et adaptatives) et permettant de récolter les informations de plusieurs sources (l'entourage, les observations directes).

Évaluation des troubles psychopathologiques

L'échelle Reiss de dépistage de comportements problématiques est une version en français canadien (Lecavalier et Tassé, 2001) du « Reiss Screen for

Maladaptive Behavior » (RSMB ; Reiss, 1988), récemment validée pour une population adulte francophone européenne (Straccia et coll., 2013).

Le RSMB (Reiss, 1988) est un questionnaire de dépistage des problèmes psychopathologiques chez des personnes avec DI. Il décrit des « problèmes importants de santé mentale pour lesquels un accompagnement devrait être proposé » (Reiss, 1988, p. 48). Le RSMB est destiné à l'évaluation d'adolescents, âgés de 12 ans ou plus, et d'adultes avec DI. Il est conçu pour être complété par l'équipe socio-éducative et est largement utilisé en pratique clinique comme en recherche.

Le RSMB est composé de 38 items définis sur la base des critères diagnostiques du DSM-III-R (*American Psychiatric Association*, 1987). Il est composé d'une échelle globale et 8 sous-échelles : agressivité, autisme, psychose, paranoïa, signes comportementaux de dépression, signes physiques de dépression, personnalité dépendante et trouble de l'évitement. Les comportements sont évalués en termes de fréquence et d'intensité sur une échelle allant de 0 à 2. Le score global et les scores aux 8 sous-échelles peuvent être calculés.

Ce questionnaire est traduit en plusieurs langues, dont le Suédois (Gustafsson et Sonnander, 2002) et le Néerlandais (van Minnen et coll., 1995), montrant une structure factorielle stable et une bonne sensibilité pour le dépistage des symptômes psychopathologiques des adultes avec DI.

La validation du RSMB (Reiss, 1988) de dépistage des troubles psychopathologiques intitulé « Echelle Reiss de dépistage comportements problématiques » par Lecavalier et Tassé (2001), a été réalisée sur 448 adolescents et adultes (âge moyen de 34 ans) francophones canadiens avec une DI de légère à profonde. Malgré une utilisation courante de ce questionnaire dans la pratique clinique dans les régions francophones européennes, ses qualités psychométriques n'ont été testées que dans un contexte canadien (Lecavalier et Tassé, 2001).

Plus récemment, Straccia et coll. (2013) ont réalisé l'étude de validation de ce questionnaire au sein d'une population d'adultes avec DI légère à sévère, âgés entre 18 et 73 ans, vivant dans les régions francophones de la Suisse et de la Belgique (n = 467). Cette étude a confirmé la structure factorielle originelle (Reiss, 1988). De plus, la consistance interne révèle des résultats comparables à ceux de l'échantillon canadien (Lecavalier et Tassé, 2001) pour l'échelle globale et les 8 sous-échelles. Ces résultats indiquent que cet instrument peut être utilisé avec confiance auprès d'adultes francophones présentant une déficience intellectuelle.

L'étude de Straccia et coll. (2013) a également montré que 37 % des participants présentent un score global élevé, dépassant le seuil clinique. Ce taux de prévalence des problèmes psychopathologiques est comparable à plusieurs études (Rojahn et Tassé, 1996 ; Lecavalier et Tassé, 2001 ; Gustafsson et Sonnander, 2004), rapportées plus haut. De plus, les résultats ont montré que les troubles les plus fréquemment rapportés pour cet échantillon étaient : agressivité (9 %), paranoïa (9 %), signes physiques de dépression (10,7 %), ce qui est aussi comparable à la littérature (Rojahn et Meier, 2009). En revanche, le problème de l'autisme (3,2 %) s'est révélé moins présent que ce qui est rapporté par la littérature (Gustafsson et Sonnander, 2004). Ceci peut être expliqué par le fait que les structures spécialisées pour la prise en charge des adultes avec troubles autistiques diagnostiqués n'ont pas été sollicitées pour l'étude. L'analyse détaillée de cas cliniques identifiés a montré que 63 (13 %) participants ont présenté un score clinique à une sous-échelle ; 50 (10 %) à deux sous-échelles ; 29 (6,2 %) à trois sous-échelles et 11 (2,4 %) à quatre sous-échelles et 24 (5,1 %) à cinq sous-échelles. De plus, les résultats ont montré des relations spécifiques entre l'âge, le genre et les troubles psychopathologiques. Les adultes d'un âge inférieur à 26 ans avaient significativement moins de problèmes. Ce résultat est en accord avec la littérature présentée plus haut (Jones et coll., 2008). Les résultats ont également montré que les hommes présentent des scores plus élevés aux sous-échelles de l'autisme, des troubles de l'évitement et de l'agressivité. Par contre, les femmes présentent plus de signes comportementaux de dépression. L'étude de Lunskey (2003) a montré des scores plus élevés aux sous-échelles de « Signes comportementaux de dépression » chez les femmes, mais des scores identiques à la population masculine aux sous-échelles de « Signes physiques de dépression ». Cependant, les données concernant les relations entre le genre et la psychopathologie dans la population avec DI sont encore à leur début. Une étude récente incluant les patients avec DI et sans DI (n = 1 971) pris en charge par des services psychiatriques (Lunskey et coll., 2009) a montré que les troubles d'humeur étaient deux fois plus importants chez les femmes. Les études en population générale confirment que les femmes ont deux fois plus de risque de dépression. (Astbury et Cabral, 2000). Les résultats de Straccia et coll. (2014) ont également montré moins de problèmes psychopathologiques chez les participants avec syndrome de Down (n = 80) par rapport aux adultes avec DI d'origine non spécifique (n = 270), ce qui est en accord avec la littérature (Cooper et coll., 2007).

En vue d'une application pratique clinique, suite à l'étude de validation, a été développée une version informatisée de l'échelle Reiss de dépistage de comportements problématiques. De plus, cette étude a permis d'élaborer des données normatives pour une population de 580 adultes francophones avec

DI (Straccia et Barisnikov, en préparation). Ainsi, la validation de cette échelle permet de décrire un profil psychopathologique valide et fiable qui autorise la comparaison des résultats d'une évaluation individuelle aux scores normatifs concernant la population de référence (âge chronologique, niveau de la DI, genre). De plus, les seuils cliniques pour le score global et celui des 8 sous-échelles ont été établis, ce qui permet le dépistage de cas cliniques.

Évaluation des problèmes du comportement

Le Répertoire développemental de comportements pour adulte est un questionnaire adapté et validé pour la population francophone avec DI (Straccia et coll., 2014b) à partir du « *Developmental Behaviour Checklist* » version adulte (DBC-A ; Mohr et coll., 2005 et 2011). Il existe également deux versions pour l'évaluation des enfants et des adolescents avec DI (Einfeld et Tonge, 1992) : une développée pour être complétée par les parents (DBC-P) et l'autre par les enseignants (DBC-T). Ainsi, les différentes versions du DBC représentent de rares instruments permettant une évaluation longitudinale des personnes DI avec le même type d'instrument (Matson et coll., 2012).

Le DBC-A est un instrument destiné à l'évaluation de problèmes comportementaux et émotionnels chez les adultes avec DI de 18 ans et plus (Mohr et coll., 2005). Les auteurs ont répertorié l'ensemble des manifestations comportementales pouvant occasionner des problèmes à la personne avec DI ou à son entourage, sur la base des observations cliniques plutôt que sur les manuels de diagnostics des troubles psychopathologiques. Dans le DBC-A, les problèmes de comportement sont examinés à l'aide de 107 items organisés dans une structure à six facteurs : (1) Comportement dérangeant, (2) Problèmes de communication et d'anxiété, (3) Repli sur soi, (4) Comportement antisocial, (5) Relations sociales et (6) Dépression. Les comportements sont évalués en termes de fréquence et d'intensité sur une échelle allant de 0 à 2. Le DBC-A qui a été validé sur une large population australienne (Mohr et coll., 2005) est utilisé dans de nombreuses études.

La validation de DBC-A (Straccia et coll., 2014b) a été réalisée sur une population d'adultes avec DI vivant dans les régions francophones de la Suisse et de la Belgique (n = 580), âgés entre 18 et 73 ans. L'étude a confirmé la structure factorielle originelle à 6 facteurs avec une bonne consistance interne des 6 sous-échelles et de l'échelle globale. Finalement, la validité du DBC-A a été testée en le comparant au RSMB. L'analyse de la relation linéaire entre les échelles globales et des sous-échelles a montré des corrélations positives et significatives entre les deux instruments. Les résultats ont montré que parmi les 580 participants de l'échantillon, le niveau du score

global du DBC-A avait permis d'identifier 218 cas cliniques soit 38 % des personnes, et celui du RSMB, 207 cas cliniques soit 36 %. Ainsi, les deux instruments ont montré un bon accord de détection de cas cliniques. Ils se montrent également complémentaires ; en effet, le DBC-A permet de détecter les problèmes de communication et d'anxiété et le RSMB à son tour permet une détection plus spécifique des symptômes de dépression (physique et/ou comportemental), par exemple. Finalement, l'ensemble des résultats a montré que la version francophone du DBC-A peut, en toute confiance, être utilisée pour le dépistage de problèmes de comportement chez les adultes francophones avec DI. Cette étude a également permis l'élaboration des normes concernant 580 adultes francophones avec DI (Straccia et Barisnikov, en préparation).

L'analyse des résultats aux différentes sous-échelles du DBC-A a mis en évidence des scores dépassant les seuils cliniques aux sous-échelles du « Comportement dérangeant », « Dépression et relations sociales ». Ces résultats sont également en accord avec la littérature et montrent que les troubles de comportements agressifs, antisociaux (Rojahn et Meier, 2009), d'anxiété (Reid et coll., 2011), et de dépression (Hermans et coll., 2013) sont les plus souvent observés chez les adultes avec DI. Des difficultés liées aux déficits attentionnels et à l'hyperactivité (pour une revue, Reilly et Holland, 2011) sont aussi fréquemment rapportées. Ces problèmes de comportement ont des conséquences négatives sur l'intégration sociale, communautaire et socioprofessionnelle de ces personnes (Tassé et coll., 2010) et nuisent également à leur entourage (Maes et coll., 2003 ; McIntyre et coll., 2002). Ils sont une des principales causes citées dans les cas de blessures, d'accidents de travail ou de démission des intervenants (Tassé et Wehmeyer, 2010), démontrant ainsi l'importance des difficultés traversées par les équipes éducatives et les familles pour gérer cette problématique.

Les études présentées ci-dessus montrent de bons accords sur le plan de la validité méthodologique du RSMB et du DBC-A pour l'évaluation des troubles psychopathologiques et des comportements chez les adultes francophones avec DI. Elles ont également montré la complémentarité de ces deux instruments pour la détection de cas cliniques et l'identification des symptômes spécifiques à cette population. Toutefois, dans l'évaluation de ces troubles, il paraît important de considérer l'influence du contexte social sur la manifestation et l'importance de ces symptômes à l'aide de l'observation directe.

Dans cette perspective, a été adapté pour la population francophone avec DI, *The Riverside Behavioral Q-sort-RBQ* (Funder et coll., 2000), à savoir le

« Descripteur de comportement social Q-sort » (Barisnikov et coll., 2009)¹⁴³. Dans une étude, Barisnikov et Berrino (2012) ont proposé deux types de situations sociales (conversation semi-dirigée et jeu compétitif structuré) lors de l'interaction dyadique entre la personne DI et une personne socio-éducative (*Partner*). Chaque situation dure environ 5 minutes et a été filmée. Les interactions dyadiques sont ensuite analysées à l'aide du RBQ-sort (Barisnikov et coll., 2009) composé de 64 descripteurs des différents comportements et organisés en 3 facteurs : « Affect positif », « Implication » et « Confiance en soi ». Les 23 participantes, adultes avec SD et DI modéré, étaient âgées entre 25 et 32 ans et travaillaient dans les ateliers protégés en Suisse romande. Leurs comportements ont été évalués avec le DBC-A (validé par Straccia et coll., 2014b) et leurs interactions sociales ont été évaluées séparément pour les deux situations.

Les résultats montrent que la situation sociale structurée (jeu) avait plus d'influence positive sur l'interaction des adultes atteints du syndrome de Down comparé à la situation non structurée (conversation) et contrairement à la population générale de même âge (Funder et coll., 2000). Un déficit dans les items d'« Implication » et de « Confiance en soi » pendant la conversation des adultes atteints du syndrome de Down peut être lié à leurs faibles compétences langagières. Certains comportements montrés comme déterminés par les traits de personnalité (sociabilité et complaisance) restent inchangés dans les deux situations chez les adultes avec syndrome de Down. Le comportement des adultes avec syndrome de Down est marqué par une grande sociabilité, même dans une situation (conversation) dans laquelle ils montrent peu de confiance et moins de compétences. Cependant, la présence de problème internalisé chez certaines participantes a changé ce pattern de comportement. Les participantes avec un score élevé à la sous-échelle « Dépression » ont exprimé plus de sentiments de victimisation et moins de sympathie envers le *Partner*. Finalement, un score élevé à la sous-échelle « Repli sur soi » a été négativement corrélé aux 3 échelles du RBQ-sort. Ces résultats montrent l'influence des caractéristiques personnelles mais également du contexte social sur le comportement. Ils ouvrent une double perspective de prise en charge : la première orientée vers le développement des compétences socio-émotionnelles et la deuxième sur l'aménagement de l'environnement aux besoins, aux compétences et à la personnalité de la personne avec DI.

À notre connaissance, de rares études ont exploré les interactions sociales des adultes avec syndrome de Down et ont montré l'influence de l'âge sur la qualité des relations sociales. Fidler et coll. (2005) ont rapporté la

diminution de certains comportements sociaux chez des adultes avec syndrome de Down, tels que la fréquence et la durée d'un sourire, la recherche de l'attention et l'augmentation avec l'âge d'autres comme l'anxiété et le retrait social. Les compétences sociales et l'attitude amicale restent préservées chez les adultes avec syndrome de Down malgré l'augmentation des troubles contrairement aux autres populations avec DI (Rosner et coll., 2004).

Néanmoins, les auteurs s'accordent sur le fait que la qualité des interactions sociales est d'une grande importance pour l'intégration sociale et peuvent être compromises par un environnement peu adapté (défavorable). La présence de troubles psychopathologiques et de comportement est également rapportée avoir une influence négative sur l'adaptation sociale des adultes avec DI de différentes origines (Di Nuovo et Buono, 2011).

Compétences d'adaptation et d'intégration sociale

Comme évoqué dans cet ouvrage, le diagnostic de la DI repose sur deux critères principaux : le niveau des compétences cognitives et adaptatives (AAMR, 2002). De ce fait, le niveau de fonctionnement de la personne avec DI est défini par rapport aux déficits dans ces deux domaines. Les compétences intellectuelles sont perçues comme un domaine plus conceptuel lié à la potentialité du développement sur le plan des compétences cognitives (par exemple : mémoire, langage, raisonnement) et d'apprentissage. Les compétences adaptatives sont plutôt perçues comme un domaine plus pratique du fonctionnement actuel dans la vie quotidienne (Sattler, 2008). L'introduction de critère adaptatif résulte de la volonté d'améliorer le diagnostic de DI en mettant plus en avant la nature sociale de ce trouble du développement (Lecavalier et Butter, 2010).

La littérature rapporte des difficultés particulières dans l'intégration sociale des personnes avec une DI qui peuvent être attribuées aux compétences adaptatives. L'intégration sociale est une préoccupation majeure pour les parents et les équipes socio-éducatives. L'implantation d'un comportement socialement adapté dépend de multiples facteurs d'ordre personnels et environnementaux nécessaires au développement des compétences sous-jacentes au fonctionnement social. Cependant, la conceptualisation théorique de ces différentes compétences reste encore le sujet de débats. Les notions telles que compétence sociale, intelligence sociale ou connaissance sociale sont considérées comme synonymes pour certains et relèvent de notions distantes pour d'autres (voir Lecavalier et Butter, 2010).

Les compétences sociales sont considérées comme la capacité à poursuivre des buts personnels dans l'interaction sociale tout en maintenant des relations positives avec les autres à travers le temps et à travers les situations vécues (Rubin et Rose-Krasnor, 1992). Les interactions sociales positives avec autrui se manifestent par des comportements pro-sociaux, affiliatifs, le degré d'engagement social dans des tâches conjointes, la communicabilité ou la flexibilité comportementale. Elles sont soutenues par les compétences socio-émotionnelles : anticipation de l'état d'esprit d'autrui, empathie, ajustement des partenaires orientés vers un objectif, régulation émotionnelle face à la frustration ou la déception par exemple (Yeates et coll., 2007). De plus, l'expérience des relations sociales selon qu'elles soient positives ou négatives, influence de manière spécifique la perception de soi et la qualité des relations sociales avec autrui en contribuant au développement de la représentation sur l'environnement social et de l'acceptation sociale par ses pairs et son entourage (Parker et coll., 2006).

Par ailleurs, les troubles psychopathologiques et de comportement, fréquemment observés chez les personnes avec DI, sont désignés comme une cause de mauvaise adaptation de ces personnes. La sévérité de ces troubles semble corrélée négativement avec les compétences sociales (Matson et coll., 2000). En effet, les faibles ressources au niveau cognitif, social et émotionnel ainsi que la présence de ces troubles peuvent sérieusement compromettre l'intégration sociale d'une personne ou d'une population en particulier. Certains troubles psychopathologiques peuvent modifier la perception des émotions, la représentation du comportement d'autrui ou compromettre le système motivationnel. La dépression chez des adultes avec DI semble être associée à de pauvres compétences sociales et un niveau très bas de support environnemental, par exemple. Les conduites agressives sont souvent à l'origine du rejet, souvent lourd de conséquences : il peut altérer l'estime de soi ou entraîner des troubles du comportement ou des troubles psychopathologiques tels que l'anxiété sociale, surtout s'il survient tôt dans le développement.

Dans le contexte de la déficience intellectuelle, il faut prendre en compte l'impact de facteurs de risque et de protection spécifiques à cette population afin de mieux comprendre son fonctionnement social. Dans cette perspective, les facteurs endogènes (ex. : anomalies cérébrales, génétiques, sévérité des déficits cognitifs, moteurs ou sensoriels) et les troubles psychopathologiques ainsi que les facteurs exogènes concernant les caractéristiques des milieux éducatifs (valorisation professionnelle, sociale, pratiques relatives aux besoins socio-émotionnels), les caractéristiques familiales (statut socio-économique, ressource socio-émotionnelle, pratiques éducatives) et personnelles (par exemple : âge, fonctionnement intellectuel, connaissances

socio-cognitives) devraient être considérés. La manière dont la personne interagit avec son environnement social dépendra de ces différents facteurs, mais elle serait également influencée par sa perception de soi et des autres, évoluant au cours des expériences d'interaction sociale (Barisnikov et Hippolyte, 2011).

L'intérêt croissant pour le développement adaptatif et le fonctionnement social des personnes avec DI révèle également un besoin accru de disposer d'instruments spécifiques pour leur évaluation. Les outils de mesure ne doivent pas seulement considérer les aspects mentionnés plus haut, mais doivent également être menés d'une façon directe en observant le fonctionnement social dans la vie de tous les jours (van Duijn et coll., 2010 ; Barisnikov et Hippolyte, 2011).

Évaluation des compétences d'adaptation sociale

Il existe peu d'outils d'évaluation des compétences socio-adaptatives pour la population francophone avec DI. De plus, à notre connaissance, ils sont plus orientés vers l'évaluation de l'autonomie sociale (soins corporels quotidiens comme : toilette, habillage, alimentation ou autonomie du déplacement) que vers des compétences socio-relationnelles avérées. Le « *Vineland Adaptive Behaviour Scale* » (1^{re} édition, VABS ; Sparrow et coll., 1984) est une échelle destinée à l'évaluation des comportements adaptatifs de la population générale, de la naissance jusqu'à 90 ans, mais est largement utilisée pour la population avec DI. Elle évalue en grande partie les compétences motrices, communicatives et l'autonomie pratique dans la vie quotidienne, le comportement social est moins considéré dans cette version. Ces 4 dimensions (autonomie, motricité, langage et socialisation) constituent également la version abrégée du VABS (Vineland et coll., 1993). Dans la seconde édition VPS II (Sparrow et coll., 2005), une 5^e sous-échelle a été introduite évaluant les comportements inadaptés et la sous-échelle de socialisation a été davantage développée ; cependant, cette version est actuellement en cours de validation pour la population francophone.

Toutefois, la littérature actuelle souligne qu'une intégration sociale ne résulte pas seulement des compétences instrumentales (langagières) ou pratiques (autonomie dans la gestion des tâches quotidiennes) mais également de la capacité à utiliser ces compétences dans l'interaction sociale. Ainsi, une série de compétences et de conduites identifiées comme adaptatives sont particulièrement importantes pour l'intégration sociale. Les compétences socio-émotionnelles telles que la manifestation de l'empathie pour autrui, le comportement prosocial, le respect des règles sociales et morales, semblent particulièrement importantes pour l'intégration sociale (Barisnikov et

Hippolyte, 2011). Elles permettent de construire les relations sociales et émotionnelles positives permettant de développer un réseau social durable. Il y a actuellement un manque d'instruments visant l'évaluation de ces compétences pour la population francophone avec DI.

Ainsi, nous avons développé le questionnaire des Compétences Socio-adaptatives (QCS Barisnikov et Straccia, en préparation), incluant les dimensions rapportées par la littérature comme plus pertinentes pour le fonctionnement social adapté favorisant l'intégration sociale des personnes avec DI. Les dimensions telles que les compétences socio-émotionnelles, les relations sociales, le respect des règles sociales et la sociabilité sont des domaines originaux évalués par ce questionnaire. Dans la partie suivante nous présenterons le concept théorique du QCS et les résultats obtenus au cours de la validation.

Questionnaire des Compétences Socio-adaptatives (QCS)

Le QCS (Barisnikov et Straccia, en préparation) est créé pour évaluer quatre dimensions, à savoir, les compétences sociales et émotionnelles, les relations sociales, la sociabilité et le respect des règles sociales. Ces compétences influencent et modulent le comportement social et jouent un rôle dans l'intégration sociale. La littérature rapporte que les personnes avec DI peuvent rencontrer des difficultés dans un ou plusieurs de ces domaines, d'où l'intérêt d'une évaluation spécifique en vue d'une mise en place des programmes de remédiation et des apprentissages ciblés. Nous présenterons d'abord les 4 dimensions évaluées par le questionnaire avant de décrire la structure et les propriétés psychométriques du QCS.

Compétences sociales et émotionnelles

La notion de compétences sociales reste encore un sujet de débat tant au niveau de la terminologie qu'au niveau conceptuel. Les notions telles que l'intelligence sociale ou connaissance sociale sont considérées comme synonymes de compétence sociale pour certains, et relèvent de notions distantes pour d'autres (pour une revue voir Lecavalier et Butter, 2010). Certains auteurs associent les compétences sociales à l'adaptation sociale, d'autres les considèrent comme le point central à la base de tous les comportements sociaux (Doll, 1941 ; Gaertner et coll., 1993 ; Jacobson et coll., 2007). Pour Peyré (2000), la compétence sociale est le produit de l'efficacité relationnelle, l'outil dont nous disposons pour agir sur autrui.

Les comportements de politesse, la discrétion ou l'attention portée à autrui, par exemple, reflètent des compétences sociales et sont évalués par le QCS

avec des items tels que : « Se souvient et reprend des sujets précédemment discutés avec autrui » ; « Se montre poli ».

Les compétences émotionnelles sont liées aux capacités à réguler son comportement dans le contexte socio-émotionnel, ainsi que d'anticiper celui d'autrui. Elles s'appuient sur les capacités suivantes : identifier l'état émotionnel de son interlocuteur via l'expression faciale, la posture ou la prosodie, ou faire appel aux connaissances sur sa personnalité ou les événements communs, par exemple. C'est également l'aptitude à faire preuve d'empathie, à pouvoir prédire l'état émotionnel d'autrui et renvoie à la capacité de saisir ce que l'autre en face de soi ressent.

Les items du QCS tels que : « Se montre enthousiaste face à la réussite des autres » ou « Se préoccupe de la santé des autres », évaluent ces compétences.

Sociabilité

La sociabilité ou l'attitude sociable désigne, du point de vue de la psychologie sociale, un état d'esprit qui se manifeste par une attirance envers les autres et l'intérêt pour l'évènement social. Selon Rosenberg et Hovland (1960), les attitudes sont des prédispositions à répondre d'une même manière à un même stimulus, ce sont donc des traits stables de notre personnalité. La littérature rapporte que les personnes présentant un niveau de DI comparable peuvent se distinguer très fortement par leur attitude sociale. Les enfants et adultes avec le syndrome de Down sont caractérisés comme sociables et amicaux (Dykens et coll., 1994), les personnes avec syndrome de Williams se montrent très sociables voire hypersociables (Jones et coll., 2008). Par contre, les personnes avec autisme ou l'X-fragile présenteraient des comportements opposés, à savoir le retrait ou l'évitement social ou l'agressivité avec peu de comportements prosociaux (Hagerman et coll., 2009).

Par sociabilité dans le QCS, on entend le comportement d'approche envers les autres, surtout dans un groupe. Est-ce que la personne s'approche facilement des étrangers et des personnes familières ou est-ce qu'elle a une tendance au retrait ?

Les items du QCS, tel que : « Se montre amical envers les autres » ; « Apprécie les fêtes et les sorties », évaluent ces compétences.

Relations sociales

Les relations sociales correspondent à l'ensemble des habiletés déployées pour établir et réussir une relation avec quelqu'un de son entourage, surtout un pair. C'est la capacité d'interagir et de créer des liens sociaux et les entretenir.

Cet aspect comprend également le statut social attribué à une personne, en termes d'être « rejeté » ou « accepté » par son groupe de pairs ou plus largement par son milieu social. Être accepté socialement, c'est être considéré comme un membre à part entière du groupe social dans lequel on évolue. De nombreux facteurs influencent les relations et l'acceptation sociale ou l'appartenance au groupe : le partage des codes sociolinguistiques du groupe, la beauté ou attirance physique, les compétences socio-relationnelles et d'autres compétences particulières ou dons qui démarquent une personne de la majorité des gens (Lelord et André, 1999). La personne qui néglige ces codes peut être vite rejetée, même si ce ne sont pas toujours des codes formels.

Cependant, même si la qualité des relations sociales se construit réciproquement par les interlocuteurs lors des interactions sociales, l'individu joue un grand rôle dans le statut qu'on lui attribue dans le groupe. En effet, comme précédemment souligné, la personne est jugée sur ses compétences socio-relationnelles et d'autres qualités encore. La personne qui présente un comportement d'évitement ou qualifié d'agressif ne peut être socialement appréciée, du moins concernant ses qualités relationnelles, par exemple. On comprend, dès lors, pourquoi les personnes présentant une DI et par conséquent manifestant des limitations du fonctionnement social, sont souvent victimes de rejet social et ont des difficultés à établir des relations sociales positives et durables.

Les items du QCS, tel que : « Les autres recherchent sa compagnie » ; « Partage les responsabilités dans un groupe », évaluent les compétences de relations sociales.

Respect des règles sociales

Les règles sociales peuvent être définies comme l'ensemble des comportements admis ou valorisés dans différentes situations sociales, tel que le manque de respect à autrui, être embarrassé en lieu public, par exemple. On sait que face à la multitude de situations sociales, chaque milieu social dispose d'un code social propre. La littérature a largement documenté que la transgression ou le non-respect des règles socio-conventionnelles et morales sont associés aux comportements agressifs voire antisociaux (Blair, 1995). Une méconnaissance des règles du comportement social conduira à une interprétation erronée des conduites et des motivations d'autrui avec une influence sur le comportement immédiat et un pattern de comportement agressif à long terme (Arsenio et Lemerise, 2004). Les relations entre les connaissances des règles sociales et le comportement ont été observées chez les adultes avec syndrome de Down (Hippolyte et coll., 2010) et les personnes avec autisme (Loveland et coll., 2001), par exemple.

Les règles sociales élémentaires véhiculées par l'éducation dans notre milieu sont celles qui sont considérées dans le QCS. Les items du QCS, tel que : « Domine la conversation », « Fait des commentaires embarrassants », évaluent ces compétences.

Les analyses factorielles exploratoires et confirmatoires concernant le QCS ont été effectuées sur un échantillon composé de 567 adultes âgés de 18 à 70 ans (Barisnikov et Straccia, en préparation) et ont confirmé une structure à quatre facteurs, comprenant 28 items qui expliquent ainsi 43,1 % de la variance totale. Les résultats ont révélé également une très bonne cohérence interne pour l'échelle globale et les 4 sous-échelles ainsi qu'une bonne fiabilité de l'instrument. Le questionnaire étant valide et fiable, nous avons pu élaborer des normes et les seuils cliniques sur l'échantillon global pour le score global et les 4 sous-échelles.

Ainsi le QCS est défini comme un instrument d'évaluation du comportement social en milieu écologique des adultes à partir de 18 ans, présentant la DI allant de légère à modérée. Il est constitué de 28 items répartis sur quatre sous-échelles correspondant aux quatre domaines d'évaluation suivants : « Compétences sociales et émotionnelles (1) », « Sociabilité (2) », « Relations sociales (3) » et « Respect des règles sociales (4) ». Les comportements sont évalués en termes de fréquence et d'intensité sur une échelle de 0 à 2.

Les résultats obtenus parmi les 567 adultes indiquent plus de difficultés aux sous-échelles de « Compétences sociales et émotionnelles » et « Respect des règles sociales ». Ceci pourrait être lié à la présence élevée des troubles externalisés dans cet échantillon.

Il est à noter que le QCS permet également d'examiner les relations entre les troubles du comportement et le fonctionnement social, ainsi que de dégager des compétences sociales préservées qui peuvent jouer un rôle dans la modulation de l'impact des déficits cognitifs et socio-émotionnels dans la vie quotidienne. Ceci permet d'optimiser le fonctionnement social des personnes avec une DI malgré leurs difficultés. Nous illustrerons plus loin ces aspects en présentant également l'étude de Straccia et coll. (2014) utilisant le QCS.

Relations entre les troubles de comportement socio-émotionnel et les compétences d'adaptation sociale

Comme présenté plus haut, les données de la littérature indiquent que les troubles du comportement socio-émotionnel ont un impact négatif sur l'adaptation sociale, causant un stress important chez la personne et ses proches

(Reiss et Valenti-Hein, 1994 ; Einfeld et Tonge, 1995 ; Dekker et coll., 2002 ; Tassé et Wehmeyer, 2010).

Dans une récente étude, Straccia et coll. (2014a) ont examiné l'impact des troubles psychopathologiques et du comportement sur les compétences d'adaptation sociale. Les trois questionnaires (RSMB, DBC-A et QCS), présentés plus haut, étaient utilisés pour évaluer ces trois dimensions, chez des adultes avec une DI légère à modérée. Les résultats des 34 adultes avec syndrome de Down (moyenne d'âge de 39,44 ans) étaient comparés à 34 adultes présentant une DI (moyenne d'âge de 38,76 ans) d'origine non spécifique. Les deux groupes étaient appariés sur un score de raisonnement non verbal effectué par les Matrices Progressives Colorées de Raven (CPM ; Raven et coll., 1998) et ne se différenciaient significativement ni en termes d'âge ni en termes de genre.

De manière générale, les résultats montrent que les participants avec syndrome de Down présentent moins de problèmes psychopathologiques et du comportement que les participants DI d'origine non spécifique. Les différences significatives concernent les échelles globales du DBC-A et du RSMB ainsi que la majorité des sous-échelles. Toutefois, une corrélation significativement positive entre l'âge et les signes comportementaux de dépression (RSMB), chez les participants avec SD a été observée. Ces résultats sont en accord avec la majorité des études qui montrent que les adultes avec SD présentent moins de troubles psychopathologiques et de comportement antisocial ou agressif (Esbensen et coll., 2008 ; Mantry et coll., 2008) mais une augmentation des problèmes internalisés avec l'âge (Collacott et coll., 1998). Ces symptômes semblent fréquemment associés à la démence de type Alzheimer qui touche particulièrement les adultes avec syndrome de Down (Ball et coll., 2006 ; Dykens, 2007).

Concernant les compétences socio-adaptatives, les résultats de Straccia et coll. (2014a) montrent que le groupe avec syndrome de Down présente des scores plus élevés à l'échelle globale du QCS et à plusieurs sous-échelles (Compétences sociales et émotionnelles, Sociabilité/Attitude sociale, et Respect des règles sociales). Le groupe avec syndrome de Down présente un comportement social mieux adapté que leurs pairs avec DI d'origine non spécifique. Ces résultats sont aussi en accord avec les rares études sur les compétences sociales et adaptatives des adultes avec syndrome de Down, montrant également l'impact de l'étiologie de la DI sur ces compétences. L'étude de Rosner et coll. (2004) a également rapporté que les adultes avec syndrome de Down présentent une attitude sociale plus positive et un comportement socio-émotionnel plus adapté, en comparaison avec des adultes présentant un syndrome de Williams et de Prader-Willi. Les

participants avec syndrome de Down avaient, par exemple, davantage d'amis. Cependant, l'augmentation des problèmes internalisés causeront les difficultés des adultes syndrome de Down à développer un réseau social et le maintien d'amitiés avec l'âge (Soresi et Nota, 2000). Par ailleurs, avec l'âge, les personnes avec d'autres syndromes génétiques (X-fragile ; syndrome de Williams) connaîtront une augmentation des troubles d'anxiété, des symptômes dépressifs et des difficultés relationnelles associées aux troubles du sommeil et de l'alimentation. L'accentuation de la peur chez les femmes âgées avec syndrome de Williams (Blomberg et coll., 2006), l'augmentation de retrait social et les symptômes dépressifs à l'adolescence et à l'âge adulte (Gosch et Pankau, 1997 ; Mervis et Johan, 2010), ont aussi été observés. Dodd et Porter (2009) ont rapporté que 42 % des personnes avec syndrome de Williams n'ont pas connu de troubles psychopathologiques.

Malgré la grande sociabilité des personnes avec syndrome de Williams, de nombreuses études et des témoignages de la part de leur entourage montrent qu'elles ont des difficultés à établir et à maintenir des relations interpersonnelles positives et durables avec leurs pairs (Barisnikov et Hippolyte, 2011). Pour certains auteurs, l'anxiété des personnes avec syndrome de Williams est générée par leur hypersensibilité auditive et émotionnelle, donc par les éléments perturbateurs provenant de l'environnement plutôt que par des troubles émotionnels internes (Levine et Wharton, 2000). Ces troubles peuvent être la conséquence d'une insatisfaction ou d'un isolement social plutôt que déterminé par des facteurs organiques.

Toutefois, plusieurs auteurs attribuent la grande sociabilité des personnes avec syndrome de Williams à leurs bonnes compétences, au niveau de la communication, de reconnaissance des expressions émotionnelles ou d'empathie, à savoir les compétences socio-cognitives. Ce qui semble être déterminant pour leur comportement social, contrairement aux personnes présentant des troubles autistiques, par exemple (Jones et coll., 2000). Une étude avec une grande cohorte de personnes présentant un syndrome de vélocardio-facial (VCFS) (Green et coll., 2009) a rapporté une augmentation du taux de troubles psychiatriques dans le VCFS selon l'âge ; les troubles dépressifs chez les jeunes adultes âgés de 18 à 24 ans (40 %) et les troubles psychotiques (32,1 %) chez les adultes âgés de 24 ans et plus, ont été observés. Toutefois, une diminution des aptitudes verbales semble accompagner l'apparition de troubles psychotiques dans l'enfance et plus tard à l'adolescence ainsi que chez les adultes atteints de schizophrénie. De plus, la forte présence du TDAH dans cette population semble être associée à des déficits spécifiques de l'inhibition, de l'attention et des capacités de mémoire de travail (Glaser et coll., 2010).

Cette dernière décennie a connu des efforts considérables pour identifier les mécanismes sous-jacents aux difficultés socio-émotionnelles des personnes avec DI. Les études tentent de répondre à une série de questions pertinentes quant à l'évaluation et la remédiation de ces difficultés : ces difficultés découlent-elles de capacités cognitives spécifiques (langagières ; attentionnelles) ou des déficits dans le traitement et la compréhension de l'émotion et des indices sociaux, ou des représentations plus complexes du monde social ? Ou sont-elles plutôt liées aux caractéristiques neuronales des maladies génétiques spécifiques ou à des facteurs environnementaux de risque similaires à ceux de la population avec DI non spécifique ?

Compétences socio-cognitives et émotionnelles : démarche et outils d'évaluation

Les études développementales ont mis en évidence l'importance des compétences cognitives spécifiques (attention sélective, inhibition, mémoire de travail, traitement des visages) dans le traitement de l'information sociale et émotionnelle nécessaire pour l'ajustement socio-relationnel (Carlson et Moses, 2001). Plusieurs études ont démontré des liens entre les déficits d'inhibition et les troubles de comportement externalisé (c'est-à-dire TDAH, trouble des conduites, agressivité et violation des normes sociales) (Eisenberg et coll., 2005 et 2009). Le fonctionnement social est également lié à la capacité à décoder correctement les informations sociales et émotionnelles qui sont essentielles pour une perception et un jugement correct de l'environnement. Ces compétences sont considérées comme les prérequis pour la mise en œuvre des réponses adaptées à des situations sociales (Adolphs et Tranel, 2003 ; Izard et coll., 2008a ; Adolphs, 2009). Selon Dodge et coll. (1986, 2002), les situations sociales réelles sont complexes et plusieurs étapes sont nécessaires pour évaluer la situation afin de pouvoir faire un raisonnement social approprié à la situation et de répondre avec un comportement adapté. En présence de nombreux stimuli sociaux, l'individu doit focaliser et sélectionner les indices sociaux les plus pertinents (expression émotionnelle, geste, etc.) afin de juger et comprendre la situation sociale. Ensuite, il doit sélectionner la réponse comportementale en fonction de la situation sociale à résoudre. Finalement, lorsque le comportement est mis en œuvre, l'individu doit tenir compte simultanément du jugement de son propre comportement par les autres ainsi que des réponses comportementales d'autrui. Durant les interactions sociales, ou des situations de résolution de problèmes sociaux, une réévaluation constante de ces différentes étapes de traitement est nécessaire. Leur réalisation impliquerait des compétences socio-cognitives

complexes (la compréhension des états mentaux d'autrui ; anticipation des conséquences d'une action).

Pour de nombreux auteurs, les différences des profils socio-émotionnels entre des symptômes génétiques spécifiques peuvent être liés à des différences dans leurs capacités socio-cognitives (Owen et coll., 2001 ; Rosner et coll., 2004).

Selon Tager-Flusberg et Sullivan (2000), les comportements sociaux inadaptés des personnes présentant une DI peuvent résulter de déficits au « niveau socio-perceptif » (liés au traitement des visages, des expressions émotionnelles faciales ou vocales), ou de déficits au niveau de la représentation ou de la sphère « socio-cognitive » (liés aux connaissances des règles sociales, compréhension des états mentaux d'autrui). Ainsi, les bonnes compétences sociales des personnes avec le syndrome de Williams pourraient être liées à leurs meilleures performances en traitement des visages, des capacités linguistiques et d'empathie en comparaison avec des personnes présentant un syndrome de Prader-Willi ou un trouble du spectre autistique (Loveland et coll., 2001). Toutefois, les participants avec syndrome de Williams semblent traiter les expressions émotionnelles faciales d'une manière atypique (Karmiloff-Smith, 1997 ; Karmiloff-Smith et coll., 2004), ceci pourrait expliquer leurs faibles performances dans des tâches de « théorie de l'esprit » plus complexes (compréhension de l'ironie) ainsi que leurs modes d'interaction sociale « inhabituels », tels qu'une trop grande proximité et un manque de retenue envers des personnes inconnues (Sullivan et coll., 2003). Ce qui a été décrit comme une hypersociabilité (Owen et coll., 2001 ; Doyle et coll., 2004) peut refléter un manque d'inhibition résultant d'un niveau d'anxiété élevé, ce qui est préjudiciable à leur adaptation sociale (Dykens, 2003).

L'exploration anormale des visages qui est observée dans le syndrome vélocardio-facial peut être à l'origine des difficultés de traitement des visages et accroît leur anxiété en amplifiant le dysfonctionnement socio-émotionnel chez ces individus (Glaser et coll., 2010).

Les rares études chez les adultes avec syndrome de Down ont relevé des difficultés particulières pour la reconnaissance des expressions neutres et de surprise (Hippolyte et coll., 2008), aussi bien que pour l'attribution de la tristesse (Hippolyte et coll., 2009). Un lien significatif a été trouvé entre la performance dans la tâche d'attribution émotionnelle et des mesures cognitives telles que le vocabulaire et l'inhibition (Hippolyte et coll., 2009). Des difficultés importantes des personnes avec syndrome de Down sont observées dans les tâches de « théorie de l'esprit » et dans les tâches de raisonnement social, sollicitant les capacités de jugement de comportement d'autrui (Hippolyte et coll., 2010). Chez des adultes avec SD, les difficultés d'inférer

la transgression des règles sociales et morales étaient liées à des problèmes d'interaction sociale et aux performances en attention sélective (Hippolyte et coll., 2010). Cependant, on ne sait toujours pas actuellement si les performances aux tâches socio-cognitives complexes résultent de leurs difficultés spécifiques de traitement de l'information émotionnelle et sociale (Williams et coll., 2005 ; Hippolyte et coll., 2008), de leurs difficultés langagières et en mémoire verbale ou de leurs difficultés de compréhension des interactions sociales. Pour certains auteurs, les difficultés des personnes avec syndrome de Down à faire face à ces tâches émotionnelles résultent d'un manque d'exposition à divers stimuli émotionnels (Tingley et coll., 1994). Toutefois, la littérature montre le maintien de ces difficultés de traitement de l'information émotionnel et sociale dans la population avec DI quelle que soit l'étiologie (Moore, 2001), tout en rapportant les phénotypes cognitifs et comportementaux spécifiques à l'origine de la DI.

Une prévalence élevée de comportements problématiques et de divers troubles psychopathologiques est observée dans tous ces syndromes avec une augmentation significative avec l'âge. Cependant, en analysant cette littérature, nous pouvons observer certaines similitudes au niveau des caractéristiques comportementales et des aptitudes socio-cognitives entre les syndromes génétiques. De même, les similarités et les variabilités à l'intérieur de la population DI d'origine non spécifique ont été également observées.

En dépit de l'importance de la littérature, nous n'avons pas une compréhension (description) claire d'un phénotype comportemental concernant les comorbidités de différents troubles et de leurs particularités d'expression symptomatologique propres à un syndrome ou communs aux différents syndromes ou à la population DI générale. Les déficits spécifiques des capacités de traitement de l'information émotionnelle et sociale ont été signalés dans plusieurs syndromes. Ainsi, la spécificité des profils socio-cognitifs et leur relation avec les phénotypes comportementaux restent encore à confirmer. Malheureusement, très peu d'études ont évalué les relations entre ces capacités, les troubles du comportement et le fonctionnement social chez des personnes avec DI (Barisnikov et coll., 2012) et en particulier pour la population adulte.

Néanmoins, ces études ont mis en évidence d'une part, des facteurs de risque pour les difficultés socio-émotionnelles et d'autre part, les compétences sous-jacentes au fonctionnement social des personnes avec DI. En effet, les déficits des capacités cognitives spécifiques (l'inhibition, la flexibilité, le langage) et de traitement de l'information sociale et émotionnelle (identification et compréhension des expressions émotionnelles et les indices sociaux) pourraient avoir un impact sur le développement de leur représentation du monde

social (attribution de l'émotion selon un contexte social, anticiper l'état d'esprit d'autrui). Un ou plusieurs de ces déficits, combinés avec un trouble psychopathologique spécifique (par exemple, les symptômes d'anxiété) et avec une exigence trop élevée de l'entourage, par exemple, pourraient entraîner un dysfonctionnement socio-émotionnel spécifique, et un style d'interaction sociale particulier (inattentif, évitant). Toutes ces difficultés, présentes de manière concomitante, pourraient causer un appauvrissement des relations sociales et priveraient ces personnes d'une possibilité d'apprendre à travers les expériences sociales et accentueraient ainsi leurs difficultés socio-émotionnelles et leur isolement social au fil du temps. Dans ce contexte, les symptômes de dépression, le retrait ou le comportement agressif pourraient être des signes de difficultés d'adaptation et d'intégration sociale. En outre, les facteurs de risque environnementaux pourraient également expliquer les difficultés de fonctionnement social de ces personnes. Un manque d'exposition à diverses situations et des expériences personnelles a été signalé pour la population DI (Tingley et coll., 1994). Les comportements « surprotecteurs » de la part des parents et du personnel socio-éducatif sont particulièrement observés à l'égard de personnes DI ayant un comportement « hypersensible » et « hypersociable » ou avec des difficultés de régulation émotionnelle. Ce type d'attitude pourrait entraîner des restrictions de l'autonomie sociale à long terme et des problèmes d'intégration sociale. Ainsi, pour comprendre le fonctionnement social d'une personne avec DI, on doit considérer les relations dynamiques et évolutives de ces différents facteurs.

Malgré des connaissances de plus en plus nombreuses sur les compétences de traitement de l'information émotionnelle et sociale, les relations entre ces compétences et les troubles du comportement socio-émotionnel et d'adaptation sociale restent encore peu explorées dans le contexte de la DI. Dans la perspective d'étudier ces liens, nous avons développé la Batterie Socio-cognitive et émotionnelle (Barisnikov et Hippolyte, 2011) adaptée à la population francophone avec DI légère à modérée. Cet outil permet de dresser un profil de compétences relativement exhaustif, et se construit autour de trois axes principaux : I. Profil du comportement socio-émotionnel et relationnel ; II. Compétences cognitives spécifiques (attention, inhibition, traitement des visages) ; III. Connaissances socio-conceptuelles (attribution des états émotionnels, image de soi) (pour une description détaillée voir Barisnikov et Hippolyte, 2011). Le choix des domaines à évaluer et des épreuves à administrer dépendra des hypothèses spécifiques posées par rapport à la problématique d'une personne ou d'un groupe clinique. Les différentes études montrent que la Batterie Socio-Cognitive est un outil bien adapté à l'évaluation des enfants et des adultes avec DI, présentant plusieurs types d'applications (Barisnikov et Hippolyte, 2011 ; Hippolyte et coll., 2009

et 2010). Elle permet ainsi de dresser le profil socio-émotionnel d'une personne ou d'un groupe particulier, mais également d'examiner les liens entre les dimensions cognitives, émotionnelles et relationnelles afin de mieux comprendre le niveau du développement des connaissances et des compétences sociales (Barisnikov et coll., 2012). Finalement, elle permet de s'interroger sur l'origine des comportements inadaptés et de dégager des pistes de prise en charge. Certaines de ces épreuves sont utilisées pour définir des objectifs de prise en charge des difficultés socio-émotionnelles et pour évaluer les effets de programmes de rééducation. Nous présenterons certaines de ces épreuves plus loin en illustrant notre « Programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles » pour l'adulte avec une DI (Barisnikov, 2007).

Rééducation des compétences socio-émotionnelles chez des adultes avec une déficience intellectuelle

Comme exposé dans la partie précédente, de nombreux auteurs rapportent la présence de déficits de reconnaissance des expressions faciales émotionnelles chez la population avec DI, qui peuvent être liés à leurs difficultés d'adaptation sociale (Rojahn et coll., 1995a et b ; Matheson et Jahoda, 2005 ; Rojahn et coll., 2006 ; Annaz et coll., 2009). La capacité à reconnaître les expressions faciales émotionnelles serait en effet une compétence fondamentale pour construire des relations sociales ; ainsi, une interprétation erronée de ces signaux émotionnels conduirait à des comportements inadaptés (Marsh et Blair, 2008). Les études sur le développement ont montré une meilleure capacité d'adaptation sociale, de meilleures relations avec leurs pairs et les adultes chez les enfants présentant de bonnes compétences de traitement d'informations émotionnelles. Ces enfants auraient également de meilleures capacités de résolution de conflits interpersonnels et présenteraient moins de problèmes de comportement, tels que l'agressivité et le comportement antisocial (pour une revue voir Izard et coll., 2001 ; Domitrovich et coll., 2007). L'utilisation de programmes d'entraînement de traitement des émotions chez les enfants à risques s'est montrée préventive et efficace pour la diminution des symptômes psychopathologiques et des comportements mal adaptés avec un impact positif sur le fonctionnement social de ces enfants (Anderson et coll., 2003 ; Izard et coll., 2008b).

Plusieurs auteurs ont mis en place des programmes de rééducation des compétences de traitement de l'information émotionnelle afin de remédier aux problèmes de comportement rencontrés dans la population présentant une DI (McAlpine et coll., 1991). De nombreux programmes ont aussi été développés pour des personnes atteintes d'autisme et ont montré une amélioration

des compétences de reconnaissance émotionnelle (Golan et coll., 2009 ; Orvalho et coll., 2010). De plus, Bauminger (2007) a montré que l'amélioration des compétences socio-émotionnelles d'enfants autistes a un impact positif sur leurs interactions sociales.

Le programme informatisé « Vis-à-Vis » développé par Glaser et collaborateurs (2010) est destiné aux enfants francophones avec troubles développementaux. Le programme est administré individuellement et propose l'entraînement des capacités de reconnaissance des expressions faciales émotionnelles, de compréhension des émotions et de la mémoire de travail. Les études utilisant ce programme ont montré l'amélioration de ces compétences chez des enfants présentant une DI d'origine non spécifique (Glaser et coll., 2012), l'autisme et le syndrome 22q11.2 ainsi que la diminution des problèmes de comportement (Glaser, 2013).

Une revue de la littérature de Wood et Kroese (2007) a relevé cinq programmes destinés aux personnes présentant une DI d'étiologie non spécifique. Les programmes de McAlpine et coll. (1992) et Stewart et Singh (1995) proposent un entraînement individuel en reconnaissance d'expressions faciales émotionnelles à l'aide de photographies issues de la base de données d'Ekman et Friesen (1976). Le premier est destiné à des adultes, le second à des enfants. Il s'agit d'enseigner aux participants comment identifier les caractéristiques spécifiques (aspects saillants) permettant de reconnaître une expression faciale émotionnelle particulière. Ils proposent un entraînement « répétitif » à l'aide de photos et de corrections immédiates de la part de l'expérimentateur. Les résultats montrent une amélioration significative en reconnaissance des expressions émotionnelles, se maintenant plusieurs mois après la fin des interventions. Dans l'étude de Stewart et Singh (1995), les participants apprennent à apparier des photographies d'expressions faciales émotionnelles à une petite histoire décrivant une émotion, et à produire une expression faciale émotionnelle correspondant à une histoire lue par l'expérimentateur. Leurs résultats montrent une amélioration des compétences en reconnaissance des émotions, ainsi qu'en appariement d'une émotion à un contexte et en production d'expressions faciales émotionnelles.

Récemment, Cheng et Chen (2010) ont présenté un programme informatisé de rééducation des compétences en traitement de l'information sociale et émotionnelle. Les résultats de ce programme, investigué individuellement chez trois adultes présentant une DI, mettent en évidence une amélioration des compétences en reconnaissance des expressions faciales émotionnelles en 3D, ainsi qu'une meilleure compréhension du contexte social pour les trois participants.

L'application de programmes sous la forme de jeux vidéo pour l'apprentissage de reconnaissance des expressions faciales, proposée par Schultz (2010), a également montré l'amélioration de ces compétences chez les enfants avec trouble du spectre autistique.

Enfin, deux programmes seulement proposent des interventions en groupe, destinés à des adultes présentant une DI (Rydin-Orwin et coll., 1999 ; McKenzie et coll., 2000). Les participants, sur la base d'échanges et de discussions, sont amenés à identifier les indices faciaux nécessaires à la reconnaissance des émotions de base. Différents supports d'apprentissage tels que des vidéos, des photos et des dessins avec ou sans contexte sont utilisés. Les résultats de ces deux études témoignent d'une amélioration significative des compétences des participants en traitement de l'information faciale émotionnelle.

Toutefois, même si une amélioration des compétences en traitement de l'information socio-émotionnelle est observée suite à ces programmes, Wood et Kroese (2007) soulignent l'absence d'évaluation systématique de leur efficacité sur le fonctionnement social des participants, à l'aide de questionnaires par exemple. Winter et Franck (2009) constatent également que ces programmes ont tendance à limiter les apprentissages à la reconnaissance émotionnelle, au décryptage et à l'apprentissage d'un simple code d'indices faciaux. De plus, l'apprentissage dans le contexte d'application individualisée remet en question leur validité écologique, car ils ne semblent pas favoriser les réflexions des participants sur le sens des expressions faciales émotionnelles dans le cadre d'une interaction sociale.

Cependant, comme exposé dans la deuxième partie de ce texte, la mise en place d'un comportement social adapté repose sur l'interaction d'un ensemble de compétences cognitives, affectives, comportementales et environnementales impliquant que les problèmes de comportement peuvent avoir différentes causes (Adolphs, 1999 ; Barisnikov et coll., 2002 ; Plesa-Skwerer et coll., 2006 ; Barisnikov et Hippolyte, 2011). Distinguer entre une composante « socio-perceptive » et une composante « socio-cognitive » ou représentationnelle, tel que proposé par Tager-Flusberg et Sullivan (2000), nous semble particulièrement pertinent pour interpréter la variabilité interindividuelle retrouvée au niveau du comportement social dans la population DI.

Ces composantes peuvent être indépendamment touchées chez des personnes présentant une DI et compromettre la compréhension des codes sociaux et émotionnels ainsi que l'acquisition des connaissances sur le monde social. Il semble alors primordial d'intégrer ces différentes composantes du traitement de l'information socio-émotionnelle dans les programmes de rééducation qui visent à améliorer le comportement social.

Dans la perspective de répondre aux limitations soulevées par la littérature dans ce domaine, Barisnikov (2007) a développé un programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles pour une population d'adultes présentant une DI. Ce dernier s'inspire des travaux développementaux d'Izard et coll. (2004) et du programme « *Emotions Course* » que ces auteurs ont créé. Dans le cadre de ce programme qui a été implémenté chez des enfants d'âge préscolaire à titre préventif, sont abordées différentes émotions (l'intérêt, la joie, la surprise, la tristesse, la colère, le dégoût, le mépris, la peur, la honte et la culpabilité). Les résultats mettent en évidence une amélioration significative des compétences en compréhension, utilisation et régulation des émotions chez les enfants participants en comparaison avec le groupe d'enfants contrôle. Ces progrès ont aussi un impact sur leur fonctionnement social puisque les auteurs observent une diminution de la présence de comportements inadaptés (Izard et coll., 2008b). Le programme développé par Barisnikov (2007) a pour objectif de développer les compétences de traitement de l'information émotionnelle et sociale, mais aussi leur compréhension et les représentations liées à la signification et au rôle des émotions dans la construction des relations sociales. En effet, ce programme de rééducation ne se réduit pas à l'apprentissage de la lecture des expressions émotionnelles, mais favorise une approche intégrative dont le but est aussi de traiter des informations en fonction d'un contexte social ainsi que leurs conséquences sur les relations interpersonnelles. En outre, ce programme innovant est mené en groupe d'adultes avec DI afin de favoriser un apprentissage par expérience et par interaction avec les pairs.

Programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles des adultes avec une DI

Le programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles (Barisnikov, 2007) a pour but de développer ou d'améliorer les compétences socio-cognitives et émotionnelles des participants, afin de remédier aux problèmes de comportement. Il se base sur des méthodes d'apprentissage par le jeu interactif, l'imitation et la discussion. Accessible et adapté aux personnes présentant une DI, il offre un matériel varié, à la fois verbal et non verbal, en utilisant des supports motivants et attrayants (pantins, images, photos, histoires, miroir). En outre, ce programme se veut écologique puisqu'il utilise aussi comme support les expériences vécues par les participants. Réalisé en groupe (4 à 6 participants), incluant deux animateurs, ce programme entraîne une réelle dynamique qui favorise les interactions entre les pairs ainsi que l'échange sur leur propre vécu émotionnel.

Vingt séances sont actuellement développées, chacune traite d'une émotion particulière (la joie, la surprise, la tristesse, la colère et la peur), appréhendée systématiquement selon plusieurs dimensions d'apprentissage du traitement de l'information émotionnelle et sociale : perceptif, associatif et conceptuel.

La première dimension d'apprentissage traite des aspects « perceptifs » des expressions émotionnelles, c'est-à-dire la reconnaissance des spécificités de chaque émotion, que ce soit sur le plan de la posture, des traits du visage ou du ton de la voix. Pour cette étape, l'utilisation de miroirs, images et pantins est requise. Les participants peuvent alors généraliser leurs connaissances en identification des indices faciaux spécifiques de chaque expression émotionnelle, à travers différents supports. Ils ont également l'opportunité d'analyser les différences d'intensité pour chaque expression émotionnelle.

La deuxième dimension d'apprentissage se centre sur les aspects « associatifs » de l'émotion. Par le biais d'histoires et d'expériences personnelles, les participants sont amenés à mettre en relation une émotion avec son contexte et à établir un lien de causalité entre une émotion et un événement. Des illustrations inspirées d'exemples réels permettent d'enrichir la généralisation des acquisitions et d'aborder la notion de variabilité interindividuelle.

La troisième dimension d'apprentissage cible les aspects « conceptuels ». Elle favorise le développement des représentations et des connaissances sur les émotions et l'environnement social. Les participants peuvent développer des capacités d'analyse concernant les relations dynamiques entretenues entre les causes et conséquences des états émotionnels sur le comportement. Cette dimension encourage également l'acquisition d'un vocabulaire spécifique leur permettant d'exprimer leurs sentiments et réflexions sur les événements évoqués durant les séances de rééducation. Enfin, elle favorise l'intégration des trois dimensions d'apprentissages. Une discussion concernant les différentes stratégies de réponses (résolution de problèmes) les plus adaptées face aux situations présentées (réelles ou fictives) est aussi abordée dans cette dernière partie.

Cadre d'application et d'évaluation de l'impact de programme

Le programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles est réalisé entre dix et vingt séances de 90 minutes à raison d'une fois par semaine, dans « l'Atelier socio-émotionnel ». Chaque séance inclut une pause de quinze minutes afin de respecter les capacités attentionnelles des participants. Une émotion particulière est abordée à chaque séance à travers trois dimensions d'apprentissage du traitement socio-émotionnel (perceptif,

associatif et conceptuel). Les participants suivent le programme en groupes de quatre à six personnes présentant des compétences langagières, socio-émotionnelles et des difficultés de comportement de niveaux différents. Il est recommandé de limiter à deux le nombre de participants présentant d'importants troubles psychopathologiques ou de troubles du comportement afin de créer une dynamique de groupe positive en offrant un cadre d'apprentissage adapté à chaque participant. Les séances sont animées par deux intervenants formés (psychologue, thérapeute, enseignant et éducateur spécialisé) dans le cadre de « l'Atelier socio-émotionnel », en collaboration et avec la supervision d'un psychologue.

Deux phases d'évaluation sont proposées : une phase de « pré-rééducation » avant le début de l'intervention, permettant de définir le profil du participant afin de constituer les groupes ; une phase de « post-rééducation » deux à trois mois après la fin de l'intervention, permettant d'évaluer l'impact de la rééducation, d'une part sur les compétences de traitement de l'information émotionnelle et sociale, d'autre part sur les compétences comportementales des participants. Dans le cadre de ces évaluations, les compétences de compréhension verbale et de raisonnement non verbal sont administrées individuellement ainsi que trois tâches sélectionnées dans la Batterie Socio-Cognitive (BSC, Barisnikov et Hippolyte, 2011) : la tâche de « Reconnaissance des émotions » (Hippolyte et Barisnikov, 2006) pour la dimension d'apprentissage perceptif, la tâche d'« Attribution émotionnelle » (Barisnikov et coll., 2004) pour la dimension d'apprentissage associatif, la tâche de « Résolution de situations sociales » (Barisnikov et coll., 2005) pour la dimension d'apprentissage conceptuel. Aucun des items composant les différentes tâches d'évaluations n'est utilisé dans le cadre des séances du programme de rééducation. Enfin, un questionnaire d'évaluation de comportement social DBC-A (Straccia et coll., 2014b), est complété par l'éducateur référent de chaque participant avant et après la rééducation, afin de mettre en évidence les avantages d'une telle prise en charge d'un point de vue clinique. D'autres questionnaires évaluant les troubles psychopathologiques et le fonctionnement social sont recommandés et choisis en fonction des objectifs de rééducation.

Épreuves d'évaluations pré- et post-rééducation

Les capacités verbales sont évaluées avec l'épreuve de vocabulaire réceptif à l'aide de l'adaptation française du *Peabody Picture Vocabulary Test-Revised* (EVIP-R ; Dunn et coll., 1993). Les capacités de raisonnement non verbal des participants sont évaluées à l'aide du test des Matrices Progressives Colorées de Raven (CPM ; Raven et coll., 1998).

La tâche de « Reconnaissance des émotions »

La tâche de Reconnaissance des émotions (RE) (Hippolyte et Barisnikov, 2006), adaptée de Bruce et coll. (2000), évalue les compétences en identification et reconnaissance visuelle des expressions faciales émotionnelles et comporte vingt items. Les participants doivent reconnaître parmi trois visages d'enfants (photos en noir et blanc) celui qui exprime une expression faciale particulière énoncée oralement par l'expérimentateur. Les expressions de joie, de tristesse, de peur, de surprise ou de neutralité (quatre items par expression) sont traitées dans cette tâche. Un point est attribué par réponse correcte. Le score global (addition des vingt items) peut se décomposer en cinq sous-scores correspondant aux cinq émotions évaluées dans cette tâche (pour une description détaillée cf. Barisnikov et Hippolyte, 2011).

La tâche d'« Attribution émotionnelle »

La tâche d'« Attribution émotionnelle » (Barisnikov et coll., 2004) évalue les capacités d'inférence d'une émotion à autrui en fonction du contexte. À travers 19 scènes illustrant les situations de la vie quotidienne de deux personnages, les participants doivent déterminer l'émotion ressentie par le personnage principal en s'aidant du contexte. Pour chaque planche, le participant dispose de cinq expressions faciales (joie, colère, tristesse, peur et neutralité) et doit compléter le visage manquant. Cette épreuve permet également d'évaluer les capacités de reconnaissance des émotions puisque l'expérimentateur s'assure que le participant est capable de reconnaître les cinq expressions utilisées avant de commencer la tâche. L'étude développementale conduite auprès de 167 enfants âgés de 4 à 13 ans et 30 adultes (Barisnikov, en préparation) a permis de développer les scores normatifs pour ces différents âges (pour une description détaillée, cf. Barisnikov et Hippolyte, 2011).

La tâche de « Résolution de situations sociales »

La tâche de « Résolution de situations sociales » (Barisnikov et coll., 2005) évalue les capacités des participants à juger du caractère approprié ou non du comportement social d'autrui. Elle permet de déterminer dans quelle mesure leur jugement se base sur la connaissance de règles conventionnelles et/ou morales. Elle est composée de 14 dessins illustrant des situations de la vie quotidienne. Trois questions sont posées à la personne pour chaque situation : premièrement, identifier le comportement illustré comme correct ou incorrect (score de jugement) ; deuxièmement, pointer le comportement

cible de la situation (score d'identification) ; enfin, troisièmement, justifier son jugement (score de raisonnement). L'étude développementale conduite auprès de 318 enfants âgés de 4 à 13 ans et 30 adultes (Barisnikov et coll., 2009) a permis de définir 4 types de réponses obtenues à la troisième question : erronée ou inappropriée, descriptive, intersubjective et réponse reflétant un raisonnement de type conceptuel (pour une description détaillée, cf. Barisnikov et Hippolyte, 2011).

Le « Répertoire développemental de comportements pour adulte »

Il s'agit d'un questionnaire adapté du « *Developmental Behaviour Checklist* » version adulte (DBC-A ; Mohr et coll., 2005) par Straccia et coll. (2014b). Il est administré aux participants afin d'évaluer la présence de problèmes comportementaux actuels ou survenus au cours des six derniers mois (pour la description détaillée, voir la première partie de cette communication).

Nous présenterons ici deux études menées en utilisant le « Programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles » (Barisnikov, 2007) selon la procédure présentée plus haut.

Une étude exploratoire (Barisnikov et coll., 2010) a été menée chez 20 adultes âgés de 20 à 44 ans avec DI modérée, répartis en 4 groupes : 14 participants avec DI ($AC^{144} = 23,8 \pm 7,2$) d'origine non spécifique avec le score moyen brut de 97 ($\pm 22,5$) à l'EVIP-R correspondant à un âge verbal développemental de 8,9 ans ($\pm 4,04$) et au MCR, le score brut de 63,5 ($\pm 10,80$) ; 6 adultes avec syndrome de Down ($AC = 25, 8 \pm 9,4$) avec le score moyen brut de 77,40 ($\pm 19,60$) à l'EVIP-R correspondant à un âge verbal développemental de 7,0 ans ($\pm 1,58$), et au MCR, le score brut de 52 ($\pm 13,40$). Les participants travaillaient dans des ateliers protégés d'une institution spécialisée en suisse romande.

Les résultats à l'évaluation post-rééducation témoignent des différences entre les groupes par rapport au domaine du traitement de l'information socio-émotionnelle. Les participants avec syndrome de Down ont montré une amélioration significative à la tâche de « Reconnaissance émotionnelle », en particulier pour l'émotion de tristesse et l'expression neutre qui leur posaient des problèmes particuliers avant la rééducation. Ils ont également montré une amélioration à la tâche de « Résolution sociale » avec une amélioration significative à un sous-score de raisonnement social. Ils ont donné de manière significative davantage d'explications de type intersubjectif lors de l'explication de leur jugement de comportement d'autrui, ceci malgré leurs

144. Âge chronologique

difficultés langagières. Les relations significatives entre les performances à ces deux tâches et la diminution des difficultés de comportement (score global DBC-A) et aux sous-échelles de « Communication/Anxiété » et de « Comportement dérangeants » ont été observées. Par contre, les difficultés significatives à la sous-échelle de problème de Relation n'ont pas été améliorées après la rééducation, ce qui montre la persistance de difficultés de leurs interactions sociales.

Le groupe DI d'origine non spécifique a montré une amélioration significative pour le sous-score de tristesse à la tâche de « Reconnaissance émotionnelle », ainsi que pour le score global à la tâche d'« Attribution émotionnelle » et en particulier pour les émotions de tristesse et de colère et au score global à la tâche de « Résolution sociale ». Une diminution du score global au DBC-A et aux sous-échelles de « Comportement antisocial » et « Dépression » a été observée. Les résultats montrent une amélioration générale de comportement social de ces participants en relation avec l'amélioration des compétences d'association entre les émotions et le contexte social, ainsi qu'avec les compétences de raisonnement social.

Une seconde étude (Lachavanne et Barisnikov, 2013) a été menée chez 17 participants avec DI d'origine non spécifique, âgés de 18 à 42 ans (moyenne : 23 ans \pm 7,4) et travaillant dans les ateliers protégés d'une institution spécialisée en suisse romande. Leur niveau de vocabulaire réceptif (EVIP-R) correspondait à un âge verbal développemental de 8,08 ans (\pm 2,04), avec un score moyen brut de 96 (\pm 24,3). Le score moyen brut obtenu à l'épreuve de raisonnement non verbal (MCR) était de 21 (\pm 6,02), ce qui correspond approximativement à un QI de 60.

Les résultats à l'évaluation post-rééducation témoignent d'améliorations significatives à la tâche d'« Attribution émotionnelle » et à la tâche de « Résolution sociale ». Une diminution significative du score global au questionnaire évaluant les problèmes de comportement (DBC-A) et aux deux sous-échelles « Comportement dérangeant » et « Communication perturbée » a été observée.

Concernant la tâche de « Reconnaissance émotionnelle », aucune amélioration significative n'a été observée. Les participants présentent de bonnes performances à cette tâche (score moyen total : 78 % de réponses correctes) à l'évaluation pré-rééducation, ce qui pourrait expliquer ces résultats.

En ce qui concerne la dimension d'apprentissage associatif, une amélioration significative pour le score total obtenu à la tâche d'« Attribution émotionnelle » a été observée. Ainsi, l'analyse des différentes situations concrètes et quotidiennes abordées dans le cadre du programme de rééducation semble

avoir un impact positif sur l'établissement des liens entre le contexte social et l'émotion ressentie. Ces résultats sont particulièrement importants pour l'émotion de tristesse, mais malgré ces progrès, les performances pour cette émotion restent plus faibles par rapport aux autres émotions. Ce résultat peut être mis en lien avec l'étude d'Hippolyte et coll. (2009) montrant les difficultés spécifiques d'adultes atteints du syndrome de Down (SD) pour l'émotion de tristesse. Les auteurs postulent que l'origine de cette difficulté spécifique pourrait être liée à des problèmes de gestion émotionnelle, provoqués par les scènes évoquant la tristesse. Les résultats de la présente étude suggèrent que cette difficulté ne serait alors pas spécifique aux personnes présentant un SD mais se retrouverait également dans la population présentant une DI d'origine non spécifique. Considérant également l'augmentation des symptômes dépressifs avec l'âge dans la population DI, il semble nécessaire d'apporter une attention particulière à cette émotion dans le cadre d'une prise en charge.

Concernant la dimension d'apprentissage conceptuel, les résultats obtenus à la tâche de « Résolution de situations sociales » témoignent une amélioration significative pour le sous-score de raisonnement social. Dans la phase d'évaluation pré-rééducation, les participants proposent majoritairement des explications de type descriptif (exemple de réponse pour l'item dans lequel une fille tire les cheveux d'une autre : « ce n'est pas bien car elle lui tire les cheveux »). En revanche, après la rééducation, les participants fournissent de manière significative davantage d'explications de type intersubjectif (exemples pour le même item : « on ne doit pas tirer les cheveux de quelqu'un parce que cela fait mal »). L'amélioration de leurs compétences de raisonnement social reflétant une prise de position en lien avec la conscience sociale et émotionnelle (condamnation du personnage qui commet des erreurs ou manifestation d'empathie pour la victime). Cependant, les participants ne fournissent quasiment pas de réponse (1 seule) de type conceptuel au post-test. Sur le plan développemental, ce type de raisonnement apparaît dans les réponses d'enfants âgés de 10 à 12 ans (Barisnikov et coll., 2009) et par les adultes à développement typique. Dans la perspective de développer les compétences de raisonnement de type conceptuel, il serait pertinent d'inclure dans le programme de rééducation une discussion orientée sur les situations d'intérêt communautaire plus large (lois, Droits de l'Homme, intérêts nationaux).

Il serait également important d'ajouter une tâche d'évaluation des compétences à inférer l'état d'esprit d'autrui (théorie de l'esprit), vu l'amélioration du raisonnement social intégrant la dimension d'intersubjectivité. Le développement de cette compétence semble particulièrement problématique chez

des personnes présentant une DI, ce qui expliquerait, selon plusieurs auteurs (Baron-Cohen et coll., 1985 ; Golan et coll., 2006 ; Nader-Grosbois et Thirion-Marissiaux, 2011), les difficultés de cette population à mener des interactions sociales adaptées.

Enfin, une diminution significative des problèmes de comportement (score global DBC-A) chez les participants après la rééducation, montre la possibilité d'améliorer le comportement social chez des adultes présentant une DI. En effet, il est observé une diminution significative des problèmes de type externalisé, à savoir aux deux sous-échelles « Comportement dérangeant » et « Communication perturbée ». Par ailleurs, la diminution proche de la significativité observée dans les sous-échelles « Repli sur soi » et « Anxiété » témoigne d'une réduction des problèmes internalisés présents chez certains participants. Ces résultats peuvent être mis en lien avec la réalisation en groupe de cette rééducation, ce qui favorise le contact social et les conduites interpersonnelles adaptées. En outre, cette rééducation aborde également de manière intégrative les liens entre les émotions, les événements et le comportement. Cette démarche permet aux participants de discuter de la mise en place d'interactions sociales adéquates tout en s'interrogeant indirectement sur leur propre fonctionnement social. L'amélioration de leurs compétences de traitement de l'information émotionnelle et sociale se généralise également à leur fonctionnement social adaptatif au quotidien.

L'analyse des corrélations indique que la diminution des problèmes de comportement est indépendante du niveau initial des compétences socio-émotionnelles, mais aussi du niveau des compétences cognitives (vocabulaire réceptif et raisonnement non verbal). Cependant, une corrélation négative est observée entre l'âge et l'amélioration au questionnaire DBC-A : les jeunes améliorent davantage leur comportement par rapport aux personnes plus âgées. Ces résultats sollicitent une réflexion sur les facteurs limitant les possibilités de modification du comportement, en raison de l'augmentation avec l'avancée en âge des troubles psychopathologiques et de comportement chez l'adulte présentant une DI. Cette dimension doit être prise en compte pour la constitution des groupes ou la mise en place d'un appui supplémentaire individualisé. Un suivi à plus long terme serait nécessaire pour évaluer l'effet du programme sur le maintien des acquisitions.

Les résultats des études sont encourageants et la mise en place du programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles pour une population d'adultes atteints de DI, semble être une réelle perspective d'avenir en termes de prise en charge. Le caractère novateur de cette recherche repose sur l'importance accordée à l'intérêt clinique de ce programme de rééducation

puisque cette étude intègre un questionnaire d'évaluation du comportement quotidien à visée écologique contrairement aux programmes de rééducation existants dans ce domaine. Enfin, il semble essentiel de souligner la richesse de ce programme de rééducation qui privilégie un apprentissage écologique par expérience et interaction avec les pairs et qui utilise un matériel visuel ludique adapté à ce type de population.

Koviljka Barisnikov

*Unité de psychologie clinique et de neuropsychologie de l'enfant
Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Éducation
Université de Genève, Genève, Suisse*

BIBLIOGRAPHIE

AAMR (AMERICAN ASSOCIATION ON MENTAL RETARDATION). Retard mental. Définition, classification et systèmes de soutien. 10^e édition. 2002

ADOLPHS R, TRANEL D. Amygdala damage impairs emotion recognition from scenes only when they contain facial expressions. *Neuropsychologia* 2003, **41** : 1281-1289

ADOLPHS R. Social cognition and the human brain. *Trends Cogn Sci* 1999, **3** : 469-479

ADOLPHS R. The Social Brain: Neural Basis of Social Knowledge. *Annu Rev Psychol* 2009, **60** : 693-716

ALFORD JD, LOCKE BJ. Clinical responses to psychopathology of mentally retarded persons. *Am J Ment Defic* 1984, **89** : 195-197

ALLEN D. The relationship between challenging behaviour and mental ill-health in people with intellectual disabilities: A review of current theories and evidence. *J Intellect Disabil* 2008, **12** : 267-294

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and statistical manual of mental disorders (3rd, Rev. ed.). American Psychiatric Association, Washington, DC, 1987

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and statistical manual of mental disorders: DSM-IV-TR. American Psychiatric Association, Washington, DC, 2000

ANDERSON LS, SHIN C, FULLILOVE MT, SCRIMSHAW SC, FIELDING JE, et coll. The effectiveness of early childhood development programs: A systematic review. *Am J Prev Med* 2003, **24** : 32-46

ANNAZ D, KARMILOFF-SMITH A, JOHNSON MH, THOMAS MS. A cross-syndrome study of the development of holistic face recognition in children with autism, Down syndrome, and Williams syndrome. *J Exp Child Psychol* 2009, **102** : 456-486

ARSENIO WF, LEMERISE EA. Aggression and moral development: Integrating social information processing and moral domain models. *Child Dev* 2004, **75** : 987-1002

ASTBURY J, CABRAL M. Women's mental health: an evidence based review. Geneva, World Health Organization, 2000

BALL SL, HOLLAND AJ, HON J, HUPPERT FA, TREPPNER P, WATSON PC. Personality and behaviour changes mark the early stages of Alzheimer's disease in adults with Down's syndrome: findings from a prospective population-based study. *Int J Geriatr Psychiatry* 2006, **21** : 661-673

BARISNIKOV K. Programme de rééducation des compétences socio-émotionnelles. Genève (non publié), 2007

BARISNIKOV K, HIPPOLYTE L. Batterie d'évaluation de la cognition sociale et émotionnelle. In : La Théorie de l'esprit : entre cognition, émotion et adaptation sociale. NADER-GROSBOIS N (Ed.). De Boeck, Bruxelles, 2011 : 125-142

BARISNIKOV K, BERRINO A. Context related dyadic social interaction in adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 700

BARISNIKOV K, STRACCIA C. Outils d'évaluation du comportement socio-émotionnel pour adultes avec une déficience intellectuelle: Manuel d'évaluation et d'interprétation (en préparation)

BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M, DETRAUX JJ. Cognition sociale, troubles du comportement social et émotionnel chez les personnes présentant une déficience mentale. Enrichir les compétences 2002, 31-39

BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M, CATAL C. Tâche d'attribution émotionnelle. Genève (non publié), 2004

BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M, HIPPOLYTE L. Tâche de résolution de situations sociales. Genève (non publié), 2005

BARISNIKOV K, HIPPOLYTE L, PIZZO R, URBEN S. The knowledge of social rules: A developmental study. Paper presented at the 11th Congress of the Swiss Psychological Society, August 19th-20th, University of Neuchâtel, 2009

BARISNIKOV K, LACHAVANNE A, BOCHARD A, MENGHETTI S. Socio-emotional reeducation program in adults with intellectual disabilities (abstract of the Third International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities Europe Congress, Rome, 20th-22th October 2010). *J Appl Res Intellect Disabil* 2010, **3**

BARISNIKOV K, LACHAVANNE A, MAIRE H, SANDOZ M, STRACCIA C. Social and emotional abilities in children with Down syndrome: An integrated approach. In: From basic executive function to the highest psychological functions: Research methodology concerns in psychology. BARISNIKOV K, ZINCHENKO Y (Eds.). Lomonosov Moscow State University, Publ. House, 2012 : 372-407

BARON-COHEN S, LESLIE AM, FRITH U. Does the autistic child have a “theory of mind”? *Cognition* 1985, **21** : 37-46

BAUMINGER N. Brief report: Individual social-multi-modal intervention for HFASD. *J Autism Dev Disord* 2007, **37** : 1593-1604

BECIANI S, VETRO É, BARISNIKOV K, DETRAUX JJ, VAN DER LINDEN M. Élaboration d'une batterie d'évaluation des signes du vieillissement dans la trisomie 21. *Revue Franco-phone de la Déficience Intellectuelle* 2011, **22** : 129-140

BLAIR RJR. A cognitive developmental approach to morality: Investigating the psychopath. *Cognition* 1995, **57** : 1-29

BLOMBERG S, ROSANDER M, ANDERSSON G. Fears, hyperacusis and musicality in Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 2006, **27** : 668-680

BRUCE V, CAMPBELL RN, DOHERTY-SNEDDON G, LANGTON S, MCAULEY S, WRIGHT R. Testing face processing skills in children. *Br J Dev Psychol* 2000, **18** : 319-333

BUCKLES J, LUCKASSON R, KEEFE E. A systematic review of the prevalence of psychiatric disorders in adults with intellectual disability, 2003-2010. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 181-207

CARLSON SM, MOSES LJ. Individual differences in inhibitory control and children's theory of mind. *Child Dev* 2001, **72** : 1032-1053

CHARLOT L, BEASLEY JB. Intellectual disabilities and mental health: United States-based research. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 74-105

CHENG Y, CHEN S. Improving social understanding of individuals of intellectual and developmental disabilities through a 3D-facial expression intervention program. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1434-1442

CHRISTENSEN L, BAKER BL, BLACHER J. Oppositional defiant disorder in children with intellectual disabilities. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 225-244

COLLACOTT RA, COOPER SA, BRANFORD D, MCGROTHER C. Behavior phenotype for Down's syndrome. *Br J Psychiatry* 1998, **172** : 85-89

COOPER SA, MELVILLE CA, EINFELD SL. Psychiatric diagnosis, intellectual disabilities and Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities/Mental Retardation (DC-LD). *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 3-15

COOPER SA, SMILEY E, MORRISON J, WILLIAMSON A, ALLA L. Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *Br J Psychiatry* 2007, **190** : 27-35

COPPUS AMW. People with intellectual disability: what do we know about adulthood and life expectancy? *Dev Disabil Res Rev* 2013, **18** : 6-16

DEB S, THOMAS M, BRIGHT C. Mental disorder in adults with intellectual disability. 1: Prevalence of functional psychiatric illness among a community-based population aged between 16 and 64 years. *J Intellect Disabil Res* 2001a, **45** : 495-505

DEB S, THOMAS M, BRIGHT C. Mental disorder in adults with intellectual disability. 2: The rate of behaviour disorders among a community-based population aged between 16 and 64 years. *J Intellect Disabil Res* 2001b, **45** : 506-514

DEKKER MC, KOOT HM, ENDE JVD, VERHULST FC. Emotional and behavioral problems in children and adolescents with and without intellectual disability. *J Child Psychol Psychiatry* 2002, **43** : 1087-1098

DI NUOVO S, BUONO S. Behavioral phenotypes of genetic syndromes with intellectual disability: Comparison of adaptive profiles. *Psychiatr Res* 2011, **189** : 440-445

DODD HF, PORTER MA. Psychopathology in Williams Syndrome: The Effect of Individual Differences across the Life Span. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2009, **2** : 89-109

DODD P, DOWLING S, HOLLINS S. A review of the emotional, psychiatric and behavioural responses to bereavement in people with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 537-543

DODGE KA, PETTIT GS, MCCLASKEY CL, BROWN MM, GOTTMAN JM. Social competence in children. *Monogr Soc Res Child Dev* 1986, i-85

DODGE KA, LAIRD R, LOCHMAN JE, ZELLI A. Multidimensional latent-construct analysis of children's social information processing patterns: Correlations with aggressive behavior problems. *Psychol Assessment* 2002, **14** : 60

DOLL EA. The essentials of an inclusive concept of mental deficiency. *Am J Ment Defic* 1941, **46** : 214-219

DOMITROVICH CE, CORTES R, GREENBERG MT. Improving young children's social and emotional competence: A randomized trial of the preschool PATHS curriculum. *J Prim Prev* 2007, **28** : 67-91

DOYLE TF, BELLUGI U, KORENBERG JR, GRAHAM J. "Everybody in the world is my friend" hypersociability in young children with Williams syndrome. *Am J Med Genet A* 2004, **124** : 263-273

DUNN L, THÉRIAULT-WHALEN CM, DUNN LM. Peabody picture vocabulary test-revised. Psycan, Toronto, ON, 1993

DYKENS EM. Anxiety, fears, and phobias in persons with Williams syndrome. *Dev Neuropsychol* 2003, **23** : 291-316

DYKENS EM. Psychiatric and behavioral disorders in persons with Down syndrome. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2007, **13** : 272-278

DYKENS EM., HODAPP RM, EVANS DW. Profiles and development of adaptive behavior in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 1994, **98** : 580-587

EINFELD SL, TONGE BJ. Manual for the Developmental Behaviour Checklist: Primary carer version (DBC-P). Clayton, University of New South Wales and Monash University, 1992

EINFELD SL, TONGE BJ. The Developmental Behavior Checklist: The development and validation of an instrument to assess behavioral and emotional disturbance in children and adolescents with mental retardation. *J Autism Dev Disord* 1995, **25** : 81-104

EISENBERG N, CUMBERLAND A, GUTHRIE IK, MURPHY BC, SHEPARD SA. Age changes in prosocial responding and moral reasoning in adolescence and early adulthood. *J Res Adolesc* 2005, **15** : 235-260

EISENBERG N, VALIENTE C, SPINRAD TL, CUMBERLAND A, LIEW J, et coll. Longitudinal relations of children's effortful control, impulsivity, and negative emotionality to their externalizing, internalizing, and co-occurring behavior problems. *Dev Psychol* 2009, **45** : 988

EKMAN P, FRIESEN WV. Facial affect slides. Palo Alto, CA, Consulting Psychologists Press, 1976

ESBENSEN AJ, SELTZER MM, KRAUSS MW. Stability and change in health, functional abilities, and behavior problems among adults with and without Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 263-277

FIDLER DJ. The emerging Down syndrome behavioral phenotype in early childhood: Implications for practice. *Infants Young Child* 2005, **18** : 86-103

FLETCHER R, HAVERCAMP SM, RUEDRICH SL, BENSON BA, BARNHILL LJ, et coll. Clinical usefulness of the Diagnostic Manual-Intellectual Disability for mental disorders in persons with intellectual disability: Results from a brief field survey. *J Clin Psychiatry* 2009, **70** : 967-974

FUNDER DC, FURR RM, COLVIN CR. The Riverside Behavioral Q-sort: A Tool for the Description of Social Behavior. *J Personality* 2000, **68** : 451-489

GAERTNER SL, DOVIDIO JF, ANASTASIO PA, BACHMAN BA, RUST MC. The common ingroup identity model: Recategorization and the reduction of intergroup bias. *Eur Rev Soc Psychol* 1993, **4** : 1-26

GLASER B. Neurobehavioral changes after web-based socio-emotional remediation in autism, 22q11.2 deletion syndrome, and developmental delay. Poster presented at the 2013 International Meeting for Autism Research, 2-4 May, San Sebastian (Spain), 2013

GLASER B, DEBBANÉ M, OTTET MC, VUILLEUMIER P, ZESIGER P, et coll. Eye gaze during face processing in children and adolescents with 22q11.2 deletion syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2010, **49** : 665-674

GLASER B, LOTHE A, CHABLOZ M, DUKES D, PASCA C, et coll. Candidate socioemotional remediation program for individuals with intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 368-383

GOLAN O, BARON-COHEN S, HILL JJ, GOLAN Y. The “reading the mind in films” task: complex emotion recognition in adults with and without autism spectrum conditions. *Soc Neurosci* 2006, **1** : 111-123

GOLAN O, ASHWIN E, GRANADER Y, MCCLINTOCK S, DAY K, et coll. Enhancing emotion recognition in children with autism spectrum conditions: an intervention using animated vehicles with real emotional faces. *J Autism Dev Disord* 2009, **40** : 269-279

GOSH A, PANKAUR R. Personality characteristics and behavioral problems in individuals of different ages with Williams syndrome. *Dev Med Child Neurol* 1997, **39** : 327-533

GREEN T, GOTHELF D, GLASER B, DEBBANÉ M, FRISCH A, et coll. Psychiatric disorders and intellectual functioning throughout development in velocardiofacial (22q11.2 deletion) syndrome. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009, **48** : 1060-1068

GUSTAFSSON C, SONNANDER K. Psychometric evaluation of a Swedish version of the Reiss Screen for Maladaptive Behavior. *J Intellect Disabil Res* 2002, **46** : 218-229

GUSTAFSSON C, SONNANDER K. Occurrence of mental health problems in Swedish samples of adults with intellectual disabilities. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol* 2004, **39** : 448-456

HAGERMAN RJ, BERRY-KRAVIS E, KAUFMANN WE, ONO MY, TARTAGLIA N, et coll. Advances in the treatment of Fragile X Syndrome. *Pediatrics* 2009, **123** : 378-390

HERMANS H, BEEKMAN ATF, EVENHUIS HM. Prevalence of depression and anxiety in older users of formal Dutch intellectual disability services. *J Affect Disord* 2013, **144** : 94-100

HIPPOLYTE L, BARISNIKOV K. Tâche de reconnaissance des émotions. Genève (non publié), 2006

HIPPOLYTE L, BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M. Face processing and facial emotion recognition in adults with Down syndrome. *Journal Information* 2008, 113

HIPPOLYTE L, BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M, DETRAUX JJ. From facial emotional recognition abilities to emotional attribution: a study in Down syndrome. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1007-1022

HIPPOLYTE L, IGLESIAS K, VAN DER LINDEN M, BARISNIKOV K. Social reasoning skills in adults with Down syndrome: The role of language, executive functions and socio-emotional behaviour. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 714-726

HOBDEN KL, LEROY B. Assessing Mental Health Concerns in Adults with Intellectual Disabilities: A guide to existing measures. Detroit, MI, Developmental Disabilities Institute, Wayne State University, 2008

HOLDEN B, GITLESEN JP. The overlap between psychiatric symptoms and challenging behaviour: A preliminary study. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 210-218

HOVE O, HAVIK OE. Developmental level and other factors associated with symptoms of mental disorders and problem behaviour in adults with intellectual disabilities living in the community. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol* 2010, **45** : 105-113

IZARD C, FINE S, SCHULTZ D, MOSTOW A, ACKERMAN B, YOUNGSTROM E. Emotion knowledge as a predictor of social behavior and academic competence in children at risk. *Psychol Sci* 2001, **12** : 18-23

IZARD CE, TRENTACOSTA CJ, KING KA, MOSTOW AJ. An emotion-based prevention program for Head Start children. *Early Educ Dev* 2004, **15** : 407-422

IZARD C, STARK K, TRENTACOSTA C, SCHULTZ D. Beyond emotion regulation: Emotion utilization and adaptive functioning. *Child Dev Perspect* 2008a, **2** : 156-163

IZARD CE, KING KA, TRENTACOSTA CJ, MORGAN JK, LAURENCEAU JP, et coll. Accelerating the development of emotion competence in Head Start children: Effects on adaptive and maladaptive behavior. *Dev Psychopathol* 2008b, **20** : 369-397

JACOBSON JV, MULIK JA, ROJAHN J. Handbook of intellectual and developmental disabilities. New York, Springer, 2007

JONES S, COOPER SA, SMILEY E, ALLAN L, WILLIAMSON A, MORRISON J. Prevalence of, and factors associated with, problem behaviors in adults with intellectual disabilities. *J Nerv Ment Dis* 2008, **196** : 678-686

JONES W, BELLUGI U, LAI Z, CHILES M, REILLY J, et coll. II Hypersociability in Williams Syndrome. *J Cogn Neurosci* 2000, **12** (suppl 1) : 30-46

KARMILOFF-SMITH A, THOMAS M, ANNAZ D, HUMPHREYS K, EWING S, et coll. Exploring the Williams syndrome face-processing debate: the importance of building developmental trajectories. *J Child Psychol Psychiatry* 2004, **45** : 1258-1274

KARMILOFF-SMITH A. Crucial differences between developmental cognitive neuroscience and adult neuropsychology. *Dev Neuropsychol* 1997, **13** : 513-524

KENNEDY CH, MEYER KA. The use of psychotropic medication for people with severe disabilities and challenging behavior: current status and future directions. *J Assoc Pers Sev Handicaps* 1998, **23** : 83-97

KORITSAS S, IACONO T. Challenging behaviour: The causes (part II). *Adv Ment Health Intellect Disabil* 2012, **6** : 236-248

KRAUT R. Politics, books VII and VIII. Oxford, UK, Oxford University Press, 1997

LACHAVANNE A, BARISNIKOV K. Rééducation des compétences socio-émotionnelles pour des adultes présentant une déficience intellectuelle. *Eur Rev Appl Psychol* 2013, **63** : 345-352

LECAVALIER L, TASSÉ MJ. Traduction et adaptation transculturelle du Reiss Screen for Maladaptive Behavior. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2001, **12** : 31-44

LECAVALIER L, BUTTER EM. Assessment of social skills and intellectual disability. In: Practitioner's guide to empirically based measures of social skills. NANGLE DW, HANSEN DJ, ERDLEY CA, NORTON PJ (Eds). New York, NY, Springer, 2010 : 179-192

LELORD F, ANDRÉ C. Gérer les personnalités difficiles. In : L'Âme de l'organisation. BOURQUE JJ, LELORD F (Eds). Montréal, 1999

LEVINE K, WHARTON R. Williams syndrome and happiness. *Am J Ment Retard* 2000, **105** : 363-371

LEVITAN GW, REISS S. Generality of diagnostic overshadowing across disciplines. *Appl Res Ment Retard* 1983, **4** : 59-64

LOVELAND KA, PEARSON DA, TUNALI-KOTOSKI B, ORTEGON J, GIBBS MC. Judgments of social appropriateness by children and adolescents with autism. *J Autism Dev Disord* 2001, **31** : 367-376

LUNSKY Y. Depressive symptoms in intellectual disability: does gender play a role? *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 417-427

LUNSKY Y, BRADLEY EA, GRACEY CD, DURBIN J, KOEGL C. Gender differences in psychiatric diagnoses among inpatients with and without intellectual disabilities. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 52-60

MAES B, BROEKMAN TG, DOEN A, NAUTS J. Caregiving burden of families looking after persons with intellectual disability and behavioural or psychiatric problems. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 447-455

MANN DM, ESIRI MM. The pattern of acquisition of plaques and tangles in the brains of patients under 50 years of age with Down's syndrome. *J Neurol Sci* 1989, **89** : 169-179

MANTRY D, COOPER SA, SMILEY E, MORRISON J, ALLAN L, et coll. The prevalence and incidence of mental ill-health in adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 141-155

MARSH AA, BLAIR RJR. Deficits in facial affect recognition among antisocial populations: a meta-analysis. *Neurosci Biobehav Rev* 2008, **32** : 454-465

MATHESON E, JAHODA A. Emotional understanding in aggressive and nonaggressive individuals with mild or moderate mental retardation. *Journal Information* 2005, **110** : 57-67

MATSON JL. Biosocial theory of psychopathology: a three by three factor model. *Appl Res Ment Retard* 1985, **6** : 199-227

MATSON JL, BAMBURG JW, MAYVILLE EA, PINKSTON J, BIELECKI J, et coll. Psychopharmacology and mental retardation: a 10 year review (1990-1999). *Res Dev Disabil* 2000, **21** : 263-296

MATSON JL, BELVA BC, HATTIER MA, MATSON ML. Scaling methods to measure psychopathology in persons with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 549-562

MCALPINE C, KENDALL KA, SINGH NN. Recognition of facial expressions of emotion by persons with mental retardation. *Am J Ment Retard* 1991, **96** : 29-36

MCALPINE C, SINGH NN, ELLIS CR, KENDAL KA, HAMPTON C. Enhancing the ability of adults with mental retardation to recognize facial expressions of emotion. *Behav Modif* 1992, **16** : 559-573

MCINTYRE LL, BLACHER J, BACKER BL. Behaviour/mental health problems in young adults with intellectual disability: the impact on families. *J Intellect Disabil Res* 2002, **46** : 239-249

MCKENZIE K, MATHESON E, MCKASKIE K, HAMILTON L, MURRAY GC. Impact of group training on emotion recognition in individuals with a learning disability. *Br J Learn Disabil* 2000, **28** : 143-147

MERVIS CB, JOHN, AE. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: Implications for intervention approaches. *Am J Med Genet* 2010, **154** : 229-248

MIKKELSEN EJ, CHARLOT LR, LANGA A. The assessment of mental illness in individuals with intellectual disabilities. In: *Assessing Adults with Intellectual Disabilities*. HOGG J, LANGA A (Eds.). Oxford, Blackwell Publishing, 2005 : 52-73

MOHR C, TONGE BJ, EINFELD SL, TAFTE J. Manual for the Developmental Behaviour Checklist for Adults (DBC-A). Clayton, The University of New South Wales and Monash University, 2011

MOHR C, TONGE BJ, EINFELD SL. The development of a new measure for the assessment of psychopathology in adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 469-480

MOORE DG. Reassessing emotion recognition performance in people with mental retardation: a review. *Journal Information* 2001, **106** : 481-502

MORGAN C, BURNS T, FITZPATRICK R, PINFOLD V, PRIEBE S. Social exclusion and mental health: Conceptual and methodological review. *Br J Psychiatry* 2007, **191** : 477-483

NADER-GROSBOIS N, THIRION-MARISSIAUX AF. Développement de la ToM chez des personnes présentant une déficience intellectuelle. *Questions de personne* 2011, **1** : 183-211

ORVALHO V, MIRANDA J, SOUSA AS. What a feeling: learning facial expressions and emotions. *Revista PRISMA*. COM 2010, **10** : 1-10

OWEN A, BROWNING M, JONES RS. Emotion recognition in adults with mild-moderate learning disabilities an exploratory study. *J Intellect Disabil* 2001, **5** : 267-281

PARKER J, RUBIN KH, ERATH S, WOJSLAWOWICZ JC, BUSKIRK AA. Peer relationships and developmental psychopathology. In: *Developmental psychopathology: risk, disorder,*

and adaptation. Vol. 2. CICHETTI D, COHEN D (Eds). New York, Wiley, 2006 : 419-493

PEYRÉ P. Compétences sociales et relations à autrui : une approche complexe. Éditions L'Harmattan, 2000

PLESA-SKWERER D, FAJA S, SCHOFIELD C, VERBALIS A, TAGER-FLUSBERG H. Perceiving facial and vocal expressions of emotion in individuals with Williams syndrome. *Am J Ment Retard* 2006, **111** : 15-26

RAVEN JC, COURT JH, RAVEN J. Progressive Matrices-Colour. Oxford Psychologists Press, Oxford, UK, 1998

REID KA, SMILEY E, COOPER SA. Prevalence and associations of anxiety disorders in adults with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 172-181

REILLY C, HOLLAND N. Symptoms of attention deficit hyperactivity disorder in children and adults with intellectual disability: a review. *J Appl Res Intellect Disabil* 2011, **24** : 291-309

REISS S. Test Manual for the Reiss Screen for Maladaptive Behavior. Warthington, OH, IDS Publishing Corporation, 1988

REISS S, VALENTI-HEIN D. Development of a psychopathology rating scale for children with mental retardation. *J Consult Clin Psychol* 1994, **62** : 28

REISS S, LEVITAN GW, SZYSZKO J. Emotional disturbance and mental retardation: Diagnostic overshadowing. *Am J Ment Defic* 1982, **86** : 567-574

ROJAHN J, TASSÉ MJ. Psychopathology in mental retardation. In: Manual of diagnosis and professional practice in mental retardation. JACOBSON JW, MULICK JA (Eds). Washington, DC US, American Psychological Association, 1996 : 147-156

ROJAHN J, MEIER LJ. Chapter Nine - Epidemiology of Mental Illness and Maladaptive Behavior in Intellectual Disabilities. *Int Rev Res Ment Retard* 2009, **38** : 239-287

ROJAHN J, ESBENSEN AJ, HOCH TA. Relationships between facial discrimination and social adjustment in mental retardation. *Journal Information* 2006, **111** : 366-377

ROJAHN J, LEDERER M, TASSÉ MJ. Facial emotion recognition by persons with mental retardation: A review of the experimental literature. *Res Dev Disabil* 1995a, **16** : 393-414

ROJAHN J, RABOLD DE, SCHNEIDER F. Emotion specificity in mental retardation. *Am J Ment Retard* 1995b, **99** : 477-486

ROSENBERG MJ, HOVLAND CI. Cognitive, Affective and Behavioral Components of Attitudes. In: Attitude Organization and Change: An Analysis of Consistency Among Attitude Components. HOVLAND CI, ROSENBERG MJ (Eds). Yale University Press, New Haven, CT, 1960 : 1-14

ROSNER BA, HODAPP RM, FIDLER DJ, SAGUN JN, DYKENS EM. Social Competence in Persons with Prader-Willi, Williams and Down's Syndromes. *J Appl Res Intellect Disabil* 2004, **17** : 209-217

ROYAL COLLEGE OF PSYCHIATRISTS. DC-LD Diagnostic Criteria for Psychiatric Disorders for Use with Adults with Learning Disabilities? Mental Retardation. London, Gaskell Press, 2001

RUBIN KH, ROSE-KRASNOR L. Interpersonal problem solving and social competence in children. In: Handbook of social development. Springer US, 1992 : 283-323

RYDIN-ORWIN T, DRAKE J, BRATT A. The effects of training on emotion recognition skills for adults with an intellectual disability. *J Appl Res Intellect Disabil* 1999, **12** : 253-262

SATTTLER JM. Assessment of children: cognitive foundations. Fifth edition, 2008

SCHULTZ RT. Using computerized games to teach face recognition skills to children with autism spectrum disorder: The Let's Face It ! *J Child Psychol Psychiatry* 2010, **51** : 944-952

SINAI A, BOHNEN I, STRYDOM A. Older adults with intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2012, **25** : 359-364

SMITH S, BRANFORD D, COLLACOTT RA, COOPER SA. Prevalence and cluster typology of maladaptive behaviours in a geographically defined population of adults with learning disabilities. *Br J Psychiatry* 1996, **169** : 219-227

SORESI S, NOTA L. A social skill training for persons with Down's syndrome. *Eur Psychol* 2000, **5** : 34-43

SOVNER R. Limiting factors in the use of DSM-III criteria with mentally ill/mentally retarded persons. *Psychopharmacol Bull* 1986, **22** : 1055-1059

SPARROW SS, BALLA D, CICCHETTI D. Vineland Adaptive Behavior Scales. Circle Pines, MN, American Guidance Service, 1984

SPARROW S, CICCHETTI D, BALLA D. Vineland-II. Vineland adaptive behavior scales. Survey forms manual. Minneapolis, NCS Pearson Inc, 2005

STEWART CA, SINGH NN. Enhancing the recognition and production of facial expressions of emotion by children with mental retardation. *Res Dev Disabil* 1995, **16** : 365-382

STRACCIA C. Déficience intellectuelle et psychopathologie: Instruments d'évaluation et application dans l'étude du phénotype comportemental des adultes avec syndrome de down. Thèse de doctorat, Faculté de psychologie et des sciences de l'éducation, Genève, Suisse, 2014 (accessible sur : <http://archive-ouverte.unige.ch/unige:36522>)

STRACCIA C, BARISNIKOV K. Article en préparation

STRACCIA C, TASSÉ MJ, GHISLETTA P, BARISNIKOV K. The French version of the Reiss Screen for Maladaptive Behavior: Factor structure, point prevalence and associated factors. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 4052-4061

STRACCIA C, BAGGIO S, BARISNIKOV K. Mental illness, behavior problems, and social behavior in adults with Down syndrome. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2014a, **7** : 74-90

STRACCIA C, GHISLETTA P, DETRAUX JJ, BARISNIKOV K. Psychometric properties and normative data of the French Developmental Behavior Checklist-Adult version. *Res Dev Disabil* 2014b, **35** : 982-991

SULLIVAN K, WINNER E, TAGER-FLUSBERG H. Can adolescents with Williams syndrome tell the difference between lies and jokes? *Dev Neuropsychol* 2003, **23** : 85-103

TAGER-FLUSBERG H, SULLIVAN K. A componential view of theory of mind: evidence from Williams syndrome. *Cognition* 2000, **76** : 59-90

TASSÉ MJ, SABOURIN G, GARCIN N, LECAVALIER L. Définition d'un trouble grave du comportement chez les personnes ayant une déficience intellectuelle. *Can J Behav Sci* 2010, **42** : 62-69

TASSÉ MJ, WEHMEYER ML. Intensity of support needs in relation to co-occurring psychiatric disorders. *Exceptionality* 2010, **18** : 182-192

TICHÁ R, HEWITT A, NORD D, LARSON S. Résultats individuels et de système et leurs prédicteurs dans les services et le soutien auprès des personnes ayant une DI. *Journal Information* 2013, **51**

TINGLEY EC, GLEASON JB, HOOSHYAR N. Mothers' lexicon of internal state words in speech to children with Down syndrome and to nonhandicapped children at mealtime. *J Commun Disord* 1994, **27** : 135-155

VAN DUIJN G, DIJKXHOORN Y, SCHOLTE EM, VAN BERCKELAER-ONNES IA. The development of adaptive skills in young people with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 943-954

VAN MINNEN A, SAVELSBERG PM, HOOGRUIN KAL. A Dutch version of the Reiss Screen of Maladaptive Behavior. *Res Dev Disabil* 1995, **16** : 43-49

WEHMEYER ML, BUNTINX WHE, LACHAPPELLE Y, LUCKASSON RA, SCHALOCK RL, VERDUGO MA. The intellectual disability construct and its relation to human functioning. *Intellect Dev Disabil* 2008, **46** : 311-318

WHITAKER S, READ S. The prevalence of psychiatric disorders among people with intellectual disabilities: An analysis of the literature. *J Appl Res Intellect Disabil* 2006, **19** : 330-345

WILLIAMS KR, WISHART JG, PITCAIRN TK, WILLIS DS. Emotion recognition by children with Down syndrome: Investigation of specific impairments and error patterns. *Journal Information* 2005, **110**

WINTER M, FRANCK N. Remédiation cognitive et informations faciales. *L'Évolution Psychiatrique* 2009, **74** : 145-152

WOOD PM, KROESE BS. Enhancing the emotion recognition skills of individuals with learning disabilities: a review of the literature. *J Appl Res Intellect Disabil* 2007, **20** : 576-579

WORLD HEALTH ORGANIZATION. International classification of functioning disability and health (ICF). Geneva, World Health Organization, 2001

YEATES KO, BIGLER ED, DENNIS M, GERHARDT CA, RUBIN KH, et coll. Social outcomes in childhood brain disorder: a heuristic integration of social neuroscience and developmental psychology. *Psychol Bull* 2007, **133** : 535

D'un modèle intégré des compétences sociales vers l'évaluation et l'intervention en déficience intellectuelle

Lorsqu'on s'intéresse au développement social et émotionnel d'enfants à développement typique ou atypique, les chercheurs et les psychologues sont confrontés à un foisonnement de conceptions auxquelles ils peuvent se référer, et à une multitude d'outils visant des objectifs différents et se présentant sous des formes variées. Or, la plupart des modèles n'offrent que des approches conceptuelles morcelées du fonctionnement socio-émotionnel des enfants typiques et atypiques. Au cours de cette dernière décennie, les avancées en psychologie et psychopathologie du développement, et en neuropsychologie justifient un regard intégrateur des diverses interprétations à propos du fonctionnement socio-émotionnel des enfants typiques et atypiques.

Dans une perspective d'étude et de prévention des déficits d'adaptation sociale d'enfants et d'adolescents présentant une déficience intellectuelle (DI), nous visons les objectifs suivants :

- proposer une approche scientifique intégrée de leurs compétences émotionnelles et sociales ;
- cadrer et structurer les hypothèses, les types d'évaluation et l'interprétation de résultats d'études proposées dans la littérature, à ce propos ;
- cibler des interventions efficaces pouvant être mises en place par des professionnels de l'intervention précoce, des enseignants et des éducateurs ayant pour mission d'optimiser l'adaptation sociale et l'intégration d'enfants et d'adolescents DI.

Ces objectifs se fondent sur un modèle heuristique intégré des compétences sociales (Nader-Grosbois, 2011), inspiré du modèle de Yeates et coll. (2007) conçu sur base de recherches menées en neuroscience sociale et en psychopathologie du développement. Dans cette communication, nous présentons brièvement ce modèle, nous préciserons les méthodes d'évaluation à mettre en œuvre, les principaux constats d'études auprès d'enfants et d'adolescents

DI et nous indiquerons des types d'intervention se révélant efficaces pour soutenir leurs compétences ou pour limiter leurs déficits particuliers.

Modèle heuristique intégré des compétences sociales

Dans ce cadre de référence, la compétence sociale est considérée comme la capacité à poursuivre des buts personnels dans l'interaction sociale tout en maintenant des relations positives avec les autres à travers le temps et à travers les situations vécues (Rubin et Rose-Krasnor, 1992). La personne est envisagée d'une part, pour elle-même par la satisfaction de ce qu'elle souhaite, et d'autre part, pour ce qu'elle développe comme relations positives avec autrui. Ce modèle distingue trois niveaux de complexité des compétences sociales qui s'articulent les uns aux autres : en l'occurrence, le traitement de l'information sociale, les interactions sociales avec des pairs et des adultes, et l'adaptation sociale ou la qualité des relations (Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a). La figure 1 reprend le schéma de ce modèle.

Niveau du traitement de l'information sociale (TIS)

Ce niveau du TIS repose sur des fonctions cognitives et représentationnelles. Il implique la construction d'une cognition sociale par l'enfant lui permettant de prédire et d'anticiper les stratégies de résolution de problèmes sociaux, telles qu'interpréter les signaux, clarifier les buts, générer des réponses alternatives, sélectionner et activer une réponse spécifique, et en évaluer le résultat. Plusieurs processus interviennent : traiter les informations socio-perceptives nécessaires à la reconnaissance des émotions exprimées par le visage et par la voix d'autrui ; considérer les perspectives, les croyances, les intentions des autres personnes (grâce aux acquisitions en Théorie de l'esprit, *Theory of Mind*, ToM) ; utiliser sa communication pragmatique ; mobiliser ses connaissances sociales dont les règles sociales et anticiper des résolutions de problèmes sociaux en référant aux règles sociales. Par la ToM, l'enfant découvre ses propres états mentaux et ceux des autres et il peut ainsi prédire ce qu'ils pensent, ressentent, croient ou désirent (Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a). Ces compétences en TIS et en ToM peuvent être facilitées par des fonctions cognitives et exécutives (inhibition, mémoire de travail, attention, planification) et par l'autorégulation.

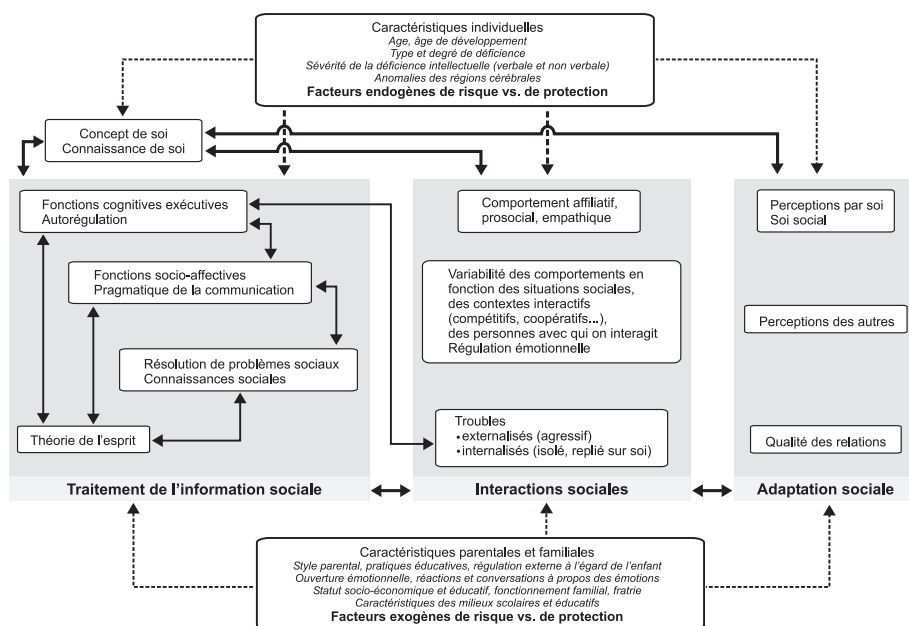


Figure 1 : Adaptation du modèle intégratif des compétences sociales chez des enfants à troubles neurodéveloppementaux (Yeates et coll., 2007) par Nader-Grosbois, 2009

Niveau des interactions sociales (IS)

Ce niveau correspond aux comportements émis par l'enfant lors d'interactions sociales. Il se manifeste à travers : les comportements pro-sociaux, affiliatifs, empathiques ; la régulation socio-émotionnelle en divers contextes ; le degré d'engagement social dans des tâches conjointes ; la flexibilité des comportements socio-émotionnels, communicatifs ; l'ajustement des partenaires orientés vers un objectif (Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a). Les comportements de l'enfant peuvent varier suivant le partenaire (parent, pair, adulte) (Parker et coll., 2006 ; Rubin et coll., 2006), les relations avec celui-ci, le contexte (neutre, compétitif, coopératif) (Baurain et Nader-Grosbois, 2011a) et la situation (jeu, apprentissage, quotidien) (Dunn et coll., 2002).

Niveau de l'adaptation sociale

Ce niveau concerne les relations sociales au quotidien qui se tissent au fil du temps et qui induisent une perception du soi social par l'enfant ou

l'adolescent lui-même, de son acceptation sociale ainsi que de la qualité des relations sociales de la part d'autrui, de ses pairs ou des adultes de l'entourage (Parker et coll., 2006 ; Rubin et coll., 2006 ; Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a).

Liens entre ces niveaux et des facteurs de risque ou de protection

Ce modèle envisage des liens, bidirectionnels et/ou prédictifs, entre les composantes des trois niveaux de complexité des compétences sociales (Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a). Ainsi, le TIS et la ToM peuvent influencer sur les comportements en interactions sociales, de régulation socio-émotionnelle qui, à leur tour, peuvent influencer sur l'adaptation sociale. Inversement, les perceptions de soi et des autres à propos de l'adaptation sociale peuvent influencer sur les interactions sociales et contribuer à modeler le TIS ou la ToM. Autrement-dit, des enfants dont le TIS et la ToM (premier niveau) sont mobilisés de façon appropriée, interagissent socialement aisément, manifestent des comportements prosociaux, régulent bien leurs comportements socio-émotionnels (deuxième niveau). Par conséquent, ils sont susceptibles d'initier, de maintenir des relations positives, d'être socialement acceptés par les pairs et de développer des relations d'amitiés satisfaisantes (troisième niveau). Quant aux enfants présentant des déficits dans le TIS et la ToM, ils sont susceptibles d'émettre des comportements agressifs ou au contraire être socialement anxieux, repliés sur eux-mêmes, au cours des interactions sociales avec les autres enfants et les adultes. Ces interactions induisent régulièrement ou résultent des rejets par des pairs ou de la faible désirabilité à être amis.

Ce modèle prend en compte l'impact de facteurs de risque et de protection pouvant agir sur celles-ci, qu'ils soient endogènes ou exogènes (Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a). Les facteurs endogènes correspondent aux anomalies cérébrales, aux caractéristiques de l'enfant (âge, âge de développement, déficience, quotient intellectuel, syndrome, troubles neuro-moteurs, sensoriels, tempérament...). Les facteurs exogènes concernent les caractéristiques des milieux éducatifs (dont les pratiques relatives aux contenus socio-émotionnels), les caractéristiques des parents (statut socio-éducatif, style de vie, compétences émotionnelles, pratiques éducatives, socialisation des émotions par le biais de leurs réactions, de leurs conversations à propos des émotions au sein de la famille...) et l'environnement socio-culturel.

Méthodes d'évaluation par niveau

Nous structurons les méthodes d'évaluation sur la base des principales composantes des trois niveaux du modèle (Nader-Grosbois, 2011 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2013a) et de leurs prérequis. L'évaluation peut cibler les prérequis à la ToM, les compétences cognitives exécutives, le traitement socio-perceptif, les connaissances sociales, le TIS, dont la ToM, et la résolution de problèmes sociaux ; les comportements d'interactions sociales en contexte et la régulation émotionnelle ainsi que la perception de l'adaptation sociale par l'enfant ou l'adolescent et l'entourage.

Évaluer les prérequis à la ToM

Au préalable, on doit évaluer la communication interactive précoce impliquant la pragmatique intentionnelle¹⁴⁵, dont l'attention conjointe (en réponse, en initiation et en maintien), l'imitation¹⁴⁶, le jeu de faire semblant¹⁴⁷ et l'empathie à l'égard d'autrui.

Évaluer les compétences cognitives exécutives

Étant donné qu'une série d'études relève des liens positifs entre la mobilisation des fonctions exécutives, de l'autorégulation et les compétences en ToM, il est pertinent d'évaluer l'attention sélective, l'inhibition, la mémoire à court terme, l'autorégulation¹⁴⁸ et le raisonnement verbal.

Évaluer le traitement socio-perceptif et de la reconnaissance des émotions

L'évaluation¹⁴⁹ du traitement des visages, du regard et des expressions émotionnelles faciales¹⁵⁰, gestuelles ou verbales, sur base de supports visuels

145. Évaluation de la Communication Sociale Précoce (Guidetti et Tourrette, 1993), présentée dans Nader-Grosbois (2006, 2014).

146. Échelles d'Évaluation du Développement Cognitif Précoce (Nader-Grosbois, 2009) ; Batterie d'Évaluation Cognitive et Sociale (Adrien, 2008).

147. *Symbolic Play Test* (Lowe et Costello, 1988) : *Test of Pretend Play* (Lewis et Boucher, 1997). Grille d'analyse du jeu symbolique dyadique (Vieillevoys et Nader-Grosbois, 2008).

148. Grille d'analyse de l'autorégulation (Nader-Grosbois, 2007)

149. Un axe de la Batterie d'évaluation de la cognition sociale et émotionnelle (Barisnikov et Hippolite, 2011), chapitre 6 dans Nader-Grosbois (2011).

150. Certains auteurs utilisent des tâches de reconnaissance des expressions faciales des émotions auprès d'enfants typiques et présentant une DI, dont l'âge de développement se situe au niveau préscolaire et/ou scolaire (Russel, 1990 ; Gosselin et coll., 1995 ; Turk et Cornish, 1998 ; Wishart et Pitcairn, 2000 ; Kasari et coll., 2001 ; Garitte, 2003 ; William et coll., 2005 ; Wishart

imaginés, de photos, de supports auditifs (intonation de voix)¹⁵¹ ou de supports audio-visuels et de logiciels permet d'identifier les stratégies de reconnaissance des émotions d'enfants et d'adolescents DI et leurs éventuels déficits. Ceux-ci peuvent influencer sur leur TIS, leur ToM et leurs comportements d'interactions sociales. Ces mesures de reconnaissance des émotions se limitent à une approche de capacités « prérequis » à la compréhension des émotions et de la ToM relative aux émotions.

Évaluer la TIS, la ToM et la résolution de problèmes sociaux

Évaluer les connaissances socio-conceptuelles

Certains outils¹⁵² d'évaluation évaluent des connaissances et la compréhension de règles sociales chez l'enfant de niveau préscolaire et peuvent donner lieu à des indications pertinentes pour identifier les lacunes auxquelles les parents et éducateurs peuvent pallier.

Évaluer la ToM

Plusieurs épreuves directes ont été conçues à partir des tâches classiques d'attribution des causes et conséquences des émotions (ToM-émotions) et de compréhension de croyances et fausses-croyances (ToM-croyances) chez des enfants se situant à un niveau développemental préscolaire. Nader-Grosbois et Thirion-Marissiaux (2011a)¹⁵³ ont conçu des épreuves d'évaluation de la ToM-émotions pour les quatre émotions de base (joie, peur, tristesse et colère), mesurant à partir d'histoires racontées avec des supports imaginés, la prédiction des émotions d'un protagoniste en fonction de situations (causes des émotions) et la prédiction de comportements d'un protagoniste en fonction des émotions (conséquences des émotions). D'autres épreuves

et coll., 2007). Les épreuves utilisées sont l'*Ekman & Friesen's facial affect slides* (1978), le *Child Eyes test* (Baron-Cohen et coll., 2001), ou l'*Emotion-matching task* (utilisée par William et coll., 2005 ; Wishart et coll., 2007) dans laquelle l'enfant doit appairer des photos correspondant à l'expression d'une même émotion.

151. Turk et Cornish (1998) emploient des tâches reprenant la reconnaissance dans différents contextes, des expressions faciales des quatre émotions de base, de vocalisations émotionnelles à partir d'enregistrement audio. Pochon et coll. (2006) évaluent la reconnaissance émotionnelle avec une mesure d'appariement émotionnel visuo-auditif. Porter et coll. (2007) emploient le *Diagnostic Analysis of Non Verbal Accuracy* (DANVA, Nowicki et Duke, 1994) pour évaluer la reconnaissance émotionnelle des quatre émotions de base (joie, tristesse, colère et peur) à partir de photos d'adultes et d'enfants se trouvant dans diverses positions et de vocalisations émotionnelles par des enfants.

152. Dont l'échelle de compréhension sociale issue des Échelles Différentielles d'Efficiences Intellectuelle-Révisée (Perron-Borelli, 1996) qui porte sur la connaissance de rôles sociaux, de conventions et règles sociales.

153. Voir chapitre 5 « Évaluer la compréhension des états mentaux "émotions" et "croyances" » de Nader-Grosbois et Thirion-Marissiaux, dans Nader-Grosbois (2011).

d'évaluation de la ToM-croyances (contenu insolite, changement de représentation, changement de lieu, apparence-réalité, tromperie) ont été adaptées par Nader-Grosbois et Thirion-Marissiaux (2011a). Barisnikov et Hippolyte (2011) ont également élaboré une épreuve d'attribution émotionnelle dans leur Batterie d'évaluation de la cognition sociale et émotionnelle. L'ensemble de ces épreuves, relatives à la ToM de premier ordre, sont applicables à des enfants, adolescents, voire des adultes DI.

Récemment l'équipe américaine de Hutchins a conçu une mesure d'évaluation directe de l'enfant, la *ToM Task Battery* (Hutchins et coll., 2008 ; validation francophone, Batterie ToM-vf, Nader-Grosbois et Houssa, en préparation) et une mesure indirecte à compléter par des adultes de l'entourage, le *Theory of Mind Inventory* (ToMI, Lerner et coll., 2011 ; Hutchins et coll., 2012 ; validation francophone, ToMI-vf, Houssa et coll., 2014a). Ces deux instruments comprennent des items concernant non seulement la compréhension des émotions mais aussi celle des croyances, des intentions, des désirs, des pensées, des connaissances et couvrent sur la ToM de premier ordre et le début de la ToM de second ordre relative à la compréhension d'au moins deux états mentaux combinés.

Évaluer la résolution de problèmes sociaux

Des instruments¹⁵⁴ explorent dans quelle mesure les enfants sont capables, à partir de situations sociales critiques, d'une part de juger si le comportement

154. Plusieurs travaux (dont ceux de Youngstrom et coll., 2000) ont utilisé le *Preschool Interpersonal Problem Solving* (PIPS), développé par Shure (1992) pour examiner la capacité de l'enfant à élaborer des solutions distinctes et appropriées de deux situations de problèmes prototypiques : (a) un enfant veut le jouet d'un autre enfant ; et (b) un enfant doit anticiper la colère d'un parent après avoir cassé un objet de valeur.

Rudolph et Heller (1997) ont développé l'*Interpersonal Problem-Solving Task* pour distinguer la production de réponse (*response access/production*) et la disponibilité de réponse (*response availability*) chez les enfants d'âge préscolaire. L'expérimentateur a présenté quatre vignettes hypothétiques conçues pour examiner les réponses d'enfants mis en situations avec un pair : (a) acquisition d'une balle appartenant à un pair, (b) réponse à une provocation d'un pair, (c) initiation d'un jeu avec deux pairs et (d) expression d'empathie en réponse à la détresse d'un pair. À l'aide de marionnettes, les expérimentateurs ont donné aux enfants l'occasion de répondre par des moyens verbaux et non-verbaux. Cet outil permet de distinguer les stratégies utilisées pour produire une réponse et la disponibilité des stratégies socialement compétentes de ces enfants.

D'autres auteurs (Dodge et coll., 2002 ; Baker et coll., 2011) ont employé le *Social Problem Solving Measure* (SPSM, *Conduct Problems Prevention Research Group*, 1991), adapté de l'instrument utilisé par Rubin et Krasnor (1986) et Dodge et coll. (1990), pour évaluer la capacité d'un enfant (d'âge préscolaire ou scolaire) à avoir accès et à produire des stratégies de résolution de problèmes en réponse aux situations sociales stimulantes. Le SPSM contient huit vignettes de scénarios impliquant un pair. Après chaque histoire, l'expérimentateur a demandé à l'enfant de lui dire ce que lui ou elle « dirait ou ferait » pour résoudre la situation.

Sur base des outils *Preschool Problem-Solving test* (Spivak et Shure, 1985) et *Child Social Problem-Solving test* (Rubin et Krasnor, 1986) ; Webster-Stratton (1990) a conçu le *Wally Game*, évaluant les dimensions qualitatives et quantitatives des stratégies en résolutions de problèmes.

social d'un protagoniste est approprié ou non, en se référant aux règles conventionnelles, sociales ou morales, et d'autre part, de justifier et de résoudre ces problèmes sociaux fictifs ou hypothétiques.

Au sein de la Batterie conçue par Barisnikov et Hippolyte (2011, p. 130-136), figure la « Tâche de Résolution Sociale » (RES, Barisnikov et coll., 2005). Les items du RES proposent 14 scènes dessinées illustrant des comportements sociaux qui peuvent apparaître dans la vie quotidienne. Cinq d'entre eux sont considérés comme appropriés et neuf comme inappropriés. Les capacités de résolution sociale sont évaluées à l'aide de trois questionnements :

- le premier évalue les capacités de jugement par rapport à la situation présentée : « Tu vois ce qui se passe sur cette image ? Qu'est-ce que tu penses ! Il/Elle fait quelque chose qui est bien ou qui n'est pas bien ? » ;
- le deuxième évalue les capacités d'identification de la conduite ciblée par la situation : « Tu peux me montrer ce qui est bien/pas bien sur cette image ? » ;
- le troisième évalue le niveau de représentation lié au jugement : « Pourquoi c'est bien/pas bien ? ».

Dans le dispositif de « Jeu Interactif de Résolution de Problèmes à Caractère Socio-émotionnel » conçu et validé par Baurain et Nader-Grosbois (2007, 2009, 2011b et c), les enfants jouant en dyade, doivent résoudre treize situations de problèmes à caractère socio-émotionnel, à partir de questions similaires à la RES.

Sur base du modèle TIS de Crick et Dodge (1994), une autre forme d'évaluation de la résolution de problèmes sociaux correspond à l'évaluation de biais d'attribution hostile et de l'interprétation de l'intention ambiguë d'une personne. Le *Social Information Processing Interview-Preschool Version* (SIPI-P, Ziv et Sorongon, 2011) propose des illustrations de quatre scènes sociales critiques vécues par un ours. Dans les vignettes, le protagoniste est rejeté par ses pairs ou provoqué par un autre pair. L'intention du pair est présentée comme étant ambiguë ou non hostile. Chaque type de vignette est combiné avec chaque type d'intention, ce qui engendre quatre histoires relatives à un rejet non hostile, un rejet ambigu, une provocation accidentelle et une provocation ambiguë. Des questions sont posées pour mesurer comment l'enfant interprète les intentions du personnage.

Le *Schultz Test of Emotion Processing-Preliminary Version* (STEP-P, Schultz et coll., 2010) est composé de brèves vignettes vidéos illustrant des scènes sociales critiques réparties en trois sous-tests, centrés respectivement sur l'interprétation et l'attribution des « émotions » dans des situations sociales

critiques ; l'interprétation de « provocations » physiques, par exclusion sociale (biais d'attribution hostile et le style de résolution de problèmes sociaux), et la sélection de buts et de réponses de type agressif ou coopératif.

Évaluer les comportements de régulation émotionnelle en contextes interactifs

Cet axe se centre sur la façon dont l'enfant interagit avec des partenaires, sur ses comportements prosociaux et sociaux en utilisant la communication, sur la régulation de ses émotions pour s'ajuster envers autrui.

La plupart des études sur la régulation émotionnelle ont utilisé des hétéro-évaluations¹⁵⁵ sous forme de listes d'items à coter sur une échelle de Likert, à compléter par des parents ou des enseignants à propos d'enfants d'âge préscolaire ou scolaire. Certaines mesures couplent l'auto-évaluation par l'enfant¹⁵⁶ à l'hétéro-évaluation. Analyser la perception de l'enfant sur sa régulation émotionnelle permet d'accéder à ses ressentis internes (Bowie, 2010), qui peuvent se différencier de ceux perçus par les parents.

Quelques études ont mis en place des dispositifs d'observation et d'évaluation directe de la régulation émotionnelle des enfants d'âge préscolaire ou scolaire, confrontés seuls à des tâches induisant la frustration, la déception, exigeant la persistance ou la simulation d'émotions positives ; ou en situation interactive de jeux coopératifs ou compétitifs (Hubbard, 2001 ; Baurain et Nader-Grosbois, 2009a et b, 2011b) avec un autre enfant ou un adulte. Sur base des vidéos, les codages procèdent par macroanalyse ou microanalyse des comportements verbaux et non verbaux reflétant des indices de régulation émotionnelle (expressions émotionnelles positives ou négatives, ou stratégies de régulation émotionnelle).

155. *Emotion Regulation Checklist* (ERC, Shields et Cicchetti, 1997 ; validation francophone ERC-vf, Inventaire de régulation émotionnelle, Nader-Grosbois et Mazzone, 2014) permettant d'établir un score de régulation émotionnelle et de dysrégulation émotionnelle, *Emotional Regulation Rating Scale* (Carlson et Wang, 2007), *Emotion Regulation Subscale of the Social Competence Scale* (Conduct Problems Prevention Research Group, 2002).

156. *Child Self-Report of Emotional Experience* (Bowie, 2010) mesure la perception par l'enfant d'âge scolaire de sa régulation émotionnelle et sa perception du soutien parental aux émotions négatives ; hétéro-rapport pour parents et enseignants. L'outil est discriminatif pour identifier les dysrégulations émotionnelles pour la tristesse et la colère. La *Social Skills Rating Scale* (Gresham et Elliott, 1990) évalue les aptitudes sociales dont les réponses empathiques, l'expression affective, la régulation émotionnelle et le *coping*, les compétences académiques et les problèmes comportementaux d'enfants d'âge préscolaire, scolaire élémentaire à secondaire ; questionnaires auto-rapport et hétéro-rapport.

Nous soulignons l'intérêt pour des professionnels d'évaluer la régulation émotionnelle des enfants dans divers contextes écologiques, en combinant ces mesures.

Évaluer la perception de l'adaptation sociale et les troubles du comportement

Cet axe concerne la qualité des relations sociales, l'adaptation sociale, la sociabilité de l'enfant, à travers ses propres perceptions¹⁵⁷ de son soi social et les perceptions des pairs ou des parents, enseignants, éducateurs. D'une part, sa propre perception de la qualité de ses relations est liée à la satisfaction recherchée dans celles-ci. D'autre part, la perception par les pairs ou l'adulte de la qualité de ses relations peut être évaluée par l'estimation du degré d'acceptation par les pairs ou sa réputation au sein de la classe, ou son « statut sociométrique »¹⁵⁸. Les composantes régulièrement distinguées dans les mesures correspondent à la qualité des interactions avec l'adulte ou des interactions avec des pairs (leadership, comportements extravertis ou introvertis, attention, écoute, empathie...), l'adaptation sociale ou encore l'absence de troubles comportementaux internalisés ou externalisés. Pour mesurer ces diverses composantes, beaucoup d'études utilisent des mesures d'évaluation hétéro-rapportées par questionnaires¹⁵⁹, complétés par les adultes (parents et/ou enseignants) pour identifier les compétences sociales des enfants ainsi que leurs problèmes de comportements (internalisés *versus* externalisés).

157. Le *Harter's Self-Perceived Competence Scale* (Harter, 1979 ; Harter et Pike, 1983) pour l'acceptation sociale. Volet autorapporté de l'Échelle développementale de comportement (DBC, Einfeld et Tonge 1995) à partir de 18 ans.

158. Le statut sociométrique correspond à une mesure évaluant la place accordée à un individu au sein d'un groupe. Certains auteurs prennent en compte la perception des pairs en utilisant une mesure sociométrique semblable à celle d'Asher et coll. (1979) : elle demande aux enfants avec quel enfant ils aiment le plus jouer, en cotant sur 5 les enfants de leur classe.

159. Le Profil Socio-Affectif (PSA, Dumas et coll., 1997) ou le *Social Competence and Behaviour Evaluation* (SCBE, La Frenière et Dumas, 1995) ; le *Child Behavior Scale* (Ladd et Profilet, 1996) ; le *Child Behavior Checklist* (CBCL, Achenbach et Rescorla, 2000) ; le *Social Adjustment for Children Scale* (EASE, Hughes et coll., 1997 ; Comte-Gervais et coll., 2008a et b) ; le *Preschool and Kindergarten Behavior Scale* (PKBS, Merrell, 2003) ; le *Social Skills Rating System* (SSRS, Gresham et Elliott, 1990) ; le *Teacher-Child Rating Scale* (TCRS, *Primary Mental Health Project*, 1995) ; le *Social Competence Inventory* (SCI, Rydell et coll., 1997) ; les *Scales of Independent Behavior-Revised* (SIB-R, Bruininks et coll., 1996) ; le *Matson Evaluation of Social Skills for Youngsters* (MESSY-II, Matson, 2010 ; Matson et coll., 2010) ; le *Matson Evaluation of Social Skills for Individuals with Severe Retardation* (Matson, 1995) ; Échelle Développementale de Comportement (DBC, Einfeld et Tonge, 1995).

Barisnikov et coll. (2005) ont créé un questionnaire de sociabilité (en cours de validation, Barisnikov et coll., 2006), comportant 48 items répartis sur 5 dimensions [(1) attitude sociale ; (2) compétence sociale ; (3) respect des règles sociales ; (4) comportement socio-émotionnel ; et (5) acceptation sociale], mais à destination de parents et/ou enseignants d'enfants à partir de l'âge de 12 ans. Précisons que toutes les méthodes d'évaluation ne sont pas validées et/ou ne se présentent pas en français.

D'autres études empiriques ont utilisé une *checklist* des habiletés sociales incluses dans une batterie¹⁶⁰ d'évaluation globale de capacités adaptatives.

À propos des perceptions de l'adaptation sociale par des adultes, selon qu'ils soient parents ou enseignants ou éducateurs, ils ont l'occasion d'observer et d'apprécier l'adaptation des enfants dans de multiples situations ou contextes différents (en dyades ou en groupes) et différentes personnes ; leur degré d'attention et de nuance concernant cette adaptation peut être influencé par la qualité de leurs relations à l'égard des enfants, par leur expertise du développement social des enfants et de leurs caractéristiques individuelles. Il peut par conséquent arriver que des divergences puissent apparaître entre les perceptions de mères, de pères, ou d'enseignants concernant les aptitudes d'adaptation sociale des enfants concernés.

Évaluer les stratégies de socialisation parentale des émotions

Pour évaluer les pratiques parentales de socialisation des émotions, on peut évaluer par questionnaires, les réactions parentales à l'égard des émotions positives et négatives de leur enfant (Daffe et Nader-Grosbois, 2009 et 2011 ; Nader-Grosbois et Daffe, 2013 ; Nader-Grosbois et Mazzone, 2014), les conversations parentales concernant les émotions (Mazzone et Nader-Grosbois, en préparation), ou encore, mettre en place des situations d'observation en appliquant des grilles d'observations de ces stratégies (Daffe et Nader-Grosbois, 2011 ; Nader-Grosbois et Daffe, 2013).

Principaux constats en déficience intellectuelle

Pour cadrer les hypothèses à propos des processus en TIS, ToM, en régulation socio-émotionnelle, en interactions sociales et en adaptation sociale d'enfants et d'adolescents DI, il faut considérer les postulats concernant leur développement (voir Nader-Grosbois, 2006). Selon l'hypothèse de « retard du développement », ces enfants DI, par rapport aux enfants typiques, progressent selon des étapes séquentielles similaires (s'ils sont appariés en âge

160. L'Inventaire du Développement du jeune Enfant de 0 à 7 ans, le Brigance (IDE, Brigance, 1997) ; l'*Assessment Evaluation Programming System* (AEPS, Bricker, 2002 ; version française, Evaluation Intervention et Suivi, Dionne et coll., 2006) ; le *Vineland Adaptive Behaviour Scales* (VABS, Sparrow et coll., 1984), instrument largement utilisé pour déterminer les compétences adaptatives à travers quatre domaines : moteur, de vie quotidienne, communicatif et social. Comme le précisent van Duijn et coll. (2010), l'intérêt croissant pour le développement adaptatif et le fonctionnement des individus avec un retard lié au développement a, cependant, révélé le besoin d'un instrument qui est capable de mesurer le niveau de fonctionnement adaptatif d'une façon plus simple et directe. À cette fin, une version abrégée du VABS a été développée couvrant toujours les quatre mêmes domaines (*Vineland Screener*, Sparrow et coll., 1993).

de développement) mais avec un rythme plus lent. Selon l'hypothèse de « différence du développement », des spécificités apparaîtraient dans ces différentes composantes de compétences sociales.

Traitement de l'information sociale et ToM en déficience intellectuelle

Pour mieux comprendre les particularités de ces processus chez les enfants et adolescents DI, des travaux ont testé ces postulats concernant leur développement en reconnaissance émotionnelle, en compréhension émotionnelle, en compréhension des états mentaux et en résolution de problèmes sociaux, que nous résumons brièvement.

Reconnaissance des émotions en déficience intellectuelle

Plusieurs auteurs effectuant des études comparatives concernant des enfants DI, d'étiologies différentes ou non spécifiées, traitant du développement de la ToM-émotions, mentionnent que les enfants DI présentent moins de capacités en reconnaissance de l'expression émotionnelle que les enfants typiques appariés en âge de développement (Kasari et coll., 1990 ; Kasari et Sigman, 1996 ; Turk et Cornish, 1998 ; Garitte, 2003 ; William et coll., 2005 ; Pochon et coll., 2006 ; Wishart et coll., 2007) ; ou en âge chronologique (Adam et Markham, 1991 ; Garitte, 2003). Certains de ces travaux indiquent que les émotions négatives semblent être traitées avec plus de difficultés que les émotions positives chez ces enfants DI. Certaines études reportent des déficits dans la reconnaissance de l'expression de la colère (Kasari et coll., 2001 ; Porter et coll., 2007) et de la surprise (Wishart et Pitcairn, 2000) ou de la peur (Wishart et Pitcairn, 2000 ; Kasari et coll., 2001 ; Williams et coll., 2005 ; Porter et coll., 2007 ; Wishart et coll., 2007).

Bien que les enfants DI, comparés aux enfants typiques, semblent présenter des déficits en reconnaissance émotionnelle, les résultats des études doivent être nuancés, selon l'expression faciale émotionnelle concernée (le nombre considéré des expressions faciales émotionnelles étant variable selon les études), le type d'appariement des enfants (en âge développemental ou chronologique) et le degré de sévérité de la DI. Plusieurs études, comparant des enfants typiques et atypiques de même âge chronologique, signalent que les retards développementaux s'accompagnent de déficits en reconnaissance ou en production des expressions émotionnelles (Moore, 2001 ; Hetzroni et Oren, 2002 ; Thommen et coll., 2004) mais ce déficit s'estomperait lorsque les comparaisons sont effectuées à même âge de développement des deux populations comparées (Adam et Markham, 1991 ; Pochon et coll., 2006). L'étiologie semble également constituer un facteur pouvant moduler la

reconnaissance des émotions. Plusieurs études observent chez les enfants avec trisomie 21, une faiblesse particulière dans la reconnaissance des expressions faciales émotionnelles (Turk et Cornish, 1998 ; Kasari et coll., 2001 ; Williams et coll., 2005 ; Pochon et coll., 2006 ; Wishart et coll., 2007), et plus largement dans l'expression et la compréhension émotionnelle (Kasari et Sigman, 1996)¹⁶¹.

Compréhension des émotions, ToM en déficience intellectuelle

Dans les études menées par Thirion-Marissiaux et Nader-Grosbois (2008a et b), Baurain et Nader-Grosbois (2013b), Fiasse et Nader-Grosbois (2012), Nader-Grosbois et coll. (2013), les résultats indiquent que les enfants DI et les enfants typiques, appariés en âge de développement, ne diffèrent pas significativement dans leurs compétences en compréhension des émotions. Ces travaux soutiennent davantage l'hypothèse de retard de développement de la ToM chez les enfants DI, autrement dit une similitude de séquences développementales, comparés à des enfants typiques de même âge de développement, est observée. Cette similarité des compétences s'observe pour le score total des épreuves ToM-émotions et les scores à chaque épreuve de compréhension des causes et des conséquences des émotions. Dans leur étude, Thirion-Marissiaux et Nader-Grosbois (2008b) observent que la compréhension des causes des émotions semble être plus aisée que la compréhension de leurs conséquences dans les deux groupes. Dans l'étude de Wishart et Pitcairn (2000), les enfants avec trisomie 21 obtiennent un score en compréhension des causes des émotions qui ne diffère pas de celui des enfants typiques. Les résultats de l'étude de Kasari et coll. (2001) sont plus nuancés : les enfants avec trisomie 21 ne se distinguent pas des enfants typiques à l'âge de 6 ans (âge de développement = 3,4 ans), par contre à l'âge de 8 ans (âge de développement = 4 ans), leurs scores sont inférieurs dans l'attribution des émotions de colère et peur. Finalement, un groupe d'enfants avec trisomie 21 revus après deux ans ne montrent aucun progrès à cette tâche. Quant aux résultats obtenus par Garitte (2003), Turk et Cornish (1998), ils contrastent avec les constats d'autres études car des performances inférieures à l'épreuve de compréhension des causes des émotions sont relevées chez les enfants DI (comparés à des enfants typiques, appariés en âge de développement). Toutefois, ces derniers auteurs ne prennent pas en considération les justifications de réponses par ces enfants, ce qui implique des performances plus aisées à atteindre par ceux-ci.

161. De même, des personnes à syndrome de Williams (Barisnikov, 2011), décrites comme hyper-sociables ou ayant une attitude amicale envers autrui pourraient avoir une difficulté dans le traitement de l'information sociale. On en déduit qu'il est très pertinent de poursuivre des études sur les personnes DI en précisant l'étiologie, les syndromes, pour affiner les connaissances à leur sujet.

Résolution de problèmes sociaux en déficience intellectuelle

Barisnikov et Hippolyte (2011) rapportent qu'à la Tâche de Résolution Sociale (RES), des adultes avec trisomie 21 ne se différencient pas d'enfants typiques quand ils traitent les situations sociales appropriées, alors qu'une différence significative intergroupes apparaît pour les situations inappropriées moins bien reconnues par les adultes avec trisomie 21. Dans une étude transversale menée auprès de 45 enfants DI et 45 enfants typiques appariés en âge de développement, Baurain et Nader-Grosbois (2013a et b) ne relèvent aucune différence significative intergroupes pour les performances au RES et aux résolutions de problèmes socio-émotionnels (RPSE) présentées en jeu interactif en dyade ; ce qui soutient le retard de développement de ces compétences. Des liens positifs hautement significatifs sont relevés entre les compétences en ToM-émotions et ces performances en RES, en RPSE dans les deux groupes. L'étude comparative de Nader-Grosbois et coll. (2013) identifie également un léger retard, plutôt qu'un déficit, dans les performances à d'autres tâches de résolutions de problèmes socio-émotionnels de la part d'enfants DI par rapport aux enfants typiques de même âge développemental.

Interactions sociales et régulation socio-émotionnelle en déficience intellectuelle

À propos des interactions sociales, plusieurs auteurs relèvent chez des enfants DI, une participation sociale malaisée en jeux symboliques (Vieillevoye et Nader-Grosbois, 2008), une moindre opportunité à entretenir des interactions sociales (Guralnick et coll., 2006) et des déficits dans leurs comportements prosociaux (Kasari et Bauminger, 1998 ; Zion et Jenvey, 2006), des difficultés à s'adapter à leurs pairs (Zion et Jenvey, 2006). Guralnick et coll. (2009) ajoutent que ces enfants DI sont moins sociables dans leurs interactions sociales que les enfants typiques d'âge préscolaire (de même âge de développement) et ont davantage besoin d'être assistés pour commencer un jeu, pour rester impliqués et pour comprendre les règles sociales. Dès lors, ces enfants DI sont plus introvertis et ont besoin de plus de temps pour initier des comportements prosociaux, ou d'empathie...

Quels sont les constats à propos de l'expression et de la régulation des émotions positives des enfants à trisomie 21 ? Les très jeunes enfants à trisomie 21 montrent des signaux émotionnels plus mutiques, surtout lorsqu'ils expriment des émotions positives par des sourires d'intensité élevée à l'égard de l'adulte (Buckhalt et coll., 1978 ; Cicchetti et Sroufe, 1978 ; Berger et Cunningham, 1986 ; Kasari et coll., 1990 ; Knieps et coll., 1994 ; Fidler, 2006). Cicchetti et coll. (1991) expliquent ce constat par une différence

morphologique dans leurs expressions faciales, ne leur permettant pas d'imiter l'expression émotionnelle. Néanmoins, les enfants à trisomie 21 de niveau préscolaire continuent à sourire plus fréquemment (Fidler et coll., 2005 ; Fidler, 2006). Kasari et coll. (1990) ont relevé l'expression d'émotions positives, une attention partagée et des interactions plus intenses, plus importantes envers l'adulte chez des enfants à trisomie 21 que chez des enfants typiques ou avec troubles du spectre de l'autisme. Selon Motti et coll. (1983), les enfants à trisomie 21 de 2 ans présentant un meilleur quotient de développement, manifestent plus d'émotions positives, sont plus enthousiastes et impliqués en situation ludique.

Qu'en est-il de l'expression et de la régulation des émotions négatives des enfants à trisomie 21 ? Cicchetti et Sroufe (1978) rapportent des expressions émotionnelles moins intenses et plus brèves ainsi qu'une moindre réactivité à leur environnement chez les enfants à trisomie 21 en comparaison à des enfants typiques. Par exemple, ils expriment moins intensément leurs émotions de peur et se calment plus difficilement lorsqu'ils l'éprouvent ; une latence à la détresse plus longue est observable (Cicchetti et Sroufe, 1978). En situation de frustration, ils montrent plus de réponses émotionnelles négatives, un niveau de frustration plus élevé et s'orientent plus vers l'expérimentateur sans demander d'aide, en comparaison aux enfants typiques de même âge de développement qui mettent en œuvre plus de stratégies dirigées vers un but, la recherche d'aide et se calment eux-mêmes plus aisément : les enfants à trisomie 21 utilisent un répertoire limité de stratégies de *coping* face à la frustration (Jahromi et coll., 2008).

Dans leur étude de la régulation émotionnelle¹⁶² d'enfants et adolescents à syndrome de Williams âgés de 8 à 15 ans, Phillips et Klein-Tasman (2008) rapportent des difficultés de régulation émotionnelle pour 73 % des enfants et des corrélations négatives significatives entre les scores composites de difficultés de régulation émotionnelle et les aptitudes communicatives et sociales. Ce qui rejoint les constats de la revue de la littérature de Mervis et John (2010), quant à leurs difficultés pour les fonctions exécutives (inhibition), attentionnelles et pour la régulation des émotions.

Dans le cadre d'une étude (Baurain et Nader-Grosbois, 2012) sur les similitudes *versus* différences en régulation socio-émotionnelle de 45 enfants DI et de 45 enfants tout-venant d'âge préscolaire appariés selon leur âge de développement, les résultats ont montré que les enfants DI n'expriment pas et ne régulent pas moins leurs émotions que les enfants typiques mais ils

162. Évaluée par des mesures rapportées par les parents : *Emotion Regulation Checklist* (ERC, Shields et Cicchetti, 1997) ; *Behavior Rating Inventory of Executive Functions* (BRIEF, Gioia et coll., 2000).

manifestent moins de comportements sociaux. Pour les deux groupes, la régulation socio-émotionnelle a varié selon les contextes, les séquences ainsi que parfois selon certaines caractéristiques des enfants. Les scores moyens en régulation socio-émotionnelle en contexte compétitif et coopératif (quand l'enfant-cible joue avec un pair) sont plus élevés que ceux obtenus en contexte neutre (quand l'enfant-cible joue avec un adulte). Pour les deux groupes, plusieurs catégories de régulation socio-émotionnelle dans différents contextes ont varié selon l'âge développemental des enfants. L'ensemble de ces résultats soutient un retard développemental dans la régulation socio-émotionnelle des enfants DI plutôt qu'une différence, par rapport aux enfants tout-venant. Dans le groupe DI, leur expression émotionnelle en contexte compétitif et leur comportement à l'égard des règles sociales en contexte neutre a varié selon leur âge chronologique.

Adaptation sociale en déficience intellectuelle

En accord avec les critères de diagnostic de l'*American Association Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD, 2010), faisant référence à un déficit d'adaptation sociale, c'est davantage l'hypothèse de différence du développement qui est d'emblée postulé. Un certain nombre d'auteurs (Serafica, 1990 ; Kasari et Bauminger, 1998 ; Mellier et Courbois, 2005 ; Thirion-Marissiaux et Nader-Grosbois, 2008c ; Fiasse et Nader-Grosbois, 2012 ; Baurain et coll., 2013 ; Nader-Grosbois et coll., 2013) relèvent effectivement que ces enfants ont des déficits dans leur adaptation sociale, en comparaison à des enfants appariés en âge de développement et d'autres parlent d'un déficit en comparaison à des enfants appariés en âge chronologique (Merrell et Holland, 1997) ; supportant l'hypothèse de différence de développement de l'adaptation sociale chez les enfants présentant une déficience intellectuelle. Des trajectoires longitudinales de l'adaptation sociale d'enfants et d'adolescents avec trisomie 21 ont été analysées dans quelques études et mettent en évidence un rythme plus lent d'acquisition, parfois des stagnations ainsi qu'une grande variabilité interindividuelle (Dykens et coll., 1994 ; Rosner et coll., 2004 ; van Duijn et coll., 2010). Par ailleurs, plusieurs auteurs ont observé que des enfants DI présentent des comportements plus antisociaux, de retrait et sont plus à risque de manifester des problèmes de comportement tant à la maison qu'à l'école (Keogh et coll., 1989 ; Merrell et Holland, 1997 ; Zion et Jenvey, 2006).

Liens entre les trois niveaux de compétences sociales en déficience intellectuelle

Liens entre TIS, ToM et régulation émotionnelle en déficience intellectuelle

Cicchetti et coll. (1991) mentionnent leur maturation neurologique retardée et leur développement cognitif déficitaire comme une des causes de leur difficulté à réguler leurs émotions. D'après Frijda (1988), les difficultés de leur expression des émotions sont liées à leur fonctionnement cognitif altéré ; dans la mesure où les réactions émotionnelles résultent de la compréhension de l'évènement. Leurs difficultés en TIS seraient une explication quant aux difficultés relevées en expression des émotions. Dans le même sens, selon Brun et Mellier (2004), l'enfant DI éprouve des difficultés à maîtriser les connaissances sur les émotions d'autrui impliquant une régulation émotionnelle en interaction sociale plus problématique. D'après Guralnick et coll. (2006), les difficultés d'ajustement du comportement lors d'interactions sociales avec un pair seraient à relier aux déficits en régulation de leurs émotions.

Baurain et Nader-Grosbois (2013b) ont révélé chez des enfants typiques et des enfants DI, appariés en âge de développement, des liens positifs, partiels entre la ToM-émotions et la résolution de problèmes socio-émotionnels et les différentes catégories de la régulation socio-émotionnelle en interaction sociale dyadique (comprenant les expressions émotionnelles, l'adaptation de leurs expressions émotionnelles, les comportements envers les règles sociales et les comportements sociaux).

Liens entre TIS, RES et adaptation sociale en déficience intellectuelle

Plusieurs travaux ont pointé soit des retards, soit des déficits ou particularités dans le développement de la ToM chez des personnes DI comme pistes pour comprendre les difficultés sociales (Barisnikov et coll., 2002 ; Charman et Campbell, 2002 ; Abbeduto et Murphy, 2004 ; Jervis et Baker, 2004 ; Mellier et Courbois, 2005 ; Thirion-Marissiaux et Nader-Grosbois, 2008a et b ; Nader-Grosbois et Thirion-Marissiaux, 2011b). Certains auteurs (Hippolyte et coll., 2010 ; Barisnikov et Hippolyte, 2011) relèvent que des adultes DI ayant de moins bonnes performances dans la tâche RES sont perçus par leur éducateur comme ayant plus de difficultés dans la sous-échelle « interaction sociale » de l'échelle développementale de comportement (DBC, *Developmental Behavior Checklist*). Baurain (2012) a constaté que les compétences en ToM-émotions, les performances à la tâche RES, ainsi que les performances en résolution de problèmes à caractère socio-émotionnel en jeu interactif d'enfants DI prédisent la perception de l'enseignant sur l'adaptation

sociale. Récemment, l'étude comparative de Nader-Grosbois et coll. (2013) met en évidence pour le groupe d'enfants DI que la ToM-émotions prédit leur adaptation générale, leur adaptation affective, leurs interactions avec les pairs et les adultes et le niveau de problèmes internalisés.

Liens entre régulation émotionnelle et adaptation sociale en déficience intellectuelle

Phillips et Klein-Tasman (2008) rapportent, au-delà des difficultés de régulation émotionnelle pour 73 % des enfants et adolescents à syndrome de Williams (âgés entre 8 et 15 ans), des corrélations négatives significatives entre les scores de régulation émotionnelle et les domaines d'adaptation sociale (et ce même en contrôlant le niveau intellectuel). Baurain et coll. (2013) rapportent, pour les enfants DI, des liens prédictifs positifs spécifiques entre le comportement envers les règles sociales de la régulation socio-émotionnelle et la perception des enseignants de leur ajustement socio-émotionnel et de leur niveau d'habiletés sociales manifestées en vie quotidienne.

Cibles d'intervention à privilégier

Assurer les prérequis à la ToM

Depuis trois décennies, plusieurs programmes d'intervention précoce destinés aux enfants atypiques visent le développement de la communication sociale précoce, des capacités à répondre, initier ou maintenir l'attention conjointe à l'égard d'un partenaire et à faire part de leurs intentions, sous la forme gestuelle ou verbale. De même, sont ciblées les capacités en jeux symboliques, imitation vocale et gestuelle : par exemple l'incitation à des jeux de faire semblant, à des prises de rôles invite l'enfant à prendre diverses perspectives ; l'imitation exige qu'il intègre la perspective de la personne à imiter. Depuis une quinzaine d'années, les travaux sur la ToM ont insufflé l'élaboration de méthodes favorables au développement de l'empathie de la compréhension des états mentaux. Selon Valdivia-Salas et coll. (2009), l'empathie correspond à la compréhension de « comment les autres se sentent » et au quasi-partage de ces ressentis, même distincts des nôtres. Entraîner l'empathie commence à figurer dans des programmes d'intervention visant le développement de prise de perspective et d'aptitudes sociales chez des enfants à retard de développement et montrent des effets bénéfiques. Ces auteurs invitent à se référer à chaque stade de l'empathie pour soutenir son

développement auprès de ces enfants et pour faciliter leur compréhension de leurs émotions, celles d'autrui et la manifestation de réponses empathiques.

Consolider des compétences cognitives exécutives

Certaines études prouvent l'efficacité de l'entraînement du fonctionnement exécutif¹⁶³ pour améliorer la ToM, particulièrement la ToM-croyances d'enfants typiques (Kloo et Perner, 2003 et 2008) et atypiques ayant des difficultés des fonctions exécutives (Fisher et Happé, 2005). Stimuler les fonctions exécutives, dont l'attention sélective, l'inhibition et l'autorégulation (identification de l'objectif, planification, autoévaluation...) peut être favorable au TIS, à la ToM et à la gestion de la régulation socio-émotionnelle.

Entraîner le traitement socio-perceptif émotionnel

Des études ont mis en exergue l'efficacité de l'entraînement à l'identification et à la reconnaissance des expressions émotionnelles faciales en utilisant des photos, des images ainsi que des supports multimédias ou logiciels¹⁶⁴ (Stewart et Singh, 1995 ; Swettenham, 1996 ; Golan et Baron-Cohen, 2006). Offrir des opportunités d'identifier des expressions faciales émotionnelles, des attitudes, des gestes et des intonations émotionnelles avec des supports variés permet d'entraîner ce traitement socio-perceptif émotionnel, utile à la TIS et à la ToM ainsi que lors des interactions sociales avec les autres.

Étoffer les connaissances socio-conceptuelles

Il est d'ores et déjà habituel que les parents, les enseignants et les éducateurs apprennent par divers moyens aux enfants et adolescents à connaître et à comprendre les règles sociales, les conventions sociales, qui peuvent parfois se moduler différemment selon les contextes.

163. L'entraînement de l'inhibition par la tâche de tri de cartes.

164. *Facial Action Coding System* (Ekman et Friesen, 1978) apprend à décrire les mouvements faciaux d'émotions de base (joie, tristesse, peur, dégoût, colère et surprise) et améliore la production des expressions faciales. *Gaining Face* (2007) propose de multiples expressions faciales d'individus de diverses cultures avec une description écrite ; des comparaisons entre expressions émotionnelles ; des quizz de reconnaissance d'expressions faciales. www.ccoder.com/GainingFace (Stone Mountain software). *Emotion Trainer* (Silver, 2000), *Emotion Library* issue du *Mind Reading* (Baron-Cohen, 2004), *Emotion Recognition Cartoons*, issue du *Teaching Children with Autism to Mind-Read : A Practical Guide* (Howlin et coll., 1999).

Entraîner la ToM et la résolution de problèmes sociaux

Quant à l'entraînement à des tâches en ToM, on relève l'effet positif des conversations à propos de fausses croyances, l'explication de réponses correctes, un feedback différencié sur la performance à ces tâches et une discussion à propos d'événements de fausses croyances (Kloo et Perner, 2003) sur les acquisitions en ToM-croyances. Des études ont vérifié l'efficacité d'un entraînement à des tâches en ToM concernant un seul ou plusieurs états mentaux (émotions, croyances, simulacres) auprès d'enfants atypiques (avec autisme, syndrome d'Asperger, trisomie 21, à troubles sociaux anxieux ou agressifs) en utilisant du matériel symbolique de mise en scènes de personnages, des images avec entêtes ou avec bulles de pensée orientées vers les protagonistes, ou du matériel informatique¹⁶⁵ (Hadwin et coll., 1996 ; Steerneman et coll., 1996 ; Swettenham, 1996 ; McGregor et coll., 1998 ; Parsons et Mitchell, 1999 ; Silver et Oakes, 2001 ; Wellman et coll., 2002). La compréhension des états mentaux concernés et les compétences sociales se sont améliorées.

Concernant l'entraînement de résolution de problèmes sociaux, à partir de situations sociales critiques vécues par l'enfant ou d'autres personnes, ou de situations fictives de protagonistes (de livres, de dessins animés, de films...), il est possible d'entraîner son jugement quant au fait que les comportements soient appropriés ou non, en référant aux règles sociales ou morales, et ses capacités à justifier ce jugement.

Certains programmes intègrent une stimulation de la ToM parmi des interventions concernant la résolution de problèmes sociaux, la référence à des scénarios sociaux, ou le jeu de faire semblant, et prévoient également la formation des parents à la cognition sociale et des indications pour les

165. L'*Emotion Trainer* (Silver, 2000) se présente en cinq unités. Pour chaque item, est présentée une photo digitale d'un visage, d'une scène ou d'un objet, accompagnée d'une question et de deux ou quatre boutons dont l'un doit être activé pour répondre. (1) Des photos d'expressions faciales à partir desquelles l'enfant doit choisir l'émotion adéquate. (2) Des photos illustrant une personne dans une situation susceptible d'induire une émotion que l'enfant doit sélectionner. (3) Des images à partir desquelles l'enfant doit déterminer ce qu'un personnage veut et si cela le rendrait content ou triste. (4) L'enfant est amené à identifier l'émotion de personnages dont il doit inférer l'état mental, en fonction de la situation. (5) Une illustration d'un objet ou d'un événement apprécié ou non apprécié par le personnage. Le *Mind Reading : the interactive guide to emotions* (Baron-Cohen, 2004) (<http://www.jkp.com/mindreading>.) inclut trois parties. L'*Emotions Library* constitue une base de données de 412 émotions, présentées de façon visuelle (visages à expressions diverses) et auditive (intonations de voix) et est complétée par six clips vidéos illustrant des émotions émises par des personnes d'âges différents, féminines et masculines ; des définitions écrites, des synonymes, des notes fournissent des informations à propos des émotions. Le *Learning Centre* se compose de leçons et de quizz, suivis d'un test de reconnaissance. La *Games Zone* comprend des jeux à propos des émotions qui font découvrir comment une personne réagit dans diverses situations et deviner comment elle se sent.

professionnels. Des guides d'intervention¹⁶⁶ ont été élaborés pour développer des compétences « à lire l'esprit » par des enfants atypiques. Quelques études ont examiné l'efficacité de ces programmes. Gevers et coll. (2006) ont vérifié l'efficacité d'un entraînement à la cognition sociale d'enfants âgés de 8 à 11 ans, avec autisme, lors de séances hebdomadaires d'une heure durant 21 semaines. En parallèle, une formation parentale a été mise en œuvre en cinq séances mensuelles durant lesquelles étaient fournies des suggestions de jeux et de narrations d'histoires. Des progrès ont été relevés pour des pré-curseurs de la ToM (perception-imitation, simulacre), la compréhension de croyances, la compréhension de l'ironie et l'humour et pour le fonctionnement adaptatif dans les domaines de la socialisation (relations interpersonnelles, jeux et loisirs et aptitudes sociales). L'entraînement en ToM est plus efficace lorsqu'il est réalisé au sein d'activités mobilisant d'autres habiletés et complété par une formation parentale.

Récemment, Lachavanne et Barisnikov (2013) ont vérifié l'effet d'un entraînement de la TIS, et de l'attribution émotionnelle (ToM-émotions) auprès d'adultes DI et ont mis en évidence lors du posttest une amélioration de l'attribution émotionnelle, à la tâche de résolution sociale et une diminution des troubles de comportement. De même, Houssa et coll. (2014b et c) présentent un dispositif original d'entraînement à court terme et à moyen terme de la ToM et du TIS, pouvant être applicables à des enfants et adolescents DI et présentant d'autres troubles de développement. Ces auteurs proposent une revue de littérature des programmes d'entraînement et de leurs effets auprès d'enfants typiques et atypiques.

166. Le *Teaching Children with Autism to Mind-Read : A Practical Guide* (Howlin et coll., 1999) fournit des informations sur la façon d'apprendre des aptitudes en ToM chez des enfants de 4 à 13 ans, en référant aux stades de la ToM. Il comprend trois sections : « émotion » pour aider à comprendre les émotions des autres à partir de photos, de dessins schématiques, à identifier les émotions, désirs et croyances ; « information des états » offre des instructions sur des prises de perspectives visuelles et sur les fausses croyances ; « jeu de faire semblant ». Le guide explique comment évaluer le niveau de l'enfant, suivre ses progrès et des procédures d'enseignement. Le *Comic Strip Conversations* (Gray, 1994) propose des scénarios sociaux en utilisant des dessins simples pour illustrer des conversations entre personnes en situations-problèmes. Il est demandé d'identifier ce que la personne fait, dit et ce qu'elle pense. Cette méthode aide à clarifier les attentes sociales, à ajuster les mauvaises interprétations sociales, à outiller la gestion personnelle en situations sociales, en déterminant des comportements socialement adaptés et à réduire la frustration et l'anxiété. Le *Navigating the Social World* (McAfee, 2001) à destination de parents, de professionnels pour améliorer les aptitudes sociales, émotionnelles en incluant des activités de compréhension en ToM de personnes à autisme de haut niveau.

Améliorer les interactions sociales propices à soutenir le développement de la régulation socio-émotionnelle et la cognition sociale

Il est conseillé de varier les occasions pour l'enfant et l'adolescent de réguler ses émotions et son comportement interactif avec des partenaires, en contextes à climats distincts pour diversifier les expériences d'interactions sociales (Baurain et Nader-Grosbois, 2009a et b, 2011b). Celles-ci créent des représentations mentales propices au développement de la ToM, des connaissances socio-émotionnelles et de stratégies de résolution de problèmes sociaux. Inversement, offrir des occasions de mobiliser ces connaissances socio-conceptuelles lors d'interactions peut favoriser l'aisance de l'enfant à ajuster ses comportements aux exigences de l'interaction. Un guide¹⁶⁷ a été conçu à l'intention de professionnels pour qu'ils contribuent au développement de la régulation émotionnelle des enfants et adolescents typiques et atypiques.

Plusieurs programmes entraînant des habiletés sociales et interactives chez des enfants atypiques ont intégré une stimulation de la ToM et ont amélioré les compétences en ToM et les habiletés sociales en situation naturelle. Les modules se centrent sur des aptitudes interactives et conversationnelles (instaurer l'attention conjointe, commencer, maintenir et terminer des conversations, choisir des sujets intéressant les autres, interpréter ou exprimer des émotions, négocier et partager, écouter et exprimer son intérêt pour autrui), la prise de perspectives distinctes de la sienne, des jeux de rôles ; des aptitudes en ToM-croyances, des démonstrations d'interactions agréables, des occasions de négociation ou coopération, des aptitudes à l'autogestion (Ozonoff et Miller, 1995 ; Feng et coll., 2008 ; Cotugno, 2009).

Plusieurs méthodes efficaces travaillent le langage, les conversations au sein des interactions sociales avec des pairs ou des adultes pour favoriser le développement de la ToM chez des enfants atypiques, en incitant ceux-ci : à prendre des tours de parole, à écouter, à maintenir ou changer un sujet de conversation (Chin et Bernard-Opitz, 2000), à utiliser des indicateurs langagiers de mises en relation pour développer la prise de perspective à l'égard de soi et d'autrui (McHugh et coll., 2009), à inférer des états mentaux en considérant des informations verbales et non verbales, lors de corésolutions de problème en dyades de pairs (Gauducheu et Cuisinier, 2004 et 2005).

Des mises en situations parent-enfant qui incitent aux conversations sur les états mentaux, les croyances ou les émotions, à l'explication d'événements

sociaux, en disposant de supports illustratifs de situations socio-émotionnelles, fournissent un cadre structurant aux interactions propices à l'évocation mutuelle d'états mentaux et au développement de la ToM de l'enfant avec ou sans déficience (Dyer et coll., 2000 ; Ontai et Thompson, 2002 ; Peterson et Slaughter, 2003 ; LaBounty et coll., 2008 ; Daffe et Nader-Grosbois, 2009 et 2011 ; Nader-Grosbois et Daffe, 2013). Des supports¹⁶⁸ aident la communication sur les émotions ou la ToM. Relevons l'efficacité d'une intervention auprès de dyades mères-enfant avec autisme proposant un entraînement d'engagement conjoint, d'attention conjointe et à la co-régulation des émotions entre partenaires (Gulsrud et coll., 2010).

On conseille aux enseignants de les stimuler par des corésolutions de problèmes, la mise en contraste de perspectives différentes entre élèves, la mobilisation, la conscientisation de leurs propres états mentaux et ceux d'autrui par le recours au langage métacognitif (Astington et Pelletier, 2005 ; Deleau, 2007).

Des programmes d'entraînement aux habiletés sociales sont conçus par des chercheurs et praticiens, dont le « Socio-guide »¹⁶⁹ (Bernier et coll., 2003) (pour apprendre à demander de l'aide, converser en réciprocité avec autrui, développer une relation amicale, réagir à la critique, à un comportement dérangeant, contrôler ses réactions agressives, identifier et exprimer ses émotions et autoévaluer ses compétences) et « Contes sur moi : programme de promotion des compétences sociales »¹⁷⁰ (Lapointe et coll., 2006).

Limites des troubles du comportement

Des programmes ciblent la réduction de troubles du comportement des enfants atypiques lors d'interactions sociales, en considérant les compétences en ToM et en autocontrôle. Ces méthodes¹⁷¹ apprennent à identifier leurs

168. Le lecteur peut consulter le site [http://www.magie-mots.com/page.html?produit.Mental Simil](http://www.magie-mots.com/page.html?produit.Mental%20Simil) (Monfort Sanches et Monfort Juarez, Orthoédition, 2009), « Scénari junior » (Geneste et Causse, Orthoédition, 2008), *Problems* (éd. Schubi, 2006). DVD « Je ris, tu pleures, il est en colère, nous sommes autistes » (Subilia, 2007). Littérature enfantine : « Émotions et sentiments : images, corps et langage (Labes et Deveye, Editions du Papyrus, 2009) ; « Quand je suis... triste, heureux, en colère » (éd. Piccolia, Wesco). Matériels ludiques : « Jeu de mémoire des émotions », « Jeux de visages » (Kallache, éd. Nathan), « Puzzle les émotions » (éd. Wesco), « Les expressions » (éd. Wesco), « Les émotions » (éd. Wesco), *Feelings et What are they thinking ?* (Colorcards).

169. Guide des principes et procédures d'entraînement ; acétates en couleur pour la formation à l'apprentissage des compétences sociales ; 6 séries de 17 fiches illustrées pour les enfants ; 20 photographies d'émotions ; vidéo illustrant des modèles d'habiletés sociales.

170. Cinq thèmes : connaissance et estime de soi ; reconnaissance et expression des émotions ; sensibilité envers les autres ; générosité et entraide ; résolution de problèmes relationnels.

171. *The Incredible 5-point Scale : assisting students with Autism spectrum disorders in understanding social interactions and controlling their emotional responses* (Buron et Curtis, 2004) ; *Promoting Alternative Thinking Strategies* (Kusché et Greenberg, 1994).

émotions, à contrôler leurs réactions émotionnelles inadéquates lors d'événements critiques (dont les situations de provocation, de frustration), à comprendre les conséquences des comportements et à mobiliser des comportements appropriés, en utilisant le langage, et à résoudre des situations sociales. Ces méthodes se sont avérées efficaces (de Castro et coll., 2004 ; Riggs et coll., 2006).

Améliorer la perception de l'adaptation sociale et soutenir les compétences de socialisation parentale et de l'entourage

Cet axe concerne la qualité des relations sociales, l'adaptation sociale, la sociabilité de l'enfant, à travers ses propres perceptions de son soi social et les perceptions des pairs ou des parents, enseignants, éducateurs. Encourager les échanges quant aux perceptions contrastées ou similaires des différents adultes, des pairs et de l'enfant lui-même, à propos de l'adaptation sociale, peut contribuer à faire évoluer les représentations respectives.

Quelques programmes relient l'évaluation et l'intervention des habiletés dans le domaine social, en mobilisant le partenariat parents, professionnels.

Dans l'ouvrage *Solving the relationship puzzle*, Gutstein (2000) décrit comment encadrer des enfants avec autisme pour se découvrir, se construire une conscience sociale au fil des interactions quotidiennes, tisser des relations et partager leurs émotions avec l'entourage. L'intervention doit soutenir une appréciation réaliste chez l'enfant de son soi social, l'instauration de relations amicales ainsi qu'inciter l'entourage à ajuster leurs perceptions de son adaptation sociale, en fonction des contextes dans lesquels il a l'opportunité de l'observer. Des sites et des guides proposent des pistes d'intervention encouragées dans divers pays pour aider les professionnels et parents à soutenir l'adaptation socio-émotionnelle des enfants.

Quant à la formation et la guidance parentale, elles doivent améliorer les stratégies parentales (mères et pères) de socialisation des émotions, par une conscientisation et un ajustement de leurs réactions à l'égard des émotions de leur enfant, de leurs conversations à propos des émotions et d'événements sociaux critiques vécus par l'enfant, les personnes de l'entourage ou des personnages fictifs (Scaramella et Leve, 2004 ; Mirabile et coll., 2009 ; Daffe et Nader-Grosbois, 2009 et 2011 ; Nader-Grosbois et Daffe, 2013 ; Mazzone et Nader-Grosbois, 2012 et 2013).

En conclusion, comme ce chapitre en témoigne, l'application du modèle intégré heuristique des compétences sociales est un atout, non seulement pour cadrer les travaux scientifiques à poursuivre concernant les personnes déficientes intellectuelles, mais aussi pour mieux sélectionner les mesures et outils d'évaluation ou d'observation et cibler des interventions fondées conceptuellement tout en s'adaptant à la dynamique relationnelle des composantes de leurs profils socio-émotionnels singuliers. Pour ce faire, il est essentiel d'adopter une démarche de liens étroits entre les fondements conceptuels, les évaluations et les programmes d'intervention qui ont prouvé leur efficacité dans des études scientifiques (Nader-Grosbois, 2015).

Nathalie Nader-Grosbois

Université Catholique de Louvain,

Institut de Recherche en Sciences Psychologiques,

Chaire Baron Frère en orthopédagogie, Louvain-la-Neuve, Belgique

BIBLIOGRAPHIE

AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES INTELLECTUAL DISABILITY (AAIDD). Definition, Classification, and Systems of Supports. The 11th Edition of the AAIDD Definition Manual. 2010

ABBEDUTO L, MURPHY MM. Language, social cognition, maladaptive behavior and communication in Down syndrome and Fragile X syndrome. *In: Developmental language disorders. From phenotypes to etiologies.* RICE ML, WARREN SF (Eds). London, Lawrence Erlbaum Associates Publishers, 2004 : 77-97

ACHENBACH TM, RESCORLA LA. Manual for the ASEBA Preschool Forms and Profiles. Burlington, University of Vermont, Department of Psychiatry, 2000

ADAM K, MARKHAM R. Recognition of affective facial expressions by children and adolescents with and without mental retardation. *Am J Ment Retard* 1991, **96** : 21-28

ADRIEN JL. Batterie d'Évaluation Cognitive et Socio-émotionnelle. Pratiques psychologiques et recherches cliniques auprès d'enfants atteints de TED. Bruxelles, De Boeck, 2008

ASHER SR, SINGLETON LC, TINSLEY BR, HYMEL S. A reliable sociometric measure for preschool children. *Dev Psychol* 1979, **15** : 443-444

ASTINGTON JW, PELLETIER J. Theory of mind, language, and learning in the early years: Developmental origins of school readiness. *In: The development of social cognition and communication.* HOMER BD, TAMIS-LEMONDA C (Eds). Mahwah, NJ: Erlbaum, 2005 : 205-230

BAKER JK, FENNING RM, CRNIC KA. Emotion socialization by mothers and fathers: coherence among behaviors and associations with parent attitudes and children's social competence. *Soc Dev* 2011, **20** : 412-430

BARISNIKOV K, HIPPOLYTE L, GOKOUNOUS S. Sociability and adaptive behaviour in adults with DS. Paper presented at the PTMR- Sixth European Conference, May 18th-20th, Liège, Belgium, 2006

BARISNIKOV K, HIPPOLYTE L. Batterie d'évaluation de la cognition sociale et émotionnelle. In : *Théorie de l'esprit entre cognition, émotion et adaptation sociale : chez des personnes typiques et atypiques* (Chapitre 6). NADER-GROSBOIS N (Ed). Bruxelles, De Boeck, 2011

BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M, DETRAUX JJ. Cognition sociale, troubles du comportement social et émotionnel chez les personnes présentant une déficience mentale. In : *Enrichir les compétences*. PETITPIERRE G (Ed). Lucerne, Edition SPC, 2002

BARISNIKOV K, VAN DER LINDEN M, HIPPOLYTE L. The Socio-Cognitive Battery: a new tool for persons with Mental Deficiency. Paper presentation at The 9th Congress of the Swiss Society of Psychology, University of Geneva, September 29th-30th, Geneva, 2005

BARISNIKOV K. Compétences socio-cognitives et comportement socio-émotionnel dans le syndrome de Williams. Colloque syndrome de Williams. Bruxelles, Clinique Universitaire St Luc, 2011

BARON-COHEN S. Mind reading: The interactive guide to emotions. [computer software]. London, UK, Jessica Kingsley Publishers, 2004. <http://www.jkp.com/mindreading>

BARON-COHEN S, WHEELWRIGHT S, HILL J, RASTE Y, PLUMB I. The "Reading the Mind in the Eyes" Test revised version: A study with normal adults, and adults with Asperger syndrome or high-functioning autism. *J Child Psychol Psychiatry* 2001, **42** : 241-251

BAURAIN C. Vers un modèle adapté du fonctionnement socio-émotionnel d'enfants présentant une déficience intellectuelle. Thèse de doctorat, Université Catholique de Louvain, Louvain-la-Neuve, 2012

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Évaluation de la régulation émotionnelle et de la résolution de problèmes socio-émotionnels chez des enfants présentant une déficience intellectuelle : étude de cas. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2009a, **20** : 123-147

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Régulation émotionnelle en fonction du climat interactif chez des enfants tout-venant et avec une déficience intellectuelle. In : *Résilience, régulation et qualité de vie : concepts, évaluation et intervention*. NADER-GROSBOIS N (Ed). Louvain-la-Neuve, Presses Universitaires de Louvain, 2009b : 69-82

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Compétences émotionnelles, régulation émotionnelle en contextes interactifs et ToM-émotions d'enfants typiques et avec déficience intellectuelle. In : *Théorie de l'esprit : entre cognition, émotion et adaptation sociale* (chapitre 10). NADER-GROSBOIS N (Ed). Bruxelles, De Boeck, 2011a

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Validation of a method of assessing socio-emotional regulation in preschoolers. *Eur Rev Appl Psychol* 2011b, **61** : 185-194

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Élaboration et validation d'un dispositif méthodologique pour l'observation de la régulation socio-émotionnelle chez l'enfant. *Enfance* 2011c, **2** : 179-221

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Socio-emotional regulation in children with intellectual disability and typically developing children in interactive contexts. *Eur J Disabil Res, Alter* 2012, **6** : 75-93

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Compétences sociales et émotionnelles : enfant typique et déficient intellectuel. Saarbrücken, Presses académiques francophones, 2013a

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N. Theory of Mind, socio-emotional problem-solving, socio-emotional regulation in children with intellectual disability and typically developing children. *J Autism Dev Disord* 2013b, **43** : 1080-1097

BAURAIN C, NADER-GROSBOIS N, DIONNE C. Socio-emotional regulation in children with intellectual disability and typically developing children and the teachers' perception of their social adjustment. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 2774-2787

BERGER J, CUNNINGHAM CC. Aspects of early social smiling by infants with Down's syndrome. *Child Care Health Dev* 1986, **12** : 13-24

BERNIER S, LAMY M, MOTTRON L. Socio-guide : programme d'entraînement aux habiletés sociales adapté pour une clientèle présentant un trouble envahissant du développement. Montréal : Clinique Spécialisée des TED sans déficience intellectuelle, Hôpital Rivière-des Prairies, Centre de communication en santé mentale, 2003

BOWIE BH. Emotion regulation related to children's future externalizing and internalizing behaviors. *J Child Adolesc Psychiatr Nurs* 2010, **23** : 74-83

BRICKER. EIS : Évaluation, Intervention et Suivi auprès de jeunes enfants (de 3 à 6 ans). Bruxelles, De Boeck Université, 2002

BRIGANCE AH. Le Bilan des acquis-Inventaire du développement de l'enfant entre 0 et 7 ans (IDE). Ottawa, Éditions Centre franco-ontarien de ressources pédagogiques CFORP, 1997

BRUININKS RH, WOODCOCK RW, WEATHERMAN RF, HILL BK. Scales of Independent Behavior-Revised. Itasca, IL, Riverside Publishing Company, 1996

BRUN P, MELLIER D. Régulation émotionnelle et retard mental : étude chez l'enfant trisomique 21. *Handicap Revue de Sciences Humaines et Sociales* 2004, **101-102** : 19-31

BUCKHALT JA, RUTHERFORD RB, GOLDBERG KE. Verbal and Nonverbal interaction of mothers with their Down's syndrome and nonretarded infants. *Am J Ment Defic* 1978, **82** : 337-343

BURON KD, CURTIS M. The incredible 5-Point Scale: Assisting students with autism spectrum disorders in understanding social interactions and controlling their emotional responses. Shawnee Mission, KS, Autism Asperger Publishing, 2004

CARLSON SM, WANG TS. Inhibitory control and emotion regulation in preschool children. *Cogn Dev* 2007, **22** : 489-510

CHARMAN T, CAMPBELL A. Theory of mind and social competence in individuals with a mental handicap. *J Dev Phys Disabil* 2002, **14** : 263-275

CHIN HY, BERNARD-OPITZ V. Teaching conversational skills to children with autism: effect on the development of a Theory of Mind. *J Autism Dev Disord* 2000, **30** : 569-583

CICCHETTI D, SROUFE LA. An organizational view of affect: illustration from the study of Down's syndrome infants. In: The development of affect. LEWIS M, ROSENBLUM L (Eds). New York, Plenum, 1978 : 309-350

CICCHETTI D, GANIBAN J, BARNETT D. Contributions from the study of high-risk populations to understanding the development of emotion regulation. In: The development of emotion regulation and dysregulation. GARBER J, DODGE KA (Eds). Cambridge, Cambridge University Press, 1991 : 15-48

COMTE-GERVAIS I, GIRON A, SOARES-BOUCAUD I, POUSSIN G. Évaluation de l'intelligence sociale chez l'enfant. Présentation d'une échelle d'évaluation clinique : EASE (échelle d'adaptation sociale chez l'enfant). *L'Information Psychiatrique* 2008a, **84** : 667-673

COMTE-GERVAIS I, GIRON A, SOARES-BOUCAUD I, POUSSIN G. Évaluation de l'intelligence sociale chez l'enfant présentant des troubles spécifiques du langage oral. Présentation d'une échelle d'évaluation clinique. *L'Évolution Psychiatrique* 2008b, doi : 10.1016/j.evopsy.2008.02.004

CONDUCT PROBLEMS PREVENTION RESEARCH GROUP. Psychometric Properties of the Social Competence Scale-Teacher and Parent Ratings (Fast Track Project Technical Report), 2002. Accessed from <http://www.fasttrackproject.org>

COTUGNO AJ. Social competences and social skills training and intervention for children with autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2009, **39** : 1268-1277

CRICK NR, DODGE KA. A review and reformulation of social information processing mechanisms in children's social adjustment. *Psychol Bull* 1994, **115** : 74-101

DAFFE V, NADER-GROSBOIS N. Réactions parentales face aux émotions de leur enfant : adaptation intégrée de deux instruments. *In* : Résilience, régulation et qualité de vie : concepts, évaluation et intervention. NADER-GROSBOIS N (Ed). Louvain-la-Neuve, Presses Universitaires de Louvain, 2009 : 143-159

DAFFE V, NADER-GROSBOIS N. Comportements parentaux à l'égard des émotions et des croyances et Théorie de l'esprit chez l'enfant. *In* : La Théorie de l'esprit. Entre cognition, émotion et adaptation sociale. NADER-GROSBOIS N (Ed). Bruxelles, De Boeck, 2011 : 301-321

DE CASTRO BO, BOSCH JD, VEERNAM JW, KOOPS W. The effects of emotion regulation, attribution, and delay prompts on aggressive boys' social problem solving. *Cogn Ther Res* 2004, **27** : 153-166

DELEAU M. Le développement de la théorie de l'esprit. *In* : Psychologie du développement et de l'éducation (vol. coordonné par J. Lautrey, pp. 87-116). IONESCU S, BLANCHET A (Eds). Paris, Presses Universitaires de France, 2007

DIONNE C, RIVEST C, TAVARES CA. Programme EIS : évaluation, intervention et suivi auprès de jeunes enfants (de 3 à 6 ans). Bruxelles, De Boeck, 2006

DODGE KA, BATES JE, PETTIT GS. Mechanisms in the cycle of violence. *Science* 1990, **250** : 1678-1683

DODGE KA, LAIRD R, LOCHMAN JE, ZELLI A. Multidimensional latent-construct analysis of children's social information processing patterns: correlations with aggressive behavior problems. *Psychol Assessment* 2002, **14** : 60-73

DUMAS JE, LAFRENIÈRE PJ, CAPUANO F, DURNING P. Profil socio-affectif (PSA) : Évaluation des compétences sociales et des difficultés d'adaptation des enfants de 2 ans 1/2 à 6 ans. Paris, Éditions du Centre de Psychologie Appliquée, 1997

DUNN J, CUTTING AL, FISHER N. Old friends, new friends: predictors of children's perspective on their friends at school. *Child Dev* 2002, **73** : 621-635

DYER JR, SHATZ M, WELLMAN HM. Young children's storybooks as a source of mental state information. *Cogn Dev* 2000, **15** : 17-37

DYKENS EM, HODAPP RM, EVANS DW. Profiles and development of adaptive behaviour in children with Down's syndrome. *Am J Ment Retard* 1994, **98** : 580-587

EINFELD S, TONGE BJ. The developmental behavior checklist: the development and validation of an instrument to assess behavioral and emotional disturbance in children and adolescents with mental retardation. *J Autism Dev Disord* 1995, **25** : 81-103

EKMANN P, FRIESEN WV. Facial action coding system (FACS): A technique for the measurement of facial action. Palo Alto, CA, Consulting Psychologist Press, 1978

FENG H, LO Y, TSAI S. The effects of theory of mind and social skills training on the social competence in a sixth-grade student with autism. *J Posit Behav Interv* 2008, **10** : 228-242

FIASSE C, NADER-GROSBOIS N. Perceived social acceptance, theory of mind and social adjustment in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1871-1880

FIDLER DJ. The emergence of syndrome-specific personality profile in young children with Down syndrome. *Downs Syndrome Res Pract* 2006, **10** : 53-60

FIDLER DJ, BARRETT KC, MOST DE. Age-related differences in smiling and personality in Down syndrome. *J Dev Phys Disabil* 2005, **17** : 263-280

FISHER N, HAPPÉ F. A training study of Theory of Mind and executive function in children with autistic spectrum disorders. *J Autism Dev Disord* 2005, **35** : 757-771

FRIJDA NH. The laws of emotion. *Am Psychol* 1988, **43** : 349-358

GARITTE C. La reconnaissance des expressions faciales chez des enfants de 8 ans d'âge réel et/ou mental: processus cognitifs ou sociaux ? *ANAE* 2003, **71** : 48-52

GAUDUCHEAU N, CUISINIER F. Les états mentaux d'autrui lorsqu'il interagit. *Enfance* 2004, **4** : 333-356

GAUDUCHEAU N, CUISINIER F. Peer's mental states in collaborative setting: developmental perspective on children's inferential abilities. *Eur J Psychol Educ* 2005, **20** : 389-407

GEVERS C, CLIFFORD P, MAGER M, BOER F. Brief report: a theory of mind based social cognition training program for school-aged children with pervasive developmental disorders: an open study of its effectiveness. *J Autism Dev Disord* 2006, **36** : 567-571

GIOIA GA, ISQUITH PK, GUY SC, KENWORTHY L. Test review Behavior Rating Inventory of Executive Function. *Child Neuropsychol* 2000, **6** : 235-238

GOLAN O, BARON-COHEN S. Systemizing empathy: teaching adults with Asperger syndrome or high functioning autism to recognize complex emotions using interactive multimedia. *Dev Psychopathol* 2006, **18** : 589-615

GOSSELIN P, ROBERGE P, LAVALLÉE MF. Le développement de la reconnaissance des expressions faciales émotionnelles du répertoire humain. *Enfance* 1995, **4** : 379-396

GRAY C. Comic strip conversations: Colorful illustrated interactions with students with autism and related disorders. Jenison, MI, Jenison Public Schools, 1994

GRESHAM FM, ELLIOTT SN. Social Skills Rating System. Circle Pines, MN, American Guidance Service, 1990

GUIDETTI M, TOURRETTE C. Évaluation de la communication sociale précoce (ECSP). Issy-les-Moulineaux, EAP, 1993

GULSRUD AC, JAHROMI LB, KASARI C. The co-regulation of emotions between mothers and their children with autism. *J Autism Dev Disord* 2010, **40** : 227-237

GURALNICK MJ, CONNOR RT, NEVILLE B, HAMMOND MA. Promoting the peer-related social development of young children with mild developmental delays: effectiveness of a comprehensive intervention. *Am J Ment Retard* 2006, **111** : 336-356

GURALNICK MJ, CONNOR RT, JOHNSON LC. Home-based peer social networks of young children with Down syndrome: a developmental perspective. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 340-355

GUTSTEIN SE. Solving the relationship puzzle. Arlington, TX, Future Horizons, 2000

HADWIN J, BARON-COHEN S, HOWLIN P, HILL K. Can we teach children with autism to understand emotions, belief, or pretence? *Dev Psychopathol* 1996, **8** : 345-365

HARTER S. Perceived Competence Scale for Children: Manual. Denver, CO, University of Denver, 1979

HARTER S, PIKE R. Procedure manual to accompany the Pictorial Scale of Perceived Competence and Social Acceptance for Young Children. Denver, CO, University of Denver, 1983

HETZRONI O, OREN B. Effects of intelligence level and place of residence on the ability of individuals with mental retardation to identify facial expressions. *Res Dev Disabil* 2002, **3** : 369-378

HIPPOLYTE L, IGLESIAS K, VAN DER LINDEN M, BARISNIKOV K. Social reasoning skills in adults with Down syndrome: The role of language, executive functions and socio-emotional behaviour. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 714-726

HOUSSA M, MAZZONE S, NADER-GROSBOIS N. Validation d'une version francophone de l'Inventaire de la Théorie de l'Esprit. *Eur Rev Appl Psychol* 2014a, **64** : 169-179

HOUSSA M, NADER-GROSBOIS N, JACOBS E. Experimental study of short-term training in social cognition in pre-schoolers. *J Educ Train Stud* 2014b, **2** : 139-154

HOUSSA M, MAZZONE S, NADER-GROSBOIS N. Entraîner les compétences sociales et émotionnelles d'enfants à développement typique et atypique. In : Des outils nouveaux à la disposition du clinicien. NADER-GROSBOIS N, LUMINET O, VANDENBROECK S (Eds). Louvain-la-Neuve : Presses Universitaires de Louvain, 2014c

HOWLIN P, BARON-COHEN S, HADWIN J. Teaching children with autism to mind-read: a practical guide. New York, John Wiley and Sons, 1999

HUBBARD JA. Emotion expression processes in children's peer interaction: the role of peer rejection, aggression, and gender. *Child Dev* 2001, **72** : 1426-1438

HUGHES C, SOARES-BOUCAUDI I, HOCHMAN J, FRITH U. Social behavior in pervasive developmental disorders: effects of informant, group and "theory of mind". *Eur Child Adolesc Psychiatry* 1997, **6** : 191-198

HUTCHINS T, PRELOCK PA, CHACE W. Test-retest reliability of theory of mind tasks representing a range of content and complexity and adapted to facilitate the performance of children with ASD. *Focus Autism Other Dev Disabl* 2008, **23** : 195-206

HUTCHINS TL, PRELOCK PA, BONAZINGA LA. Psychometric evaluation of the theory of mind inventory (ToMI): A study of typically developing children and children with autism spectrum disorder. *J Autism Dev Disord* 2012, **42** : 327-341

JAHROMI LB, GULSRUD A, KASARI C. Emotional competence in children with Down syndrome: negativity and regulation. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 32-43

JERVIS N, BAKER M. Clinical and research implications of an investigation into Theory of Mind (ToM) task performance in children and adults with non-specific intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2004, **17** : 49-57

KASARI C, SIGMAN M. Expression and understanding of emotion in atypical development: autism and Down syndrome. In : Emotional development in atypical children. LEWIS M, SULLIVAN MW (Eds). New Jersey, Lawrence Erlbaum Associates, 1996 : 109-130

KASARI C, BAUMINGER N. Social and emotional development in children with mental retardation. In: Handbook of mental retardation and development. BURACK JA, HODAPP RM, ZIGLER E (eds). Cambridge, Cambridge University Press, 1998 : 411-433

KASARI C, MUNDY P, YIRMIYA N, SIGMAN M. Affect and attention in children with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 1990, **95** : 55-67

KASARI C, FREEMAN S, HUGHES MA. Emotion recognition by children with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2001, **106** : 59-72

KEOGH BK, BERNHEIMER LP, HANEY M, DALEY S. Behaviour and adjustment problems of young developmentally delayed children. *Eur J Spec Needs Educ* 1989, **4** : 79-90

KLOO D, PERNER J. Training transfer between card sorting and false-belief understanding: helping children apply conflicting descriptions. *Child Dev* 2003, **74** : 1823-1839

KLOO D, PERNER J. Training Theory of mind and executive control: a tool for improving school achievement. *Mind Brain Educ* 2008, **2** : 122-127

KNIEPS LJ, WALDEN TA, BAXTER A. Affective expressions of toddlers with and without Down syndrome in a social referencing context. *Am J Ment Retard* 1994, **99** : 301-312

KUSCHE CA, GREENBERG MT. The PATHS curriculum. Seattle: Developmental Research and Programs, 1994

LA FRENIERE PJ, DUMAS JE. Social Competence and Behavior Evaluation (SCBE)-Preschool Edition. Los Angeles, Western Psychological Services, 1995

LABOUNTY J, WELLMAN HM, OLSON S. Mother's and father's use of internal state talk with their young children. *Soc Dev* 2008, **17** : 757-775

LACHAVANNE A BARISNIKOV K. Rééducation des compétences socio-émotionnelles pour des adultes présentant une déficience intellectuelle. *Eur Rev Appl Psychol* 2013, **63** : 345-352

LADD GW, PROFIET SM. The child behavior scale: A teacher-report measure of young children's aggressive, withdrawn, and prosocial behaviors. *Dev Psychol* 1996, **32** : 1008-1024

LAPOINTE Y, MARTIN R, TREMBLAY PH. Contes sur moi : programme de promotion des compétences sociales. Montréal, Clinique Spécialisée des TED sans déficience intellectuelle, Hôpital Rivière-des Prairies, Centre de communication en santé mentale, 2006

LERNER MD, HUTCHINS T, PRELOCK PA. Brief report: preliminary evaluation of the Theory of Mind Inventory and its relationship to measures of social skills. *J Autism Dev Disord* 2011, **41** : 512-517

LEWIS V, BOUCHER J. Manual of Test of Pretend Play. London, Harcourt Brace, 1997

LOWE M, COSTELLO AJ. Manual for the Symbolic Play test. Windsor, National Foundation for Educational Research, 1988

MACKLEM GL. Practitioner's guide to emotion regulation in school-aged children. Manchester, Springer, 2008

MATSON JL. The Matson Evaluation of Social Skills for Individuals with Severe Retardation. Baton Rouge, LA, Scientific Publishers, Inc, 1995

MATSON JL. The Matson Evaluation of Social Skills with Youngsters-II (MESSY-II). Disability Consultants, LLC, Baton Rouge, LA, USA, 2010

MATSON JL, NEAL D, FODSTAD JC, HESS JA, MAHAN S, RIVET TT. Reliability and validity of the Matson Evaluation of Social Skills with Youngsters. *Behav Modif* 2010, **34** : 539-558

MAZZONE S, NADER-GROSBOIS N. Socialisation parentale des émotions à l'égard d'enfants présentant un trouble du spectre autistique : études de cas. Communication au 12^e Congrès de l'Association Internationale de Recherche en faveur des personnes Handicapées Mentales, Mont-Tremblant, Québec, 25-28 août 2012

MAZZONE S, NADER-GROSBOIS N. Parents' reactions toward their child's emotions and socio-emotional competences in preschoolers. Poster presented in the XVIth European Conference on Developmental Psychology (ECDP), Lausanne, 2nd-7th September 2013

MACAFEE J. Navigating the social world: A curriculum for educating individuals with Asperger's Syndrome and high-functioning autism. Arlington, TX, Future Horizons, 2001

MCGREGOR E, WHITEN A, BLACKBURN P. Teaching Theory of Mind by highlighting intention and illustrating thoughts: a comparison of their effectiveness with three-year-olds and autistic subjects. *Br J Dev Psychol* 1998, **16** : 281-300

MCHUGH L, BARNES-HOLMES Y, BARNES-HOLMES D. Understanding and training perspective taking as relational responding. In: Derived relational responding: applications for learners with autism and other developmental disabilities. REHFELDT RA, BARNES-HOLMES Y, HAYES SC (Eds). Oakland, CA, New Harbinger Publications, 2009 : 281-300

MELLIER D, COURBOIS Y. Pour une approche psychologique interactive des enfants qui se développent autrement : la situation du handicap mental. *Enfance* 2005, **57** : 213-217

MERRELL KW. Preschool and Kindergarten Behavior Scale - Second Edition. TX, Austin, PRO-ED, 2003

MERRELL KW, HOLLAND ML. Social-emotional behavior of preschool-age children with and without developmental delays. *Res Dev Disabil* 1997, **18** : 393-405

MERVIS CB, JOHN AE. Cognitive and behavioral characteristics of children with Williams syndrome: implications for intervention approaches. *Am J Med Genet* 2010, **154C** : 229-248

MIRABILE SP, SCARAMELLA LV, SOHR-PRESTON SL, ROBISON SD. Mothers' socialization of emotion regulation: the moderating role of children's negative emotional reactivity. *Child Youth Care Forum* 2009, **38** : 19-37

MOORE DG. Reassessing emotion recognition performance in people with mental retardation: A review. *Am J Ment Retard* 2001, **106** : 481-502

MOTTI F, CICCHETTI D, SROUFE A. From infant affect expression to symbolic play: the coherence of development in Down syndrome children. *Child Dev* 1983, **54** : 1168-1175

NADER-GROSBOIS N. Développement cognitif et communicatif du jeune enfant : du normal au pathologique. Bruxelles, De Boeck, collection « Développement de la personne », 2006

NADER-GROSBOIS N. Régulation, autorégulation et dysrégulation. Wavre, Mardaga, 2007

NADER-GROSBOIS N. Résilience, régulation et qualité de vie. Louvain-la-Neuve, Presses Universitaire de Louvain, 2009

NADER-GROSBOIS N. Théorie de l'esprit : entre cognition, émotion et adaptation sociale. Bruxelles, De Boeck, collection « Développement de la personne », 2011

NADER-GROSBOIS N. Développement cognitif et communicatif du jeune enfant : du normal au pathologique. 2nd édition. Bruxelles, De Boeck, collection « Développement de la personne », 2014

NADER-GROSBOIS N. Psychologie du handicap. Bruxelles, De Boeck, collection « Ouvertures Psychologiques », 2015

NADER-GROSBOIS N, THIRION-MARISSIAUX AF. Évaluer la compréhension des états mentaux « émotions » et « croyances ». In : La Théorie de l'esprit. Entre cognition, émotion et adaptation sociale. NADER-GROSBOIS N (Ed). Bruxelles, De Boeck, 2011a : 95-124

NADER-GROSBOIS N, THIRION-MARISSIAUX AF. Développement de la ToM chez des personnes présentant une déficience intellectuelle. In : La Théorie de l'esprit. Entre cognition, émotion et adaptation sociale. NADER-GROSBOIS N (Ed). Bruxelles, De Boeck, 2011b : 183-211

NADER-GROSBOIS N, DAFTE V. Patterns de socialisation parentale des émotions et du développement de la théorie de l'esprit chez des enfants typiques et à déficience intellectuelle. In: HAELEWYCK MC, GASCON H, DETRAUX JJ, KALUBI JC (Eds). Inclusion des personnes en situation de handicap, une question d'intervention(s) ! Mons, Association pour l'Innovation en Orthopédagogie, 2013 : 101-118

NADER-GROSBOIS N, MAZZONE S. Emotion regulation, personality and social adjustment in children with autism spectrum disorders. *Psychology, special issue Psychology for Autism* 2014, 5 : 1750-1767

NADER-GROSBOIS N, MAZZONE S. Validation de la version francophone de l'Inventaire de Régulation émotionnelle. *Eur Rev Appl Psychol* (accepté)

NADER-GROSBOIS N, HOUSSA M. Validation de la version francophone de la ToM Task Battery (en préparation)

NADER-GROSBOIS N, HOUSSA M, MAZZONE S. How could Theory of Mind contribute to the differentiation of social adjustment profiles of children with externalized behavior disorders and children with intellectual disabilities? *Res Dev Disabil* 2013, 34 : 2642-2660

NOWICKI S, DUKE M. Individual differences in the nonverbal communication of affect: the diagnostic analysis of nonverbal accuracy scale. *J Nonverbal Behav* 1994, 18 : 9-35

ONTAI LL, THOMPSON RA. Patterns of attachment and maternal discourse effects on children's emotion understanding from 3 to 5 years of age. *Soc Dev* 2002, 11 : 433-450

OZONOFF S, MILLER J. Teaching theory of mind: a new approach to social skills training for individuals with autism. *J Autism Dev Disord* 1995, 25 : 415-433

PARKER J, RUBIN KH, ERATH S, WOJSLAWOWICZ JC, BUSKIRK AA. Peer relationships and developmental psychopathology. In: Developmental psychopathology: risk, disorder, and adaptation. Volume 2. CICCHETTI D, COHEN D (Eds). New York, Wiley, 2006 : 419-493

PARSONS S, MITCHELL P. What children with autism understand about thoughts and thought-bubbles. *Autism* 1999, **3** : 17-38

PERRON-BORELLI M. Échelles Différentielles d'Efficiace Intellectuelle-Révisée (EDEI-R). Paris, Éditions et Applications Psychologiques, 1996

PETERSON C, SLAUGHTER V. Opening windows into the mind: Mothers' preferences for mental state explanations and children's theory of mind. *Cogn Dev* 2003, **18** : 399-429

PHILLIPS KD, KLEIN-TASMAN BP. Relations between emotion regulation and adaptive functioning in children and adolescents with Williams syndrome. In: William syndrome: genetic, neuroimaging, cognition, and clinical issues. FISMAN I, MONKABA T, BELLUGI U. (Eds). Proceedings of the 12th International Professional Conference on Williams Syndrome, July 13-14, 2008, Orange County, CA, 2008 : 59-60

POCHON R, BRUN P, MELLIER D. Développement de la reconnaissance des émotions chez l'enfant avec trisomie 21. *Psychologie Française* 2006, **51** : 381-390

PORTER M, COLTHEART M, LANGDON R. The neuropsychological basis of hypersociability in Williams and Down syndrome. *Neuropsychologia* 2007, **45** : 2839-2849

RIGGS NR, GREENBERG MT, KUSCHE CA, PENTZ MA. The mediational role of metacognition in the behavioral outcomes of a socio-emotional prevention program in elementary school students: effects of the PATHS Curriculum. *Prev Sci* 2006, **7** : 91-102

ROSNER BA, HODAPP RM, FIDLER DJ, SAGUN JN, DYKENS EM. Social competence in persons with Prader-Willi, Williams and Down's syndromes. *J Appl Res Intellect Disabil* 2004, **17** : 209-217

RUBIN KH, KRASNOR LR. Social-cognitive and social behavioral perspectives on problem solving. In: Cognitive perspectives on children's social and behavioral development: the Minnesota symposia on child psychology. PERLMUTTER M (Ed). Hillsdale, NJ, Erlbaum, 1986, Vol. 18 : 1-68

RUBIN KH, ROSE-KRASNOR L. Interpersonal problem solving. In: Handbook of social development. VAN HASSELT VB, HERSEN M. (Eds). New York, Plenum, 1992 : 283-323

RUDOLPH K, HELLER T. Interpersonal problem solving, externalizing behaviour, and social competence in preschoolers: A Knowledge performance discrepancy? *J Appl Dev Psychol* 1997, **18** : 107-117

RUBIN KH, BUKOWSKI W, PARKER J. Peer interactions, relationships, and groups. In: Handbook of Child Psychology (6th edition): Social, emotional, and personality development. EISENBERG N (Ed). New York, Wiley, 2006 : 571-645

RUSSEL JA. The preschooler's understanding of the causes and the consequences of emotion. *Child Dev* 1990, **61** : 1872-1881

RYDELL AM, HAGEKULL B, BOBLIN G. Measurement of two social competence aspects in middle childhood. *Dev Psychol* 1997, **33** : 824-833

SCARAMELLA LV, LEVE LD. Clarifying parent-child reciprocities during early childhood: The early childhood coercion model. *Clin Child Fam Psychol Rev* 2004, **7** : 89-107

SCHULTZ D, AMBIKE A, LOGIE SK, BOHNER KE, STAPLETON LM, et coll. Assessment of Social Information Processing in Early Childhood: Development and Initial Validation of the Schultz Test of Emotion Processing—Preliminary version. *J Abnorm Child Psychol* 2010, **38** : 601-613

SERAFICA FC. Peer relations of children with Down syndrome. In: Children with Down syndrome: a developmental perspective. CICCHETTI D, BEEGHLY M (Eds). New York, Cambridge University Press, 1990 : 369-397

SHIELDS A, CICCHETTI D. Emotion regulation in school-aged children: The development of a new criterion Q-sort scale. *Dev Psychol* 1997, **33** : 906-916

SHURE MB. The PIPS Test Manual (2nd ed.). Philadelphia, Hahnmann University, 1992

SILVER M. Can people with autistic spectrum disorders be taught emotional understanding? The development and randomised controlled trial of a Computer Training Package. Unpublished Clinical Psychological Doctoral thesis, Hull University, Hull, 2000

SILVER M, OAKES P. Evaluation of a new computer intervention to teach people with autism or Asperger syndrome to recognize and predict emotions in others. *Autism* 2001, **5** : 299-316

SPARROW S, BALLA D, CICCHETTI D. Vineland Adaptive Behavior Scales. Circle Pines, MN, American Guide Services, 1984

SPARROW SS, CARTER AS, CICCHETTI DV. Vineland Screener: Overview, Reliability, Validity, Administration, and Scoring. New Haven, CT: Yale University Child Study Center, 1993

SPIVAK G, SHURE MB. ICPS and beyond: centripetal and centrifugal forces. *Am J Commun Psychol* 1985, **13** : 226-243

STEERNEMAN P, JACKSON S, PELZER H, MURIS P. Children with social handicaps: an intervention programme using a Theory of Mind approach. *Clin Child Psychol Psychiatry* 1996, **1** : 251-263

STEWART CA, SINGH NN. Enhancing the recognition and production of facial expressions of emotion by children with mental retardation. *Res Dev Disabil* 1995, **16** : 365-382

SWETTENHAM J. Can children with autism be taught to understand false belief using computers? *J Child Psychol Psychiatry* 1996, **37** : 157-165

THIRION-MARISSIAUX AF, NADER-GROSBOIS N. Theory of Mind “belief”, developmental characteristics and social understanding in children and adolescents with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2008a, **29** : 547-566

THIRION-MARISSIAUX AF, NADER-GROSBOIS N. Theory of Mind “emotion”, developmental characteristics and social understanding in children and adolescents with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2008b, **29** : 414-430

THIRION-MARISSIAUX AF, NADER-GROSBOIS N. Theory of mind and socio-affective abilities in disabled children and adolescents. *Eur J Disabil Res, Alter* 2008c, **2** : 133-155

THOMMEN E, CHÂTELAIN F, RIMBERT G. L'interprétation d'indices non verbaux par les enfants. *Psychologie Française* 2004, **49** : 145-160

TURK J, CORNISH K. Face recognition and emotion perception in boys with fragile-X syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1998, **42** : 490-499

VALDIVIA-SALAS S, LUCIANO C, GUTIERREZ-MARTINEZ O, VISDOMINE C. Establishing empathy. In: Derived relational responding: applications for learners with autism and other developmental disabilities. REHFELDT RA, BARNES-HOLMES Y, HAYES SC (Eds). Oakland, CA, New Harbinger Publications, 2009 : 301-311

VAN DUIJN G, DIJKXHOORN Y, SCHOLTE EM, VAN BERCKELAER-ONNES IA. The development of adaptive skills in young people with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 943-954

VEILLEVOYE S, NADER-GROSBOIS N. Jeu symbolique individuel et dyadique d'enfants à déficience intellectuelle. *Revue Francophone de la déficience intellectuelle* 2008, **19** : 5-20

WEBSTER-STRATTON C. Wally Game: a problem-solving skills test. Unpublished manuscript, University of Washington, 1990

WELLMAN HM, CASWELL R, GOMEZ JC, SWETTENHAM J, TOYE E, LAGATTUTA K. Thought-bubbles help children with autism acquire an alternative to a theory of mind. *Autism* 2002, **6** : 343-363

WILLIAMS KR, WISHART JG, PITCAIRN TK, WILLIS D. Emotion recognition by children with Down Syndrome: investigation of specific impairments and error patterns. *Am J Ment Retard* 2005, **110** : 378-392

WISHART JG, PITCAIRN TK. Recognition of identity and expression in faces by children with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2000, **105** : 466-479

WISHART JG, CEBULA R, WILLIS DS, PITCAIRN TK. Understanding of facial expressions of emotions by children with intellectual disabilities of differing aetiology. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 561-563

YEATES KO, BIGLER ED, DENNIS M, GERHARDT CA, RUBIN KH, et coll. Social outcomes in childhood brain disorder: A heuristic integration of social neuroscience and developmental psychology. *Psychol Bull* 2007, **133** : 535-556

YOUNGSTROM E, MELTZER-WOLPAW J, KOGOS JL, SCHOFF K, ACKERMAN B, IZARD C. Interpersonal problem solving in preschool and first grade: developmental change and ecological validity. *J Clinical Child Psychol* 2000, **29** : 589-602

ZION E, JENVEY VB. Temperament and social behaviour at home and school among typically developing children and children with an intellectually disability. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 445-456

ZIV Y, SORONGON A. Social information processing in preschool children: Relations to sociodemographic risk and problem behavior. *J Exp Child Psychol* 2011, **109** : 412-429

Littéracie et déficience intellectuelle

L'illettrisme ou l'analphabétisme des individus sortant de l'école prend des allures de scandale et les politiques ont engagé des mesures pour mieux contrôler l'enseignement de la littéracie, notamment au moyen des études PISA (*Program for International Student Assessment*). En ce qui concerne les élèves ayant une déficience intellectuelle (DI), on a longtemps considéré comme banal qu'à l'issue de leur scolarité ils ne soient capables ni de lire, ni d'écrire. Pourtant, cette conception est battue en brèche ne serait-ce que par le rappel du droit de chacun à la participation et à la contribution sociales. Dans un monde saturé d'écrit, dit « de l'information », la littéracie apparaît, en effet, comme un levier essentiel de cette participation sociale (Ruel et coll., 2010). Dans ces quelques pages, seront présentés certains arguments qui soulignent l'importance de se donner les moyens pour relever le défi de doter les personnes avec DI de compétences en littéracie ainsi que quelques balises concernant des pistes d'intervention et de méthodes dont l'efficacité est corroborée par des recherches dans ce domaine. En filigrane, la question de la définition de la littéracie qui reste polysémique, en témoigne les compréhensions et les orthographe variées¹⁷², sera présente et le propos va se référer tantôt à une conception restreinte (lire et écrire grâce à la maîtrise d'une série de sous-compétences en décodage, encodage, reconnaissance de mots, etc.) et tantôt à une conception élargie qui intègre la dimension sociale.

Progressivement, le handicap n'est plus considéré comme appartenant à la personne, mais déclaré socialement construit. S'en suit un renversement de point de vue. D'une vision déficitaire-protectrice, c'est une vision promotionnelle, basée sur les principes de non-discrimination, qui prend davantage de place (ONU, 2006). La responsabilité de la société à construire des ponts entre les spécificités d'une personne et les exigences d'un milieu donné est davantage engagée. En ce qui concerne l'accès à la littéracie, l'échec a été longtemps expliqué par les effets de la déficience portée par la personne. Dans un modèle visant sa protection, on a pensé son intégration dans des

172. Parmi les diverses orthographe rencontrées, j'opte pour « littéracie » qui s'appuie à la fois sur le français (le double « t ») et l'anglais (le « c »). Une manière de reconnaître ce que nous devons, dans le champ de la littéracie et de la déficience intellectuelle, à la recherche anglophone plus avancée et plus présente dans ce domaine.

structures spécialement conçues pour lui être adaptées. Ainsi ses incapacités en littéracie n'avaient pas d'effets manifestes. En quelque sorte, c'était à la personne qu'il revenait de montrer jusqu'où elle pouvait progresser, sans que ses compétences limitées soient considérées comme préoccupantes¹⁷³ (Martini-Willemin, 2008 et 2013).

Sous l'angle de la notion d'éducabilité

Les changements paradigmatiques dans le champ de la déficience intellectuelle déploient leurs effets dans un large spectre de domaines et de phénomènes. Ils modifient notamment les représentations sociales relatives à la place sur l'échiquier social des personnes qui vivent avec une déficience intellectuelle. Ainsi, ils sont porteurs d'une vision de la société s'enrichissant de la diversité de ses membres et engageant à rendre accessibles, à tous, les environnements physiques et sociaux. Enfin, ils interviennent dans notre regard sur la personne, sur ses droits, nous l'avons dit, mais également sur ses capacités d'adaptation et d'apprentissage.

L'éducabilité, principe porté par des pédagogues du XIX^e siècle, a certes ouvert des possibles, une motivation à soutenir la progression dans les apprentissages d'enfants nés avec des conditions handicapantes. Toutefois, cette impulsion est restée contrainte par des éléments contextuels, historiques, politiques et sociaux qui ont conduit à maintenir les personnes avec une déficience intellectuelle dans des trajectoires hors du « *mainstream* ». Aujourd'hui, ce principe d'éducabilité trouve une nouvelle légitimité et peut servir d'angle de vue. En effet, affirmer l'éducabilité des personnes avec DI au travers du paradigme de la participation sociale, fait porter la responsabilité de l'illettrisme, et de ses conséquences, à notre incapacité d'offrir les moyens de le dépasser. De plus, historiquement l'éducabilité n'a pas toujours été comprise comme s'appliquant à tous les domaines d'apprentissages. J'en veux pour preuve, des effets de catégorisation limitant, a priori, le potentiel d'apprentissage dans les matières académiques des personnes en fonction de leur étiquette diagnostique. On en trouve un exemple dans la Classification internationale des handicaps (CIH) (OMS, 1993) qui déclare une incompatibilité entre le « retard mental moyen » et les apprentissages en littéracie ou numératie : « Individus [avec un retard

173. On assiste à une évolution similaire issue du débat entre les modèles d'intégration et d'inclusion. À grands traits on peut dire que le premier attend de la personne qu'elle démontre sa capacité à être intégrée, tandis que le second fait reposer cette responsabilité sur le système scolaire censé s'adapter pour pouvoir accueillir, sans condition préalable, tout élève quelles que soient ses particularités.

mental moyen] pouvant acquérir des notions simples de communication, des habitudes d'hygiène et de sécurité élémentaire, et une habileté manuelle simple, mais qui ne peuvent acquérir aucune notion d'arithmétique ou de lecture » (p. 48). L'expression « éduicable sur le plan pratique », utilisée comme critère de placement éducatif dans le canton de Vaud, pour lesquels la formation scolaire mettra en deuxième plan les apprentissages dits « typiquement scolaires » dont font partie l'écriture et la lecture et mettra l'accent sur d'autres domaines de compétences, constitue une autre illustration du même phénomène. Aujourd'hui, adopter une posture « éthique », voire « morale » engage à abandonner ce type de préjugés et consiste à « voir la personne avant le handicap, de se convaincre sans fin de l'éducabilité de tout enfant » (Perdriault, 2012, p. 81). Pourtant ces propos expriment aussi la difficulté que rencontrent les personnes impliquées dans l'éducation et la formation d'enfants ou d'adultes avec DI à surmonter des obstacles qui sont bien réels. La déficience intellectuelle impose des contraintes particulières et demande une persévérance, un engagement accrus, des savoirs experts et des méthodes d'enseignement qui soient adaptées ou, du moins, adaptables moyennant un investissement raisonnable. Aussi, il n'est pas surprenant de constater, comme cela a été montré dans une étude concernant la scolarisation des élèves avec trisomie 21 dans des institutions d'un canton Suisse (Martini-Willemin, 2008 et 2013) chez des enseignants spécialisés une persistance de l'idée que la déficience intellectuelle rend impossible ou trop difficile l'apprentissage de la littéracie pour que l'on garde cet objectif à la même place prioritaire qu'il prend dans les cursus des élèves sans déficience. Dans son sens restreint, la littéracie se réfère à l'acquisition de sous-compétences en manipulation du code (reconnaissance de mots, analyse phonologique, production de graphèmes, etc.). Cette conception est à la base de certaines pratiques scolaires qui testent ces compétences-là. Dans une telle définition, demeure active l'idée que ce sont ces prérequis qui donnent à l'enseignant le feu vert pour passer au niveau de complexité supérieur du sens. Actuellement, les définitions vont au-delà de ces connaissances de base et mettent l'accent sur la dimension sociale de la littéracie et elles peuvent contribuer à modifier les représentations que ce font les formateurs de leur mandat.

C'est dire que nous sommes dans une période de tension entre des conceptions différentes sur les moyens de concilier la DI avec un apprentissage exigeant en termes de ressources cognitives. Dans le cadre du nouveau paradigme de la non-discrimination, la littéracie prend une place particulière. En conséquence, la représentation même de la littéracie et de son importance dans la vie de tous les jours change. En effet, il est intéressant de rappeler

que la dernière définition de la DI¹⁷⁴ émanant de l'AAIDD (Schalock et coll., 2010) fait un lien explicite entre le comportement adaptatif et les compétences conceptuelles qui comprennent précisément la littéracie. Ainsi, est remise en cause une conception dichotomique des apprentissages en deux catégories : « pratiques-concrets » et « conceptuels-abstraits ». Cette compréhension erronée a produit des représentations néfastes de la littéracie comme étant d'une part inaccessible de par l'impact de la DI sur les capacités d'abstraction et, d'autre part, non nécessaire pour pouvoir fonctionner. Or, on connaît les obstacles imposés par l'illettrisme dans la vie quotidienne ; ce qui est en faveur de la nécessité de souligner le caractère éminemment fonctionnel des compétences en littéracie.

À ce stade, on peut conclure que l'accès à la littéracie est un droit des personnes vivant avec une DI et c'est un devoir de le concrétiser qui incombe aux contextes de formation et aux acteurs impliqués. Maintenant la question qui se pose est le comment, sur quoi tabler pour espérer réussir ? Dans ce qui suit, je propose un découpage de la question de la littéracie en fonction des différents « âges » de la vie et je mentionnerai quelques recommandations en matière de méthode d'enseignement fondée sur des résultats issus de recherches durant ces phases spécifiques.

Sous l'angle du « *life span* »

La question de l'accès à la littéracie, qu'il soit abordé au début du parcours de vie, durant l'enfance ou plus tard, reste une problématique importante, car cet accès aura un impact sur la vie des personnes avec DI. La recherche dans le champ des apprentissages chez les personnes vivant avec une DI a montré qu'ils peuvent progresser à tout âge et que les effets dits « plateau » proviennent davantage d'un manque d'offre de stimulation qu'ils ne seraient une conséquence de la déficience intellectuelle (Chapman et Hesketh, 2001). Il est d'ailleurs au contraire recommandé de fournir un enseignement de la littéracie tout au long de la vie (Cuskelly et coll., 2002).

174. « Des limitations significatives du fonctionnement intellectuel et du comportement adaptatif lesquelles se manifestent dans les habiletés conceptuelles, sociales et pratiques. Cette incapacité survient avant l'âge de 18 ans » (Schalock et coll., 2010). À noter que les habiletés conceptuelles comprennent : le langage, la lecture, l'écriture, le temps et les concepts mathématiques.

La petite enfance

Les neurosciences ont montré que la petite enfance est le moment privilégié d'une extraordinaire plasticité neuronale. Les appels aux interventions précoces se multiplient et, en ce qui concerne l'accès à la littéracie, ce sont tout d'abord les compétences communicationnelles qu'il s'agit de développer, ainsi que permettre un renforcement de l'appétit chez l'enfant à communiquer qui expérimente les effets intéressants de ces activités qui construisent du lien social et donnent accès à de nouvelles représentations du monde. De nombreuses recherches se sont intéressées au développement du langage, de la communication et l'entrée dans l'écrit de jeunes enfants avec des étologies différentes. C'est le cas par exemple de la trisomie 21, syndrome pour lequel on dispose de nombreuses études et de connaissances. Il a été démontré que les enfants nés avec une trisomie 21 profitent davantage d'entrées visuelles qu'auditives (Steele et coll., 2013). Ainsi des méthodes d'apprentissages tablent sur cette force afin de faire progresser les jeunes enfants par des programmes d'intervention précoce, structurés et intensifs¹⁷⁵. Dès que les jeunes enfants disposent d'un vocabulaire d'une cinquantaine de mots et parviennent à appairer des images (à partir de 18 mois tout en tenant compte d'une variabilité importante dans cette population), ce programme les engage dans des activités ludiques d'attention conjointe avec un adulte (en général son parent). Ces activités ont pour but de soutenir le développement de compétences communicationnelles et de langage (augmentation du vocabulaire, reconnaissance de mots, compréhension et expérimentation du plaisir et de l'intérêt de partager au moyen d'intermédiaire tels qu'images, mots écrits, signes et mots prononcés...).

La conscience phonologique est un prédicteur important de performances en littéracie des jeunes enfants. Chez les enfants avec trisomie 21, cette acquisition pose des difficultés particulièrement importantes et des résultats de recherche vont dans le sens de donner un caractère davantage prédicteur de progression à l'étendue du vocabulaire expressif qu'au niveau de conscience phonologique (Hulme et coll., 2012). L'intervention recommandée passe alors par le soutien à une extension du vocabulaire réceptif et par une approche logographique. L'efficacité de ces programmes est documentée dans des recherches (Burgoyne, 2009 ; Burgoyne et coll., 2012¹⁷⁶) et les enfants parviennent notamment à reconnaître et à apprendre de nouveaux mots écrits. Pourtant, les capacités à encoder et à décoder sont essentielles pour acquérir une lecture et une écriture indépendante. C'est la raison pour laquelle il faut considérer que c'est une première étape et qu'il ne faut pas abandonner

175. <http://www.dseinternational.org/en-gb/resources/>

176. Une méthode recommandée pour des enfants avec trisomie 21 de 5 à 11 ans.

les entraînements visant le développement de la conscience phonologique. Au contraire, il s'agit de les prolonger même après la petite enfance (Browder et coll., 2008). Ces jeunes enfants avec trisomie 21 ou porteurs d'une déficience intellectuelle avec des atteintes de leur appareil phonatoire ou auditif font souvent face à des difficultés dans leur production langagière et dans la compréhension de leurs interlocuteurs. Il est par conséquent d'une importance primordiale de veiller à ne pas les décourager dans leurs efforts de communication. Cette préoccupation est prise en compte dans ces programmes qui s'ajustent aux possibilités de l'enfant. Ils lui offrent un bain de culture lui permettant de se construire une identité valorisée de partenaire d'échanges de symboles parce qu'il est guidé et encouragé par un adulte bienveillant, confiant dans le potentiel de son jeune interlocuteur. S'en dégage une recommandation générale et importante : considérer l'entrée en littéracie comme une des expériences les plus éminemment sociales qui soit.

L'âge scolaire

La période de la scolarité obligatoire est caractérisée par l'importance accordée à la construction de compétences en lecture, écriture et calcul de plus en plus complexes au fur et à mesure de la progression des attentes du plan d'étude national, comme en témoignent les études PISA. En revanche, pour les élèves porteurs de DI, ils seront nombreux à suivre une scolarité sans obligation de résultats et durant laquelle l'importance prise par ces contenus dits typiquement scolaires ne sera pas au premier plan. Cet état de fait est néanmoins questionné notamment pour trois raisons. La première repose sur la non-discrimination qui engage les politiques scolaires à intégrer dans leurs plans la qualité de la formation pour tous les élèves et dans leurs audits à produire des résultats qui montrent la progression de l'ensemble des élèves quelles que soient leurs particularités (voir en Suisse la discussion sur les standards minimaux et le socle commun en France ; Cèbe et Paour, 2012) ; aux États-Unis, la loi IDEA (*Individuals with Disabilities Education Act*) 2004 donne accès à tous les élèves à l'ensemble du curriculum national et ils entrent dans les évaluations nationales (Cooper-Duffy et coll., 2010). La seconde raison repose sur l'injonction vers une école davantage inclusive, responsable de la progression de tous et d'une formation visant l'intégration sociale durant la scolarité et après, dans la vie professionnelle et sociale. Cet objectif est difficilement envisageable sans donner accès à un des leviers importants de l'identité et du rôle d'élève que sont les compétences en littéracie¹⁷⁷. La troisième raison

177. Des études montrent l'avantage de l'intégration en école ordinaire sur la progression des apprentissages en littéracie pour les élèves porteurs de trisomie 21 (Buckley et coll., 2006 ; De Graaf et coll., 2012).

repose sur l'omniprésence du code écrit dans tous les domaines du plan d'étude. Il apparaît comme plus facile de convaincre les enseignants de l'école ordinaire de l'intérêt de l'intégration d'élèves porteurs de déficience intellectuelle, d'adapter le plan d'étude et les tâches scolaires lorsque l'on peut tabler sur des compétences, même limitées, en littéracie de ces élèves (Cooper-Duffy et coll., 2010).

Longtemps, l'enseignement de la littéracie à des élèves avec DI se réduisait à leur faire acquérir des listes de mots (Browder et coll., 2006). Or, sans capacité en décodage et encodage, la lecture indépendante est inaccessible. Ce n'est que récemment que la préoccupation à l'égard des conséquences de l'illettrisme dans la vie des personnes avec DI a conduit à augmenter les ambitions en les faisant entrer dans les méthodes élaborées pour les enfants sans DI (Douglas et coll., 2009). Aujourd'hui, les auteurs semblent unanimes dans un appel à en finir avec les approches décontextualisées et simplifiées. La source d'inspiration est à rechercher notamment dans les approches dites de « littéracie émergente » (Katims, 2000). S'il est vrai que la DI impacte des processus cognitifs complexes engagés dans l'apprentissage de l'écrit, il serait en revanche faux de penser fournir une aide en découpant la complexité de cet apprentissage et en le concevant comme une maîtrise successive de sous-compétences. En effet, ce mode d'enseignement modulaire passe par des tâches réalisées isolément (travailler le phonème et le graphème « a », faire une série de bâtonnets sur une feuille lignée, etc.) qui présentent l'inconvénient majeur de ne pas véhiculer le sens qui doit être rendu accessible aux élèves avec DI lors de chaque tâche proposée. Les méthodes recommandées sont holistes, elles seront efficaces à la condition de remplir certains critères. Premièrement, à l'instar des recommandations de Allor et coll. (2009), les méthodes doivent être intensives et structurées et engager l'apprenant dans les différentes composantes de l'apprentissage en littéracie. Aussi elles doivent permettre l'accès au sens ; combiner toutes les composantes de l'apprentissage en littéracie (communication orale, conscience phonologique, système/code écrit, graphème-phonème assemblage/segmentation, vocabulaire, compréhension...) ; fournir des stratégies pour aborder, faire et extraire du sens du code ; offrir des chances d'appliquer des connaissances apprises et rendre les liens explicites. Deuxièmement, l'élève avec DI doit pouvoir bénéficier d'un programme personnalisé qui tiennent compte de son niveau dans différentes composantes. Cela revient à mettre au centre la capacité des enseignants à travailler dans la zone proximale de développement et éviter ainsi de perdre son élève soit par des tâches dépassant ses compétences, soit par la démotivation engendrée par la répétition. Troisièmement, l'évaluation de la progression de chaque élève a toute sa place. Elle permet à l'enseignant de planifier son enseignement et donne à l'élève des

balises sur le chemin à parcourir vers la maîtrise de compétences en littéracie. Enfin, la définition de la littéracie au sens restreint concerne l'apprentissage de la lecture et de l'écriture et il n'est pas souhaitable de les tenir à distance l'un de l'autre. Au contraire, il faut les considérer comme deux piliers des progrès en littéracie se renforçant l'un l'autre : en écrivant, on apprend à lire et vice et versa.

L'âge adulte

La vie continue après l'école et elle est facilitée et enrichie lorsque l'on peut l'affronter avec des compétences en littéracie. Les conséquences positives de disposer de ces compétences sont mises en évidence, par exemple, dans une étude de l'OCDE (2013) : une meilleure santé, un lien social plus fort et des possibilités élargies de contribuer à la vie politique. En ce qui concerne plus particulièrement les personnes vivant avec une déficience intellectuelle, les processus d'exclusion les mettent à risque d'expérimenter un niveau de solitude élevé. Or, on connaît aujourd'hui, peut-être encore plus fort qu'hier, le sentiment d'appartenance sociale que peut procurer l'échange médié par le code écrit. En outre, Jobling (2001), Buckley et Bird (2002) et Van Kraayenoord et coll. (2002) soulignent l'impact positif de la pratique de la lecture et de l'écriture en termes d'estime de soi, d'autonomie dans la vie quotidienne et d'enrichissement grâce à la participation à des activités de loisirs. D'autres études confèrent à la littéracie un rôle important de la qualité de la vie perçue, de par ses dimensions pratiques de manipulation et de compréhension ainsi que par ses dimensions émotionnelles notamment d'estime et de valorisation de soi (Moni et Jobling, 2000 et 2001).

Le principe de non-discrimination des personnes avec DI leur ouvre le droit à l'accès à la formation continue, à l'apprentissage tout au long de la vie¹⁷⁸. Ainsi, à l'entrée dans la vie adulte, même si le niveau atteint en littéracie est rudimentaire, il semble que ce ne soit pas le moment d'abandonner d'autant plus que l'âge adulte serait un moment propice à cet apprentissage (Boudreau, 2002). À cet égard, Browder et coll. (2006) appellent les formateurs à se souvenir que la DI rallonge les temps d'apprentissage et qu'il leur revient la responsabilité d'offrir plus à ces personnes nées avec un bagage cognitif moins efficace, de ne pas fixer les limites a priori et à leur donner les stimulations nécessaires à tout maintien ou développement de nouveaux savoirs.

178. Convention relative aux droits des personnes handicapées (Art. 24, al. 5) 5. « Les États Parties veillent à ce que les personnes handicapées puissent avoir accès, sans discrimination et sur la base de l'égalité avec les autres, à l'enseignement tertiaire général, à la formation professionnelle, à l'enseignement pour adultes et à la formation continue. À cette fin, ils veillent à ce que des aménagements raisonnables soient apportés en faveur des personnes handicapées ».

D'autres auteurs vont jusqu'à appeler à une redéfinition de la littéracie « *fair-play* » qui ne marginalise pas les personnes vivant avec une DI, dévalorisées en raison de leur illettrisme. Atteindre cet objectif passe par une prise en compte de ce que font les personnes avec la littéracie dans leur quotidien. On sort d'une définition en niveau de capacité pour en construire une autre qui met en avant et porte un intérêt sincère aux expériences quotidiennes et qui valorise les multiples manières de déployer ces compétences dans différents contextes (Morgan et coll., 2011). Cette perspective engage la recherche à se faire participative pour recueillir à partir de la parole des personnes concernées ce que signifie pour elles leurs pratiques engageant de la littéracie. Par ailleurs, la recherche doit aussi permettre d'élaborer des dispositifs d'apprentissages qui soient des contextes porteurs du développement de recours à la littéracie qui fassent sens pour ces personnes.

Ce droit à l'apprentissage durant la vie adulte est concrétisé dans une offre de cours de perfectionnement en littéracie proposés par des départements universitaires ou par des associations de défense du droit des personnes handicapées¹⁷⁹. Ces cours sont construits à partir de ces principes de respect des besoins individuels des personnes en matière de compétences et d'utilisation au quotidien de la littéracie. Comme pour la formation des adultes sans déficience, il est important d'utiliser un matériel et des méthodes non infantilisants. Ces formations doivent être des contextes qui permettent aux participants d'augmenter leur niveau d'autonomie (dans le sens d'indépendance dans l'accomplissement de tâches) et d'autodétermination (dans le sens d'avoir un contrôle sur son processus d'apprentissage) et les objectifs fixés doivent faire sens pour eux. À noter encore la nécessité de connaître et de mettre à disposition des adultes avec DI les nombreux moyens auxiliaires qui peuvent venir en aide aux apprentissages et aux pratiques en littéracie (Corley et Taymans, 2002).

L'âge avancé

Leclair Arvisais et Ruel (2009) soulignent l'importance de prendre désormais en compte la longévité des personnes avec DI. Cette augmentation de l'espérance de vie ouvre à ces personnes une nouvelle tranche de vie qui pose des défis de santé particuliers. Le vieillissement entraîne fréquemment une complexification de la gestion de la santé demandant une attention plus vigilante et des actes de protection de sa santé propre (comprendre le vieillissement, promouvoir et protéger sa santé, savoir adapter ses activités

179. En anglais, par exemple le programme *Latch-on* élaboré par une équipe de chercheurs de l'Université du Queensland en Australie et qui est également disponible en Europe, notamment en Irlande : <http://latch-on.net/>. En français, par exemple le programme de cours de l'association ACTIFS à Genève (Suisse) : <http://www.actifs-ge.ch/>

professionnelles et de loisirs, choisir une solution d'hébergement adéquate, se préparer à la perte de proches et à sa propre mort, p. 109). Même si on peut admettre que le niveau de dépendance de la personne vieillissante à l'égard de son entourage a tendance à augmenter, le droit à l'autodétermination est une perspective à maintenir tout au long de la vie. Rappelons que l'autodétermination est un des facteurs essentiels à la qualité de vie ressentie par la personne (Wehmeyer et Schwartz, 1998). On entrevoit ici aisément les obstacles à accéder aux informations pertinentes fréquemment véhiculées par écrit que crée un faible niveau en littéracie conjointement à un effort insuffisant pour simplifier l'information importante à comprendre de la part des prestataires (Leclair Arvisais et Ruel, 2009 ; Chinn, 2014).

En conclusion, des théoriciens comme Vygotsky et Bowlby ont contribué à une conception de l'Homme mettant en avant, parmi ses spécificités, celle d'être avant tout un être social de la seule espèce à posséder un langage qu'il a su détacher de l'immédiat grâce au véhicule que constitue le code écrit. Cet être social construit son identité en puisant dans une culture d'abord amenée, rendue accessible par l'entourage humain, intégrée puis partagée non seulement par le langage oral mais aussi par la langue écrite. Dans l'histoire, ce véhicule a été l'apanage des « puissants » et petit à petit le code écrit a été rendu accessible largement. Il reste encore à lutter contre l'illettrisme et faire des efforts tout particuliers afin de le rendre accessible aux personnes arrivées au monde avec une vulnérabilité intellectuelle. Ceci passera par une modification effective de la représentation de la place sociale de ces personnes, de leur potentiel d'apprentissage et de leurs droits, de progrès dans les méthodes d'apprentissages et de la formation des formateurs. Il est, en outre, nécessaire de poursuivre une réflexion quant à la dévalorisation sociale que risquent toutes les personnes illettrées. Un élément de réponse serait peut-être de suivre la recommandation d'élargir la définition de la littéracie à sa dimension sociale et de mettre en avant les contributions que peuvent apporter ces personnes à la vie collective. Ces contributions peuvent aussi passer par d'autres média qu'une maîtrise parfaite de la littéracie. Je terminerai en soulignant la responsabilité sociale de construire un monde selon le principe du *design* universel, ce qui en matière de littéracie signifie de rendre plus accessible le code écrit.

Britt-Marie Martini-Willemin,

*Faculté de Psychologie et des Sciences de l'Éducation de l'Université de Genève,
Section des Sciences de l'Éducation (Suisse),*

*Groupe de recherche : MEDASI (Métacognition, évaluation dynamique
de l'apprentissage, compétences socio-adaptatives et inclusion)*

BIBLIOGRAPHIE

ALLOR JH, MATHES PG, CHAMPLIN TM, CHEATHAM JP. Research-based techniques for teaching early reading skills to students with intellectual disabilities. *Educ Train Dev Disabil* 2009, **44** : 356-366

BOUDREAU D. Literacy skills in children and adolescents with Down syndrome. *Read Writ* 2002, **15** : 497-525

BROWDER D, WAKEMAN SY, SPOONER F, AHLGRIM-DELZELL L, ALGOZZINE B. Research on reading for individuals with significant cognitive disabilities. *Exceptional Children* 2006, **72** : 392-408

BROWDER DM, AHLGRIM-DELZELL L, COURTADE G, GIBBS SL, FLOWERS C. Evaluation of the effectiveness of an early literacy program for students with significant developmental disabilities. *Exceptional Children* 2008, **75** : 33-52

BUCKLEY S, BIRD G. Cognitive development and education: Perspectives on Down syndrome from a twenty-year research programme. In: Down syndrome across the life span. CUSKELLY M, JOBLING A (Eds). London, Whurr Publishers, 2002

BUCKLEY SJ, BIRD G, SACKS B, ARCHER T. A comparison of mainstream and special education for teenagers with Down syndrome: Implications for parents and teachers. *Downs Syndrome Res Pract* 2006, **9** : 54-67. Consulté le 2 décembre 2014 sur <http://www.down-syndrome.org/reports/295/>

BURGOYNE K. Reading interventions for children with Down syndrome. *Downs Syndrome Res Pract*, 2009. Consulté le 16 août 2014 sur <http://www.down-syndrome.org/reviews/2128/>. Doi:10.3104/reviews.2128.

BURGOYNE K, DUFF F, CLARKE PJ, BUCKLEY S, SNOWLING MJ, HULME C. Efficacy of a reading and language intervention for children with Down syndrome: a randomized controlled trial. *J Child Psychol Psychiatry* 2012, **53** : 1044-1053

CÈBE S, PAOUR JL. Apprendre à lire aux élèves avec une déficience intellectuelle. *Le Français Aujourd'hui* 2012, **177** : 41-53

CHAPMAN RS, HESKETH LJ. Language, cognition, and short-term memory in individuals with Down syndrome. *Downs Syndrome Res Pract* 2001, **7** : 1-7

CHINN D. Critical health literacy health promotion and people with intellectual disabilities. *Asia-Pacific J Health Sport Physical Education* 2014, **5** : 249-265

COOPER-DUFFY K, SZEDIA P, HYER G. Teaching literacy to students with significant cognitive disabilities. *Teaching Exceptional Children* 2010, **42** : 30-39

CORLEY MA, TAYMANS J. Adults with learning disabilities: a review of the literature. *Annu Rev Adult Learn Literacy* 2002, **3** : 44-83

CUSKELLY M, JOBLING A, BUCKLEY S. Down syndrome across the life span. London, Whurr Publishers, 2002

DE GRAAF G, VAN HOVE G, HAVEMAN M. Effects of regular versus special school placement on students with Down syndrome: a systematic review of studies. In: New Developments in Down Syndrome Research. VAN DEN BOSCH A, DUBOIS E (Eds). Nova Science Publishers, 2012. Consulté le 2 décembre 2014 sur <http://www.downsyndroom.nl/reviewinclusive>.

DOUGLAS KH, AYRES KM, LANGONE J, BELL V, MEADE C. Expanding literacy for learners with intellectual disabilities: The role of supported eText. *J Spec Educ Technol* 2009, **24** : 35-44

HULME C, GOETZ K, BRIGSTOCKE S, NASH H, LERVAG A, SNOWLING MJ. The growth of reading skills in children with Down syndrome. *Dev Sci* 2012, **15** : 320-329

JOBLING A. Life be in it: lifestyle choices for active leisure. *Downs Syndrome Res Pract* 2001, **6** : 117-122

KATIMS DS. Literacy instruction for people with mental retardation: historical highlights and contemporary analysis. *Educ Train Ment Retard Dev Disabil* 2000, **35** : 3-15

LECLAIR ARVISAIS L, RUEL J. Personne vieillissantes, informations et littératie. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2009, **20** : 106-113

MARTINI-WILLEMIN BM. Projet scolaire et participation sociale de personnes présentant une déficience intellectuelle. Thèse de doctorat en Sciences de l'éducation, Université de Genève, 2008

MARTINI-WILLEMIN BM. Littéracie et déficience intellectuelle : une nouvelle exigence dans le paradigme de la participation sociale ? *ALTER-Eur J Disabil Res/Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2013, **7** : 193-205

MONI K, JOBLING A. Reading related literacy learning of young adults with Down syndrome: findings from a three year teaching and research program. *Int J Disabil Dev Educ* 2001, **48** : 377-394

MONI KB, JOBLING A. LATCH-ON: a program to develop literacy in young adults with Down syndrome. *J Adolesc Adult Literacy* 2000, **44** : 40-49

MORGAN MF, CUSKELLY M, MONI KB. Broadening the conceptualization of literacy in the lives of adults with intellectual disability. *Res Pract Persons Severe Disabl* 2011, **36** : 112-120

OCDE. Perspectives de l'OCDE sur les compétences 2013 : Premiers résultats de l'Évaluation des compétences des adultes. Paris : Éditions OCDE, 2013

OMS. Classification internationale des handicaps : déficiences, incapacités et désavantages. Un manuel de classification des conséquences des maladies. Paris, Inserm, 1993

ONU (ORGANISATION DES NATIONS UNIES). Convention relative aux droits des personnes handicapées et Protocole facultatif. 2006. Consultée le 20 novembre 2014 sur <http://www.un.org/disabilities/documents/convention/convoptprot-f.pdf>

PERDRIault M. Accéder à la littératie par l'écriture créative. *Le Français Aujourd'hui* 2012, 177 : 81-92

RUEL J, LECLAIR-ARVISAIS L, MOREAU AC. Littératie, handicap et accessibilité universelle pour l'apprentissage. In: Littératie et inclusion. Outils et pratiques pédagogiques. HÉBERT M, LAFONTAINE L (eds). Québec, Presses de l'Université du Québec, collection Intervention, 2010 : 13-36

SCHALOCK RL, BORTHWICK-DUFFY SA, BRADLEY VJ, BUNTINX WHE, COULTER DL, et coll. Intellectual disability: Definition, classification, and systems of supports. Washington, DC, American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, 2010

STEELE A, SCERIF G, CORNISH K, KARMILOFF-SMITH A. Learning to read in Williams syndrome and Down syndrome: Syndrome-specific precursors and developmental trajectories. *J Child Psychol Psychiatry* 2013, 54 : 754-762

VAN KRAAYENOORD C, MONI K, JOBLING A, ZIEBARTH K. Broadening approaches to literacy education for young adults with Down syndrome. In: Down syndrome across the life span. CUSKELLY M, JOBLING A, BUCKLEY S (Eds). London, Whurr Publishers, 2002 : 81-92

WEHMEYER M, SCHWARTZ M. The relationship between self-determination and quality of life for adults with mental retardation. *Educ Train Dev Disabil* 1998, 33 : 3-12

III

Accompagnement
tout au long de la vie

13

Intervention et éducation précoces

L'intervention précoce est définie comme un ensemble d'actions pluridisciplinaires destinées à des enfants âgés de 0 à 6 ans présentant des signes ou des risques de déficiences diverses, ainsi qu'à leurs parents. La notion est plus large que celle d'éducation précoce et présente l'avantage de mettre l'accent sur des pratiques qui ne peuvent pas se concevoir isolées les unes des autres, mais précisément en fonction des caractéristiques globales du développement du jeune enfant. L'intervention précoce est nécessairement à multiples facettes (Upshur, 1990). Les principes des programmes d'intervention précoce ont été formulés en termes de stimulation précoce dans le rapport d'expertise collective Inserm de 2004 sur les déficiences et les handicaps d'origine périnatale : plasticité cérébrale et phénomènes d'interaction entre inné et acquis forment la base conceptuelle des programmes (Inserm, 2004, p. 199). Il est à noter que ce rapport portait sur les différents types de déficiences et non spécifiquement sur la déficience intellectuelle¹⁸⁰.

La notion d'intervention précoce est élaborée et précisée chez de nombreux auteurs de pays anglo-saxons, particulièrement aux États-Unis où des manuels entiers lui sont consacrés et où des orientations pratiques sont aussi définies. Le vocabulaire le plus utilisé en France est celui de l'action médico-sociale précoce et c'est ainsi que sont officialisés depuis la loi de 1975, les Centres d'action du même nom (Camps), destinés aux jeunes enfants avec divers troubles de développement et à leurs parents. L'expression omet la dimension éducative alors qu'elle est pourtant bien présente dans les pratiques de ces centres et dans les collaborations effectivement mises en œuvre avec les structures ordinaires pour la petite enfance (crèches, jardins d'enfants, écoles maternelles).

Un lieu commun, en grande partie hérité des vulgarisations hâtives de la psychologie du jeune enfant, est aujourd'hui largement diffusé dans les médias de toute nature (télévision, journaux et magazines destinés aux parents...).

180. Le rapport rendait aussi compte d'un ensemble de programmes développés aux États-Unis pour les enfants considérés comme vulnérables, atteints de pathologies connues ou encore « à risque » (p. 201 et suivantes avec tableaux présentant les programmes).

Or, le slogan « tout se joue avant 6 ans »¹⁸¹ postule des impossibilités radicales de transformations au-delà d'un certain âge et néglige la nécessaire attention à la continuité du développement individuel. À partir des résultats d'enquêtes longitudinales menées aux États-Unis sur des populations de jeunes enfants dits « à risque », des auteurs ont même mis en doute le sens commun selon lequel « le plus tôt c'est le meilleur », car des projets d'action qui commencent tôt n'ont pas nécessairement des effets à long terme, si des actions ne sont pas poursuivies systématiquement (Farran, 1990)¹⁸².

Définitions

De très nombreuses définitions sont proposées. Leur trait commun est de mettre l'accent sur un ensemble d'actions menées envers les enfants de 0 à 6 ans repérés précocement comme atteints de déficiences diverses ou potentiellement « à risque » et envers leurs familles, pour favoriser le développement optimal des enfants et soutenir les parents dans leurs tâches éducatives.

Des nuances apparaissent toutefois selon les pays ou selon les orientations choisies par les auteurs. Aux États-Unis, selon la législation fédérale, l'intervention précoce est conçue comme limitée aux enfants de 0 à 3 ans¹⁸³, alors que pour les enfants de 3 à 6 ans, c'est-à-dire avant l'école primaire, c'est l'éducation spéciale pour la petite enfance qui est requise (Frankel et Gold, 2007). Certains auteurs ont tendance à insister sur les équipes professionnelles dans des services dédiés à la petite enfance (Landesman-Ramey et coll., 2007), mais d'autres ne considèrent l'intervention précoce que dans la mesure où les parents sont impliqués (Dunst, 2007) ou accordent une position centrale aux interactions parents-enfant (Guralnick, 1997, 2001 et 2011).

En Europe, deux structures ont publié des travaux spécifiques sur l'intervention précoce : le groupe de travail associatif, *Eurlyaid* (EAECI, *European Association on Early Childhood Intervention*) qui a réuni des professionnels, des parents et des chercheurs sur des perspectives d'action dans l'aide précoce

181. Vulgarisé par le livre en anglais de Fitzhugh Dodson destiné à un grand public et traduit en français dès 1972.

182. « *There is no strong evidence for "the earlier, the better". Many of the projects that began in early infancy have not had long term follow-up.* » (Farran, 1990, p. 509).

183. Selon l'Académie américaine de pédiatrie en 2001 : « Les services d'intervention précoce sont destinés à prendre en charge les besoins de développement des enfants qui, de la naissance à 3 ans, ont des retards de développement dans les domaines physiques, cognitifs, affectifs, dans la communication, la socialisation, l'adaptation, ou qui se trouvent dans des conditions de diagnostic qui font craindre, selon une forte probabilité, un retard de développement. Ces derniers sont parfois appelés « enfants à risque ». »

aux enfants avec difficultés de développement, de leur naissance à leur entrée dans le système scolaire obligatoire (De Moor et coll., 1993) et l'Agence européenne pour le développement de l'éducation des personnes ayant des besoins particuliers (2005). Les orientations sont convergentes : il s'agit de développer des mesures de toute nature (sociales, médicales, psychologiques et éducatives) auprès des enfants et de leurs familles, dans les cas où les enfants présentent des troubles avérés de leur développement ou sont considérés comme ayant des risques de perturbations de leur développement (d'origine biologique ou psycho-sociale).

Populations cibles

Dans ce cadre général de l'intervention précoce, centré sur le développement des diverses capacités des enfants avec déficience intellectuelle (DI), certains groupes cibles peuvent être spécifiquement circonscrits, car identifiables dès la naissance (le cas des enfants trisomiques étant le plus connu) (cf. chapitre « Repérage et dépistage »), mais il est souvent difficile de repérer précocement de jeunes enfants qui seront plus tardivement reconnus comme présentant une déficience intellectuelle. De telles difficultés étaient déjà bien soulignées dans le rapport d'expertise collective Inserm sur les déficiences et les handicaps d'origine périnatale (Inserm, 2004).

Il est fréquent que les inquiétudes parentales sur le développement de leur enfant se manifestent seulement lorsque celui-ci est amené à fréquenter une institution collective, comme une crèche, un jardin d'enfants ou une école maternelle, du fait de la comparaison avec le développement des autres enfants. Sont alors soulevées les questions délicates des relations entre les parents et les professionnels de la petite enfance qui émettent l'hypothèse d'un éventuel retard psychomoteur, voire mental. La « découverte » de la déficience est ainsi différée au cours du développement, en confrontation avec les caractéristiques de l'enfant typique.

Néanmoins, des signes d'alerte sont repérables assez tôt (cf. chapitre « Repérage et dépistage ») et permettent d'engager des pratiques pouvant favoriser le développement. Peuvent apparaître d'abord « des signes directs ou indirects, d'alarme ou de certitude, conduisant au diagnostic d'insuffisance intellectuelle » et, plus tard, « les premiers troubles relationnels évoquant des anomalies du processus de personnalisation, lesquels pourront comporter un risque ultérieur de structuration déficitaire. » (Mises et coll., 1994, p. 186-187).

En ce qui concerne plus spécifiquement les enfants trisomiques, l'attention est portée sur leur retard psychomoteur, manifesté précocement par leur hyper-laxité et leur hypotonie, qui nécessite un suivi kinésithérapique en liaison avec les parents. L'objectif est de « prévenir les déficits et anomalies de statique », en facilitant les coordinations motrices et les intégrations sensorielles élémentaires, par exemple pour la succion-déglutition avec la prise d'un verre à boire (de Fréminville et coll., 2007). Les retards de communication sont aussi fréquemment soulignés. Le contact œil à œil chez l'enfant trisomique très jeune se manifeste plus tard que chez les autres, la fixation du regard sur autrui est aussi moins longue. Les manifestations émotionnelles sont de plus faible intensité, qu'elles soient positives ou négatives, ce qui conduit souvent à considérer l'enfant trisomique comme trop sage (Céleste, 1998). De même, les vocalises sont de plus faible intensité et de plus faible progression. Les pratiques professionnelles, tout autant que parentales, doivent alors stimuler l'enfant pour accéder à la communication, pour susciter ses interactions, y compris en interprétant ses vocalises, comme pour tout enfant, afin de permettre en retour son inscription dans une chaîne d'interactions significatives avec l'adulte. Dès lors, « accompagner la construction de ce premier circuit relationnel consiste d'abord à souligner son importance déterminante pour la construction ultérieure de la personne trisomique. » (*ibid.*, p. 34).

Modèles théoriques

Les modèles théoriques soutenant les interventions précoces auprès d'enfants avec retard mental sont synthétisés par Nader-Grosbois (2004) : il y a ceux se référant à un principe normatif fondé sur la succession d'acquisitions observés chez l'enfant typique ; et ceux reposant sur des théories développementales qui peuvent appréhender les particularités des patterns de développement cognitif et communicatif chez l'enfant. Selon cette dernière orientation, l'auteur s'intéresse aux séquences de développement des enfants avec retard mental, à leurs structures cognitives et aux hétérochronies de développement. Elle se réfère à des instruments d'objectivation tels que : l'Échelle d'évaluation du développement cognitif précoce (EEDCP), adaptée d'une échelle américaine (Nader-Grosbois, 1993), et les « *Early Social Communication Scale* », dont existe une version française (Guidetti et Tourrette, 2004 et 2009). L'utilisation de ces instruments par l'auteur dans des enquêtes transversales et longitudinales sur enfants avec retard mental comparés à des enfants tout-venant, l'amène aux conclusions principales suivantes : les séquences de développement sont similaires (mais décalées dans le temps),

les corrélations entre structures cognitives sont moins élevées, les phénomènes d'hétérochronie dans leur développement sont plus manifestes, des stratégies cognitives spécifiques se manifestent par exemple à propos de la permanence de l'objet, avec labilité de l'attention et moindre motivation de l'enfant. De même, des différences spécifiques apparaissent pour les stratégies communicatives des enfants avec retard mental qui recourent plus souvent à des modes moins évolués. Les descriptions très détaillées de l'ensemble de ces caractéristiques aboutissent à des propositions de pratiques, plus précisément à « une méthodologie d'intervention individualisée visant la consolidation de schèmes cognitivo-socio-communicatifs », qui fait l'objet d'étapes susceptibles d'aider l'intervenant. Des tableaux de situations inductrices sont fournis à l'appui de ces propositions et sont utilisables par des professionnels. L'étayage par l'adulte se révèle ici essentiel pour « consolider le répertoire de compétences et induire une plus grande harmonie développementale chez l'enfant. » (Nader-Grosbois, 2004).

Objectifs

Les objectifs des services d'intervention précoce sont synthétisés par de nombreux auteurs. Bricker et Kaminski (1986) les ont formulés en termes d'impacts possibles : directs (portant sur l'enfant et favorisant son développement) et indirects (ciblant le maintien de l'enfant dans la famille et dans le milieu environnant). Ils y ajoutaient même l'avantage de réduction des coûts des services d'intervention.

Des mises au point plus récentes sont fournies par Frankel et Gold (2007). Ces auteurs mettent l'accent sur la diminution, voire l'élimination des effets associés aux diverses conditions rencontrées par des enfants en risque de retard de développement, aussi bien les conditions d'ordre biologique (facteurs biologiques repérés ou non à la naissance) que les conditions environnementales (pauvreté, violence, alimentation). Pour appuyer leur argumentation, ils citent les résultats obtenus de l'intervention précoce, en reprenant des objectifs détaillés empruntés à Wolery et Bailey (2002) : 1) Promouvoir l'engagement de l'enfant et les comportements de maîtrise par l'enfant lui-même ; 2) Promouvoir le développement de l'enfant dans des domaines clés ; 3) Construire la compétence sociale de l'enfant ; 4) Préparer l'enfant à des expériences de vie dans le milieu ordinaire et à l'école ; 5) Empêcher la survenue de problèmes ou de handicaps futurs ; 6) Permettre des perceptions familiales positives de l'expérience de l'intervention précoce ; 7) Permettre des perceptions familiales positives de l'impact de l'intervention précoce sur l'enfant et sur la famille (voir aussi Odom et Wolery, 2003).

Les rapports de la Fédération Québécoise des Centres de Réadaptation en Déficience Intellectuelle et en Troubles Envahissants du Développement (FQCRDITED, 2008 et 2015) dont l'originalité est la formulation de pratiques soutenues par des revues systématiques de littérature, insistent sur les divers apprentissages expérimentés par l'enfant : « L'intervention précoce offre à l'enfant des occasions de promouvoir de nouveaux apprentissages et d'utiliser ses compétences de façon à ce qu'il expérimente une participation sociale significative en interagissant avec les personnes (enfants et adultes) de son environnement. Dans ce sens, l'intervention précoce cherche à optimiser les environnements d'apprentissage dans la vie quotidienne de l'enfant afin que les familles et les autres intervenants puissent lui offrir des occasions d'apprendre et de mettre en pratique ses nouveaux apprentissages. » (FQCRDITED, 2015, p. 36).

Du côté français, un rapport de l'Anesm (2014) est centré sur la formulation de bonnes pratiques professionnelles pour les Camsp et exprime les objectifs en termes d'accompagnement, ce qui n'apparaissait pas aussi central dans les travaux plus anciens sur l'intervention précoce : « ... l'intérêt d'un accompagnement le plus précoce possible dès la suspicion ou la découverte des troubles fait consensus. Celui-ci a pour objectifs de :

- favoriser le développement physique, psychologique, intellectuel et social de l'enfant ;
- prévenir, réduire ou éliminer les effets incapacitants en agissant sur sa trajectoire développementale ;
- promouvoir l'inclusion sociale de l'enfant et de sa famille ;
- renforcer les compétences propres à la famille. » (Anesm, 2014).

La prévention est au cœur des interventions précoces. Dans le domaine de la santé, il est classique de distinguer différents niveaux de prévention, de la prévention primaire jusqu'à la prévention tertiaire. Dans le domaine de l'intervention précoce, certains auteurs mettent quasi exclusivement l'accent sur le troisième niveau, c'est-à-dire sur une prévention qui favorise les conditions de développement de l'enfant et agit contre les renforcements des difficultés : « éviter des sur-handicaps en offrant un environnement facilitateur et des aides orientées vers les capacités spécifiques de l'enfant. » (Upshur, 1990, p. 238). Cependant, une telle focalisation ne doit pas exclure des actions préventives aux autres niveaux : la prévention primaire visant à éviter la survenue éventuelle de déficiences dès la période prénatale, la prévention secondaire permettant de repérer les perturbations du développement, y compris dans des situations complexes où se trouvent mêlées des conditions sociales et culturelles difficiles pour les familles. En pratique, la mise en place

d'actions plus efficaces nécessite de considérer les trois niveaux d'action qui sont fortement intriqués. Reprenant le vocabulaire spécifiquement français de l'action médico-sociale, Salbreux considère que « prévention et dépistage, d'une part, diagnostic et traitement ou bien découverte et accompagnement, d'autre part, sont indissociablement mêlés dans une démarche qui n'est pas uniquement médicale puisqu'elle a pour objet l'insertion de l'enfant dans sa famille et son plein épanouissement dans la société, dans les limites du possible. » (Salbreux *in* Ionescu, 1993, p. 356).

Le modèle d'action le plus couramment valorisé n'est plus celui qui définirait seulement une action visant tel facteur isolé du développement mais, au contraire, est un modèle à multiples facettes qui a pour avantage de tenir compte des divers domaines de développement en interaction chez l'enfant et des conditions de son environnement, eux-mêmes en interaction. Le concept de « risque » doit alors être compris en ce sens : non pas comme centré sur un seul aspect mais selon un modèle transactionnel à multiples facettes (Upshur, 1990, p. 646). Les orientations pluridisciplinaires des actions d'intervention précoce se situent actuellement dans cette même perspective.

Place des parents

Un point essentiel de l'intervention et de l'éducation précoces est l'attention portée aux capacités existantes de l'enfant et de ses parents, et non aux manques et aux éventuelles défaillances. Beaucoup d'auteurs, aussi bien américains qu'européens, se réfèrent au cadre théorique de Bronfenbrenner qui a développé un modèle écologique de compréhension du rôle de l'environnement sur les processus de développement humain (voir la présentation détaillée de ce modèle dans le chapitre « Rôle des professionnels »). Son approche éco-systémique qui distingue plusieurs systèmes dans l'environnement (micro, méso, macro) est une clef de repérage de pratiques qui peuvent se situer à ces différents niveaux. Bronfenbrenner insiste surtout sur le rôle des interactions entre la personne et son environnement proche (zones proximales), entendu à la fois sous l'angle des personnes et sous celui des traits physiques et symboliques qui permettent ou non l'engagement vers des interactions plus complexes (Bronfenbrenner, 1979¹⁸⁴).

Ce type de modèle continue à inspirer par exemple Frankel et Gold (2007) qui y perçoivent l'avantage d'une part de focaliser l'attention sur les

184. Sur l'apport de Bronfenbrenner, voir aussi le chapitre sur le rôle des professionnels et les schémas du modèle écologique du développement humain.

expériences et les occasions fournies au jeune enfant dans son environnement proche et d'autre part de donner un cadre d'analyse des effets attendus dans des recherches basées sur des pratiques (*ibid.*, p. 164). Guralnick propose de son côté un modèle synthétique complémentaire qui repose aussi sur une perspective développementale. S'appuyant sur différents cadres de compréhension, dont celui de Bronfenbrenner, cet auteur définit une approche intégrée des systèmes de développement pour comprendre les mécanismes de développement qui peuvent être à l'œuvre, afin de promouvoir une intervention précoce auprès d'enfants dits « vulnérables » et de leurs familles. Il schématise trois niveaux d'action en interaction permanente : le niveau de l'enfant lui-même (compétences sociales et cognitives, processus d'organisation, ressources développementales), le niveau des structures d'interactions familiales, enfin le niveau des ressources familiales au sens large du terme. Un tel modèle lui permet de rendre compte des transactions parent-enfant, de la manière dont les familles « orchestrent » les expériences de l'enfant et lui fournissent des ressources de santé et de sécurité. Dans ces conditions, il peut montrer que l'efficacité d'une intervention précoce dépend de la capacité du programme à établir ou à restaurer aussi bien que possible, le niveau des structures d'interaction familiale (Guralnick, 2011).

De manière générale, il est donc capital de renforcer les compétences de l'enfant mais aussi de favoriser les pratiques des adultes proches qui l'aident à développer, renforcer, voire construire des capacités (Odom, 2007, p. 162). Dans ce cadre d'action, les professionnels sont amenés à promouvoir et à renforcer les compétences des parents envers l'enfant, en se centrant sur les forces plutôt que sur les faiblesses à la fois des enfants et des personnes de l'environnement. L'accent est porté sur les capacités d'agir et l'acquisition de l'autonomie (Dunst, 2000), sur les capacités des parents pour « faire face » et pour adopter des routines adéquates envers leur enfant (De Moor et coll., 1993). L'intervention table alors sur la résilience des personnes, c'est-à-dire sur leur capacité à « se ressaisir », à « se redresser » face à des difficultés, non pas isolément, mais grâce à des stratégies d'aide qui les soutiennent : c'est une « résilience assistée » (Ionescu, 2011). Le concept de résilience envisagé dans une perspective développementale permet sans doute de résumer cette capacité souvent insoupçonnée ou minimisée des personnes à « utiliser les ressources aussi bien internes qu'externes pour réaliser une adaptation positive malgré l'adversité. » (Ionescu, 2000, p. 35 ; voir aussi Jourdan-Ionescu et Julien-Gauthier, 2011).

La question de l'annonce du handicap de l'enfant a sollicité plusieurs analyses qui ouvrent à des propositions d'améliorations. Beaucoup de témoignages dénotent la rudesse de l'annonce et le désarroi qui s'empare des parents.

Choc traumatique, univers qui bascule, épreuve qui désorganise les repères, déstabilise la fonction parentale et engendre une blessure narcissique du fait du contraste entre l'enfant espéré, souvent idéalisé, et l'enfant réel (Mises et coll., 1994 ; Korff-Sausse, 1996 ; Herrou et Korff-Sausse, 1999 ; Ebersold, 2007).

Des étapes ont été distinguées pour rendre compte de ce processus particulier de parentalité (voir par exemple Herrou et Korff-Sausse, 1999 ; Tissier et coll., 2000 ; Ebersold, 2007 ; Korff-Sausse, 2007) :

- une phase de douleur intense, de « sidération », où les parents sont avant tout centrés sur le diagnostic et moins sur l'enfant ;
- une phase d'espoir qui est celle où l'enfant « reprend du terrain », est valorisé dans ce qu'il parvient à faire, à l'image des autres enfants ;
- une phase où les parties « clivées » sont remises ensemble, où l'enfant et son handicap sont à la fois pris en considération dans sa différence et sa singularité.

Les perspectives d'action sont congruentes avec l'objectif formulé plus haut de revaloriser les parents dans leur rôle par « une attitude respectueuse, positive et valorisante » qui peut aussi caractériser un lieu ordinaire d'accueil de la petite enfance (Herrou et Korff-Sausse, 1999). C'est même dès les premiers stades de révélation du handicap que des démarches de partage sont préconisées. Elles permettent aux parents de sortir de l'isolement, de mettre en mots leur souffrance, de les mettre en position d'assumer leur rôle parental, et même de concevoir leur enfant comme enfant en développement et pas seulement comme enfant handicapé (Korff-Sausse, 1996). Les parents peuvent ainsi « exprimer et partager très tôt, avec un professionnel disponible, leurs inquiétudes pour la vie de l'enfant, les craintes pour son avenir, dans une relation contenant, et établir des liens durables et donc, finalement, un transfert global. » (Mises et coll., 1994, p. 195). Pour Salbreux qui restitue son expérience de médecin dans un Camsp, une co-construction au cours du travail d'annonce de la déficience aux parents est possible et « rend l'annonce moins traumatique et la représentation du handicap moins détestable. » (Salbreux in Scelles et coll., 2013, p. 91). Des mesures pratiques d'accompagnement à destination des parents peuvent aussi être proposées : des cellules d'accueil mises en place par certaines associations (par exemple, les associations Trisomie 21) ; des groupes de parole de parents, proposés par les Sessad (Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile) ou les Camsp ; des groupes fratrie (de Fréminville, 2007)¹⁸⁵.

185. Les travaux de Régine Scelles ont fréquemment porté sur cette dimension de la fratrie, trop peu souvent évoquée (Scelles, 1998).

Programmes d'intervention précoce aux États-Unis : pratiques et effets

L'intervention et l'éducation précoces selon les orientations politiques dites « compensatoires » sont relativement anciennes aux États-Unis. La question est bien documentée à la fois sous l'angle descriptif et sous l'angle de l'évaluation de l'efficacité relative des programmes. Le développement de ces politiques, soutenu au niveau fédéral au milieu des années 1960, a visé des enfants « désavantagés » socialement et des enfants avec retards de développement (Little et Smith, 1971).

Le programme en 1965, à l'origine de tout un ensemble d'actions, a été appelé *Head Start* qui, comme son nom l'indique, cherchait à fournir un bon départ à des enfants généralement issus de milieux sociaux pauvres pour lesquels on voulait « compenser » des déficits : « Il s'agit de pallier les insuffisances du développement cognitif attribuées, au terme d'un schéma d'imputations causales aux effets de l'environnement. » (Marquer et coll., 1975). On estime qu'environ 13 % des enfants inscrits dans *Head Start* présentaient des handicaps (OCDE, 2001). De nombreuses critiques ont été énoncées à l'égard de ce programme fédéral global : extrême diversité des « centres de développement » et des publics visés, quasi absence de validation et surtout de mesure rigoureuse des efficacités qui, lorsqu'elles étaient constatées le plus souvent sur la base de mesures de QI, ne se maintenaient pas à long terme (Bronfenbrenner, 1975).

Néanmoins, dans les années 1970, ont été lancés des programmes d'intervention précoce mieux construits du point de vue méthodologique, comportant des groupes-contrôle. Ils sont synthétisés par Landesman-Ramey et collaborateurs (2007) qui en repèrent cinq dans cette période avec, comme critères d'inclusion, l'offre de services intensifs, continus, systématiques, pour des enfants à risque de retards de développement. Ils citent : *The Abecedarian Project* (portant sur 111 familles de milieu économique et culturel défavorisé) ; *Project Care* (portant sur 63 enfants de milieu pauvre) ; *The Infant Health and Development Program* (portant sur 985 enfants prématurés) ; *The Milwaukee Project* (ciblant des mères avec un QI inférieur à 75 et de milieu défavorisé). Un de ces programmes, sans doute le plus connu du fait des études longitudinales auquel il a donné lieu, est le *Perry Preschool Project*. Il portait sur des enfants de 3 et 4 ans avec « retard de développement » dans un groupe expérimental (N = 58) et dans un groupe témoin (N = 65). Le groupe expérimental bénéficiait de préscolarisation, à raison de 12 heures et demie par semaine sur 2 ans avec des professeurs formés, et des visites à domicile pour promouvoir des capacités parentales. Les résultats ont montré,

selon des mesures de QI, des avantages au groupe expérimental à l'âge de 5 ans mais des scores équivalents pour les deux groupes à l'âge de 15 ans. Cependant, à plus long terme, d'autres critères révélaient des avantages pour le groupe expérimental : meilleure réussite scolaire, avec moindre abandon, meilleures compétences en lecture-écriture à 19 ans, moindre chômage, et plus généralement, meilleure insertion sociale, grâce à un suivi jusqu'à l'âge de 27 ans.

Finalement, les auteurs tirent de ce bilan des éléments conclusifs qui sont largement partagés. Cinq principes opératoires seraient nécessaires pour rendre compte de programmes d'intervention précoce efficaces et contrôlables du point de vue scientifique. Ils doivent être :

- multidisciplinaires ;
- intergénérationnels ;
- individualisés pour les enfants et leurs familles ;
- enracinés dans des services locaux ;
- scientifiquement construits, c'est-à-dire organisés autour de concepts clés permettant des épreuves de contrôle (Landesman-Ramey et coll., 2007).

D'autres revues et méta-analyses posent la question des effets de ces programmes sur le développement, mais également sur l'aspect économique (en regard des budgets engagés). Elles ont inclus de nombreuses études menées chez des jeunes enfants présentant un développement perturbé ou en risque de retard : Dunst (1986) sur 57 études ; Casto et Mastropieri (1986) sur 74 programmes ; Shonkoff et Hauser-Cram (1987) sur 31 programmes ; Farran (1990) sur 32 publications, puis sur 42 projets, etc. Certains de ces programmes ont porté spécifiquement sur des enfants avec trisomie 21 repérés dès la naissance. La méta-analyse de Farran (1990) sur 42 projets publiés de 1977 à 1986 retient 13 projets concernant des enfants avec syndrome de Down. Les effets positifs notés concernent l'amélioration cognitive, une meilleure adaptabilité, une amélioration de la motricité fine et de l'autonomie (Inserm, 2004, p. 202-203)¹⁸⁶.

Des auteurs ont réexaminé de manière critique les analyses précédentes pour en tirer des principes d'action et définir de « bonnes pratiques » : par exemple, Frankel et Gold (2007), Landesman-Ramey et coll. (2007), Guralnick (2011), Ionescu (2011).

186. Le cas des enfants prématurés du point de vue de l'intervention précoce a été analysé spécifiquement dans le même rapport de l'expertise collective Inserm de 2004.

Plusieurs éléments essentiels sont dégagés :

- les failles méthodologiques dans les études menées ne permettent pas toujours de démontrer rigoureusement des effets, qu'ils soient positifs, négatifs ou neutres (contrôle des variables, groupe témoin, validité des critères choisis...) ; cependant, des observations sont suffisamment convergentes sur certains effets pour donner lieu aux conclusions ci-dessous ;
- les effets à court terme peuvent s'estomper à long terme si les actions menées ne sont pas poursuivies. D'où la nécessité de poursuivre des actions avec éventuellement des modalités différentes au-delà de la petite enfance ;
- les actions s'appuyant sur des collaborations interprofessionnelles et le travail en réseaux ont montré une meilleure efficacité que celles menées séparément ;
- les actions incluant la participation de parents ou centrées sur les parents eux-mêmes ont montré un meilleur impact sur le développement des enfants que les actions uniquement centrées sur l'enfant dans des centres spécialisés. L'implication des parents à divers degrés renforce leur capacité d'agir (*empowerment*) et leurs interactions positives avec l'enfant ;
- les effets positifs contrôlés de certaines actions menées dans un environnement dit « naturel », impliquant les structures ordinaires de la petite enfance (crèche, jardin d'enfants...) plaident pour la généralisation de mesures inclusives des enfants en difficultés de développement. D'où la nécessité de promouvoir des environnements éducatifs de qualité (dont la définition continue d'être travaillée au niveau européen) pour la diversité des enfants accueillis¹⁸⁷.

D'autres bilans effectués par des chercheurs québécois¹⁸⁸ reposent sur des revues systématiques d'études en leur appliquant des grilles d'évaluation. L'une de ces revues analyse l'efficacité des interventions précoces auprès d'enfants de 2 à 5 ans présentant des retards de développement (Lehoux, 2015). Dans la sélection de 31 études (dont 27 articles scientifiques), l'auteur cherche à évaluer systématiquement les travaux en repérant les risques de biais, l'objet des mesures, la précision des résultats, la qualité de la preuve. Les résultats sont examinés selon les secteurs de développement de l'enfant ciblés par l'intervention : motricité, cognition, activités de la vie quotidienne, développement personnel et social, développement de la parole et du langage. Certaines

187. Un outil opératoire est susceptible d'aider à la définition de programmes d'intervention précoce, en adoptant des critères précis. Une échelle d'évaluation, élaborée au niveau international, présente une liste d'items répartis en secteurs qui répondent à des valeurs considérées comme essentielles. Elle est conçue pour optimiser les services (Mitchell, 1990 ; Cloutier et Mitchell, 1993).

188. Dans le cadre de la Fédération Québécoise des Centres de Réadaptation en Déficience intellectuelle et en Troubles Envahissants du Développement (FQCRDITED).

interventions touchent plusieurs sphères. De manière générale, la qualité de preuve scientifique est plutôt faible ou modérée dans ce recensement. Ce qui entraîne l'auteur à dire que « la variété des effets observés ne permet pas réellement de déterminer des types d'interventions qui soient plus efficaces les unes que les autres. ». Et d'ajouter cependant « que plusieurs interventions (p. ex. scénarios sociaux, entraînement à la communication fonctionnelle) et certains programmes complets intégrant différentes approches et stratégies d'intervention (...) semblent prometteurs pour favoriser le développement des enfants âgés de 2 à 5 ans présentant un retard global de développement, mais des données additionnelles sont nécessaires pour conclure à des effets observables. » (*ibid.*, p. 51). Une autre revue systématique examine l'efficacité des mesures de soutien aux parents d'enfants de 2 à 5 ans présentant des retards de développement (Gayadeen, 2014). Les 22 documents sélectionnés (dont 19 issues de la littérature scientifique) sont évalués avec une grille (*Standard Quality Assessment Criteria*) qui permet là encore d'estimer la qualité de la preuve, qui se révèle plus satisfaisante que dans la revue précédente, puisque « modérée » pour 14 d'entre eux. L'auteur en tire le bilan qu'il « est assez hasardeux de conclure qu'un programme particulier se distingue pour soutenir adéquatement les familles. ». Il considère néanmoins que certains contribuent plus efficacement à augmenter les compétences des parents, par exemple ceux aidant à la gestion des comportements difficiles de l'enfant, ceux favorisant le développement du langage ou encore ceux soutenant le sentiment d'efficacité parentale (*ibid.*, p. 45).

Perspectives européennes

En Europe, un nouvel intérêt a porté sur la question générale de la qualité de l'attention précoce et de l'éducation à l'égard de la petite enfance (*Assessing Childcare Services*, 2014). Des développements précis du rapport final concernent directement les enfants en situation de handicap ou de vulnérabilité et s'appuient sur des études de cas dans différents pays européens. À nouveau, on relève des points aussi essentiels que l'implication des parents dans les mesures d'aide et pour leur perception des « petites étapes » gagnées par leur enfant (le cas des enfants trisomiques est alors cité), les actions coopératives, une certaine flexibilité des pratiques. Les mesures inclusives dans les centres ordinaires de la petite enfance sont préconisées mais il est bien souligné que cela implique la volonté des équipes professionnelles de s'engager dans un tel processus, et sans doute de développer des formations complémentaires¹⁸⁹.

189. Ajoutons que la fondation Bernard Van Leer, basée aux Pays-Bas, subventionne des projets de recherche et d'action concernant la petite enfance dans le monde entier.

Cette perspective de l'inclusion dès la petite enfance a été l'objet d'une enquête spécifique dans plusieurs pays (Allemagne, Suède, Hongrie, Portugal, France), publiée dans plusieurs langues dont le français (Kron et Plaisance, 2012). Il s'agissait de fournir des matériaux de réflexion sur la pratique éducative à des professionnels de la petite enfance, afin de permettre la participation la plus large possible d'enfants différents au processus éducatif. La question posée était résumée ainsi : quels sont les principes et les pratiques pédagogiques qui facilitent la coéducation et l'inclusion de jeunes enfants (le plus souvent de 2 à 6 ans) qui présentent des « besoins particuliers », dont certains avec de graves difficultés ? La définition de l'inclusion était alors la suivante : un processus qui permet de créer un environnement approprié pour tous. Sous le titre significatif « Grandir ensemble », le rapport final fait état de conditions favorables aux pratiques inclusives dans les institutions pour la petite enfance, à partir des résultats des enquêtes de terrain dans les différents pays :

- le travail en équipe, permettant à la fois une responsabilité collective vis-à-vis d'enfants en difficultés et une flexibilité des actions des professionnels, en fonction des besoins présentés ;
- l'appui du cadre institutionnel global, y compris de la hiérarchie officielle ;
- le rôle de l'espace, des salles disponibles, offrant des possibilités de diverses activités à la fois pour les interactions entre enfants en groupes et pour les actions individualisées ;
- les réseaux de coopération avec les parents, la communauté environnante et les services spécialisés offrant des aides aux enfants avec besoins particuliers¹⁹⁰.

En France : rôle des Camsp

La formulation la plus répandue pour désigner les services et les pratiques visant les jeunes enfants en situation de handicap est généralement celle de l'action médico-sociale précoce. Celle-ci a pour caractéristiques de se dérouler sur une période relativement courte (de 0 à 6 ans), d'être mise en œuvre par une pluralité de lieux et de professionnels, s'adressant à la fois aux parents et aux enfants : « entourer, soutenir l'enfant et ses parents,

190. Un chapitre de l'ouvrage en français est spécialement dédié au partenariat avec les parents. Il aborde deux pistes de travail jugées essentielles : les moments d'accueil des parents, leur participation aux activités éducatives. « L'inscription de la collaboration avec les parents dans le projet d'établissement instaure une responsabilité collective de l'accueil de tous les enfants, y compris les enfants ayant des besoins particuliers. » (*ibid.*, p. 82). Cependant, la qualité de vie des familles en dehors des rapports avec les institutions pour la petite enfance n'a pas pu être spécifiquement abordée.

protéger l'installation des interactions précoces, le tissage des premiers liens entre eux et proposer des aides techniques préventives... » (Tissier et coll., 2000). Ces services et ces professionnels spécialisés ne peuvent agir efficacement que s'ils sont en connexion étroite avec des lieux et des professionnels « ordinaires » de la petite enfance, c'est-à-dire les crèches, les jardins d'enfants, les écoles maternelles, institutions avec lesquelles des coopérations sont clairement établies (Assistance éducative et recherches, 1981 ; Aubert et Morel, 1993).

Nous ne disposons pas d'enquêtes sur les pratiques mises en œuvre en France et leur validation aussi nombreuses et approfondies qu'aux États-Unis. Seuls sont disponibles des bilans descriptifs, des monographies de services, qui décrivent des manières de faire pouvant être fondées sur des assises théoriques, mais restant insuffisantes généralement pour établir le lien entre les besoins d'accueil et d'éducation et les offres effectives de services. De telles lacunes sont mentionnées dans plusieurs publications qui plaident pour des analyses plus systématiques sur les populations concernées (Inserm, 2004 ; Plaisance et coll., 2005 et 2006).

Un rapide inventaire des lieux et des services de l'action médico-sociale précoce montre que certains sont spécialisés sur une déficience (par exemple, des Sessad¹⁹¹ pour jeunes enfants avec infirmité motrice cérébrale, polyhandicapés, ou encore avec déficiences sensorielles), alors que d'autres accueillent une grande diversité d'enfants en situation de handicap (voir les Camsp ci-après). Dans certains jardins d'enfants associatifs, on constate même l'adoption du principe d'accueil d'un tiers d'enfants en situation de handicap pour deux tiers d'autres enfants : c'est l'accueil de tous les enfants, y compris d'enfants avec déficiences diverses qui n'ont pas été acceptés ailleurs (Herrou et Korff-Sausse, 1999). De manière générale, les enfants avec diverses déficiences intellectuelles sont rarement accueillis dans des services qui leur sont spécifiquement dédiés. Ils sont accueillis dans des structures spécialisées polyvalentes et dans des institutions éducatives destinées à tous.

Dans cet ensemble très hétérogène de services et de lieux d'accueil, les Centres d'action médico-sociale précoce (Camsp) occupent une place particulièrement importante¹⁹². Ils sont considérés comme des structures « pivot » dans la mesure où ils se situent à l'interface du secteur sanitaire et du secteur médico-social, tout en orientant leur action vers l'intégration de l'enfant

191. Service d'éducation spécialisée et de soins à domicile

192. Répétons que les Camsp ne sont pas les seules structures d'intervention précoce. On peut renvoyer, selon le schéma ci-après, aux Services hospitaliers et aux Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad), ces derniers pouvant agir pour les âges de 0 à 20 ans. Les Camsp sont reconnus dans leur originalité de médiation structurelle pour les enfants de 0 à 6 ans.

dans les structures ordinaires (crèches, écoles maternelles...). Ils ont été lancés sur le modèle d'un centre expérimental qui s'intitulait en 1971 à Paris « Centre d'assistance éducative du tout petit » (Lévy, 1972 et 1991) et qui tablait sur l'éveil de l'enfant et la collaboration avec les parents. Les Camp ont été officialisés par la loi de 1975 « en faveur des personnes handicapées » et par un décret spécifique de 1976. Ils comportent trois volets d'action envers les enfants âgés de 0 à 6 ans : la prévention, le dépistage, la prise en charge précoce. Ils se situent en position charnière, entre des structures en amont et des structures en aval (figure 13.1) (Inserm, 2004, p. 325). Dès leur mise en place, les orientations essentielles des Camp ont été le travail en réseau et la promotion de l'accueil des enfants dans les structures ordinaires de la petite enfance : « Une des interventions des Camp est de rechercher, en liaison avec les familles, les modalités d'adaptation des conditions éducatives du jeune enfant handicapé qui permettront son maintien dans son milieu naturel. L'équipe favorisera l'intégration des enfants dans des structures d'accueil de la petite enfance, puis [...] à l'école maternelle. » (Inserm, 2004, p. 274).

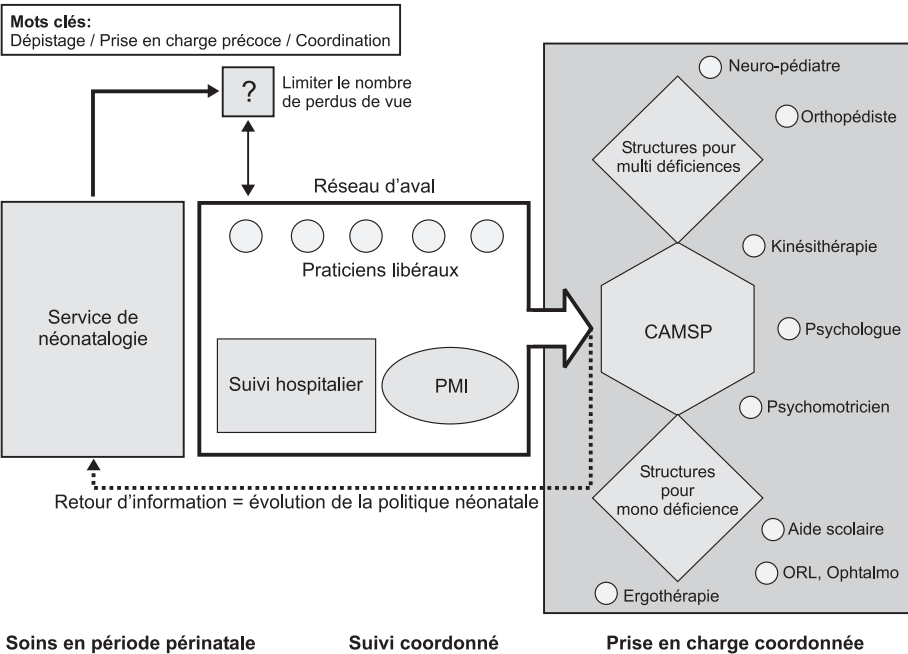


Figure 13.1 : Mise en place du réseau d'aval orientant les patients à haut risque vers les structures adaptées à la prise en charge précoce (d'après Inserm 2004, p. 325)

Un bilan statistique de 2008 sur l'offre de Camsp permet de rendre compte de plusieurs éléments (CNSA, 2008) :

- au nombre de 306, ils sont présents dans tous les départements, mais les disparités régionales restent fortes, malgré un objectif de généralisation atteint en 2007 ;
- ils confirment leur vocation de polyvalence pour 73,5 % d'entre eux, mais certains Camsp sont spécialisés : 3,6 % pour déficiences intellectuelles dont déficiences intellectuelles avec troubles associés ; 8,2 % pour déficiences auditives ; 4,9 % pour déficiences motrices ; 2,3 % pour déficiences visuelles ; 1 % pour autisme...

Une enquête quantitative complémentaire sur un nombre plus réduit de Camsp (N = 220) recense plus de 40 000 enfants concernés (exactement 42 279) et un nombre relativement important d'enfants avec DI suivis, soit 17 % (selon la déficience principale), ce qui signifie que des Camsp polyvalents suivent effectivement ce type d'enfants, sans se déclarer spécialisés. Ce sont les troubles des apprentissages et de la communication qui sont le plus souvent recensés, dans la proportion de 27 %. On note que les orientations vers les Camsp proviennent essentiellement du secteur médical (hospitalier ou libéral) pour 46 % des cas, des structures ordinaires de la petite enfance (crèche, école maternelle) pour 13 %, et 12 % des services de protection maternelle et infantile.

Dans ces bilans statistiques sur l'offre et sur l'activité réelle des Camsp, les rapporteurs soulèvent des questions qui mériteraient des enquêtes complémentaires, parmi lesquelles : la pertinence de la précocité d'intervention (« pour quels types de déficiences ou de problématiques ») ; la spécificité de l'apport du Camsp ; les points de satisfaction et d'insatisfaction des usagers du Camsp ; l'articulation avec les réseaux périnatalité, la PMI, le secteur libéral, les hôpitaux, les établissements et services médico-sociaux et les MDPH (Maisons départementales des personnes handicapées) ; le partenariat avec les modes d'accueil petite enfance et avec l'Éducation nationale.

Le bilan de l'Anesm (2014) sur l'action des Camsp propose des recommandations de bonnes pratiques professionnelles, afin « d'assurer au plus tôt le repérage, le diagnostic, l'évaluation pluridisciplinaire et l'accompagnement précoce et personnalisé des enfants » (pour une vision d'ensemble sur ces différentes dimensions, voir aussi les 3 tomes de Bricker, 2013). La méthode de travail a consisté en le recueil d'un consensus du groupe de travail à partir de la littérature et l'étude qualitative des pratiques professionnelles. Certaines recommandations portent sur les aspects organisationnels des Camsp. Nous retenons seulement ici des pistes d'action qui concernent les parents et les professionnels.

Pour le rapport aux parents, on relève ces recommandations : réaliser avec les parents une évaluation globale des besoins de l'enfant et les informer des résultats ; les associer à la construction du projet personnalisé et à la mise en œuvre des soins et l'accompagnement de l'enfant ; et de manière générale, reconnaître, restaurer et valoriser les compétences des parents dans l'accompagnement de leur enfant.

Pour le travail des professionnels : renforcer et valoriser leurs compétences ; favoriser les échanges interinstitutionnels ; travailler en collaboration avec les professionnels des établissements d'accueil du jeune enfant et de la protection de l'enfance ; faciliter l'inclusion sociale et scolaire de l'enfant.

En conclusion, les services, les programmes et les professionnels qui permettent précocement de fournir des aides diverses, parmi lesquelles les appuis éducatifs ou rééducatifs, destinés aux enfants âgés de 0 à 6 ans en difficultés de développement et à leurs familles, sont unanimement reconnus comme essentiels. Ils se situent dans le cadre des interventions précoces (vocabulaire diffusé aux États-Unis et en Europe) ou des actions médico-sociales précoces (selon le vocabulaire utilisé en France). De nombreux bilans critiques sur les effets des programmes d'intervention précoce ont été systématiquement menés aux États-Unis et au Canada. Il en ressort que les enfants avec retard de développement ou en risque de retard mental, qui bénéficient d'un programme structuré d'intervention précoce et de continuité d'accompagnement, obtiennent un meilleur développement, que la coopération avec les parents soutient leur capacité d'agir et offre une modalité efficace d'intervention. En France, un rôle pivot est attribué aux Centres d'action médico-sociale précoce (Camps), services pluridisciplinaires qui se situent à l'interface du secteur sanitaire et du secteur médico-social, tout en orientant leur action vers l'intégration de l'enfant dans les structures éducatives ordinaires (crèches, jardins d'enfants, écoles maternelles...). De manière générale, la coordination des services existants, les mises en réseau doivent être amplifiées pour répondre aux attentes de familles. L'offre devait être souple et diversifiée, non stigmatisante pour les parents qui ont recours à ces services, sans qu'il soit nécessaire de passer par un diagnostic préalable pour leur enfant. L'accueil des enfants en situation de handicap, parmi lesquels les enfants avec DI ou en retard de développement, dans les structures ordinaires de la petite enfance doit faire l'objet d'une attention particulière, non seulement pour développer une politique globale d'accueil mais aussi pour offrir un environnement éducatif de qualité destiné à tous sans exclusion.

BIBLIOGRAPHIE

AGENCE EUROPÉENNE POUR LE DÉVELOPPEMENT DE L'ÉDUCATION DES PERSONNES AYANT DES BESOINS PARTICULIERS. Intervention précoce : intervention précoce auprès de la petite enfance. Analyse des situations en Europe. Aspects fondamentaux et recommandations. Bruxelles, 2005

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS. Role of the pediatrician in family-centered early intervention services. *Pediatrics* 2001, **107** : 1155-1157

ANESM (AGENCE NATIONALE DE L'ÉVALUATION ET DE LA QUALITÉ DES ÉTABLISSEMENTS ET SERVICES SOCIAUX ET MÉDICO-SOCIAUX). Le repérage, le diagnostic, l'évaluation pluridisciplinaire et l'accompagnement précoce et personnalisé des enfants en centre d'action médico-sociale précoce (CAMSP). Paris, 2014

ASSESSING CHILDCARE SERVICES. Consolidated Report. Bruxelles, Eurofound, 2014

ASSISTANCE ÉDUCATIVE ET RECHERCHES. Intégration du jeune enfant handicapé en crèche et en maternelle. Paris, CTNERHI, 1981

AUBERT G, MOREL J. Des enfants handicapés accueillis en crèche collective : une action de prévention ? *J Pediatr Puericult* 1993, **3** : 184-190

BRONFENBRENNER U. Is early intervention effective? Some studies of early education in familial and extra-familial settings. In: Race and IQ. MONTAGU A (Ed). Oxford, Oxford University press, 1975 : 287-322

BRONFENBRENNER U. The ecology of human development. Cambridge, MA: Harvard University Press, 1979

BRICKER D. Programme EIS : Évaluation, intervention et suivi auprès des enfants de 0 à 6 ans. 3 tomes. Bruxelles, De Boeck, 2013

CASTO G, MASTROPIERI MA. The efficacy of early intervention programs: a meta-analysis. *Except Child* 1986, **52** : 417-424

CELESTE B. Communication avec le bébé trisomique. *Réadaptation* 1998, **447** : 32-34

CLOUTIER R, MITCHELL DR. Intervention précoce : les modalités optimales de services. In : L'intégration des personnes présentant une déficience intellectuelle. IONESCU S, MAGEROTTE G, PILON W, SALBREUX R (Eds). Université du Québec à Trois Rivières, III^e congrès de l'Association Internationale de recherche Scientifique en faveur des personnes handicapées mentales, 1993 : 129-134

CNSA (CAISSE NATIONALE POUR LA SOLIDARITÉ ET L'AUTONOMIE). Les CAMSP. Centres d'action médico-sociale précoce. Résultats de l'enquête quantitative réalisée en 2008. Paris, CNSA-Direction ESMS, septembre 2008

DE FREMINVILLE B, BESSUGES J, CELESTE B, HENNEQUIN M, NOAK N, et coll. L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21. *MT Pédiatrie* 2007, **10** : 272-280

DE MOOR JMH, VAN WAESBERGHE BTM, HOSMAN JBL, JAEKEN D, MIEDEMA S. Early intervention for children with developmental disabilities : manifesto of Eurlayid working party. *Int J Rehabil Res* 1993, **16** : 23-31

DODSON F. Tout se joue avant six ans. Paris, Laffont, 1972 (ed. originale How to parent, 1970)

DUNST CJ. Overview of the Efficacy of Early Intervention Programs. *In: Evaluating Early Intervention Programs for Severely Handicapped Children and their Families.* BICKMAN L, WEATHERFORD DL (Eds) Austin (Texas), Pro Ed, 1986

DUNST CJ. Revisiting "Rethinking Early Intervention". *Topics Early Child Spec Educ* 2000, **20** : 95-104

DUNST CJ. Early intervention for infants and toddlers with developmental disabilities. *In: Handbook of developmental disabilities.* ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds). New York-London, The Guilford Press, 2007 : 161-180

EBERSOLD S. Parents et professionnels face au dévoilement du handicap. Toulouse, Érès, 2007

FARRAN DC. Effects of intervention with disadvantaged and disabled children: a decade review. *In: Handbook of early childhood intervention.* MEISELS SJ, SHONKOFF JP (Eds). Cambridge, Cambridge University Press, 1990 : 501-539

FRANKEL EB, GOLD S. Principles and practices of early intervention. *In: A comprehensive guide to intellectual and developmental disabilities.* BROWN I, PERCY M (Eds). Baltimore-London, Paul H. Brookes Publishing, 2007 : 451-466

FQCRDITED (FÉDÉRATION QUÉBÉCOISE DES CENTRES DE RÉADAPTATION EN DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET EN TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT). Guide de pratique. Déficience intellectuelle. Les services d'adaptation et de réadaptation à l'enfance 0-5 ans. Montréal, FQCRDITED, 2008

FQCRDITED (FÉDÉRATION QUÉBÉCOISE DES CENTRES DE RÉADAPTATION EN DÉFICIENCE INTELLECTUELLE ET EN TROUBLES ENVAHISSANTS DU DÉVELOPPEMENT). Guide de pratique. L'intervention précoce auprès des enfants de 2 à 5 ans présentant un retard global de développement. Montréal, FQCRDITED, 2015

GAYADEEN S. L'efficacité des mesures de soutien offertes aux parents d'enfants âgés de 2 à 5 ans ayant un retard global de développement. Rapport de revue systématique. Trois-Rivières, CRDITED MCQ-IU, 2014

GUIDETTI M, TOURRETTE C. Évaluation de la Communication Sociale Précoce, ECSP. Issy-les Moulineaux, Éditions Scientifiques et Psychologiques, 2009

GUIDETTI M, TOURRETTE C. Handicap et développement psychologique de l'enfant (3^e édition). Paris, Armand Colin, 2014

GURALNICK MJ. The effectiveness of early intervention. Baltimore, Brookes Publishing, 1997

GURALNICK MJ. A developmental systems model for early intervention. *Infants Young Child* 2001, **14** : 1-18

GURALNICK MJ. Why early intervention works. A systems perspective. *Infants Young Child* 2011, **24** : 6-28

HERROU C, KORFF-SAUSSE S. Intégration collective des jeunes enfants handicapés. Semblables et différents. Toulouse, Érès, 1999

INSERM. Déficiences et handicaps d'origine périnatale - Dépistage et prise en charge. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, Paris, 2004

IONESCU S (ed.). La déficience intellectuelle. Tome 1 Approches et pratiques de l'intervention. Dépistage précoce, Paris, Nathan, 1993

IONESCU S. Pour une approche intégrée de la résilience. In : Psychanalyse et résilience. CYRULNICK B, DUVAL P (eds.). Paris, Odile Jacob, 2000 : 27-44

IONESCU S (ed.). Traité de résilience assistée. Paris, PUF, 2011

IONESCU S, MAGEROTTE G, PILON W, SALBREUX R (Eds). L'intégration des personnes présentant une déficience intellectuelle. Université du Québec à Trois Rivières, III^e congrès de l'Association Internationale de recherche Scientifique en faveur des personnes handicapées mentales, 1993

JOURDAN-IONESCU C, JULIEN-GAUTHIER F. Clés de résilience en déficience intellectuelle. In : Traité de résilience assistée. IONESCU S (Ed). Paris, PUF, 2011 : 283-325

KORFF-SAUSSE S. Le miroir brisé. L'enfant handicapé, sa famille et le psychanalyste. Paris, Calmann-Lévy, 1996

KORFF-SAUSSE S. L'impact du handicap sur les processus de parentalité. *Reliance, Revue des Situations de Handicap, de l'Éducation et des Sociétés* 2007, **26** : 22-29

KRON M, PLAISANCE E. Grandir ensemble. L'éducation inclusive dès la petite enfance. Suresnes, INSHEA, 2012

LANDESMAN-RAMEY S, RAMEY CT, LANZI RG. Early intervention. Background, research findings and future directions. In: Handbook of Intellectual and Developmental Disabilities. JACOBSON JW, MULICK JA, ROJAHN J (Eds). New York, Springer, 2007 : 445-463

LEHOUX MC. Revue systématique - L'efficacité des interventions pour les enfants de 2 à 5 ans présentant un retard global de développement. Trois-Rivières, Centre de réadaptation en déficience intellectuelle et en troubles envahissants du développement de la Mauricie et du Centre-du-Québec -Institut universitaire, 2015

LÉVY J. L'éveil du tout-petit. Paris, Seuil, 1972

LÉVY J. Le bébé avec un handicap. De l'accueil à l'intégration. Paris, Seuil, 1991

LITTLE A, SMITH G. Stratégies de compensation. Panorama des projets d'enseignement pour les groupes défavorisés aux États-Unis. Paris, OCDE, 1971

MARQUER J, CARLIER M, ROUBERTOUX P. Les mesures éducatives compensatoires. In : Milieu et conduites cognitives. REUCHLIN M (Ed). Paris, PUF, 1975

MISES R, PERRON R, SALBREUX R. Découverte précoce. In : Retards et troubles de l'intelligence chez l'enfant. Paris, ESF, 1994 : 183-195

MITCHELL DR. Designing and evaluating early intervention programs. In: Early intervention studies for young children with special needs. MITCHELL DR, BROWN RI (Ed.). London, Champman and Hale, 1990

NADER-GROSBOIS N. Manuel illustré d'administration des Échelles d'Évaluation du Développement Cognitif Précoce (EEDCP), manuel inédit. Université Catholique de Louvain, Louvain-La-Neuve, 1993

NADER-GROSBOIS N. Méthode d'intervention individualisée visant l'intégration de schèmes cognitivo-socio-communicatifs précoces chez des enfants à retard mental. *Handicap, Revue de Sciences Humaines et Sociales* 2004, **101-102** : 1-17

OCDE. Petite enfance, grands défis. Éducation et structures d'accueil. Paris, 2001

ODOM SL, WOLERY M. A unified theory of practice in early intervention-early childhood special education. *J Spec Educ* 2003, **37** : 164-173

ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds.). Handbook of developmental disabilities. New York-London, The Guilford Press, 2007

PLAISANCE E, BOUVE C, GROSPIRON MF, SCHNEIDER C. Petite enfance et handicap. La prise en charge des enfants handicapés dans les équipements collectifs de la petite enfance. Paris, Caisse nationale des allocations familiales, 2005 (Dossier d'études n° 66)

PLAISANCE E, BOUVE C, SCHNEIDER C. Petite enfance et handicap. Quelles réponses aux besoins d'accueil ? *Recherches et Prévisions* 2006, **84** : 53-66

SALBREUX R. La construction du diagnostic et de la représentation du handicap suivant les cultures. In : Famille, culture et handicap. SCELLES R (Ed). Toulouse, Érès, 2013 : 89-108

SCELLES R. Fratrie et handicap. Paris, L'Harmattan, 1998

SCELLES R (ed.). Famille, culture et handicap. Toulouse, Érès, 2013

SHONKOFF JP, HAUSER-CRAM P. Early intervention for disabled infants and their families: a quantitative analysis. *Pediatrics* 1987, **80** : 650-658

TISSIER G, ALAIS C, CHARRIER-JASSIN E, DAVENNE I, MAUREL-OLLIVIER A, RAYNAUD D. Soins et éducation des jeunes enfants handicapés. In : Encyclopédie médico-chirurgicale. Éditions scientifiques et médicales Elsevier, 2000

UPSHUR CC. Early intervention as preventive intervention. *In: Handbook of early childhood interventions.* MEISELS SJ, SHONKOFF JP (eds.). 1990 : 633-650

WOLERY M, BAILEY DB. Early childhood special education research. *J Early Interv* 2002, 25 : 88-99

14

Scolarisation et transitions

Les débats des dix dernières années sur la scolarisation des enfants en situation de handicap, au niveau international comme au niveau français, se sont focalisés sur l'éducation dite « inclusive » pour tous et sur ses modalités de réalisation. Des organisations internationales ont été fortement parties prenantes de ces orientations, telles que : l'Unesco, l'OCDE, l'Agence européenne pour le développement de l'éducation des personnes avec besoins particuliers, le Forum européen des personnes handicapées, etc. La Convention internationale des droits des personnes handicapées (Nations Unies, 2006), dans la mesure où elle a été signée et ratifiée par de nombreux pays, dont la France en 2010, a même fourni un cadre d'action plus contraignant. L'article 24 consacré à l'éducation énonce que les États Parties doivent veiller à ce que « les personnes handicapées ne soient pas exclues, sur le fondement de leur handicap, du système d'enseignement général ». Pour les enfants, il s'agit de leur accès « à un enseignement primaire inclusif, de qualité et gratuit ». Complémentairement, « des mesures d'accompagnement individualisé » sont préconisées.

La synthèse présentée ici analyse comment de telles orientations peuvent s'appliquer aux enfants et adolescents repérés comme « déficients intellectuels », d'une part, à partir des données internationales disponibles, principalement dans la littérature scientifique de langue anglaise et, d'autre part, en fonction des spécificités éducatives françaises. On note aussi que les informations sont souvent globales, c'est-à-dire visent les enfants handicapés en général ou, selon un vocabulaire de plus en plus utilisé mais encore peu appuyé sur des fondements théoriques solides, des enfants présentant des « besoins éducatifs particuliers ». On remarque encore que le repérage statistique précis des enfants avec déficience intellectuelle (DI) au sein des données éducatives internationales ou françaises est rendu souvent difficile. Malgré ces difficultés, il est attesté que les enfants avec DI sont de loin les plus nombreux au sein de ces populations globales, si bien que certains constats ou recommandations peuvent leur être appliqués sans trop de risques d'erreurs.

L'éducation inclusive : quelles définitions ?

L'éducation inclusive est censée se substituer non seulement à l'éducation spéciale mais aussi à l'éducation intégrative (tableau 14.I). La première différenciation est assez simple à définir : l'éducation spéciale relève d'une longue tradition qui, en son temps, a pu être bénéfique, car elle a mis l'accent sur le pari d'éducabilité à l'égard d'enfants délaissés et considérés comme inaptes à toute tentative éducative (Gardou et Plaisance, 2014). De ce point de vue, le XIX^e siècle en France est révélateur d'initiatives éducatives, souvent effectuées par des médecins-pédagogues, envers des enfants dits « arriérés ». Parmi les grands précurseurs, Jean Marc Gaspard Itard, médecin à l'Institut des sourds muets à Paris, avait recueilli, au début des années 1800, un enfant dit « sauvage » et entrepris son éducation, à l'encontre de Philippe Pinel, médecin aliéniste, qui postulait son arriération native et indépassable ; puis, à la fin du même siècle, Désiré Magloire Bourneville, médecin-chef à l'hospice de Bicêtre, avait mis en œuvre un traitement qu'il avait appelé « médico-pédagogique » (expression aujourd'hui utilisée pour désigner certains instituts), conjuguant les soins et l'éducation pour les enfants alors désignés « idiots ». Néanmoins, le « spécial » a de plus en plus été assimilé à une culture stigmatisante de la séparation. Ainsi, l'histoire des classes dites « de perfectionnement » après la seconde guerre mondiale a jeté un doute profond sur leur pertinence. Sous la dénomination très extensive de « déficients intellectuels légers », surtout dans les années 1960, les enfants accueillis dans ces classes spéciales étaient le plus souvent des enfants dérangeants pour les objectifs assignés aux classes de l'enseignement ordinaire pour les classes ordinaires, et ils pouvaient inclure des enfants d'origine étrangère confrontés à la langue et à la culture française. L'emprise de la norme était telle qu'on leur attribuait des caractéristiques pathologiques supposées les rendre incompatibles avec le milieu scolaire ordinaire.

Les mesures dites d'intégration scolaire ont marqué une rupture importante dans la tradition du « spécial » en France, surtout au début des années 1980, et également à l'étranger, par exemple aux États-Unis dès 1975 sous la dénomination « *mainstreaming* » (Alquraini et Gut, 2012, p. 3). Elles consistaient à promouvoir la scolarisation des enfants handicapés en milieu scolaire ordinaire, mais selon des modalités très diverses : présence en classe ordinaire, présence en classe spécialisée « annexée », temps partagés, éventuellement avec des temps en centres spécialisés extérieurs. En Italie, la loi de 1977 avait été plus radicale car elle supprimait les classes dites « différenciées » et orientait tous les enfants dans les classes ordinaires sous la dénomination « *integrazione scolastica* ».

Tableau 14.1 : Intégration ou inclusion ? (Tableau librement inspiré de Hinz, 2002)

Pratique intégrative	Pratique inclusive
Accueil d'enfants avec besoins particuliers dans l'école ordinaire	Vivre et apprendre pour tous les enfants dans l'école ordinaire
Curriculum centré sur l'élève et différencié selon le handicap	Curriculum centré sur la classe et stratégies pour l'enseignant
Conception de deux groupes d'élèves (handicapé/non-handicapé ; avec besoins particuliers/sans besoins particuliers)	Conception d'un groupe de classe hétérogène
Bilan par des spécialistes et supervision par des experts	Résolution des problèmes en collaboration et travail d'équipe
Diagnostic et prescriptions	Examen des problèmes d'apprentissage
Ressources complémentaires pour enfants particuliers	Ressources conçues pour l'ensemble de la classe et de l'école
Enseignants spécialisés comme soutien aux enfants avec besoins particuliers	Enseignants spécialisés comme soutien aux enseignants, aux classes et aux écoles

La deuxième rupture est celle des orientations vers l'éducation inclusive. Pour la spécialiste britannique Felicity Armstrong, l'intégration se situe encore dans la continuité de l'éducation spéciale, car elle se réfère seulement aux dispositifs techniques et administratifs pour permettre à un enfant handicapé ou un groupe d'enfants handicapés de fréquenter, au moins partiellement, un milieu scolaire ordinaire (Barton et Armstrong, 2007, p. 10). Les élèves « intégrés » à temps partiel dans les écoles auraient le statut de « visiteurs » et non celui de membres à part entière de la communauté scolaire. L'éducation inclusive repose, au contraire, sur le postulat que tous les enfants ont le droit de fréquenter l'école de leur quartier, quelle que soit leur différence : « Cela implique une transformation culturelle et éducative de l'école de telle sorte que tous les enfants de la communauté environnante soient accueillis. » (Barton et Armstrong, 2007, p. 10). L'accent est porté sur la construction du sens de la communauté d'appartenance dans des écoles inclusives où tous les élèves sont des membres dignes de valeur et où les programmes visent les besoins des élèves à travers leurs différences de cultures, de langues et de capacités (Hunt et Mc Donnell, 2007, p. 270). Le renversement de l'adaptation est alors essentiel : l'intégration considère que l'enfant doit s'adapter à une situation d'accueil, alors que l'inclusion se réfère à un milieu scolaire qui s'adapte à ses besoins (Lindsay, 2007, p. 3). De manière plus prospective, de nombreux auteurs ou des organismes internationaux définissent l'inclusion comme un processus de changement visant à vaincre les barrières aux apprentissages et à la participation de l'ensemble des apprenants. Le point central se concentre sur la capacité des systèmes éducatifs à

répondre à la diversité des élèves (Barton, 1997 ; Armstrong, 1998 ; Mittler, 2000 ; Booth et Ainscow, 2002 ; Armstrong, 2003 ; D'Alessio et Donnelly, 2013 ; Unesco, 2014). De manière complémentaire, d'autres auteurs montrent que la polysémie de la notion d'inclusion scolaire distingue plusieurs niveaux : soit une mesure organisationnelle d'ordre général, soit un droit démocratique dans une perspective alternative, soit un objet d'étude des réalités éducatives. L'inclusion scolaire est alors conçue comme un processus complexe d'évolution dans des contextes locaux tissés de facilitateurs et d'obstacles (Göransson et Nilhom, 2009 ; Michailakis et Reich, 2010).

Éducation spéciale ou éducation inclusive : quels effets ?

Cette question est traitée dans la littérature internationale à la fois pour les enfants handicapés en général et pour les enfants avec DI. Mais jusqu'à quel point le développement de l'éducation inclusive repose-t-il sur des preuves (Lindsay, 2007, p. 2) ? Des auteurs affirment assez brutalement qu'en matière d'éducation inclusive, il y a une « rivière d'idéologie » et seulement quelques « îles de preuves » (Kavale et Mostet, 2003). Des méta-analyses sont pourtant disponibles pour esquisser des éléments de réponses, par exemple dans les bilans de Lindsay (2007). L'auteur propose un premier bilan sur les travaux des années 1980-1990, qui concernent plus des dispositifs d'intégration que d'inclusion (tableau 14.II).

Tableau 14.II : Méta-analyses des effets de l'intégration scolaire, années 1980-90 présentées par Lindsay (2007)

	Carlberg et Kavale	Wang et Baker	Baker et coll.
Année de publication	1980	1985-86	1994
Période considérée	Avant 1980	1975-1984	1983-1992
Nombre d'études	50	11	13
Effet rendement scolaire*	0,15	0,44	0,08
Effet intégration sociale*	0,11	0,11	0,28

* Les données quantitatives sur les « effets » correspondent aux indicateurs statistiques de l'ampleur d'un effet entre les groupes comparés. On considère habituellement que les indicateurs positifs inférieurs à 0,20 représentent un effet positif faible.

Lindsay estime que les effets positifs constatés sont généralement en faveur des dispositifs intégratifs mais de faible ampleur, le plus élevé concernant les réussites scolaires dans une seule méta-analyse sur les trois mentionnées à ce sujet (indicateur = 0,44) (tableau 14.II).

Un deuxième bilan est proposé par le même auteur sur la littérature disponible à partir des années 2000, incluant 14 études, 9 d'entre elles comparant les effets des modes d'accueil (inclusif ou non) pour des enfants avec besoins particuliers, 5 autres comparant entre eux les enfants avec besoins particuliers et les enfants « typiques » dans des situations intégratives/inclusives. Le tableau 14.III ci-après présente seulement les résultats des comparaisons des modes d'accueil qui concernent des enfants avec besoins particuliers en général et non spécifiquement des enfants avec DI.

Tableau 14.III : Analyses des effets de l'intégration/inclusion scolaire, années 2000 et suivantes, présentées par Lindsay (2007)

	Âges (années)	Comparaisons	Variables observées	Effets*
Rafferty et coll., 2003	Préscolaire	Inclusion/spécial	Langage Cognition Social	+ + +
Buysse et coll., 2002	Préscolaire	Deux types de situations inclusives	Social	=
Allodi, 2000	9-13	Inclusion/spécial	Image de soi	=
Karsten et coll., 2001	Jusqu'à 13	Inclusion/spécial	Scolaire Social	= =
Wiener et Tardiff, 2004	9-13	Classe et salle de ressources-spécial	Social	+
Rea et coll., 2002	12	Inclusion/sortie	Scolaire Comportement Fréquentation	+ = +
Myklebust, 2002	14-16	Inclusion/spécial	Scolaire Abandon	+ -
Markussen, 2004	16	Inclusion/spécial	Scolaire	+
Elbaum, 2002	Préscolaire-17	Salle de ressources/spécial	Image de soi	=

* La colonne « effets » indique l'ampleur des indicateurs statistiques, significatifs ou non.

+ : effet positif de l'inclusion ; = : pas de différence entre les conditions ; - : effet négatif de l'inclusion.

Le constat précédent sur les années 1980-1990 n'est pas démenti : l'analyse de la littérature des années 2000 montre des résultats positifs mais faibles en faveur de l'éducation inclusive. Selon Lindsay, les résultats de la recherche sont insuffisants pour apporter un soutien ferme à l'éducation inclusive, si l'on vise les résultats des enfants. Par ailleurs, il n'est pas montré comment celle-ci doit être mise en place (Lindsay, 2007, p. 16). En s'appuyant sur l'exemple de l'Angleterre, l'auteur soulève des questions méthodologiques pour avancer vers des recherches probantes. Parmi celles-ci : Comment définir opérationnellement l'inclusion ? Par le nombre d'enfants avec besoins particuliers qui seraient « inclus » ? Mais cette catégorisation des enfants et le degré de sévérité de leurs difficultés sont eux-mêmes variables, car liés à

des mesures qui sont influencées par les politiques scolaires. Les écoles « inclusives » concernées sont aussi fort différentes les unes des autres et la nature de la scolarisation est devenue plus « diffuse » si l'on prend en compte la nature de certains programmes d'action qui établissent un partenariat entre des écoles spéciales et des écoles ordinaires pour des scolarisations partagées et à temps partiels. Dès lors, les analyses comparées sont plus complexes à mettre en œuvre (Lindsay, 2007, p. 17).

On doit donc considérer que les questions soulevées concernent à la fois la définition de ce que l'on entend par « éducation inclusive » et les procédures méthodologiques. Plutôt que de chercher à comparer des enfants en milieu spécialisé et des enfants en enseignement ordinaire, il serait plus pertinent de définir les variables à étudier, en particulier les modes d'organisation pédagogique, plus exactement le bénéfice des approches par pédagogie différenciée pour les enfants avec déficience intellectuelle. De plus, des variables extérieures aux situations pédagogiques sont essentielles et souvent ignorées dans les enquêtes : la qualité de vie des enfants et des familles, le maintien ou non de réseaux amicaux, les activités sportives ou de loisirs, etc. Il conviendrait de montrer que la qualité de vie est plus élevée pour des enfants qui connaissent des situations inclusives.

Il faut noter également que les précédents bilans de publications recouvrent des situations très hétérogènes : âges et types d'enfants avec besoins particuliers, types d'intervention, types d'évaluation. L'identification des enfants avec DI est effectuée dans certaines études simplement sous l'expression globale « *learning disability* », sans précision systématique du niveau de déficience. Or on peut poser l'hypothèse que le type de placement (séparé opposé à inclusif) est lié au niveau des difficultés des enfants (plus ou moins grandes). En d'autres termes, les modalités de scolarisation les plus « inclusives » seraient plutôt appliquées à des enfants en moindres difficultés et les modalités les plus « spéciales » à des enfants présentant des déficiences plus caractérisées.

Éducation spéciale : pertinence pour les enfants avec DI ?

Dans les bilans précédents, les auteurs ne spécifiaient pas toujours les populations avec DI concernées par les enquêtes. Le tableau 14.IV synthétise les méta-analyses et les études spécifiques aux populations avec DI.

Tableau 14.IV : Évaluation des effets comparés des situations scolaires pour enfants avec DI

Références	Populations	Types d'évaluations	Résultats
Elbaum, 2002 Méta-analyse 1975-1999	DI de petite enfance à 17 ans, comparés selon situations scolaires (classe régulière, salle de ressources, classe spéciale, école spéciale)	Images de soi dans différents domaines	Pas de différences
Wallace et coll., 2002 Enquête en écoles secondaires avec classes inclusives aux États-Unis	Enfants handicapés, dont DI > 60 % Comparés à enfants « typiques »	Engagement scolaire Comportement	Pas de différences Zeleeke, 2004
Méta-analyse 1987-2002	DI hétérogènes 6-17 ans Comparés à enfants « typiques » Situations d'intégration	Images de soi : 1. Du point de vue scolaire 2. Du point de vue social 3. Du point de vue général	1. Plus négative chez DI 2. Pas de différences 3. Pas de différences
Hardiman et coll., 2009 Enquête en Irlande N = 45	DI modérée Âges : 4 à 16 ans Comparaisons entre : école spéciale/école ordinaire	Compétences sociales selon parents et enseignants	Pas de différences entre situations scolaires Mais avis plus positifs des parents en faveur de l'école ordinaire
Dessemontet et coll., 2012 Enquête en Suisse N = 68	DI, âges 8 ans Comparaison entre : – classes spéciales – classes ordinaires avec soutien	Compétences en : Mathématiques Alphabétisation Adaptation globale	En classes ordinaires : Pas de différences Progrès Pas de différences
Alquraini et Gut, 2012 Méta-analyse 2000-2010	Handicaps sévères dont DI sévères Différentes situations scolaires	Réussites scolaires, socialisation, communication	Avantages de l'inclusion, mais nécessité d'adaptations, d'aides, d'accompagnements

Les résultats obtenus ne diffèrent guère des précédents. Le plus souvent, les effets des types de placements scolaires, ségrégatifs ou non, pour enfants avec DI ou encore les comparaisons entre enfants avec DI et enfants « typiques » ne fournissent pas de résultats radicalement différents, par exemple sur l'image de soi. Ce n'est pas le fait d'être en enseignement ordinaire ou en enseignement spécialisé qui influence l'estime de soi mais bien plutôt la mise en pratique d'un projet ambitieux pour les enfants concernés. Cependant, des données montrent que les enfants avec DI peuvent tirer avantage des situations inclusives sur certains points, par exemple en alphabétisation ou en capacités adaptatives. La controverse n'est donc pas close et des auteurs tels que Hunt et Mc Donnell (2007, p. 278) tirent des conclusions différentes de leurs propres bilans de publications des années 1990-2000 portant sur des enfants avec retards de développement. Ils en tirent la conclusion que

l'éducation inclusive produit de meilleurs résultats éducatifs et sociaux que des situations d'éducation spéciale séparée.

D'autres travaux menés dans différents pays et publiés essentiellement en langue anglaise (extrêmement rares en France), abordent les relations entre pairs, valides et handicapés (dont DI) et les perceptions réciproques avec, pour objectif, de cerner les pratiques promouvant les relations positives. La plupart de ces travaux s'appuient sur des pratiques visant à favoriser les relations entre les enfants, c'est-à-dire à dépasser des attitudes et des comportements qui peuvent être négatifs de la part d'enfants « typiques ». Ils cherchent à évaluer l'efficacité de stratégies d'action éducative, par exemple de tutorat. Certaines enquêtes sur de petits échantillons portent spécifiquement sur les relations avec des enfants trisomiques, sans doute parce que ceux-ci sont plus facilement identifiables comme « différents » par les autres enfants. Dans des situations inclusives impliquant des enfants trisomiques en Norvège, c'est-à-dire dans des classes ordinaires, Dolva montre l'existence d'interrelations soit égales entre pairs, soit inégales. Dans ce dernier cas, il s'agit de relations où les enfants typiques jouent le rôle de pairs plus qualifiés pour aider l'enfant trisomique, par exemple en ajustant les tâches ou en les modifiant. Mais des conditions facilitantes sont alors nécessaires : une compréhension partagée par les enfants de la signification et de la pratique de l'activité ; la possibilité d'ajustement des tâches à la diversité des compétences (Dolva et coll., 2010). Ce qui incite les mêmes auteurs à considérer que la structuration des activités est une clef indispensable et implique donc l'enseignant pour la création d'occasions de participation de tous, par exemple avec l'adaptation de l'environnement, les soutiens individualisés (Dolva et coll., 2011). D'autres investigations qui ne portent plus spécifiquement sur les enfants trisomiques mais, plus généralement, sur des enfants avec DI, s'attachent à montrer empiriquement sur des situations précises l'avantage de pratiques tels que le tutorat ou la médiation entre pairs impliquant des enfants avec DI (Hunt et Mc Donnell, 2007, p. 276). Certains auteurs montrent aussi les évolutions des comportements de jeunes étudiants à l'égard de leurs pairs avec DI au niveau de classes inclusives de « *colleges* » aux États-Unis, comparées à des situations non inclusives. Une plus grande ouverture à la diversité (mesurée par une échelle) ou une attitude plus positive à l'égard de pairs avec DI est observée dans les situations inclusives (May, 2012 ; Griffin et coll., 2012).

Les travaux français sur les relations entre élèves en situation de handicap et leurs pairs « typiques » sont rares. Nous en relevons deux dont l'intérêt est de s'appuyer sur des cadres théoriques bien explicités et de présenter des résultats d'enquêtes empiriques, bien qu'elles ne portent pas exclusivement

sur des élèves avec DI. L'une se situe dans le cadre de la sociologie de l'enfance et développe une enquête de type socio-ethnographique sur deux classes d'école primaire, niveau cours élémentaire et cours moyen (Schneider, 2007 et 2009). Il s'agissait, par des observations, des entretiens et la passation de sociogrammes, de mettre en évidence les relations entre enfants présents dans ces classes, âgés de 8 à 12 ans, avec ou sans handicap. Plus particulièrement, l'auteur visait à connaître le statut d'enfants handicapés parmi les autres (meilleur ami, voisin souhaité, camarade de jeu...). Les conclusions montrent que les enfants sont effectivement attentifs à leurs pairs et peuvent développer des relations de soutien et de solidarité, y compris à l'égard de ceux qui présentent des déficiences, surtout dans une des écoles qui pratique une pédagogie centrée sur l'entraide et les apprentissages entre pairs. Néanmoins, l'auteur soulève la question du statut particulier, voire ambigu, de certains enfants handicapés intégrés dans ces classes : dans une position « liminale », ni tout à fait dehors, ni tout à fait dedans, malgré les liens amicaux qui se présentent (Schneider, 2007).

L'autre étude se réfère aux travaux de sociologie et de psychologie sociale sur les phénomènes de distance sociale et sur les attitudes envers des personnes handicapées. Elle porte sur un échantillon de 549 élèves de collèges, interrogés par questionnaire en deux temps. La particularité des collèges concernés est la présence d'une Unité pédagogique d'intégration (UPI), ancienne dénomination de l'Unité localisée pour l'inclusion scolaire (Ulis)¹⁹³, ce qui permet aux élèves « typiques » de connaître soit directement soit indirectement les élèves de cette structure, c'est-à-dire majoritairement des élèves avec DI. L'originalité de cette recherche repose en grande partie sur le croisement de plusieurs variables objectivées, dont le contact, la distinction entre handicap visible et handicap invisible, et entre handicap dit « importunant » et handicap « non importunant », en prenant dans ces derniers cas le critère de la perturbation éventuelle des interactions de communication. Les résultats obtenus mettent en évidence que les collégiens possèdent en début d'année une attitude favorable à l'égard de leurs camarades en situation d'handicap. En fin d'année, les attitudes sont encore plus favorables, précisément en cas de contacts directs (avec des activités dans la même classe) avec un pair présentant un handicap importunant et visible. Le critère du contact se révèle fondamental, ce qui n'exclut pas le maintien de certains phénomènes de distance sociale. Les auteurs en concluent que l'inclusion scolaire ne produit pas à elle seule des changements d'attitudes mais qu'elle « dépend largement des caractéristiques du handicap côtoyé et des modalités de scolarisation » (Harma et coll., 2014, p. 424).

193. Voir ci-dessous les données statistiques pour la France dans le tableau 14.V.

Débats en cours sur l'éducation inclusive

De multiples débats ont porté non seulement sur l'option inclusive opposée souvent artificiellement au spécial, mais aussi sur les failles méthodologiques de nombreuses études (Lindsay, 2007 ; Nabuzoka, 2008). La plupart d'entre eux ne détaillent pas suffisamment certains points tels que la définition opérationnelle de l'inclusion, la population d'enfants étudiés, les types de scolarisation (classes séparées ou classes ordinaires avec d'éventuelles salles de ressources), les types de personnels éducatifs ou d'aide impliqués ainsi que les types de pédagogie appliqués.

D'autres approches méthodologiques seraient sans doute plus pertinentes que les enquêtes traditionnelles qui comparent deux groupes ou deux situations, avec toutes les difficultés inhérentes à la nécessité de tabler sur « toutes choses égales par ailleurs ». Un suivi des parcours d'un groupe d'élèves avec DI sur une assez longue période permettrait de connaître, au fur et à mesure, leurs difficultés mais aussi leurs capacités et, sur le plan des situations scolaires, les obstacles institutionnels qui peuvent se présenter et faire barrières à la continuité des parcours. De telles enquêtes pourraient comporter un versant quantitatif des parcours d'élèves d'un échantillon et un versant qualitatif, révélant des cas cliniques particulièrement révélateurs des parcours individuels¹⁹⁴.

Des recherches sur des cohortes d'élèves existent déjà dans des pays étrangers et apportent quelques nouveaux éléments de connaissance. À titre d'exemple, aux Pays-Bas, le suivi d'une cohorte d'enfants avec trisomie 21 montre clairement les abandons au fur et à mesure du déroulement de leur scolarité (van Wouwe et coll., 2014). Parmi les 322 enfants suivis, 74 % sont entrés en école ordinaire vers les âges de 4 à 6 ans, mais à 16 ans, seulement 7 % restent dans une école secondaire ordinaire, plus de 86 % sont en école spéciale. Parmi les raisons invoquées par les auteurs pour cette déperdition des effectifs en école ordinaire, figurent les inquiétudes des parents face à la transition vers l'enseignement secondaire qui implique des capacités sociales supplémentaires chez les adolescents pour affronter des institutions avec un grand nombre d'élèves et pour se déplacer dans les transports. Une étude complémentaire à partir des données de la *Dutch Syndrome Fondation*, montre les ambiguïtés qui subsistent dans la progression de la place des enfants trisomiques dans le milieu scolaire ordinaire (De Graaf et coll., 2014). D'un côté, le pourcentage de l'ensemble des enfants avec DI âgés de 4 à 13 ans

194. En France, le ministère de l'Éducation nationale engage une enquête longitudinale sur un vaste échantillon d'élèves reconnus « en situation de handicap », avec le repérage possible des élèves avec « troubles des fonctions intellectuelles et cognitives ». Nous en donnons un bref aperçu ci-après à propos de la scolarisation des enfants avec DI en France.

dans l'enseignement ordinaire a progressé régulièrement, de 1 à 2 % dans les années 1986-87 pour atteindre 37 % en 2005-2006. D'un autre côté, les efforts législatifs des Pays-Bas, inspirés des orientations internationales en faveur de l'inclusion scolaire, n'ont pas fait davantage progresser ce dernier pourcentage. Pour expliquer ces résultats, l'hypothèse avancée par ces auteurs est une focalisation des évaluations des enfants sur leurs « défauts » dans une vision médicale, plutôt que sur les adaptations nécessaires des stratégies éducatives (De Graaf et coll., 2014, p. 633).

Compte-tenu des résultats divergents ou assez peu concluants dans les analyses comparées des effets, on comprend que les orientations vers l'éducation inclusive recueillent des positions contrastées et parfois polémiques. Dans un souci d'application concrète, de nombreux auteurs décrivent le fossé entre les recommandations inclusives générales et les mises en pratique, spécifiquement pour enfants avec DI : selon Polloway et coll. (2010), cette population est délaissée, oubliée, et face à laquelle les enseignants n'ont pas les clefs pour appliquer les orientations générales en pratiques effectives (selon Bouck en 2007, qui utilise l'expression « *lost in translation* » pour les enseignants). Pour Thompson et coll. (2010), il faudrait prendre garde aux ruptures entre intentions et actions, et Strieker et coll. (2012) promeuvent une « inclusion responsable ». Devant ces ruptures, certains défendent même explicitement le maintien du « spécial » pour enfants avec DI au nom de pratiques éducatives plus individualisées, plus précises et systématiques, mais aussi plus souples, c'est-à-dire permettant le passage d'une modalité à une autre en fonction des évolutions personnelles. Pour des DI sévères, des doutes s'expriment aussi contre les mesures inclusives dites « totales » (« *full inclusion* »). De fait, on constate dans plusieurs pays, y compris en France, la persistance d'écoles ou de structures séparées pour DI ou troubles du comportement mais parfois « pour des raisons plus sociales qu'éducatives » (Pilling et coll., 2007).

Deux positions sont repérables à propos des orientations scolaires vers une éducation dite « inclusive ». L'une est une position « éthico-sociale » selon laquelle la recherche importante et légitime des efficacités comparées, principalement dans les pays anglo-saxons, devrait céder la place à l'affirmation de principe du droit à la scolarisation la plus proche de la « normale ». Par exemple, Booth et Ainscow (2002) proposent en même temps un manuel sur les modalités pratiques de l'inclusion scolaire. Cette position soutient le droit des enfants avec besoins particuliers à être éduqués dans les situations scolaires ordinaires, quelle que soit la sévérité de leur handicap, bien que l'inclusion elle-même soulève la question du risque de la stigmatisation et de la mise à l'écart (Alquraini et Gut, 2012). L'autre position est pragmatique et insiste sur le droit à des apprentissages de qualité plus que sur le droit à

apprendre dans le même environnement ou sous « le même toit » (Warnock et coll., 2010). Elle privilégie davantage l'attention aux modalités d'apprentissage qu'aux lieux d'apprentissage (Kaufman et Hung, 2009). D'autres chercheurs distinguent subtilement une position morale et une position éthique. Alors que la position morale revendique une inclusion générale au nom des droits de tous et de la non-discrimination, la position éthique défend la combinaison possible d'une éducation inclusive en classe ordinaire et de dispositifs spéciaux au nom de l'attention aux besoins particuliers de certains élèves (Berg et Schneider, 2012). On peut également suggérer de distinguer clairement, d'une part, le « spécial », au sens de structures médico-éducatives séparées, voire ségrégatives et pouvant mener aussi à la stigmatisation, et d'autre part, le « spécialisé », au sens des compétences et des expertises professionnelles soutenant les apprentissages des enfants. Howlin (2008) propose aussi de distinguer l'école spéciale et l'école spécialisée, en ajoutant que l'objectif est de mettre en place une continuité de ressources. Dès lors, les anciens dispositifs « spéciaux » pourraient jouer dans le futur le rôle de centres de ressources à disposition des milieux scolaires ordinaires.

Les appuis apparaissent donc nécessaires pour la mise en place effective d'orientations intégratives/inclusives. Dans la plupart des pays, les enseignants se disent non préparés pour éduquer des enfants handicapés et principalement ceux qui présentent des difficultés mentales, certains allant jusqu'à affirmer que ce n'est pas leur travail. D'où une demande accrue d'auxiliaires, d'assistants, de leur part mais aussi de certains parents. Pourtant, la plupart des enseignants ont des ressources nécessaires pour organiser un enseignement inclusif, à condition qu'ils ne se focalisent pas sur les difficultés présentées par certains élèves et conçoivent leur action dans une dynamique d'adaptation des situations dans une sorte de « va et vient » entre le générique et le singulier (Plaisance, 2009 ; Assude et coll., 2013). Le bilan de littérature internationale sur le rôle de « supports assistants » dont le statut professionnel est d'ailleurs très variable, montre des résultats, soit contrastés, soit réservés. Ces assistants peuvent parfois induire des barrières au processus d'inclusion en raison de la délégation qui leur est faite par le professeur principal, mais ils peuvent aussi recueillir des avis favorables pour l'aide qu'ils apportent aux apprentissages. L'interrogation sur la pertinence ou non d'accorder systématiquement une aide humaine supplémentaire dans les différents cas de solarisation de personnes avec DI en milieu ordinaire, reste donc très largement ouverte. Il serait plutôt pertinent d'examiner les situations concrètes, quels sont les enfants concernés (par exemple, enfants trisomiques ou autres) et quelle est la préparation des enseignants¹⁹⁵.

195. Sur les services et les professionnels qui permettent, dès la petite enfance, de fournir des appuis éducatifs ou rééducatifs, voir le chapitre « Intervention et éducation précoces ».

Scolarisation des enfants avec DI en France : données de base

En France, la scolarisation des enfants reconnus comme ayant une déficience intellectuelle se situe dans le cadre général des évolutions précisées plus haut, qui bousculent des années d'éducation ou de scolarisation séparée soit dans des institutions hospitalières ou para-hospitalières (pour enfants qu'on appelait « arriérés »), soit dans des classes de perfectionnement (pour les « débiles perfectibles »). Les transformations des désignations se sont surtout amorcées après la seconde guerre mondiale dans le cadre du vocabulaire générique et moins stigmatisant de l'enfance « inadaptée ».

Le fonctionnement actuel des institutions pour enfants avec DI reste encore fortement marqué par l'instauration historique de deux voies en partie liées (mais en partie seulement) à la sévérité estimée des déficiences : une voie scolaire et une voie dite « médico-éducative ». La loi du 11 février 2005, au nom d'une logique de parcours et non plus d'une logique de filières, a énoncé la priorité à la scolarisation en milieu ordinaire (inscription dans un « établissement de référence ») mais aussi la possibilité d'une scolarisation « adaptée », hors du milieu ordinaire, par exemple en milieu médico-éducatif.

Le bilan global de la loi tend à être positif mais il montre encore de forts clivages entre ces deux voies. La scolarisation en milieu ordinaire a fortement progressé depuis 2000 (dans les classes ordinaires et dans les dispositifs dits « pour l'inclusion »). Sur l'ensemble des élèves en situation de handicap scolarisés en milieu ordinaire en 2012-2013, 42 % sont considérés comme présentant des « troubles intellectuels et cognitifs » (soit 94 657 sur un total de 225 563), ils sont plus nombreux en primaire (61 679, le plus souvent en classes Clis 1, Classes pour l'inclusion scolaire) que dans le secondaire (soit 32 978, le plus souvent en unités Ulis¹⁹⁶, Segpa¹⁹⁷). Les effectifs des élèves avec déficiences intellectuelles et cognitives diminuent fortement, de l'ordre de la moitié, entre le niveau scolaire primaire et le niveau secondaire. Les transitions d'un niveau à un autre restent donc des obstacles difficiles pour ces élèves (tableau 14.V).

La progression de la scolarisation en milieu ordinaire contraste avec l'accueil en milieu médico-éducatif qui reste stable dans les mêmes années 2000. Sur l'ensemble des élèves considérés comme scolarisés en établissements médico-sociaux en 2012-2013, 51 % sont considérés avec troubles intellectuels et cognitifs (soit 36 420 sur un total de 71 600). Mais dans le cas plus précis

196. Ulis : Unités localisées pour l'inclusion scolaire

197. Segpa : Sections d'enseignement général et professionnel adapté

des Instituts médico-éducatifs (IME), le pourcentage des enfants ou adolescents avec DI accueillis, scolarisés ou non, est plus élevé et s'élève à 75 % (pour l'année de référence 2010)¹⁹⁸. Plusieurs phénomènes se conjuguent pour expliquer ce contraste. La progression de l'accueil en milieu ordinaire n'est pas seulement dû aux effets d'une meilleure sensibilisation aux handicaps et aux aides procurées (auxiliaires de vie scolaire) mais en partie aussi aux modifications dans les types d'enfants reconnus handicapés, de plus en plus nombreux avec troubles divers des apprentissages. La stabilité des effectifs dans le médico-éducatif peut s'expliquer par le maintien dans ces structures d'enfants et d'adolescents qui ont des déficiences plus sévères¹⁹⁹, mais il peut aussi exister des difficultés à faire évoluer les établissements vers des modalités de travail en direction des milieux scolaires ordinaires (services d'appui, centres de ressources, etc.).

Tableau 14.V : Scolarisation des enfants et adolescents avec « troubles intellectuels et cognitifs » en 2012-2013 (types de situation scolaire en fonction de l'ensemble des élèves reconnus handicapés)*

Milieu ordinaire				Établissements spécialisés			
Premier degré		Second degré		Total	Hospitaliers	Médico-sociaux	Total
Classe ordinaire	Clis	Classe ordinaire	Ulis				
27 129	34 550	14 570	18 408	94 657	842	36 420	37 262
61 679		32 978					
30 % ^a	76 %	23 %	71 %	42 %	10 %	51 %	47 %
90 900	45 521	63 261	25 881 ^b	225 563	8 273	71 600	79 873

* D'après : Repères et références statistiques 2013, Ministère l'Éducation nationale
Ces données statistiques concernent les enfants et adolescents définis comme ayant des « troubles intellectuels et cognitifs », à l'exception de la dernière ligne du tableau qui concerne l'ensemble des enfants et adolescents reconnus comme « handicapés » pour chaque colonne.

Note de lecture

^a Les pourcentages désignent la part des enfants et adolescents définis comme ayant des « troubles intellectuels et cognitifs » sur l'ensemble des enfants et adolescents reconnus « handicapés » dans la situation scolaire donnée. Exemple : En classe ordinaire du premier degré, les élèves avec « troubles intellectuels et cognitifs » représentent 30 % des élèves handicapés dans cette même situation. En Clis, ils représentent 76 % des effectifs.

^b Les effectifs d'enfants et adolescents indiqués en Ulis incluent ceux reconnus comme ayant des « troubles intellectuels et cognitifs » dans les Segpa et les Erea (enseignements dits « adaptés » du second degré). Dans ces derniers cas, ils sont reconnus le plus souvent avec « déficience intellectuelle légère » selon les données du Ministère l'Éducation nationale.
Définitions : Clis 1 (Classes pour l'inclusion scolaire), Ulis (Unités localisées pour l'inclusion scolaire), Segpa (Sections d'enseignement général et professionnel adapté), Erea (Établissements régionaux d'enseignement adapté)

198. Avec la répartition suivante : retard mental profond et sévère 10,6 %, retard mental moyen 32,2 %, retard mental léger 32,2 %, autres déficiences de l'intelligence 0,1 %. Source : Établissements et services pour enfants et adolescents handicapés. Document de travail DREES. Série statistiques, n° 177, mars 2013

199. Mais des enquêtes précises seraient nécessaires pour en rendre compte précisément.

Des données complémentaires sont fournies par une enquête du Ministère de l'Éducation nationale lancée à la rentrée 2013 sous forme de panel d'élèves en situation de handicap. Un des objectifs est de décrire et d'expliquer les carrières et performances scolaires des élèves en situation de handicap jusqu'à leur sortie du système éducatif et d'observer les premières insertions dans le marché du travail (Le Laidier, 2015). Dans cette enquête longitudinale sur les parcours des élèves en situation de handicap, les élèves avec DI peuvent dès à présent, être à peu près identifiés dans une catégorie certes, un peu plus large qui est celle des « troubles intellectuels et cognitifs ». L'enquête, qui est déjà opérationnelle, porte sur des échantillons d'enfants nés en 2001 et en 2005, scolarisés, selon leurs âges, dans une école, un collège ou un institut médico-éducatif. Elle présente l'originalité d'interroger les familles par questionnaires sur la scolarité des enfants en la croisant avec des caractéristiques socio-démographiques. Notre exploitation secondaire de la première présentation de l'enquête disponible sur les enfants avec « troubles intellectuels et cognitifs » confirme l'augmentation des dispositifs spécialisés en fonction de l'âge. Les enfants de 8 ans avec « troubles intellectuels et cognitifs » sont 13 % en milieu spécialisé extérieur à l'école ordinaire, alors que les enfants de 12 ans le sont à 24 % (tableau 14.VI).

Tableau 14.VI : Scolarisation des enfants et adolescents avec « troubles intellectuels et cognitifs » en 2013 (en fonction des types de situations scolaires pour ces élèves)*

Types de situations scolaires	Milieu ordinaire			
	Classe ordinaire	Dispositif spécialisé (Clis, Ulis)	Milieu ordinaire + Milieu spécialisé	Milieu spécialisé
Enfants avec troubles intellectuels et cognitifs, nés en 2001, en principe à l'âge de 12 ans (soit 44,8 % des effectifs globaux de 28 650 élèves en situation de handicap dans l'échantillon)	33,8 %	40,7 %	1,0 %	24,4 %
Enfants avec troubles intellectuels et cognitifs, nés en 2005, en principe à l'âge de 8 ans (soit 44,9 % des effectifs globaux de 22 680 élèves en situation de handicap dans l'échantillon)	34,1 %	50,2 %	2,2 %	13,4 %

* D'après : Note d'information n° 04, février 2015. Direction de l'évaluation, de la prospective et de la performance, Ministère de l'Éducation nationale

Note de lecture : Les pourcentages indiquent la part prise par telle modalité de scolarisation pour les enfants avec troubles intellectuels et cognitifs, soit nés en 2001, soit nés en 2008. Exemple : Pour les enfants nés en 2001, la scolarisation en milieu ordinaire concerne 33,8 % d'entre eux.

L'ensemble de ces données statistiques laissent toutefois de côté d'autres réalités insuffisamment connues. Des enfants en situation de handicap restent

encore non scolarisés : 20 000 enfants, dont 5 000 restant à domicile, selon le rapport Blanc (2011) qui reprend des données ministérielles un peu anciennes (Scolarisation des enfants et adolescents handicapés, Études et résultats, 2007)²⁰⁰ mais apparemment non démenties. Ces estimations chiffrées sont partielles et délicates à interpréter, car elles dépendent de l'état de santé des enfants et du degré de gravité de la déficience. De plus, la non scolarisation ne signifie pas non plus que les enfants concernés ne bénéficient d'aucune action éducative, par exemple de la part d'éducateurs spécialisés du médico-social²⁰¹. Les enfants « sans solution » sont généralement des enfants présentant des déficits graves, associant divers déficits, dont des déficits mentaux et psychiques. Il faut aussi tenir compte de l'accueil d'enfants en situation de handicap en Belgique, soit dans des structures scolaires spécialisées, soit dans des instituts spécialisés. Ils seraient au nombre d'environ 5 000 dans ce cas (rapport Gallez, 2008).

Les tribunaux accordent désormais une grande attention aux cas de manques de scolarisation ou d'accueil en milieu spécialisé. Ils condamnent assez souvent les services de l'État, lorsque des plaintes sont déposées par des parents. En réalité, la jurisprudence a hésité jusqu'en 2009, à statuer soit sur l'obligation de moyens soit sur l'obligation de résultats de la part de l'État. L'obligation de moyens n'engage pas l'État à un résultat précis et celui-ci doit seulement pouvoir démontrer qu'il a déployé des efforts suffisants, compte tenu de diverses contraintes, dont celles relevant de la sévérité éventuelle du handicap de l'enfant. Des tribunaux ont ainsi considéré que l'obligation éducative de l'État était nuancée en fonction des « besoins propres » des enfants handicapés ou encore « eu égard aux difficultés particulières que peut comporter la scolarisation de certains enfants handicapés », ce qui entraînait, pour certains juges, de ne pas engager la responsabilité de l'État en cas de réduction des temps de scolarisation. Au contraire, dans l'obligation de résultats, le droit à la scolarisation doit être effectif et l'État ne peut arguer de l'insuffisance de moyens, de la carence de places dans des écoles publiques ou privées ou encore dans des établissements médico-sociaux, ni même se satisfaire d'une indemnisation versée aux parents, sous forme d'allocation compensatoire, afin qu'ils assurent eux-mêmes l'éducation de leur enfant handicapé. En l'occurrence, le Conseil d'État, dans son arrêt du 8 avril 2009, a tranché de la manière la plus claire en faveur de l'obligation de résultats : « ... l'obligation scolaire s'applique à tous, les difficultés particulières que rencontrent les enfants handicapés ne sauraient avoir pour effet ni de les

200. La scolarisation des enfants et adolescents handicapés. Études et résultats (Direction de la recherche, des études, de l'évaluation et des statistiques - DREES), 564, mars 2007

201. Voir Note d'information 03.11 du Ministère de l'Éducation nationale (qui se réfère à l'année 2000).

priver de ce droit ni de faire obstacle au respect de cette obligation. Il incombe à l'État, au titre de sa mission d'organisation générale du service public de l'éducation, de prendre l'ensemble des mesures et de mettre en œuvre les moyens nécessaires pour que ce droit et cette obligation aient, pour les enfants handicapés, un caractère effectif. » Il faut aussi remarquer que des juges ont déclaré que ce droit s'applique également aux enfants qui fréquentent l'école maternelle avant même l'âge de la scolarisation obligatoire : dès l'âge de 3 ans si les parents en font la demande.

Pour autant, de nouveaux cas se sont présentés ultérieurement. En octobre 2013, à la suite d'une plainte des parents contraints de garder à leur domicile une jeune fille avec d'importants troubles autistiques, un tribunal administratif a considéré que l'absence de place dans un établissement adapté portait une atteinte grave au droit des parents à une vie familiale « normale » et au droit de la jeune fille à bénéficier d'une prise en charge médico-sociale adaptée²⁰². Le même tribunal enjoignait l'Agence régionale de santé d'Île-de-France de trouver une solution dans un délai de 15 jours. Tentés de contester cette ordonnance devant le Conseil d'État par crainte que cela entraîne des demandes en cascade, les pouvoirs publics ont finalement renoncé à cette contestation et, en contrepartie, ont engagé une mission pour définir des solutions pratiques face à des situations de rupture d'accompagnement des personnes. Cette mission officielle a abouti à un rapport mettant en valeur, pas seulement la demande de places dans des établissements mais des réponses « modulaires », c'est-à-dire permettant des accompagnements individualisés dans un parcours de vie grâce à des interventions professionnelles diverses. L'objectif est de répondre à des situations critiques par le « devoir collectif de permettre un parcours de vie sans rupture. » (Piveteau, 2014).

Précisions sur les dispositifs scolaires en France

Les dispositifs scolaires spécialisés ont été reformulés avec l'expression « pour l'inclusion » et non « d'inclusion » : dans l'enseignement primaire, les Classes pour l'inclusion scolaire (Clis), et, dans l'enseignement secondaire, les Unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis). Ils visent à permettre des évolutions précisément vers des modalités inclusives et des rapprochements avec les classes ordinaires. Ce sont en principe des structures ouvertes : des « dispositifs » plus que des « classes ». Les réalités sont toutefois contrastées, certaines structures restant encore marquées par le modèle de la classe spéciale, d'autres au contraire tendant à être des centres de ressources pour

202. Tribunal administratif de Pontoise, 7 octobre 2013

des scolarisations en classes ordinaires, avec des temps partagés entre les classes et selon les moments de la journée (Delaubier, 2011). Les Clis 1 sont destinées aux enfants avec troubles des fonctions intellectuelles et cognitives ; elles constituent la majorité des Clis (plus de 90 %). Vers la fin des années 1970, un petit nombre de classes spécifiques pour enfants avec trisomie 21 avait été créé en milieu scolaire ordinaire, sous la demande d'associations de parents, et elles avaient constitué une alternative à l'accueil en Institut médico-éducatif. De telles classes n'existent plus comme telles et les enfants avec trisomie 21 ont été de mieux en mieux acceptés en classes ordinaires, d'autant que des associations de parents militent pour les dispositifs d'inclusion scolaire. Ils peuvent aussi être placés en Clis 1 qui accueillent une population hétérogène, incluant aussi des enfants avec troubles autistiques ou troubles du langage (Delaubier, 2011).

La population des Ulis des collèges concernent majoritairement des jeunes avec troubles des fonctions intellectuelles et cognitives (qui y sont présents dans plus de 70 % des cas, soit 18 408 élèves sur un total de 25 881)²⁰³. Le mode de fonctionnement majoritaire est celui d'une présence partagée des élèves entre le dispositif Ulis et un temps d'intégration consacré à des activités pour tous (éducation physique, arts plastiques, musique...), celui-ci étant plus réduit. On est loin du modèle plus inclusif souhaité. D'autres structures spécifiques existent dans l'enseignement secondaire : les Sections d'enseignement général et professionnel adapté (Segpa) pour des élèves avec « difficultés scolaires graves et durables ». Elles sont les héritières des Sections d'enseignement spécialisé (SES) créées en 1967 pour faire suite aux classes de perfectionnement (créées en 1909) pour les personnes avec déficience intellectuelle dite légère. Les populations des élèves recrutés étaient devenues de plus en plus hétérogènes, au point de susciter les mêmes critiques que les anciennes classes de perfectionnement, c'est-à-dire d'accueillir des enfants principalement issus de milieux sociaux défavorisés et non des enfants clairement diagnostiqués comme ayant une déficience intellectuelle. Elles accueillent aujourd'hui des élèves qui relèvent soit de procédures ordinaires d'orientation au sein du système éducatif, soit de décisions prises par les Commissions des droits et de l'autonomie (les CDAPH²⁰⁴ des Maisons départementales de personnes handicapées) pour des élèves reconnus comme handicapés. En fait, sur l'ensemble des élèves reconnus handicapés et reçus par les Segpa, 56 % de jeunes présentent une déficience intellectuelle légère, soit 9 372 élèves sur 16 621 (Repères et références statistiques 2013, Ministère de l'Éducation nationale).

203. Références statistiques 2012-13 et tableau 15.V ci-dessus

204. CDAPH : Commissions des droits et de l'autonomie pour des personnes handicapées

Quelles évaluations des besoins et quelles aides ?

Les orientations des enfants handicapés s'effectuent à partir de l'évaluation pluridisciplinaire de leurs « besoins ». Dans la plupart des pays, des projets éducatifs individualisés sont définis dans le cadre du système scolaire. En France, depuis 2005, des instances extérieures à l'école, les Commissions des droits et de l'autonomie pour des personnes handicapées (CDAPH) se sont substituées aux anciennes procédures internes à l'éducation. La formulation d'un projet personnalisé de scolarisation (PPS) est la base de ces orientations. Élaboré par une équipe pluridisciplinaire, le PPS définit les modalités de déroulement de la scolarité, ainsi que les actions qui doivent répondre aux besoins des enfants handicapés (actions pédagogiques, psychologiques, éducatives, sociales, médicales et para-médicales...). Mais ce dispositif général présente des lacunes (Delaubier, 2011) : grande hétérogénéité de l'évaluation des besoins, mise en œuvre insuffisante des PPS et leur faible connaissance par les acteurs, parfois l'absence totale de PPS pour des enfants accueillis dans les structures qui leur sont pourtant dédiées (Clis, Ulis), non articulation des différents projets (école, classe, établissement médico-social)²⁰⁵.

Les évaluations des « besoins » constituent des évolutions positives par rapport aux évaluations limitées aux diagnostics de déficiences. Ces évolutions ont été bien explicitées dans le rapport Warnock de 1978²⁰⁶ en Grande-Bretagne qui a substitué l'identification des besoins éducatifs spéciaux (ou particuliers, dans la traduction française) à la notion de handicap jugée médicalisante et stigmatisante. L'expression met en valeur l'éducation en tant que telle et ouvre à une plus grande diversité d'enfants, c'est-à-dire à tous ceux qui ont des difficultés dans les apprentissages. La dénonciation des catégorisations dans les diagnostics de handicaps est venue aussi s'appliquer aux « besoins éducatifs particuliers » : selon plusieurs observateurs britanniques, les besoins particuliers sont progressivement devenus une « super catégorie » aux yeux des professeurs, d'autant que le « besoin » présuppose un modèle de compréhension interne à l'apprenant. Des reformulations ont été proposées pour éviter ces écueils. Norwich suggère un modèle de compréhension interactif du « besoin éducatif », où l'attention doit porter sur les rapports entre les élèves et les cadres de scolarisation et, plus exactement, sur la variété des contextes d'aide, aussi bien inclusifs que spécifiques

205. Emboîtement complexe des projets comme dans un jeu de poupées russes : Plan personnalisé de compensation PCH, Projet de vie, Parcours de formation (loi 2005), Projet individualisé d'accompagnement (PIA) (décret 2009), Projet personnalisé de scolarisation (PPS) (loi 2005). Liens avec projets d'établissements (scolaire ou médico-éducatif).

206. The Warnock Report. Special Educational Needs. Report of the Committee of Enquiry into the Education of Handicapped Children and Young People. London : Her Majesty's Stationery Office, 1978

(Warnock et coll., 2010). Une critique plus radicale émane d'auteurs qui considèrent que les « besoins éducatifs particuliers » relèvent encore d'une approche diagnostique centrée sur l'élève qui, seul, aurait des « besoins » non satisfaits. À la place de cette conception « égocentrée », ils envisagent au contraire une approche « polycentrée », où le processus éducatif est défini comme un inter-système et où le regard se porte moins sur le besoin que « sur le devenir de la personne et l'effet capacitant des pratiques. » (Ebersold et Detraux, p. 113). De telles analyses rejoignent directement de nombreux débats en cours dans plusieurs pays sur la pertinence des tests et sur l'utilisation de critères plus larges pour les « besoins éducatifs » des enfants avec DI : par exemple, le *Case Study Assessment* (Thomas et coll., 2009) ou le *Dynamic and non Static Assessment* (Lebeer et coll., 2012). Il s'agit de révéler les potentialités de l'enfant avec DI, de favoriser son auto-détermination, de réviser régulièrement les orientations. En France, un nouvel outil en cours d'expérimentation est utilisable, le manuel Geva-Sco pour la scolarisation (2012)²⁰⁷ dans la continuité du Guide d'évaluation des besoins de compensation des personnes handicapées (Manuel d'accompagnement du Geva 2008)²⁰⁸, ceci afin de fonder les décisions sur la base d'un référentiel national et d'éviter les hétérogénéités constatées entre les départements. Reste néanmoins la question essentielle d'une méthodologie d'analyse des besoins qui ne soit pas uniquement concentrée sur les éventuelles déficiences et prenne en compte les contextes de vie, scolaires et extra scolaires.

En France, la question des aides à la scolarisation et des accompagnements a été la plupart du temps centrée sur la place à accorder aux auxiliaires de vie scolaire (AVS) et aux emplois annexes (Emplois Vie Scolaire). Cette centration provient à la fois des demandes des familles, des inquiétudes des professeurs et des politiques nationales qui ont cherché à résoudre la question de l'emploi des jeunes plus que celle de la scolarisation des enfants handicapés (Belmont et coll., 2006 et 2009). Dans certains cas, on a pu assister à une inflation de demandes d'auxiliaires, sans un examen précis des situations et sans une élaboration précise des besoins²⁰⁹. Il n'a pas été prouvé qu'une aide humaine individualisée permanente soit toujours nécessaire, à côté du professeur de la classe, et on peut parfois craindre le « sur-encadrement » (Komites, 2013, p. 21 ; Malochet et Collombet, 2013, p. 7 ; Blanc, 2011, p. 30).

207. Manuel GEVA-Sco Scolarisation. Paris, Ministère de l'Éducation nationale, Caisse nationale de solidarité pour l'autonomie, août 2012

208. Manuel d'accompagnement du GEVA. Guide d'évaluation des besoins de compensation de la personne handicapée, mai 2008

209. 61 723 élèves accompagnés en 2010 (surtout en primaire), dont 20 % environ avec troubles intellectuels et cognitifs (Blanc, 2011)

La revue de littérature internationale confirme que le rôle des para-professionnels de l'aide (diversement appelés : *teaching assistants*, *support assistants*, *special needs assistants*...) est l'objet de débats, voire de divergences (D'Alessio et Donnelly, 2013). L'aide procurée par ces acteurs ne produit pas nécessairement un progrès dans les apprentissages, certaines recherches, elles-mêmes controversées, considèrent que leur présence en classe, à côté du professeur principal, pourrait constituer une barrière, c'est-à-dire inhiber le processus d'inclusion en isolant l'enfant aidé par rapport à ses pairs (Schneider, 2009). Il est à noter en France, comme ailleurs, le manque de formation de ces para-professionnels, avec ce grand paradoxe que des enfants avec difficultés diverses sont confiés à des personnes qui peuvent elles-mêmes être en difficulté pour assumer leur tâche (Belmont et coll., 2009). Cependant, certaines propositions émergent, comme celle d'orienter leur travail vers l'aide au professeur titulaire et à la classe entière plutôt que vers l'enfant isolé, comme c'est officiellement le cas dans la politique italienne des professeurs de soutien, mais sans que l'on puisse encore disposer d'une évaluation systématique des effets de ces pratiques. Plusieurs auteurs reconnaissent que l'aide procurée dans les milieux scolaires ordinaires est bien préférable au maintien en milieux d'éducation spéciale et va dans le sens de l'amélioration des processus d'apprentissage, et elle permet également au professeur titulaire d'avoir une meilleure attention aux cas individuels.

Le cas d'enfants trisomiques est souvent pris comme exemple de la non-systématicité d'une aide qui peut être dommageable à la perspective de l'autonomisation. La flexibilité de l'aide en fonction des situations et des spécificités individuelles est la mesure la plus appropriée pour promouvoir les capacités d'autonomie. Des enquêtes britanniques en écoles primaires confirment que le professeur de la classe demeure la clef de la réussite de l'inclusion scolaire, plus que la mise à disposition d'une équipe de soutien (Blatchford et coll., 2004 ; Davis et coll., 2004). Cependant, la nature des difficultés présentées par les enfants influence les acceptations et, inversement, les réticences. De manière générale, les professeurs ont tendance à accepter plus facilement les enfants avec des incapacités physiques et sensorielles que des enfants avec difficultés d'apprentissage, *a fortiori* des enfants avec retard mental (Lindsay, 2007, p. 13). La même tendance s'observe en France, en conformité avec les évolutions des représentations et des attitudes dans la population générale, ce qui inciterait à préconiser des actions de sensibilisation et de formation des professeurs à l'accueil des enfants présentant des déficiences intellectuelles.

En France, des chantiers pour améliorer la situation des accompagnants sont actuellement en cours. Ils mettent l'accent à la fois sur la professionnalisation

des auxiliaires (emplois stables, formation et statut dans le cadre général des métiers de l'accompagnement) et sur la meilleure évaluation des besoins d'accompagnement en tenant compte des situations et des cas d'enfants (Komites, 2013). Sous cet angle, la diversité des enfants avec DI ne peut ouvrir à des solutions uniformes, certains étant avec des difficultés sévères, d'autres avec de plus grandes capacités d'adaptation et d'autonomie.

Les orientations vers des établissements médico-sociaux répondent effectivement à des difficultés plus sévères. Plus de 50 % des enfants ainsi orientés présentent des troubles des fonctions intellectuelles et cognitives. En principe, ces orientations doivent aussi correspondre à des projets personnalisés de scolarisation (PPS) mais ils doivent aussi être articulés aux projets individualisés d'accompagnement (PIA) qui relèvent de l'établissement médico-social considéré. Depuis 2009, la scolarisation des enfants accueillis dans les structures médico-sociales est précisée avec l'organisation d'unités d'enseignement (UE) avec une forte préconisation d'une coopération avec les établissements scolaires. Or, les réalités continuent la plupart du temps à se heurter au cloisonnement des institutions marquées par leur distance historique. Plusieurs rapports mentionnent les difficultés à promouvoir des coopérations, malgré des expériences de localisation d'unités d'enseignement, non dans l'établissement médico-social mais au sein d'un établissement scolaire (Blanc, 2011, p. 35 ; Caraglio et Delaubier, 2012, p. 57 ; Wickers et coll., 2014). La présence d'unités d'enseignement dans un établissement scolaire pourrait faciliter les contacts non seulement entre professionnels aux statuts différents (professeurs et éducateurs spécialisés) mais aussi entre enfants. On ne dispose pas actuellement de données statistiques nationales sur les localisations de ces unités d'enseignement (quel établissement ? scolaire ou non ?) ni sur l'organisation des temps des enfants (temps complets ou temps partagés, etc.).

Transitions

La notion de « transition » repose sur le constat de ruptures ou de discontinuités dans le parcours de vie des personnes handicapées, généralement en fonction de leur progression en âge. Au-delà des bilans des difficultés repérées dans une grande variété de pays, l'objectif affirmé est de prévenir les ruptures et de faciliter les passages. En France, des situations « critiques » sans solutions d'accueil ont même été à la source de saisie des tribunaux en 2013-2014 et de la mise en place d'une mission chargée d'élaborer des pistes de réponses pour des parcours de vie sans ruptures (Piveteau, 2014).

Deux types de réalités

La notion de « transition » recouvre deux types de ruptures : celles qui sont internes au système scolaire et celles qui concernent le passage à la vie d'adulte.

Les ruptures internes au système scolaire s'opèrent entre niveaux de scolarité : par exemple entre école primaire et enseignement secondaire et ses différents paliers (collèges et lycées en France). En France, comme déjà cité précédemment, la population des enfants avec DI diminue environ de moitié entre la scolarité primaire et la scolarité secondaire : ces enfants sont généralement orientés vers des dispositifs dits « adaptés », ce qui recouvre en fait, des modalités d'éducation hors du circuit ordinaire, par exemple dans les Instituts médico-éducatifs où les personnes avec DI constituent environ 75 % de la population accueillie²¹⁰. D'où la question de la continuité des parcours scolaires, avec des transitions qui seraient soutenues par des accompagnements et dont la responsabilité n'incomberait plus seulement aux familles (Caraglio et Delaubier, 2012).

L'autre type de ruptures de parcours intervient entre la sortie du système scolaire ou des instituts spécialisés pour aller vers la vie adulte, impliquant par exemple une activité professionnelle, que celle-ci soit en milieu ordinaire ou en milieu protégé, ou encore une vie autonome et un logement indépendant, que celui-ci soit accompagné ou non par un professionnel de l'aide. Le changement du mode de vie implique des difficultés vécues à la fois par les jeunes concernés et par leurs familles.

Analyses des périodes de transition dans la littérature internationale

Dans la littérature internationale, principalement de langue anglaise, la question des transitions vers la vie adulte, au sortir du système scolaire ou des instituts « adaptés » de formation, est assez bien documentée, bien qu'elle ne concerne pas toujours spécifiquement les adolescents avec DI. Les enquêtes longitudinales, souvent très productives en raison de leur méthodologie, et les bilans sur les phénomènes de transition après l'enseignement secondaire concernent soit les handicaps en général, soit des populations de jeunes avec DI. Ces enquêtes sont surtout réalisées aux États-Unis (Bouck et Joshi, 2012).

210. En 2012-2013, 36 420 enfants avec DI sont considérés scolarisés dans le cadre des Instituts médico-éducatifs (IME) sur un ensemble de 71 600 personnes avec « besoins spéciaux » divers, elles-mêmes en IME (soit environ 51 %). Cela implique que des personnes avec DI sont accueillies en IME sans être nécessairement scolarisées. Mais sur ce point, les données statistiques restent très lacunaires et imprécises.

Il est reconnu dans la plupart des pays que les transitions entre la scolarisation et l'accès à l'emploi sont difficiles pour les personnes en situation de handicap et particulièrement pour les personnes avec DI dont la moindre qualification est un obstacle supplémentaire au handicap lui-même souvent mentionné (« double peine ») pour obtenir un emploi dans une entreprise.

Aux États-Unis, de nombreux bilans critiques analysent les expériences très variées des services de transition. L'école y est décrite comme préparant généralement mal à la sortie du système scolaire, ce qui est sans doute le cas pour tous les jeunes mais plus sévèrement encore pour les jeunes handicapés et les personnes avec DI. Ceux-ci connaissent de nouveaux défis et sont confrontés à de nouvelles barrières. Des capacités d'adaptation et d'autonomisation leur sont réclamées alors qu'ils n'ont pas été préparés dans ce sens, notamment pour le travail qui implique de nouvelles relations humaines. De l'élève au travailleur, ce sont des transitions non seulement institutionnelles mais aussi identitaires qui sont en jeu, et qui sont trop rarement objets d'attention de la part des éducateurs et des professionnels (Jacques, 2013). En contrepoint, des modèles d'action et des programmes expérimentaux sont présentés : par exemple, aux États-Unis, les programmes pour personnes avec DI sont généralement présentés sous l'expression « *Postsecondary Education - PSE* » (Papay et Bambara, 2011 ; Thoma et coll., 2011). Sous cette expression PSE pour personnes avec DI, est désigné un type de programme « qui fournit une formation éducative et professionnelle à des personnes avec retard mental ou avec handicap sévère durant 2 ou 4 ans en « *college* » ou en université » (Neubert et coll., 2001, p. 156).

Ainsi, ont été mis en place des services spécifiques de transition expérimentant des modèles adaptés aux jeunes avec DI. Ces programmes, développés à la sortie de l'enseignement secondaire, présents sur des campus de « *colleges* » ou d'universités, sont le plus souvent « mixtes » ou « hybrides », c'est-à-dire offrant aux jeunes, la possibilité de participer à certaines classes communes à tous, dans des activités dites « inclusives », et de bénéficier aussi d'activités spécifiques, par exemple, pour les initiations à la vie ordinaire et les initiations professionnelles (Papay et Bambara, 2011).

Les bilans sur les programmes de transition menés entre 2001 et 2011 pour des personnes avec DI, ont été effectués le plus souvent à partir de revues de littérature et révèlent une grande diversité des programmes : centrés sur les arts, les compétences sociales, la transition vers la vie adulte, l'apprentissage de la vie ordinaire, l'orientation professionnelle, etc. Ils permettent de construire une typologie des programmes selon la place des activités effectuées ou non avec les pairs non atteints de DI. Les modèles de

fonctionnement adoptés peuvent être ainsi catégorisés comme : séparé, mixte ou hybride, individualisé ou inclusif (tableau 14.VII).

Tableau 14.VII : Typologie des programmes de transition post-secondaires (PSE) pour personnes avec DI aux États-Unis (Sources : Neubert et coll., 2001 ; Papay et Bambara, 2011 ; Thoma et coll., 2011 ; Grigal et coll., 2012 ; Plotner et Marshall, 2014)

Type de modèle	Lieux	Groupes de pairs	Curriculum
Séparé	Campus de « college »	Absence d'activités avec pairs non DI	Programmes spécifiques : habitudes de vie, activités à base communautaire, formation professionnelle
Mixte ou hybride	Campus de « college » dont classes communes	Possibilités de participation à des classes communes avec pairs non DI + activités spécifiques	Programmes à double inscription : certaines activités communes (préparation au travail, santé, arts, informatique) + spécifiques (habitudes de vie, formation professionnelle)
Individualisé et/ou inclusif	Campus de « college » ou d'Université	Participation à des classes communes avec pairs non DI	Programmes inclusifs avec soutiens individualisés (assistants, aidants...)

Les bilans de littérature sur ces programmes sont très majoritairement descriptifs et ne permettent pas d’apprécier leur efficacité en termes de résultats obtenus par les jeunes. Certains bilans font néanmoins le recensement de résultats positifs obtenus en termes d’apprentissages, de ressources pour l’emploi, d’interactions avec leurs pairs. Ainsi, Thoma et ses collaborateurs (2011) ont examiné une sélection de 24 articles de revues et de travaux scientifiques en s’interrogeant sur les éventuelles améliorations constatées chez les étudiants DI dans les programmes. Ils relèvent des effets meilleurs dans les domaines académiques et sociaux pour ceux qui les ont fréquentés par rapport à ceux qui sont restés en « *high school* ». De plus, les pairs non atteints de DI rapportent des bénéfices tirés de l’interaction avec les jeunes avec DI. Ils ne ressentent pas leur présence comme étant de moindre qualité dans l’expérience de l’institution, comme certains pouvaient le craindre. Néanmoins, la même revue de littérature procure peu de preuves sur l’efficacité des stratégies empiriques adoptées pour soutenir une éducation inclusive ou les interactions entre pairs. Un autre thème qui mériterait de retenir l’attention est le rapport entre les programmes et l’obtention d’un emploi. Or, une seule étude comparative est recensée : elle montre l’avantage d’un programme PSE par rapport à la poursuite de scolarité en « *high school* » en termes d’emploi (Thoma et coll., 2011, p. 185-186).

Des points communs émergent de cette grande variété de programmes : il convient de ne pas se limiter à la question de l'accès à l'emploi et à la productivité professionnelle, ni à la continuité des services de santé, mais d'avoir une vision plus « holistique » des résultats escomptés et de tenir compte aussi du milieu de vie, des relations sociales, de la participation aux activités avec les autres (revue de littérature par Foley et coll., 2012). Un autre bilan de publications de langue anglaise sur les passages vers l'intégration sociale et professionnelle de personnes avec DI met aussi en évidence l'importance de leurs compétences adaptatives : elles jouent un rôle central pour l'inclusion sociale. Mais ces compétences doivent être aussi encouragées, stimulées par « un accompagnement humain adapté et évolutif » (Bouchand, 2013). D'autres auteurs plaident pour mettre au premier plan les phénomènes d'interdépendance entre personnes différentes, plus que la recherche de la seule indépendance des personnes avec DI (Floyd et coll., 2009).

À partir des bilans critiques établis aux États-Unis, de nombreuses propositions ont été suggérées, tenant compte à la fois des difficultés rencontrées et des expériences positives pour les personnes avec DI (Polloway et coll., 2010 ; Martinez et coll., 2012). Dans une orientation complémentaire, des bonnes pratiques sont aussi formulées (Stewart, 2006).

Dans cet ensemble, on relève les recommandations suivantes :

- identifier et mettre en place des pratiques de transition « *evidence based* » ;
- initier le processus de transition plus tôt dans la carrière scolaire de l'élève ;
- développer des politiques et des initiatives collaboratives ;
- donner du pouvoir (« *empowering* ») aux élèves de telle manière qu'ils soient plus impliqués dans le processus de transition et capables d'être leurs propres « avocats » à la sortie de l'école ;
- développer le rôle des parents en les informant sur le processus de transition et sur ce qui se passe à la fin de l'école pour leurs propres enfants ; les inclure dans le processus pour garantir une vision partagée du futur qui intégrerait leurs désirs et leurs attentes, ainsi que ceux du jeune ;
- fournir des formations aux professionnels de l'école et autres professionnels, en les rendant sensibles aux potentiels des personnes avec DI pour des apprentissages tout au long de la vie ;
- augmenter les possibilités d'éducation et de formation des jeunes avec DI, spécialement dans les institutions qui succèdent à l'enseignement secondaire ;

- impliquer les communautés environnantes dans les processus post secondaires pour DI, dans la perspective de l'éducation inclusive, en promouvant des projets innovants ;
- être vigilant à l'égard des valeurs culturelles et familiales.

Dans quelques pays européens (Allemagne, Autriche, Espagne, Italie), une étude comparative a été menée sur l'efficacité de leurs politiques scolaires sur la transition école – formation professionnelle – emploi, c'est-à-dire sur l'impact de mesures d'éducation intégrative/inclusive (Velche, 2010). Cette étude aboutit à des conclusions mesurées et prudentes : il n'y a pas d'évidences en faveur de telle ou telle formule politique en matière de scolarité des jeunes en situation de handicap leur permettant une meilleure insertion professionnelle. En Italie, où l'intégration scolaire est largement prédominante, les résultats sont décevants en termes de niveau de formation professionnelle et d'accès à l'emploi. En Allemagne, où la scolarisation en milieu spécialisé et le travail protégé conservent une part importante, il y a aussi des limites d'accès à la formation et à l'emploi pour les jeunes en situation de handicap. Faudrait-il en conclure que l'intégration scolaire n'est pas souhaitable ? En réalité, les définitions du handicap sont variables selon les pays, plus ou moins restrictives. Et si tous les pays considérés ont mis l'accent sur la nécessité de transitions avec une progression de l'accès à l'emploi, la question des formations qualifiantes reste en suspens et, plus encore, celle de l'accessibilité de la société entière et du milieu de travail (Velche, 2010, p. 289 ; Ebersold et coll., 2011).

Quelles sont néanmoins les évolutions ? Certo et Luecking (2011) portent un regard sur l'évolution des pratiques aux États-Unis durant les 40 dernières années en ce qui concerne les transitions école-monde adulte et emploi pour des personnes avec déficience intellectuelle modérée à sévère. Ils notent à la fois que des progrès ont été accomplis mais que beaucoup reste à faire. Il faudrait que l'intégration à temps plein dans un système scolaire évolue vers un système intégré peu à peu dans la vie communautaire et ce, dès l'âge de 16 ans. Les personnes avec déficience devraient se constituer une sorte de portfolio, regroupant les données sur leurs compétences acquises dans divers lieux de stages. Les écoles doivent avoir la possibilité de négocier des contrats avec des employeurs potentiels à l'approche du terme de la scolarité obligatoire. Enfin, il s'agirait de créer un service d'aide à long terme pour la transition vers l'âge adulte. Toujours aux États-Unis, Flyod et collaborateurs (2009) ont mené une étude longitudinale auprès de 171 familles avec un enfant avec déficience intellectuelle légère à modérée en faisant des évaluations en ce qui concerne les relations entre membres de la famille, le stress vécu et les capacités de *coping*. Le fonctionnement individuel de chaque

membre de la famille a été également observé. Les mesures ont été prises à quatre reprises, à cinq ans d'intervalle. Sans surprise, le niveau de sévérité de la déficience a un impact sur la capacité d'accéder à une vie indépendante et de quitter le milieu familial. Les personnes avec déficience intellectuelle modérée restent plus longtemps dans le système scolaire et utilisent plus souvent des services occupationnels de jour. La fréquence et la qualité des contacts au sein des familles avec la personne avec déficience ne sont pas associées à la sévérité de la déficience. Les personnes sont en bonne santé de manière générale. La présence de troubles du comportement durant l'enfance ne semble pas prédire la possibilité d'accéder à une indépendance à l'âge adulte.

Pour les personnes avec déficience intellectuelle sévère, les constats montrent qu'elles quittent l'école sans posséder les compétences nécessaires et les ressources indispensables qui pourraient les conduire à une occupation dans le monde du travail (Carter et coll., 2012). Cependant, plusieurs facteurs y contribuent favorablement : être indépendant pour ses soins journaliers, avoir eu des responsabilités à la maison lors de l'adolescence, avoir des parents qui ont des attentes fortes quant à l'accès au marché du travail, être un homme sont des facteurs corrélés à une probabilité plus forte d'aller vers des occupations professionnelles à l'âge adulte. De plus et de manière similaire aux résultats de Certo et Luecking (2011), faire des stages actifs durant la période de scolarité secondaire, voire de connaître des expériences de travail rémunéré, constitue un atout important pour aller ensuite à l'âge adulte vers le monde du travail.

Dans une étude longitudinale en Belgique francophone portant sur la transition postscolaire de jeunes avec une déficience intellectuelle modérée à sévère et issus de l'enseignement spécialisé de type 2²¹¹, Tremblay (2011) montre également que les objectifs de cet enseignement ne sont que partiellement atteints surtout en ce qui concerne l'aspect professionnel contenu dans cette filière socio-professionnelle. L'auteur s'intéresse non seulement à l'employabilité mais aussi au degré de satisfaction des personnes quant à l'efficacité perçue des systèmes de formation. Il relève, sur la base d'une centaine de jeunes ayant quitté l'école, que 90 % d'entre eux n'ont pas vu leur situation se modifier en l'espace de 3 ou 7 ans après cette sortie. Les adultes issus de la forme 1 (non professionnalisante) sont pour moitié en centre de jour et pour moitié à la maison. Les adultes issus de la forme 2 (professionnalisante) sont à peine 20 % en milieu de travail adapté. Les

211. En Belgique, l'enseignement spécialisé secondaire de type 2 est destiné à des élèves ayant une DI modérée à sévère avec deux objectifs : une intégration soit dans un milieu de vie (forme 1 non professionnalisante) soit dans une entreprise de travail adapté (forme 2 professionnalisante).

orientations à l'âge adulte semblent reposer non sur le critère de genre mais plutôt sur le niveau socioprofessionnel des parents ainsi que sur leur parcours scolaire en tant que jeunes (nombre d'entre eux ont été finalement orientés vers un enseignement spécialisé pour élèves avec déficience intellectuelle modérée à sévère, comme leurs propres enfants).

Ainsi, la période de transition vers l'âge adulte représente un réel défi, à la fois pour les familles et pour les systèmes de formation. Au cours des dix dernières années, la littérature s'est surtout intéressée aux obstacles que rencontrent les jeunes avec déficience intellectuelle lorsqu'ils quittent le système scolaire (Stewart et coll., 2010). Les travaux se focalisent sur la manière dont les services peuvent ou veulent rencontrer les besoins des jeunes. Et les auteurs de montrer que dans la littérature plus récente, les chercheurs optent pour une approche holistique, prenant en considération le parcours de vie des familles. Les domaines concernés par la transition vers l'âge adulte concernent non seulement l'accès à l'emploi mais aussi la formation, l'habitat, la vie sociale et communautaire et les recherches commencent à examiner les interactions entre ces divers domaines.

En France : ruptures et diversité de dispositifs

Les parcours scolaires offrent-ils des transitions favorables vers la vie adulte et vers l'emploi pour des jeunes avec DI en France ? La plupart des constats mettent plutôt en évidence les ruptures et les difficultés pour passer d'une vie d'élève en établissement scolaire ou en établissement médico-social, à une vie impliquant d'autres relations sociales, par exemple en milieu de travail. Pourtant, différents dispositifs devraient en principe permettre des transitions moins douloureuses.

Dans le cadre de l'Éducation nationale, les Ulis-Pro sont prévus pour prolonger les actions éducatives des Unités localisées pour l'inclusion scolaire (Ulis, situées dans un établissement du second degré, ex-Unités pédagogiques d'intégration - UPI) vers les perspectives d'insertion professionnelle (Philip, 2010). Elles sont généralement situées dans un lycée professionnel avec la visée d'accompagner les jeunes avec DI dans un projet de formation et d'insertion, par exemple en utilisant les stages en entreprises. Un « projet personnalisé d'orientation » est requis au sein du « projet personnalisé de scolarisation » et, comme tout élève de lycée professionnel, un jeune avec DI doit pouvoir disposer d'un livret personnalisé de compétences. Ces dispositifs peuvent être analysés en termes de modifications des représentations de soi par les adolescents vers la construction d'une nouvelle identité professionnelle. Pour des adolescents qui éprouvent des difficultés à se situer

dans un projet professionnel qui engage une vision d'avenir plus ou moins proche, leur accompagnement d'insertion, par exemple avec la place des stages en entreprise, leur permet de découvrir le monde professionnel et de commencer à choisir une orientation. Mais ce qui apparaît plus profondément, ce sont des processus d'élaboration de nouvelles représentations, y compris de soi-même (Grégor, 2013). Parmi les « ressources transitionnelles », peuvent figurer des ressources extérieures à la personne, mais la transition élève-travailleur est d'autant plus satisfaisante que des ressources permettant l'anticipation de soi, c'est-à-dire sa propre projection vers l'avenir, sont mises en œuvre (Jacques, 2013).

Dans le cadre des dispositifs médico-sociaux, les IMpro (Instituts Médico Professionnels) accueillent des jeunes avec DI dont les difficultés sont généralement plus importantes et qui ont été orientés antérieurement vers des dispositifs hors scolaires dits « adaptés ». Ces dispositifs sont eux aussi destinés à orienter professionnellement les jeunes, le plus souvent vers des structures dites « protégées ». Nous ne disposons pas de travaux comparatifs entre ces deux types d'accueil (IMpro et Ulis). Une seule analyse de type clinique compare les perceptions différenciées des jeunes eux-mêmes et constate que l'IMpro entretient un type de relation des jeunes avec les adultes qui rend plus difficile leur émancipation par rapport à ceux qui se trouvent en UPI. Le cadre scolaire serait ici considéré plus favorable au devenir des adolescents (Picon, 2009).

Des dispositifs d'aide par des équipes pluridisciplinaires sont fournis jusqu'à l'âge de 20 ans par les Services d'éducation spécialisée et de soins à domicile (Sessad). Certains de ces services sont orientés vers l'insertion professionnelle (Sessad-pro), par exemple pour les âges de 16 à 20 ans. Il est à noter la limite institutionnelle de l'âge de 20 ans qui est posée pour l'habilitation de ces services. C'est une rupture institutionnelle qui fait obstacle à la transition souhaitable, comme si le mode de vie des jeunes avait une frontière invisible à 20 ans. Ainsi, d'après les analyses et les expérimentations de terrain, des aides diverses, comme les rééducations orthophoniques ou psychomotrices, qui peuvent être mises en œuvre au moment de l'adolescence, se poursuivent au bénéfice des jeunes au-delà de ces âges, précisément dans les moments de rupture. Le passage à l'emploi ne devrait donc pas signifier l'arrêt brutal de ces types d'aide et constituer un des volets de l'accompagnement.

Dispositifs innovants

Des dispositifs expérimentaux d'accès à l'emploi sont mis en place en France pour des jeunes trisomiques âgés de 16 à 26 ans dans leur parcours d'insertion professionnelle et dans une perspective d'ouverture aux dispositifs d'emploi

ordinaire. Il s'agit de concevoir cette insertion comme une « suite logique » dans un parcours, et d'assurer des accompagnements à tous niveaux, c'est-à-dire pour tous les acteurs impliqués et non seulement pour les jeunes concernés. À titre d'exemple, le « Dispositif jeune insertion handicap (DJINH) », développé dans le département de la Mayenne, dispose d'une équipe pluridisciplinaire qui agit en direction à la fois du jeune, de la famille et de l'entreprise (Leblanc, 2013). La démarche est originale et enrichissante, car le dispositif repose sur l'hypothèse que l'environnement lui-même doit être accompagné : soutien aux familles, confrontées à leur propre transition dans leur perception de leur enfant ; soutien aux acteurs de formation, qui doivent envisager le long terme ; soutien aux entreprises, qui doivent penser à « bâtir un emploi » et non plus à conformer la personne à un poste existant. Il s'agit de répondre par « une créativité en matière d'adaptation des outils de droit commun au service de la particularité des situations rencontrées. » (Leblanc, 2013, p. 143).

Élargissement de la notion de transition

Au-delà de ses aspects descriptifs, la notion de transition peut devenir un instrument d'analyse du devenir des élèves en termes de nouvelles affiliations et de reconnaissance sociale et ne plus se limiter à l'acquisition d'un emploi. Cela implique de concevoir le jeune comme une personne en devenir, avec ses possibilités d'évolution (Ebersold, 2013). Dans le même ordre d'idées, des propositions diverses et des démarches expérimentales sont appliquées à des jeunes avec DI pour les sensibiliser à des nouveaux espaces de vie et à un nouveau rapport avec des partenaires de travail (Jacques, 2013).

Les convergences entre les résultats des travaux menés dans divers pays sur les phénomènes de transition pour les jeunes avec DI sont frappantes. D'un côté, ils déplorent l'insuffisance des préparations scolaires à un devenir professionnel, d'un autre côté, ils signalent des programmes ou des expérimentations qui inscrivent les adolescents et jeunes adultes avec DI dans un devenir à la fois professionnel et personnel. Ils incitent à renforcer des orientations qui mettent en valeur le rôle essentiel des facteurs environnementaux impliquant une diversité d'acteurs en collaboration (Foley et coll., 2012, pour un bilan aux États-Unis) et l'importance à accorder aux transitions identitaires et aux niveaux d'aspiration des jeunes : « la transition d'un programme spécial secondaire supérieur à la vie active semble se caractériser par une recherche de stratégies visant à s'adapter à différentes sortes d'appartenances. » (Molin et Gustavsson, 2010, prenant l'exemple suédois des systèmes d'aide sociale pour personnes avec DI).

De nouveaux concepts sont alors valorisés :

- concernant les personnes : la démarche émancipatoire « d'empowerment », la démarche constructiviste d'auto-détermination, les processus de reconnaissance et de mise en capacité ;
- concernant le contexte : le niveau local d'action impliquant l'ensemble des acteurs, formulé en anglais comme « *community based rehabilitation* ».

En conclusion, les orientations actuelles de l'éducation des enfants en situation de handicap privilégient l'inclusion scolaire. La littérature scientifique internationale fait état des oppositions historiques entre l'éducation spéciale et les formes modernes de l'intégration et de l'inclusion scolaires. L'analyse des effets comparés entre ces types d'éducation fait partie des thèmes souvent traités, sans qu'elle puisse apporter des réponses péremptoires et définitives au bénéfice de l'une ou de l'autre. Plutôt que de jouer sur l'opposition qui peut être artificielle entre le spécial et l'inclusif, il conviendrait d'évaluer les conditions précises d'apprentissage, leur qualité et leurs effets. Or, c'est la place des enfants et adolescents avec DI dans les structures d'éducation spéciale qui a largement requis l'attention, soulevant la question de leur avenir et de leur contribution aux évolutions en cours, au bénéfice des personnes avec DI. Ici encore, la littérature internationale montre la persistance de ces structures mais aussi la possibilité de nouveaux rôles : comme des centres de ressources, des centres d'expertise à l'appui des politiques inclusives (D'Alessio et Donnelly, 2013). En France, les Instituts médico-éducatifs sont majoritairement fréquentés par des enfants avec DI et relèvent du secteur médico-social, et ils sont dans une phase de mutation et de diversification des modes d'accompagnement. Les redéploiements en services du type Sessad, la constitution de plateformes de services, l'implantation d'Unités d'enseignement en écoles ordinaires sont les signes de ces réorganisations dans des dynamiques plus inclusives. Cependant, comme il est souvent souligné, de tels changements impliquent les acteurs de ces institutions aussi bien que ceux des écoles. Ils nécessitent l'élaboration de formes de collaboration qui doivent elles-mêmes être sous-tendues par des formations professionnelles renouvelées. Dans tous les cas, ces formations devraient utiliser toutes les ressources disponibles en termes de savoir-faire et reposer sur la nécessité impérieuse de mettre en place des programmes d'apprentissage ambitieux pour les élèves avec DI.

De son côté, la notion de transition révèle les ruptures de parcours, d'une part, dans la progression scolaire au fur et à mesure des niveaux considérés et, d'autre part, dans le passage à la vie adulte et à l'emploi. Elle peut être aussi et plus fondamentalement un instrument d'analyse du devenir des

jeunes. Les constats internationaux sont unanimes : la présence des personnes avec DI dans le milieu ordinaire se raréfie si l'on passe d'un niveau scolaire primaire à un niveau secondaire et les systèmes éducatifs peinent encore à assurer une continuité des parcours en attribuant les accompagnements nécessaires. La persistance des modalités spéciales d'accueil au-delà d'un certain âge, en général à partir des 10-15 ans, est commune à nombre de pays qui affichent néanmoins une volonté de politique inclusive. Le deuxième défi est celui du passage à l'emploi. Sont alors soulevées non seulement les questions de formation professionnelle mais aussi celles qui ont trait aux modalités efficaces de transition de l'élève au travailleur. Les données internationales font état de nombreuses expérimentations enrichissantes pour les pratiques mais qui ne donnent que rarement lieu à des vérifications et à des évaluations qui restent partielles. On y fait souvent le point sur des descriptions de programmes plus que sur des évaluations objectivées, comme aux États-Unis, où les programmes PSE sont décrits en termes de types d'activités ou de types de présence, conjointe ou non, entre jeunes adultes avec DI et autres pairs. En France, une variété de dispositifs existe soit en milieu scolaire (Ulis-Pro, Segpa), soit en milieu spécialisé (IMpro), soit en services d'accompagnement (Sessad-pro). Les publications existantes ne procurent pas d'enquêtes comparatives systématiques et mettent surtout l'accent sur les expériences innovantes qui situent le jeune dans un processus de transformation personnelle, voire identitaire, lui donnant mieux accès au monde professionnel. Dans de telles approches, ce qui est encore fortement souhaité ce sont des mesures d'accompagnement impliquant la collaboration de divers professionnels et visant à la fois le jeune, la famille et le milieu de travail.

BIBLIOGRAPHIE

ALLODI MW. Self-concept in children receiving special support at school. *Eur J Spec Needs Educ* 2000, **15** : 69-78

ALQURAINI T, GUT D. Critical components of successful inclusion of students with severe disabilities: literature review. *Int J Spec Educ* 2012, **27** : 42-59

ARMSTRONG F. Curricula, Management and Special and Inclusive education. In: *Managing Inclusive Education: From Policy to Experience*. CLOUGH P (Ed). London, Paul Chapman, 1998 : 48-63

ARMSTRONG F. *Spaced Out: Policy, Difference and the Challenge of Inclusive Education*. Dordrecht-Boston-London, Kluwer Academic Publishers, 2003

ASSUDE T, GOMBERT A, FAURE-BRAC C, PEREZ JM. Adaptation d'un problème mathématique pour des élèves avec autisme ou présentant une dyslexie. In : Pratiques inclusives et savoirs scolaires. Paradoxes, contradictions et perspectives. PEREZ JM, ASSUDE T (Eds). Nancy, Presses universitaires de Nancy-Éditions universitaires de Lorraine, 2013 : 105-123

BAKER ET, WANG MC, WALBERG HJ. The effects of inclusion on learning. *Educ Leadersh* 1994, **52** : 33-35

BARTON L. Inclusive education: romantic, subversive or realistic. *Int J Inclusive Educ* 1997, **1** : 231-242

BARTON L, ARMSTRONG F (Eds). Policy, Experience and Change: Cross-Cultural Reflections on Inclusive Education. Dordrecht, Springer, 2007

BELMONT B, PLAISANCE E, VERILLON A. Accompagnement et intégration scolaire. Politiques, pratiques et acteurs. *Contraste. Enfance et Handicap* 2006, **24** : 247-266

BELMONT B, PLAISANCE E, VERILLON A. Les auxiliaires à l'intégration scolaire des enfants en situation de handicap. Conditions de travail et développement de compétences professionnelles. *Alter. Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2009, **3** : 320-339

BERG DH, SCHNEIDER C. Equality dichotomies in inclusive education: Comparing Canada and France. *Alter. Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2012, **6** : 124-134

BLANC P. La scolarisation des enfants handicapés. Rapport au Président de la République, mai 2011

BLATCHFORD P, RUSSEL A, BASSETT P, BROXN P, MARTIN C. The role and effects of teaching assistants in English primary schools (Years 4 to 6) 2000-2003. Results from the Class Size and Pupil Adult Ratios (CSPAR) KS2 Project. London, Department for Education and Skills, 2004

BOOTH T, AINSCOW M. Index for Inclusion. Developing learning and participation in schools (Revised edition). Bristol, Centre for Studies on Inclusive Education, 2002

BOUCHAND J. L'intégration sociale et professionnelle des personnes avec déficience intellectuelle : la place centrale des compétences adaptatives. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2013, **63** : 167-184

BOUCK EC. Lost in translation? Educating secondary students with mild mental impairment. *J Disabil Policy Stud* 2007, **18** : 79-87

BOUCK EC, JOSHI G. Functional curriculum and students with mild intellectual disability: Exploring postschool outcomes through the NLTS2. *Educ Train Autism Dev Disabil* 2012, **47** : 139-153

BUCKLEY S, BIRD G, SACKS B, ARCHER A. A comparison of mainstream and special education for teenagers with Down syndrome: Implications for parents and teachers. *Downs Syndr Res Pract* 2006, **9** : 54-67

BUYSSE V, GOLDMAN BD, SKINNER ML. Setting effects on friendship formation among young children with and without disabilities. *Exceptional Children* 2002, **68** : 503-517

CARAGLIO M, DELAUBIER JP. La mise en œuvre de la loi du 11 février 2005 dans l'Éducation nationale. Inspection Générale de l'Éducation Nationale, Inspection Générale de l'Administration de l'Éducation nationale et de la Recherche, 2012

CARLBERG C, KAVALE K. The efficacy of special versus regular class placement for exceptional children: A meta-analysis. *J Spec Educ* 1980, **14** : 295-309

CARTER EW, AUSTIN D, TRAINOR AA. Predictors of postschool employment outcomes for young adults with severe disabilities. *J Disabil Policy Stud* 2012, **23** : 50-63

CERTO NJ, LUECKING RG. Transition and employment: Reflections from a 40 year perspective. *J Vocat Rehabil* 2011, **35** : 157-161

D'ALESSIO S, DONNELLY V. Organization of provision to support inclusive education - Literature review. European Agency for Development in Special Needs Education, 2013

DAVIS P, FOX S, FARRELL P. Factors associated with the effective inclusion of primary pupils with Down syndrome. *Br J Spec Educ* 2004, **31** : 184-190

DE GRAAF G, VAN HOVE G, HAVEMAN M. A quantitative assessment of educational integration of students with Down syndrome in the Netherlands. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 625-636

DELAUBIER JP. Les classes pour l'inclusion scolaire (CLIS) en 2010. Inspection Générale de l'Éducation Nationale. Ministère de l'Éducation nationale jeunesse et vie associative, 2011

DESSEMONTET RS, BLESS G, MORIN D. Effects of inclusion on the academic achievement and adaptive behaviour of children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 579-587

DOLVA AS, HEMMINGSSON H, GUSTAVSSON A, BORELL L. Children with down syndrome in mainstream schools: Peer interaction in activities. *Eur J Spec Needs Educ* 2010, **25** : 283-294

DOLVA AS, GUSTAVSSON A, BORELL L, HEMMINGSSON H. Facilitating peer interaction-support to children with down syndrome in mainstream schools. *Eur J Spec Needs Educ* 2011, **26** : 201-213

EBERSOLD S. De la transition comme référentiel analytique du devenir des élèves à BEP. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2013, **63** : 15-28

EBERSOLD S, DETRAUX JJ. Scolarisation et besoin éducatif particuliers : enjeux conceptuels et méthodologiques d'une approche polycentrée. *Alter. Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2013, 7-2 (numéro thématique) : 102-115

EBERSOLD S, SCHMITT MJ, PRIESTLEY M. Inclusive education for young disabled people in Europe: Trends issues and challenges. A synthesis of evidence from ANED country reports and additional sources. ANED (Ed). INSHEA, 2011

ELBAUM B. The self-concept of students with learning disabilities: A meta-analysis of comparisons across different placements. *Learn Disabil Res Pract* 2002, 17 : 216-226

FLOYD FJ, COSTIGAN CL, PIAZZA VE. Chapter 2 The Transition to Adulthood for Individuals with Intellectual Disability. In: International Review of Research in Mental Retardation Families. GLIDDEN LM, SELTZER MM (Eds). Academic Press, 2009 : 31-59

FOLEY KR, DYKE P, GIRDLER S, BOURKE J, LEONARD H. Young adults with intellectual disability transitioning from school to post-school: A literature review framed within the ICF. *Disabil Rehabil* 2012, 34 : 1747-1764

GALLEZ C. L'hébergement des personnes âgées et handicapées en Belgique. Rapport, novembre 2008

GARDOU C, PLAISANCE E. Les savoirs des sciences de l'éducation. In : Handicap. Une encyclopédie des savoirs. GARDOU C (Ed). Toulouse, Érès, 2014 : 289-306

GÖRANSSON K, NILHOM C. Inclusive education in Sweden? Ideas, policies and practices. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2009, Hors-série n° 5 : 83-97

GREGOR T. Impact d'un dispositif Ulis pro sur la représentation de soi d'un groupe d'adolescents déficients intellectuels. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2013, 63 : 59-68

GRIFFIN MM, SUMMER AH, MCMILLAN ED, DAY TL, HODAPP RM. Attitudes toward including students with intellectual disabilities at college. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2012, 9 : 234-239

GRIGAL M, HART D, WEIR C. A survey of post secondary education program for people with intellectual disability in the United States. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2012, 9 : 223-233

HARDIMAN S, GUERIN S, FITZSIMONS E. A Comparison of the social competence of children with moderate intellectual disability in inclusive versus segregated school settings. *Res Dev Disabil* 2009, 30 : 397-407

HARMA K, GOMBERT A, ROUSSEY JY. Attitude et distance sociale des élèves non handicapés à l'égard de leurs pairs handicapés. *Can J Behav Sci* 2014, 46 : 414-426

HINZ A. Von der Integration zur Inklusion - terminologisches Spiel oder konzeptionelle Weiterentwicklung? *Zeitschrift für Heilpädagogik* 2002, 9 : 354-361

HOWLIN P. Special education. In: Child and adolescent psychiatry (5th ed.). RUTTER M, BISHOP D, PINE D, SCOTT S, STEVENSON J, et coll. (Eds). Wiley-Blackwell, 2008 : 1189-1206

HUNT P, Mc DONNELL J. Inclusive Education. In: Handbook of developmental disabilities. ODOM SL, HORNER RH, SNELL ME, BLACHER J (Eds). New York-London, The Guilford Press, 2007 : 269-291

JACQUES MH. Observer et accompagner les modifications identitaires chez l'adolescent avec retard mental lors de la transition élève/travailleur. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2013, **63** : 29-42

KARSTEN S, PEETSMA T, ROELEVELD J, VERGEER M. The Dutch policy of integration put to the test: Differences in academic and psychosocial development of pupils in special and mainstream schools. *Int J Spec Educ* 2001, **16** : 193-205

KAUFFMAN JM, HUNG LY. Special education for intellectual disability: current trends and perspectives. *Curr Opin Psychiatry* 2009, **22** : 452-456

KAVALE KA, MOSTET MP. River of ideology, islands of evidence. *Exceptionality* 2003, **11** : 191-208

KOMITES P. Professionnaliser les accompagnants pour la réussite des enfants et adolescents en situation de handicap. État des lieux. Préconisations. Rapport à la Ministre déléguée auprès du Ministre de l'Éducation nationale, chargée de la réussite éducative, avril 2013

LE LAIDIER S. Évaluer la politique publique en matière d'accessibilité scolaire. In : Accessibilité et handicap. ZAFFRAN J (Ed.). Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2015 : 225-234

LEBEER J, BIRTA-SZEKELY N, DEMETER K, BOHACS K, CANDEIAS AA, et coll. Re-assessing the current assessment practice of children with special education needs in Europe. *Sch Psychol Int* 2012, **33** : 69-92

LEBLANC R. Accompagner l'environnement d'accueil pour l'insertion d'un jeune déficient intellectuel en milieu ordinaire de travail. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2013, **63** : 133-144

LINDSAY G. Educational psychology and the effectiveness of inclusive education/mainstreaming. *Br J Educ Psychol* 2007, **77** : 1-24

MALOCHET G, COLLOMBET C. La scolarisation des enfants en situation de handicap dans les pays européens. Quelles voies de réformes pour la France ? *La Note d'Analyse Questions Sociales*. Centre d'analyse stratégique 2013, n° 314

MARKUSSEN E. Special education: Does it help? A study of special education in Norwegian upper secondary schools. *Eur J Spec Needs Educ* 2004, **19** : 33-48

MARTINEZ DC, CONROY JW, CERRETO MC. Parent involvement in the transition process of children with intellectual disabilities: The influence of inclusion on parent desires

and expectations for postsecondary education. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2012, **9** : 279-288

MAY C. An investigation of attitude change in inclusive college classes including young adults with an intellectual disability. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2012, **9** : 240-246

MICHAILAKIS D, REICH W. Dilemmas of Inclusive Education. *ALTER Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2010, **3** : 24-44

MITTLER P. Working towards Inclusive Education. Social Contexts, London, David Fulton, 2000

MOLIN M, GUSTAVSSON A. Appartenance et niveaux d'aspiration multidimensionnels. Passage des programmes spéciaux du secondaire supérieur à la vie active pour les élèves présentant des déficiences intellectuelles en Suède. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2010, **48** : 243-254

MYKLEBUST JO. Inclusion or exclusion? Transitions among special needs students in upper secondary education in Norway. *Eur J Spec Needs Educ* 2002, **17** : 251-263

NABUZOKA D. Issues and developments in special education. In: Educating individuals with disabilities: IDEIA 2004 and beyond. GRIGORENKO EL (Ed). Springer Publishing Co, New York, NY US, 2008 : 3-38

NEUBERT DA, MOON MS, GRIGAL M, REDD V. Postsecondary educational practices for individuals with mental retardation and other significant disabilities: a review of the literature. *J Vocat Rehabil* 2001, **16** : 155-168

PAPAY CK, BAMBARA LM. Postsecondary education for transition-age students with intellectual and other developmental disabilities. *Educ Train Autism Dev Disabil* 2011, **46** : 78-93

PHILIP A. La formation professionnelle des jeunes handicapés dans le contexte des Unités pédagogiques d'intégration des lycées professionnels. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2010, **48** : 85-98

PICON I. Adolescence et déficience intellectuelle. Approche clinique de jeunes accueillis en Institut médicoprofessionnel (IMPro) ou en unité pédagogique d'intégration (UPI). *ALTER-European Journal of Disability Research* 2009, **3** : 303-319

PICON I. Milieux spécialisés ou ordinaire. Conséquences sur le processus d'adolescence des jeunes ayant une déficience intellectuelle. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2010, **21** : 66-78

PILLING N, MCGILL P, COOPER V. Characteristics and experiences of children and young people with severe intellectual disabilities and challenging behavior attending 52-week residential special schools. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 184-196

PIVETEAU D. « Zéro sans solution ». Le devoir collectif de permettre un parcours de vie sans rupture pour les personnes en situation de handicap et pour leurs proches. Rapport, 10 juin 2014

PLAISANCE E. Conférence de consensus 2008 - Scolariser les élèves en situation de handicap : pistes pour la formation. *Recherche et Formation* 2009, **61** : 11-40

PLOTNER AJ, MARSHALL KJ. Navigating university policies to support postsecondary education programs for students with intellectual disabilities. *J Disabil Policy Stud* 2014, **25** : 48-58

POLLOWAY EA, LUBIN J, SMITH JD, PATTON JR. Mild intellectual disabilities: Legacies and trends in concepts and educational practices. *Educ Train Autism Dev Disabil* 2010, **45** : 54-68

RAFFERTY Y, PISCITELLI V, BOETTCHER C. The impact of inclusion on language development and social competence among preschoolers with disabilities. *Exceptional Children* 2003, **69** : 467-479

REA PJ, McLAUGHLAN VL, WALTER-THOMAS C. Outcomes for students with learning disabilities in inclusive and pullout programmes. *Exceptional Children* 2002, **68** : 203-223

SCHNEIDER C. Être intégré, être en marge, être reconnu ? *Éducation et Sociétés* 2007, **2** : 149-166

SCHNEIDER C. Sclarité enfantine et intégration scolaire des enfants en situation de handicap. In : Des enfants entre eux. Des jeux, des règles, des secrets. DELALANDE J (Ed). Paris, Autrement, 2009 : 94-109

STEWART D. Evidence to support a positive transition into adulthood for youth with disabilities. *Phys Occup Ther Pediatr* 2006, **26** : 1-4

STEWART D, FREEMAN M, LAW M, HEALY H, BURKE-GAFFNEY J, et coll. Transition to adulthood for youth with disabilities: Evidence from the literature. In: International Encyclopedia of Rehabilitation. STONE JH, BLOUIN M (Eds). CIRRIE, Buffalo, NY, 2010.

STRIEKER T, LOGAN K, KUHEL K. Effects of job-embedded professional development on inclusion of students with disabilities in content area classrooms: results of a three-year study. *Int J Inclusive Educ* 2012, **16** : 1047-1065

THOMA CA, LAKIN KC, CARLSON D, DOMZAL C, AUSTIN K, et coll. Participation in post-secondary education for students with intellectual disabilities: A review of the literature 2001-2010. *J Postsecond Educ Disabil* 2011, **24** : 175-191

THOMAS G, TIEFENTHAL M, CONSTABLE R, LEYBA EG. Assessment of the learning environment, case study assessment, and functional behavior analyses. In: School social work: Practice, policy, and research (7th ed.). MASSAT CR, CONSTABLE R, McDONALD S, FLYNN JP (Eds). Lyceum Books, Chicago, IL US, 2009 : 408-430

THOMPSON JR, WEHMEYER ML, HUGHES C. Mind the gap ! Implications of a person-environment fit model of intellectual disability for students, educators, and schools. *Exceptionality* 2010, **18** : 168-181

TREMBLAY P. Enquête longitudinale portant sur la transition postscolaire de jeunes avant une déficience intellectuelle modérée à sévère. *Revue Francophone Déficience Intellectuelle* 2011, **22** : 86-97

UNESCO. Commission nationale française pour l'UNESCO. L'éducation inclusive : une formation à inventer. Actes du Colloque international UNESCO, Paris, 17-18 octobre 2013, Paris, UNESCO, 2014

VAN WOUWE JP, VAN GAMEREN-OOSTEROM HBM, VERKERK PH, VAN DOMMELEN P, FEKKES M. Mainstream and special school attendance among a Dutch Cohort of Children with Down Syndrome. *PLoS One* 2014, **9** : 1-6

VELCHE D. Le cursus « École –formation professionnelle –emploi » chez les jeunes handicapés. Efficacité comparative des modèles suivis par quatre pays européens : Italie, Allemagne, Autriche et Espagne. *La Nouvelle Revue de l'Adaptation et de la Scolarisation* 2010, **48** : 267-289

WALLACE T, ANDERSON AR, BARTHOLOMAY T, HUPP S. An ecobehavioral examination of high school classrooms that include students with disabilities. *Exceptional Children* 2002, **68** : 345-360

WANG MC, BAKER ET. Mainstream programs: Design, features and effects. *J Spec Educ* 1985-1986, **19** : 503-521

WARNOCK M, NORWICH B, TERZY L (Eds.). Special Educational Needs. A New Look. Continuum International Publishing Group, London-New York, 2010

WICKERS O, CHIEZE F, DAUMAS JL, DELAUBIER JP, PETREAULT G, CARAGLIO M. Les unités d'enseignement dans les établissements médico-sociaux et de santé. Rapport, Ministère des finances et des comptes publics, Ministère des affaires Sociales et de la santé, Ministère de l'Éducation nationale, de l'enseignement supérieur et de la recherche, décembre 2014

WIENER J, TARDIFF CY. Social and emotional functioning of children with learning disabilities: Does special education placement make a difference? *Learn Disabil Res Pract* 2004, **19** : 20-32

ZELEKE S. Self-concepts of students with learning disabilities and their normally achieving peers: a review. *Eur J Spec Needs Educ* 2004, **19** : 145-170

15

Travail et emploi

Dans la perspective de promotion générale des droits des personnes handicapées, la convention internationale des Nations Unies de 2006 énonce à propos du travail et de l'emploi (article 27) : « Les États parties reconnaissent aux personnes handicapées, sur la base de l'égalité avec les autres, le droit au travail, notamment à la possibilité de gagner leur vie en accomplissant un travail librement choisi ou accepté sur un marché du travail et dans un milieu de travail ouverts, favorisant l'inclusion et accessibles aux personnes handicapées. ».

La référence à la notion d'inclusion professionnelle et sociale, ainsi qu'à l'ouverture du milieu de travail, est parallèle aux problématiques posées pour la scolarité. La perspective de plus en plus valorisée est celle des transformations des lieux d'accueil vers des modalités plus « inclusives », particulièrement pour les personnes avec déficiences intellectuelles (DI) pour lesquelles les résistances aux transformations sont plus vives que pour d'autres personnes handicapées, par exemple celles avec des altérations motrices ou sensorielles. En ce qui concerne l'emploi, la question est souvent posée en termes de choix, surtout pour les personnes avec DI, entre :

- des lieux spécifiquement dédiés, traditionnellement dénommés « spéciaux » (Centres d'aide par le travail, ateliers protégés, ou « *sheltered workshops* ») ;
- et des lieux ordinaires avec possibilités d'accompagnement (entreprises ordinaires et emploi accompagné, ou « *supported employment* »).

Quelques définitions préalables

Les « services professionnels protégés et adaptés », intitulés en anglais « *sheltered workshops* », sont définis par un groupe d'experts européens (Igos, 2011) comme des « services qui sont proposés à des personnes handicapées qui, en raison de leurs déficiences, ne peuvent travailler dans le marché ordinaire de travail [...]. En raison de la nature et du degré de leur handicap, ces personnes s'appuient en partie sur des systèmes d'aide variables, structurés et durables. ».

Les « emplois accompagnés », intitulés en anglais « *supported employment* » (SE), se réfèrent à « l'aide personnalisée et aux adaptations des lieux de travail qui prennent en considération les besoins des personnes handicapées dans un milieu ouvert de travail. » (Velche, 2010). Une définition plus complète est fournie par un groupement européen de 19 associations nationales œuvrant pour l'emploi accompagné (*European Union of Supported Employment*) : ce sont « des emplois fournis par des employeurs ordinaires dans la communauté, trouvés et soutenus par une agence d'emploi, qui peut offrir une aide dans l'emploi grâce à un « *Job Coach* » (parfois appelé spécialiste, fonctionnaire, consultant en emploi). Aussi appelé « modèle du placement, de la formation et du maintien dans l'emploi », le modèle implique un haut niveau d'investissement dans le repérage des besoins des travailleurs, dans la recherche et l'analyse des emplois, en fournissant systématiquement formation et appui à la personne sur le lieu de travail. » (Beyer et coll., 2010a, p. 131).

Des précisions complémentaires sont fournies par d'autres auteurs : les programmes de ce type sont « basés sur une approche du type « *on place* et *on forme* », c'est-à-dire que les personnes sont d'abord placées dans des situations réelles de travail qui les aident à atteindre leurs objectifs professionnels et des soutiens à la formation leur sont ensuite fournis de manière illimitée selon leurs besoins et leurs préférences pour atteindre leurs objectifs (Su, 2008, traitant de la situation à Taïwan). Il s'agit « d'aider les personnes [...] qui veulent travailler à trouver et à obtenir un emploi et de fournir un appui aux employés et aux employeurs. » (Skellern et Astbury, 2012, traitant de la situation en Grande-Bretagne).

Liens entre évolutions des situations d'emploi et évolutions sociales

En Amérique du Nord dès les années 1970-1980, des évolutions sociales et institutionnelles permettent aux personnes atteintes de troubles mentaux et aux personnes avec DI de quitter des structures protégées traditionnelles pour aller vers des types d'emploi accompagnés en milieu ouvert (souvent formulés en anglais comme emplois dans la « communauté »). Mis à part quelques expériences pionnières et isolées, ces évolutions ont pris de l'ampleur en Europe dans les années 1990, soutenues par différents organismes, dont le Groupement inter-associatif pour l'emploi accompagné (*European Union of Supported Employment*), l'OCDE et l'Union européenne.

Les concepts qui ont été de plus en plus associés à l'objectif de l'emploi accompagné ont été ceux de désinstitutionnalisation et d'inclusion sociale, le premier pouvant être considéré comme un des outils du second. L'hypothèse de base associée au concept d'emploi accompagné peut soutenir l'orientation « inclusive » : engager les personnes vers des emplois en milieu ordinaire mènerait à de plus hauts niveaux d'inclusion sociale, définie du point de vue à la fois structural (développement de la présence de personnes avec DI dans le milieu ordinaire « communautaire ») et subjectif (augmentation de la qualité des relations interpersonnelles, sentiment d'acceptation comme une personne au-delà du handicap) (Lysaght et coll., 2012a et b). Reste à apporter des preuves tangibles d'une telle hypothèse qui est ensuite testée par le même auteur (voir ci-après). D'autres auteurs analysent les programmes pour l'emploi des personnes avec DI en posant la question de leurs capacités de choix, voire de leur auto-détermination (Lysaght et coll., 2009 ; Agran et Krupp, 2011). En Europe, l'inclusion sociale pour tous est clairement énoncée comme objectif général. Il s'agit de combattre le chômage plus important des personnes en situation de handicap (environ deux fois plus que pour les personnes « ordinaires »), de promouvoir l'autonomisation, de valoriser la mobilité vers le milieu ordinaire de travail, de favoriser les aides, de soutenir les actions pour une inclusion dite « active » (Velche, 2012).

Quant à la désinstitutionnalisation, les mesures les plus anciennement repérables, dès les années 1960, sont celles adoptées dans les pays scandinaves pour transformer les institutions traditionnellement fermées. Depuis le milieu des années 2000, différents textes européens se réfèrent explicitement à ce concept de désinstitutionnalisation, en prenant appui le plus souvent sur la Convention internationale des droits des personnes handicapées de 2006 (Recommandation, 2013)²¹². La Commission Européenne a ainsi édité en 2012 un guide pour la transition des approches dites « institutionnelles » (« *institutional care* ») ou résidentielles, vers des approches alternatives reposant sur les familles et la « communauté ». « Désinstitutionnaliser » consisterait en un processus visant à développer un ensemble de services de proximité en milieu ordinaire (« communautaire ») incluant des mesures de prévention permettant d'éviter le recours à des placements institutionnels (Plaisance, 2014).

Ce débat sur la désinstitutionnalisation touche directement les personnes avec DI dans la mesure où elles ont été traditionnellement confinées, parfois dès le plus jeune âge, dans des dispositifs spécifiques et fermés et que les

212. *Recommendation CM/Rec(2013)2 of the Committee of Ministers to member States on ensuring full inclusion of children and young persons with disabilities into society (Adopted by the Committee of Ministers on 16 October 2013 at the 1181st meeting of the Ministers' Deputies).*

situations évoluent si lentement que leur accès à l'emploi en milieu ouvert continue à être problématique²¹³. Le maintien en France du statut de personnes « protégées » dans des structures spécifiques de travail, le plus souvent sous l'égide d'associations, peut entrer en conflit avec des orientations européennes favorables à l'attribution du statut de « travailleur ». Par ailleurs, les dispositifs particuliers de travail suscitent de nombreuses interrogations, entre le souci de soutenir les personnes avec DI dans des activités spécifiques, qu'elles soient productives ou non, et la perspective d'inclusion et de revendication des droits qui se heurte à des obstacles sociétaux majeurs, dont celui de l'acceptation des personnes en milieu de travail ordinaire²¹⁴.

Bilans internationaux descriptifs

Les synthèses menées sur la situation de l'emploi des personnes en situation de handicap en Europe montrent le maintien généralisé de services de travail protégés et adaptés pour les personnes qui ne sont pas en mesure de travailler en milieu ordinaire (Igos, 2011). Il s'agit le plus souvent de personnes avec DI, dont le statut dans de tels services est variable selon les pays : comme salariés ou sous le statut spécifique de personnes sous protection médico-sociale.

Les bilans sur les structures de travail protégé se heurtent à plusieurs difficultés méthodologiques, difficultés aggravées si l'on souhaite y repérer précisément les populations avec DI. Au-delà de simples catalogues descriptifs, des choix s'imposent pour classer les différents pays européens les uns par rapport aux autres selon la place qu'y occupent les ateliers protégés. Classement selon le statut de personnes concernées (salariées ou non) ? Ou selon les types de populations accueillies, avec cette difficulté à trouver des critères homogènes de repérage ? Après discussion sur les autres travaux déjà menés, Dominique Velche opte pour le critère de la place relative prise par le travail protégé en termes d'effectifs de personnes en ateliers spéciaux, rapportés à la population active, dans chaque pays. Il renonce à rapporter le nombre de places au nombre de personnes handicapées, car, dit-il, « celui-ci dépend

213. Certes, la situation actuelle n'est plus du tout assimilable aux institutions « totales » dans la définition qu'en donnait Erving Goffman (Asiles, 1968) : des lieux de résidence coupés du monde extérieur où les personnes mènent une vie recluse.

214. Comme le formule Dominique Velche (2010) qui analyse l'avenir du travail protégé en Europe : « dans un contexte international qui est passé d'une recherche de protection et de compensation à une revendication de droits à l'égalité et à la pleine participation sans discrimination, ces structures « spéciales » sont vite apparues comme des lieux de relégation, surtout lorsqu'elles offraient des conditions de travail, des rémunérations et un statut inférieurs à ce qui était la norme dans chaque pays. ». Un numéro spécial de la revue de l'Unapei « Vivre ensemble » (n° 120, juin 2014) soulève précisément la question de l'emploi accompagné en milieu ordinaire.

tellement des définitions dans le pays et des représentations culturelles, qu'il peut représenter de 5,4 % de la population active en Roumanie à 32,2 % en Finlande. » (Velche, 2010, note 13). Le classement aboutit finalement à distinguer trois types de pays, en classant en tête ceux qui détiennent le plus de places en ateliers protégés ou « spéciaux » rapportées à la population active (tableau 15.I). Selon cette approche, la France se situe parmi les pays où les ateliers protégés jouent un rôle important dans la politique de l'emploi des personnes handicapées, avec 480 places pour 100 000 actifs (15-64 ans).

Tableau 15.I : Typologie des pays européens selon leur recours aux « ateliers spéciaux » (d'après Velche, 2010)

Types de recours aux ateliers spéciaux	Les ateliers spéciaux jouent un rôle important dans la politique de l'emploi	Limitation du recours au travail protégé classique	Peu de recours au travail protégé par manque de moyens disponibles
Pays concernés	Pologne, Pays-Bas, Bulgarie, Finlande, Allemagne, Slovaquie, Suède, Hongrie, France, Belgique, Tchéquie	Danemark, Espagne, Irlande, Portugal, Italie, Slovaquie, Luxembourg, Autriche, Royaume-Uni	Grèce, Chypre, Malte, Lettonie, Lituanie

Note du tableau 15.I : L'auteur adopte une définition large des ateliers qu'il dénomme « spéciaux » : aussi bien les établissements de travail protégé dérogatoires au code du travail que ceux qui ne le sont pas, ainsi que les entreprises adaptées ou sociales. Dans ce cadre, il ne retient pas les ateliers strictement occupationnels ou thérapeutiques.

Pour compléter les données sur la place des ateliers protégés, la connaissance de l'extension ou non du travail accompagné en Europe s'imposerait. Or, les données restent insuffisantes et très parcellaires pour les personnes avec DI (tableau 15.II). On retient que les mesures de travail accompagné sont diverses, encore peu développées dans certains pays européens pour les personnes avec DI et ne présentent pas toujours les critères reconnus par le groupe d'experts européens (*European Union of Supported Employment*) :

- présence d'un assistant pour l'emploi (*job coach*) ;
- repérage des besoins du travailleur ;
- analyse du travail ;
- formation et appui à la personne sur le lieu de travail.

Enfin, le travail accompagné demeure fragile en Europe du point de vue des difficultés des appuis financiers (Beyer et coll., 2010a). Il est remarqué aussi que, pour accéder à ce type d'emploi, les personnes avec DI peuvent se trouver en concurrence, avec les personnes « socialement exclues ». Il y aurait en Europe un élargissement de la clientèle pouvant prétendre à un travail accompagné, ce qui n'est apparemment pas le cas aux États-Unis où les services sont, par la loi, dédiés spécifiquement aux personnes avec DI. On peut craindre que les organisations engagées à l'appui du travail des

personnes handicapées en arrivent à négliger les personnes qui ont les plus grandes déficiences et les plus grands besoins (Beyer et coll., 2010a, p. 135).

Tableau 15.II : Emploi accompagné des personnes avec DI en Europe (en % de l'ensemble des personnes en emploi accompagné) (d'après Beyer et coll., 2010a, p. 134)

Pays	% de l'ensemble des personnes en emploi accompagné
Espagne	11
Finlande	12
Grande-Bretagne	36
Autres pays enquêtés	29
Ensemble	35

Les autres pays enquêtés, sur la base d'un questionnaire auprès de 184 organisations européennes, étaient les suivants : Autriche, Tchéquie, Hongrie, Irlande, Pays-Bas, Portugal, Roumanie.

Bilans internationaux comparatifs

Plusieurs études menées chez des sujets avec DI ont comparé les effets des différentes modalités de travail (protégé ou accompagné) sur des questions spécifiques :

- les ateliers protégés DI mènent-ils à l'emploi (Cimera, 2011) ?
- l'emploi en milieu ordinaire favorise-t-il l'inclusion sociale des personnes avec DI (Lysaght et coll., 2012a et b) ?
- quel type d'accueil favorise l'estime de soi et/ou le sentiment de solitude chez les personnes avec DI (Gascon, 2009) ?
- quelle qualité de vie pour les personnes avec DI entre les ateliers protégés et les emplois ordinaires (Jahoda et coll., 2008) ?
- les emplois accompagnés mènent-ils les personnes avec DI à une meilleure qualité de vie (Beyer et coll., 2010b) ?

Les résultats de ces études sont synthétisés dans le tableau 15.III.

Les résultats sont souvent présentés avec de grandes précautions dans leurs conclusions, voire avec des critiques méthodologiques. Les différences que l'on pouvait présupposer comme fortement contrastées entre les effets des modalités d'accueil, se révèlent parfois peu évidentes. Par exemple, l'estime de soi est peu différente selon que les personnes se trouvent en atelier protégé ou en milieu ordinaire, à ceci près que les risques de ressentir une solitude plus forte se situent en milieu ordinaire. Une conclusion de bon sens, mais confortée par des enquêtes précises, se dégage alors : le seul critère de la

présence dans un lieu d'accueil, quel qu'il soit, ne suffit pas et il convient de mesurer aussi les satisfactions subjectives (Rose et coll., 2011), les inter-relations avec les autres membres du groupe de travail (Novak et coll., 2011 ; Lysaght et coll., 2012a et b), la qualité de vie des personnes (Cramm et coll., 2009 ; Beyer et coll., 2010b). De manière générale, les futures études devraient préciser, en toutes circonstances, les conditions offertes par les lieux de travail : sont-ils accueillants et aidants (Kirsh et coll., 2008 ; Luecking, 2011) ? Pour Jahoda (Jahoda et coll., 2008, p. 16), le nouveau défi serait de reconnaître la nécessité de soutiens émotionnels et pratiques, sur le long terme, qui sont requis par certaines personnes pour leur permettre de devenir des membres acceptés du monde du travail.

Tableau 15.III : Études comparées sur populations avec DI en divers milieux de travail (ateliers protégés ou milieu ordinaire)

Références	Populations	Types d'évaluation	Résultats
Cimera, 2011 Analyse secondaire États-Unis	Comparaison de deux populations avec DI en emploi accompagné 4 904 venant d'ateliers protégés 4 904 ne venant pas d'ateliers protégés	Taux d'emploi Salaires Heures de travail Coût des services	Les apprentissages en ateliers protégés n'améliorent pas l'employabilité
Lysaght et coll., 2012a Méta-analyse 42 articles (de 2000 à 2010)	Personnes avec DI en emploi (ateliers protégés ou emploi en milieu ordinaire)	Recherche des dimensions de l'inclusion sociale en lien avec l'emploi en milieu ordinaire	Validation de dimensions centrales de l'inclusion sociale en situation de travail qui ne se limitent pas à la seule présence physique : satisfaction mutuelle, valorisation, confiance, réciprocité, sentiment d'appartenance
Gascon, 2009 Enquête Canada	Comparaison de deux populations avec DI 25 en milieu ordinaire de travail 28 en ateliers protégés	Échelle d'estime de soi Questionnaire sur la solitude au travail	Pas de différences d'estime de soi Sentiment de solitude plus important en milieu ordinaire de travail
Jahoda et coll., 2008 Méta-analyse 15 articles (de 1967 à 2000)	Personnes avec DI en emploi accompagné	Qualité de vie et bien-être psychologique Autonomie Réseaux sociaux et activité	Résultats positifs pour qualité de vie, bien-être, autonomie Non démontré pour les réseaux sociaux au travail

Situation française

La France s'est dotée d'un dispositif de quotas d'emplois des personnes handicapées qui a été inauguré dès 1924, après la guerre de 14-18. Une telle politique de quotas n'est pas partagée par tous les pays : par exemple, la

Grande-Bretagne et la Suède recourent à des mesures d'incitation à l'emploi, d'aide aux employeurs et d'appui individualisé aux personnes handicapées. En France, l'obligation actuelle est l'emploi de 6 % de personnes handicapées pour les entreprises de plus de 20 salariés. Le non-respect oblige à verser des pénalités à l'Association nationale de gestion des fonds pour l'insertion professionnelle des personnes handicapées (Agefiph pour les entreprises privées), ou au Fonds pour l'insertion des personnes handicapées dans la fonction publique (FIPHFP). Il y a cependant des alternatives légales : contrats de sous-traitance, accords collectifs de branches, etc. Il y aurait ainsi une « légalisation des alternatives à l'emploi » (Blanc, 1995, p. 93). L'orientation des personnes est effectuée par la Commission des droits et de l'autonomie (CDA) des Maisons départementales des personnes handicapées (MDPH). Mais, pratiquement, une pluralité d'acteurs est concernée : le Service public de l'emploi qui regroupe Pôle Emploi (service général), et Cap Emploi (service spécialisé), de nombreuses agences d'appui à l'emploi et des associations de défense des personnes handicapées. Le système est très éclaté et assez peu lisible, malgré les efforts officiels de relance en faveur de l'emploi des personnes handicapées et d'essais de coordination entre les acteurs. La mise en synergie de cet ensemble d'acteurs est un objectif maintes fois souhaité mais encore trop peu mis en place (Blanc, 2009).

Pour la population avec DI, la situation française est en grande partie commune à celle de nombreux pays avec une grande diversité des lieux de travail. Cela peut concerner les entreprises ordinaires de travail avec un accompagnement éventuel des personnes ; les « Entreprises adaptées-EA » (anciennement ateliers protégés) où les personnes ont le statut de salariés de droit commun ; les « Établissements et services d'aide par le travail-Esat » (anciennement centres d'aide par le travail) où les personnes relèvent de la protection médicosociale²¹⁵. Les personnes en Esat peuvent être mises à disposition d'une entreprise ordinaire pour y exercer une activité de type professionnel et bénéficier ainsi d'un contrat de travail.

Les données statistiques sont souvent insuffisantes pour identifier la population des personnes avec DI dans les structures spécifiques mentionnées. Plusieurs auteurs réclament une amélioration conséquente des données statistiques de base (par exemple : Velche, 2012 ; Bessière, 2015). Des données partielles obtenues en 2009 sur 595 Esat (représentant 51 248 places) repèrent environ 66 % de personnes avec déficience intellectuelle, 19 % avec

215. Les Esat sont des établissements médico-sociaux qui accueillent, sur orientation de la Commission des droits et de l'autonomie des personnes handicapées, des personnes handicapées ayant une capacité de travail inférieure à un tiers de la capacité normale et qui de ce fait ne peuvent momentanément ou durablement exercer une activité professionnelle en milieu ordinaire.

déficience mentale (Igos, 2011). Des bilans statistiques officiels plus complets effectués en 2010, repèrent 117 700 personnes accueillies dans 1 444 Esat représentant 116 016 places, soit avec des accueils réels supérieurs aux capacités (tableau 15.IV). La répartition de la population accueillie selon le type de déficience principale est de 70,9 % avec DI et 21,5 % avec déficience psychique (Drees, 2013)²¹⁶. Pour les divers types d'hébergement non médicalisés pour adultes handicapés, l'estimation du public accueilli est à nouveau d'environ 70 % de personnes avec DI. Dans les structures médicalisées (MAS²¹⁷ et FAM), les personnes avec DI forment un peu plus de 40 % de la population accueillie, de même que pour les services d'accompagnement (environ 45 %).

Tableau 15.IV : Établissements et services médico-sociaux pour adultes handicapés en France en 2010 (d'après Drees, 2013)

	Nombre d'établissements	Capacités d'accueil	Nombre de personnes accueillies
Établissements pour le travail et la formation	1 575	127 031	
Établissements et services d'aide par le travail (ESAT)	1 444	116 016	117 700
Centre de rééducation professionnelle (CRP)	91	9 765	8 100
Centre de pré-orientation pour adultes handicapés	40	1 250	
Établissements pour l'hébergement d'adultes handicapés	4 330	140 282	
Foyers occupationnels ou foyers de vie	1 521	46 798	47 100
Foyer d'hébergement	1 235	39 494	38 000
Maison d'accueil spécialisée (MAS)	579	23 968	23 500
Foyer d'accueil médicalisé (FAM)	701	20 448	19 900
Foyer d'accueil polyvalent	108	4 658	4 500
Établissement expérimental	151	4 399	4 900
Établissement d'accueil temporaire	35	517	700
Services d'accompagnement	1 122	45 447	46 800
Services d'accompagnement à la vie sociale (SAVS) et Services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah)			

On mesure donc l'importance de la population des personnes avec DI adultes dans ces structures spécialisées. En ce qui concerne les Esat, leur recrutement

216. Selon les mêmes données, exprimées en termes de retard mental : profond et sévère 4,6 % ; moyen 34,4 % ; léger 31,6 % ; autres 0,3 %.
217. MAS : Maison d'accueil spécialisée ; FAM : Foyer d'accueil médicalisé.

et leur fonctionnement soulèvent des problèmes majeurs pour les personnes avec DI (Gendron, 2007 ; Velche, 2009)²¹⁸ :

- un maintien des personnes dans une continuité entre les dispositifs scolaires spécifiques (Clis²¹⁹, Ulis²²⁰) et les dispositifs de travail spécifiques à leur tour (Esat). Ce risque de maintien des effets de filières est réel, bien que contraire à l'esprit de la loi de 2005 qui met en premier plan la notion de « projet de vie » ;
- un risque de permanence des personnes dans le dispositif des Esat et de maintien dans un statut dérogatoire de non salarié. Les sorties en activité professionnelle en milieu ordinaire ne concerneraient qu'un nombre limité de personnes, d'ailleurs difficile à estimer²²¹.

C'est précisément dans le souci de moderniser les Esat et, de manière générale d'adapter le secteur dit « protégé » aux enjeux sociaux actuels, qu'un groupe de réflexion a été mis en place par les services de l'État, via la Direction générale de l'action sociale, en vue d'aboutir à un plan d'action (Opus 3, 2009). L'état des lieux note les évolutions suivantes : des activités des Esat confrontés à de nouvelles contraintes économiques ; des publics accueillis présentant des difficultés plus grandes et plus complexes (par exemple des déficiences dites « psychiques ») et plus âgés ; des perspectives d'action envers les personnes pour leur garantir plus d'autonomie, par exemple grâce à un projet personnalisé de travail adapté. Le plan d'action proposé comprend des dispositifs administratifs et techniques avec les orientations principales suivantes :

- réaffirmer la mission à la fois médico-sociale et économique des Esat ;
- mieux articuler stratégie économique, projet médico-social et droits des usagers ;
- être attentif aux besoins de formation des personnes accueillies et valoriser leur autonomie ;
- mieux capitaliser et valoriser les initiatives et les expériences trop peu connues.

218. Une note de l'Assemblée des départements de France du 22 avril 2013 formule clairement : « Les Esat qui avaient été conçus par la loi du 30 juin 1975 comme des lieux de transition vers le milieu de travail ordinaire, sont devenus des lieux alternatifs au milieu ordinaire. ».

219. Clis : Classe pour l'inclusion scolaire.

220. Ulis : Unité localisée pour l'inclusion scolaire.

221. Dominique Veche (2009, p. 279) estime les sorties vers le milieu ordinaire des EA et Esat à 1 ou 2 %. Or, selon les données 2010 des enquêtes Drees (document de travail n° 180, mai 2013), les sorties d'Esat, toutes déficiences confondues, s'élèveraient à 27 %. Mais le critère de « sortie » est différent : ce sont des sorties dites « en activité professionnelle », qui peuvent encore relever d'un Esat ! Le rapport Houérou de 2014 maintient l'hypothèse d'un taux de sortie des Esat de 1 %.

Expériences innovantes pour populations avec déficience intellectuelle

Des expériences assez nombreuses tendent, d'une part, à favoriser les passerelles entre les établissements spécialisés et l'emploi en milieu ordinaire (expérience associative dite « Passmo » et formules d'Esat « hors les murs »), et d'autre part, à mettre en place des reconnaissances de compétences des personnes (Pernet et Savard, 2009).

Le travail en réseau de plusieurs Esat sous le titre « Différent et compétent » rend compte de ces orientations qui mettent au premier plan les personnes elles-mêmes dans une dynamique de reconnaissance également associée à une dimension éthique. Cette expérimentation a porté sur 295 établissements d'aide par le travail, et vise à organiser des espaces de formation où les établissements deviennent des organisations « apprenantes » qui donnent la parole aux sans voix (Leguy, 2007 ; Leguy, 2010, p. 127 ; Leguy et coll., 2013).

Cette dernière expérience repose sur un dispositif aux orientations explicitement pratiques mais qui se développe aussi de manière systématique pour établir des étapes de reconnaissance des compétences et des acquis des personnes avec DI. Elle vise aussi la pérennisation du dispositif par des réseaux régionaux et interrégionaux. Les initiateurs y voient un projet générateur de changement au bénéfice des personnes dans un processus de formation et de reconnaissance. La valorisation de ces expériences innovantes devrait pouvoir reposer sur des évaluations complémentaires, éventuellement comparatives, pour constituer des voies solides permettant l'accès au travail, en partenariat entre structures dédiées et entreprises ordinaires avec l'appui parfois nécessaire de services d'aide spécialisés (Houérou, 2014)²²².

Deux autres constats en relation directe avec les évolutions précédemment mentionnées sont issus de sources complémentaires :

- les attitudes et les comportements des partenaires impliqués dans les milieux ordinaires de travail vis-à-vis des personnes avec DI, peuvent encore constituer des freins à la pleine acceptation de la personne avec DI dans le collectif de travail (travaux de Claire Leroy-Hatala sur les personnes avec troubles psychiques au travail, 2009) ;

222. Parmi ces services d'aide pour adultes : les services d'aide à la vie sociale (SAVS) proposent des prestations individualisées visant à favoriser l'élaboration et la réalisation du projet de vie de la personne handicapée ; les services d'accompagnement médico-social pour adultes handicapés (Samsah) s'adressent à des personnes dont l'accompagnement nécessite des soins ou une coordination de soins.

- les évaluations des compétences des personnes avec DI font partie des préoccupations pour faciliter leur reconnaissance en vue de leur accès à l'emploi. La notion d'« employabilité » donne lieu à des expérimentations en MDPH (Busnel 2009 ; CNSA, 2013). Mais cette notion de plus en plus répandue comme une évidence est-elle recevable sans précautions ? Le risque serait de limiter la question de l'emploi aux seuls attributs plus ou moins favorables de la personne, alors qu'il s'agit d'articuler, d'une part, les facteurs objectifs et subjectifs concernant la personne et, d'autre part, les facteurs situationnels (marché de l'emploi, accessibilité des lieux, adaptabilité des postes de travail, organisation professionnelle, etc.) (Ebersold, 2009 ; Lo et Ville, 2013).

En conclusion, le droit au travail en milieu ordinaire est posé dans le cadre européen comme une priorité et dans une perspective anti-discriminatoire. Cependant, le modèle traditionnel de travail qui concerne les personnes avec déficiences intellectuelles, est encore très largement celui de l'atelier protégé dit « d'aide par le travail ». Le passage vers le milieu ordinaire reste difficile pour ces personnes et le maintien dans l'emploi en milieu ordinaire nécessite la continuité de mesures sur deux niveaux : l'accompagnement individualisé et les aménagements de l'emploi (Prado, 2014). Les bilans internationaux et les expériences innovantes montrent aussi que l'opposition radicale entre milieu protégé et milieu ordinaire est en partie artificielle car elle ne tient pas compte des modes de fonctionnement précis de tel ou tel milieu et surtout du cadre de vie plus ou moins satisfaisant qui est réalisé pour la personne et vécu par elle. Dans les cas de déficience particulièrement sévère, un milieu spécifique peut jouer un rôle protecteur et bienveillant indispensable pour la personne, mieux qu'un milieu ordinaire, même aménagé. Dans des situations inclusives au travail, certaines enquêtes révèlent des avantages sociaux établis en termes de satisfaction mutuelle, de qualité de vie ou d'autonomie. Mais ce sont bien alors les contextes de travail et non le travail pris isolément qui constituent les critères pertinents. De même, dans des expériences innovantes à orientation pratique, qui mériteraient des validations systématiques, ce sont les compétences des personnes dans un processus de reconnaissance qui sont au cœur de l'attention et non le fait en soi de la présence en milieu ordinaire. De manière générale, des travaux récents proposent de valoriser la fluidité des parcours possibles des personnes entre différents types d'accueil, en fonction de leurs propres projets de vie et de leurs expériences, et la complémentarité nécessaire des institutions qui, au lieu de constituer des oppositions, devraient permettre des réponses modulables, selon les besoins.

BIBLIOGRAPHIE

AGRAN M, KRUPP M. Providing choice making in employment programs: The beginning or end of self-determination? *Educ Train Autism Dev Disabil* 2011, **46** : 565-575

BESSIÈRE S. L'accès à l'emploi des personnes handicapées. In : Accessibilité et handicap. ZAFFRAN E (Ed). Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2015 : 133-153

BEYER S, DE BORJA JORDAN DE URRIES F, VERDUGO MA. A comparative study of the situation of supported employment in Europe. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2010a, **7** : 130-136

BEYER S, BROWN T, AKANDI R, RAPLEY M. A comparison of quality of life outcomes for people with intellectual disabilities in supported employment, day services and employment enterprises. *J Appl Res Intellect Disabil* 2010b, **23** : 290-295

BLANC A. Le handicap au travail. Analyse sociologique d'un dispositif d'insertion professionnelle. Paris, Dunod, 1995

BLANC A. L'insertion professionnelle des travailleurs handicapés. Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2009

BUSNEL M. L'emploi : un droit à faire vivre pour tous. Évaluer la situation des personnes handicapées au regard de l'emploi. Prévenir la désinsertion socio-professionnelle. Rapport remis à M. Xavier Darcos, Ministre du travail, des relations sociales, de la famille, de la solidarité et de la ville et à Mme Nadine Morano, Secrétaire d'État chargée de la famille et de la solidarité, décembre 2009

CIMERA RE. Does being in sheltered workshops improve the employment outcomes of supported employees with intellectual disabilities? *J Vocat Rehabil* 2011, **35** : 21-27

CNSA (CAISSE NATIONALE DE SOLIDARITÉ POUR L'AUTONOMIE). Démarche expérimentale d'évaluation de l'employabilité des personnes handicapées. Rapport final. Optim Ressources, Juin 2013

CRAMM JM, FINKENFUGEL H, KUIJSTEN R, VAN EXEL NJA. How employment support and social integration programmes are viewed by the intellectually disabled. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 512-520

DREES. Les établissements et services pour adultes handicapés. Document de travail, Série statistiques, n° 180, mai 2013

EBERSOLD S. Entrepreneuriat d'insertion et managérialisation des problèmes sociaux : l'exemple du handicap. In : L'insertion professionnelle des travailleurs handicapés. BLANC A (Ed). Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2009 : 139-159

GASCON H. Self-esteem and loneliness in adults with mild intellectual disabilities working in sheltered workshops versus a regular work environment. *Br J Dev Disabil* 2009, **55** : 145-155

GENDRON B. Rapport sur l'emploi des personnes handicapées. Délégation interministérielle aux personnes handicapées/UT d'Orléans, 2007

GOFFMAN E. Asiles, Étude sur la condition sociale des malades mentaux. Paris, Ed. de Minuit, 1968

HOUÉROU AL. Dynamiser l'emploi des personnes handicapées en milieu ordinaire. Aménager les postes et accompagner les personnes. Rapport au Premier Ministre, Assemblée nationale, Septembre 2014

IGOS. Partenariat, Des milieux de travail de qualité pour tous. Rapport du projet, Programme pour l'éducation et la formation tout au long de la vie 2007-2013, juillet 2011 (Disponible en anglais et sur le site internet : www.igosproject.eu)

JAHODA A, KEMP J, RIDDELL S, BANKS P. Feelings about work: A review of the socio-emotional impact of supported employment on people with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 1-18

KIRSH B, STERGIOU-KITA M, GEWURTZ R, DAWSON D, KRUPA T, et coll. From margins to mainstream: What do we know about work integration for persons with brain injury, mental illness and intellectual disability? *Work* 2009, **32** : 391-405

LEGUY P. Travailleurs handicapés : reconnaître leur expérience. Vingt-quatre établissements et services d'aide par le travail coopèrent pour valoriser les compétences acquises. Toulouse, Érès, 2007

LEGUY P. Donner la parole aux sans voix. Dynamique de formation et reconnaissance au travail pour les travailleurs handicapés dans les ESAT. *Les Cahiers de l'Actif* 2010, **404-405** : 121-139

LEGUY P, GUITTON C, AMOUREUX P. Handicap, reconnaissance et formation tout au long de la vie. 295 ESAT en réseaux : lieux d'innovation sociale et d'ingénierie de formation. Toulouse, Érès, 2013

LEROY-HATALA C. Le maintien dans l'emploi à l'heure du renforcement des politiques en faveur de l'emploi des travailleurs handicapés. In : L'insertion professionnelle des travailleurs handicapés. BLANC A (Ed.). Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2009 : 219-229

LO SH, VILLE I. The "employability" of disabled people in France: a labile and speculative notion to be tested against the empirical data from the 2008 "Handicap-Santé" study. *ALTER Revue Européenne de Recherche sur le Handicap* 2013, **7-4** : 227-243

LUECKING RG. Connecting employers with people who have intellectual disability (English). *Intellect Dev Disabil* 2011, **49** : 261-273

LYSAGHT R, OUELLETTE-KUNTZ H, MORRISON C. Meaning and value of productivity to adults with intellectual disabilities. *Intellect Dev Disabil* 2009, **47** : 413-424

LYSAGHT R, COBIGO V, HAMILTON K. Inclusion as a focus of employment-related research in intellectual disability from 2000 to 2010: a scoping review. *Disabil Rehabil* 2012a, **34** : 1339-1350

LYSAGHT R, OUELLETTE-KUNTZ H, LIN CJ. Untapped potential: perspectives on the employment of people with intellectual disability. *Work* 2012b, **41** : 409-422

NOVAK J, FEYES KJ, CHRISTENSEN KA. Application of intergroup contact theory to the integrated workplace: Setting the stage for inclusion. *J Vocat Rehabil* 2011, **35** : 211-226

OPUS 3. Direction générale de la cohésion sociale. Appui des services de l'État à la modernisation et au développement des ESAT dans leurs missions médico-sociale et économique. Rapport final, Paris, novembre 2009

PERNET C, SAVARD D. Travailleurs handicapés en milieu ordinaire. Des outils pour mieux les accompagner. Toulouse, Érès, 2009

PLAISANCE E. Faut-il tuer les institutions ? Discours émancipateur ou discours gestionnaire ? In : Les processus discriminatoires des politiques du handicap. LEGROS P (Ed). Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2014 : 77-96

PRADO C. Mieux accompagner et inclure les personnes en situation de handicap : un défi, une nécessité. Avis du Conseil économique, social et environnemental, Paris, Éditions des journaux officiels, Juin 2014

ROSE J. How do staff psychological factors influence outcomes for people with developmental and intellectual disability in residential services? *Curr Opin Psychiatry* 2011, **24** : 403-407

SCHNEIDER C. « Prêt pour le travail » : règles de sentiment, travail émotionnel, marchandisation des émotions pour les jeunes en situation de handicap. *Interactions*, 2010, **4** : 1-16

SKELLERN J, ASTBURY G. Gaining employment: the experience of students at a further education college for individuals with learning disabilities. *Br J Learn Disabil* 2012, **42** : 60-67

SU CY, LIN YH, WU YY, CHEN CC. The role of cognition and adaptive behavior in employment of people with mental retardation. *Res Dev Disabil* 2008, **29** : 83-95

VELCHE D. Les lois de 1987 et 2005 : une chance pour le travail protégé ? In : L'insertion professionnelle des travailleurs handicapés. BLANC A (Ed). Grenoble, Presses universitaires de Grenoble, 2009 : 231-281

VELCHE D. La diversité du travail protégé et assisté en Europe et son avenir. *Les Cahiers de l'Actif* 2010, **404-405** : 197-231

VELCHE D. Active inclusion of young people with disabilities or health problems. National report, France, Eurofound, 2012 (accessible sur : www.eurofound.europa.eu)

16

Accompagnement et lieux de vie

La « prise en charge » de personnes ayant une déficience intellectuelle (DI) représente un système complexe de paradigmes professionnels, de politique publique sociale, de disponibilité et d'organisation de services et de régimes de financement. En analysant la littérature, on peut constater des développements significatifs dans tous ces domaines au cours des dernières décennies.

Une remarque préalable sur la terminologie concerne l'expression « prise en charge », qui à l'heure actuelle, peut évoquer l'idée de « faire l'objet » d'actions d'autres personnes, voire de soumission des personnes aux systèmes. Cette expression risque d'éclipser l'esprit d'autodétermination et d'égalité qui depuis quelques décennies est clairement présent dans les services et les systèmes. Aussi, nous lui préférons les termes « accompagnement » et « soutien » ou parfois, de mettre l'expression prise en charge entre guillemets pour indiquer son usage plutôt technique.

Dans une première partie seront présentés les résultats d'analyses de la littérature sur les développements scientifiques et professionnels concernant l'accompagnement individuel. La deuxième partie décrit les développements socio-politiques comme cadre sociétal. La troisième partie est consacrée aux développements des services professionnels. Il est inévitablement question d'une interdépendance de ces trois domaines. Enfin, une quatrième partie résume les constats et formule des conclusions.

Développements scientifiques et professionnels

À partir des années 1970, des modèles socio-écologiques ont de plus en plus remplacé les modèles de défectologie pour comprendre la DI. Comme décrit dans le chapitre « Terminologie, définitions, classifications », la prise en compte du fonctionnement global de la personne en situation de handicap, y compris son fonctionnement social et sa participation à la société, a conduit à des modèles intégrant la qualité du contexte dans lequel vit la personne. Dans l'interaction de la personne avec son contexte, le problème essentiel

de la DI n'est pas tant le déficit d'intelligence et le manque d'habiletés en tant que tel, que l'écart entre les compétences de la personne et les exigences de l'environnement (Thompson et coll., 2010). Dès lors, la question centrale pour accompagner la personne n'est plus d'établir un aperçu de déficit d'intelligence et de manque d'habiletés mais d'établir un état des besoins de soutien qui puissent promouvoir une qualité de vie satisfaisante pour la personne, comparable aux conditions de personnes typiques du même âge et de même culture. Le point de départ pour l'accompagnement individualisé se rapproche alors de l'intention originale de Binet, c'est-à-dire d'identifier des besoins spéciaux de soutien (Arnold et coll., 2011) pour que l'on y prête attention. Bien sûr, ce changement de focus ne diminue en aucune façon l'importance d'un diagnostic complet du fonctionnement (y compris de l'intelligence, des habiletés adaptatives et de l'étiologie), point de départ pour une analyse des besoins de soutien.

Avec l'introduction de la notion de soutien, le noyau de l'accompagnement a été fondamentalement défini comme une intervention individualisée. L'examen du fonctionnement multidimensionnel et des besoins de soutien doit aboutir à un plan de soutien personnalisé (Schalock et coll., 2010).

Le premier point à considérer pour le plan de soutien est de définir les objectifs de vie souhaités (aspect subjectif) et les besoins de soutien objectifs par un examen professionnel. Le processus d'élaboration d'un plan de soutien individualisé précède la sélection de programmes ou de services (« plan de service »).

La figure 16.1 (Comité AAIDD, 2014, p. 120) représente le processus d'évaluation, de planification, de monitoring et de constatation des résultats d'un soutien individualisé.

L'étape 1 consiste à identifier les souhaits, les objectifs et les aspirations de la personne présentant une DI. Dans la littérature, il n'est pas retrouvé d'instruments spécifiques permettant une telle identification. Pour aborder des objectifs personnels pertinents, une méthode évidente est simplement de s'entretenir avec la personne, de lui poser des questions et si ce n'est pas possible, de parler à un mandataire ou d'interviewer par procuration un tiers familial de la personne (parent, proche important, professionnel). Les domaines de la qualité de vie ou des instruments de l'étape 2 peuvent être utiles en tant que cadre de référence pour une telle interview.

L'étape 2 représente un examen standardisé par un professionnel à l'aide d'un instrument comme par exemple la SIS (*Supports Intensity Scale*) ou le I-Can (détaillés plus loin).

L'étape 3 comprend la sélection d'objectifs, de stratégies et de ressources appropriés. Il est important de développer et d'appliquer un plan optimiste mais qui, en même temps, demeure réaliste.

L'étape 4 exige que l'équipe de planification s'occupe du monitoring et de l'évaluation continue du plan mis en place.

L'étape 5 comprend l'évaluation des résultats obtenus en termes de qualité de la vie en général et par rapport aux objectifs personnels choisis (dans l'étape 1).

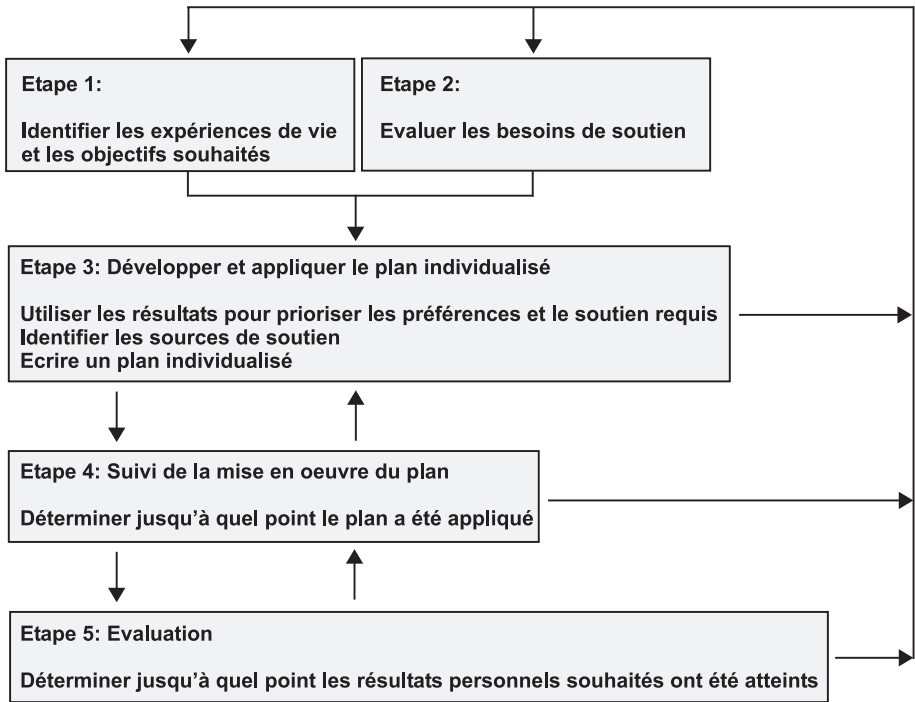


Figure 16.1 : Processus d'identification, de planification, de monitoring et d'évaluation de résultats d'un soutien individualisé (d'après le Comité Ad Hoc de l'AAIDD sur la terminologie et la classification, 2014)

Source : Intellectual disability : Definition, classification, and systems of supports (11th ed.), by R. L. Schalock, S. A. Borthwick-Duffy, V. J. Bradley, W. H. E. Buntinx, D. L. Coulter, E. M. Craig, S. C. Gomez, Y. Lachapelle, R. Luckasson, A. Reeve, K. A. Shogren, M. E. Snell, S. Spreat, M. J. Tassé, J. R. Thompson, M. A. Verdugo-Alonso, M. L. Wehmeyer, and M. H. Yeager. Copyright 2010 by the American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. Reproduit avec autorisation

Besoins de soutien

Schalock et coll. (2010, p. 108 ; Comité AAIDD, 2014) et Thompson et coll. (2004 et 2009, p. 136) ont conceptualisé le besoin de soutien comme un concept psychologique qui se réfère au type et à l'intensité de soutien requis par une personne pour participer aux activités liées au fonctionnement humain. Le soutien même est défini comme « l'ensemble des ressources et stratégies visant à promouvoir le développement, l'éducation, les intérêts et le bien-être d'une personne et qui améliorent le fonctionnement individuel » (Comité AAIDD, 2014).

La figure 16.2 illustre le modèle de soutien conçu par l'AAIDD. Ce modèle montre les deux fonctions globales du soutien individualisé. La première rend compte des écarts entre les capacités de la personne et les attentes de son environnement ; la seconde vise la bonification des résultats personnels en améliorant le fonctionnement de la personne.

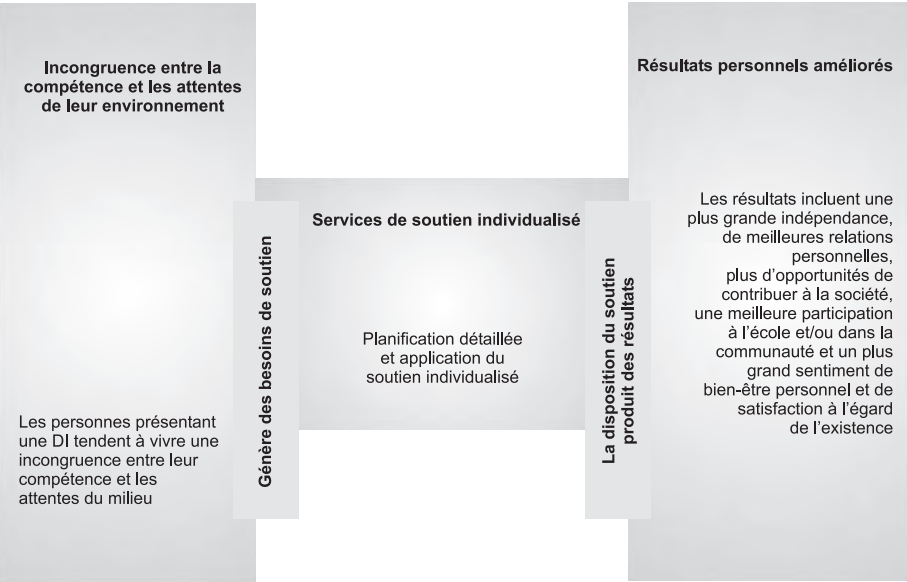


Figure 16.2 : Modèle de soutien (d'après Comité AAIDD, 2014, p. 114)

Source : Intellectual disability : Definition, classification, and systems of supports (11th ed.), by R. L. Schalock, S. A. Borthwick-Duffy, V. J. Bradley, W. H. E. Buntinx, D. L. Coulter, E. M. Craig, S. C. Gomez, Y. Lachapelle, R. Luckasson, A. Reeve, K. A. Shogren, M. E. Snell, S. Spret, M. J. Tassé, J. R. Thompson, M. A. Verdugo-Alonso, M. L. Wehmeyer, and M. H. Yeager. Copyright 2010 by the American Association on Intellectual and Developmental Disabilities. Reproduit avec autorisation

Il est à noter que le soutien en tant que tel, est tout à fait normal dans la vie de toute personne. Dans nos sociétés complexes, personne n'est capable

de fonctionner sans le soutien d'autres personnes et d'institutions. Les personnes présentant une DI ont des besoins supplémentaires et différents (spéciaux) pour pouvoir fonctionner comme membres de la société et pour atteindre une qualité de vie satisfaisante.

Pour identifier ces besoins spéciaux (c'est-à-dire des besoins supplémentaires et particuliers en relation avec la DI), l'examen diagnostique classique doit être étendu à un examen des besoins de soutien. Les problèmes de fonctionnement entraînant des besoins particuliers pour pouvoir fonctionner en tant que personne « valide » et participer à la société, il est ainsi nécessaire d'identifier ces besoins et leurs intensités (Thompson et coll., 2009 et 2010 ; Schallack et coll., 2010). Le postulat de cet examen est que le fonctionnement humain se trouve amélioré quand l'incongruence entre la personne et son environnement est réduite. La réduction de cette incongruence est précisément l'objectif du soutien.

Instruments

Il existe à présent deux instruments qui rendent opérationnelle la notion de besoin de soutien : l'échelle d'intensité de soutien (SIS-F) et le I-Can.

Échelle d'intensité de soutien (SIS-F)

L'échelle d'intensité de soutien (AAIDD, 2007) est la traduction française du *Supports Intensity Scale* (SIS), publiée en 2004 par Thompson et coll. Elle permet de mettre en évidence la structure et d'opérationnaliser la notion de besoin de soutien. Elle comprend 7 domaines d'activités du fonctionnement humain qui sont compatibles avec la notion de qualité de la vie :

- activités de la vie quotidienne ;
- activités communautaires ;
- activités d'apprentissage ;
- activités reliées au travail ;
- activités reliées à la santé et à la sécurité ;
- activités sociales ;
- protection et défense des droits.

La SIS prend aussi en considération deux domaines spécifiques qui peuvent affecter considérablement le fonctionnement et les besoins de soutien d'une personne :

- besoins exceptionnels de soutien médical ;

- besoins exceptionnels de soutien comportemental.

La SIS comporte 9 sous-échelles et restitue un profil des besoins de soutien ainsi qu'un index général (score total des composantes). Elle permet d'évaluer d'une manière standardisée l'intensité des besoins de soutien d'une personne avec une DI et de situer la personne par rapport à la distribution générale de résultats de la population de personnes présentant une DI.

La SIS répond aux critères de validité et fiabilité (Bossaert et coll., 2009 ; Lamoureux-Hebert et Morin, 2009 ; Kuppens et coll., 2010).

I-Can

Le I-Can (Arnold et coll., 2009 ; Riches et coll., 2009) est un instrument australien inspiré par la CIF (OMS, 2001).

Une première section est conçue pour identifier les aspirations, les objets de vie de la personne aussi bien que sa situation actuelle en termes de famille, travail, école, relations, santé et la description du réseau social de la personne (activité similaire à l'étape 1, figure 16.1).

Une deuxième section est réservée à l'identification des besoins de soutien relatifs à la santé physique et mentale. Le I-Can suit les domaines de la CIF concernant les « Structures et Fonctions Corporelles ». Les problèmes comportementaux y sont inclus.

Une troisième section aborde les besoins de soutien relatifs au domaine d'« Activité et de Participation » de la CIF, notamment l'application d'habiletés dans la vie quotidienne, la communication, la vie domestique, la mobilité, les interactions sociales et les relations, l'éducation et la formation continue, la vie sociale et civique. Le I-Can connaît deux catégories de scores : la fréquence du soutien requis et le niveau de soutien.

Le I-Can n'aboutit pas à un index ou à des scores normalisés. Il est plutôt un instrument qui peut servir de guide pour un examen/interview clinique.

Ressources de soutien

Les éléments essentiels dans un plan de soutien sont les ressources sur lesquelles les stratégies de soutien peuvent s'appuyer. En termes d'accompagnement, ces ressources ne sont pas limitées aux services professionnels ou « payés ». Il est important de distinguer plusieurs types de ressources qui peuvent contribuer aux activités de soutien (figure 16.3).

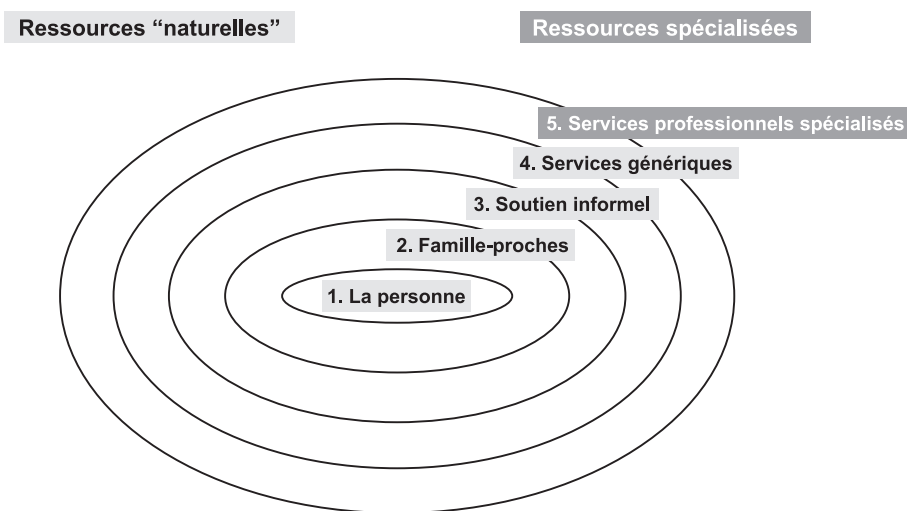


Figure 16.3 : Ressources de soutien

La personne elle-même, ses habiletés et ses atouts même relativement modestes représentent une source d'activité et d'engagement dans le cadre d'un plan de soutien. Cela permet de s'entendre avec la personne sur une contribution ou un effort personnel pour atteindre des objectifs.

Ensuite, la famille et les proches de la personne constituent des sources de soutien. Dans la pratique, ce sont très souvent les parents et la famille qui offrent la majeure partie du soutien requis par une personne avec une DI. Une autre source de soutien informel est par exemple les collègues (au travail), les autres élèves (en école), les amis (dans des clubs sportifs). Les services génériques comme les médecins, les services communaux, les clubs sportifs, la bibliothèque, les associations culturelles... sont des ressources potentielles pour faciliter la participation sociale. Enfin viennent les services spécialisés.

Chaque cercle de soutien contribue à une combinaison appropriée de ressources en vue des objectifs choisis. Il est aussi utile de considérer l'appui que pourrait offrir un service spécialisé à un cercle de soutien, par exemple, en termes de connaissances ou d'assistance à la famille, au club sportif... pour permettre d'offrir leur soutien d'une manière plus efficace.

Plan de soutien

La fonction des plans de soutien (Comité AAIDD, 2014) est d'identifier les ressources et les stratégies qui vont permettre d'atteindre l'équilibre entre les

défis rencontrés dans la vie quotidienne par la personne avec une DI et ses expériences de vie en lien avec les opportunités qui lui ont été offertes (résultats personnels). Un plan de soutien est alors différent d'un « plan de réussite » qui met l'accent sur l'acquisition d'habiletés et décrit d'une manière plus ou moins détaillée les étapes qui permettront d'atteindre certains objectifs.

Un plan de soutien est aussi différent d'un plan de service. Des services sont des moyens organisés en vue d'offrir du soutien, des thérapies ou d'autres formes d'assistance. Dans un plan de soutien, on peut faire référence à un plan de service mentionnant les types de service et le nombre d'heures d'intervention auprès d'une personne présentant une DI. La planification de services dans un plan de soutien sert à identifier les fournisseurs de service qui peuvent offrir le soutien requis ou d'autres types d'assistance (Comité AAIDD, 2014).

Une qualité caractéristique d'un plan de soutien est qu'il s'agit d'un travail d'équipe auquel peuvent participer la personne, ses proches (parents, famille, personnes importantes) et des fournisseurs de soutien professionnels ou bénévoles. Le statut d'un plan de soutien est alors un ensemble d'ententes entre des personnes et des institutions qui s'engagent à assister et à soutenir la personne en situation de DI. Comme l'explique Racine-Gagne (2010), une telle collaboration peut être caractérisée par un partenariat où la confiance entre les différents participants, la reconnaissance de la contribution parentale et une vision commune du bien-être/qualité de vie de la personne en situation de DI sont des facteurs essentiels. Comme le montre aussi Racine-Gagne, un modèle socio-écologique peut favoriser la compréhension, la mise en pratique et l'utilisation de plans de soutien. Un plan de soutien peut être considéré comme un instrument de dialogue entre la personne en situation de DI, ses proches et des personnes et des organisations d'accompagnement professionnel.

Bien que la littérature soit univoque sur la nécessité d'un plan de soutien, même les manuels de l'AAIDD ne donnent pas de format précis, ni de suggestions ou d'exemples pour sa rédaction. À partir des réglementations officielles et du consensus des acteurs concernés (associations de personnes avec une DI, associations de parents, fonctionnaires en charge du suivi de la qualité des services, de l'inspection des services de santé) dans le contexte des services pour les personnes avec une DI aux Pays-Bas, Herps et coll. (soumis pour publication) proposent une liste de caractéristiques considérées comme importantes pour un plan de soutien (tableau 16.I).

Tableau 16.I : Liste des caractéristiques considérées comme importantes pour un plan de soutien

Aspect	Caractéristiques
Contenu	<p>Besoins et souhaits de la personne</p> <p>Objectifs par rapport à une amélioration de la qualité de la vie</p> <p>Ressources et stratégies pour arriver aux objectifs souhaités</p> <p>Médicaments</p> <p>Mesures de restriction et méthodes de contention (y compris la perspective de la personne)</p> <p>Risques et mesures de prévention</p> <p>Résumé de l'examen des problèmes de fonctionnement (motifs pour demander du soutien professionnel)</p> <p>Besoins de soutien au sujet des relations intimes et de la sexualité (souvent omis des plans)</p>
Processus	<p>La personne ou au moins un représentant de la personne doit être impliqué</p> <p>Le plan suit un <i>Plan-Do-Check-Act cycle</i></p> <p>Le plan est accordé par la personne et son représentant</p> <p>Évaluation annuelle au minimum</p> <p>Le professionnel responsable pour (la gestion du) plan de soutien sera mentionné</p> <p>Le plan de soutien fait partie du dossier du client au service</p> <p>Une équipe multidisciplinaire sera impliquée</p>
Qualité	<p>Le processus/la procédure (pour arriver à un plan) sera décrit et disponible</p> <p>Le processus/la procédure du plan de soutien sera évalué régulièrement</p> <p>Un plan de soutien sera en place au plus tard dans 6 semaines après le commencement de service</p> <p>La vie privée de la personne sera respectée</p>
Approche centrée sur la personne	<p>Le plan sera compréhensible pour la personne et/ou son représentant</p> <p>La personne et/ou son représentant fait partie du processus complet de développement, implémentation et évaluation du plan</p> <p>La personne concernée sera traitée dans un esprit d'égalité</p> <p>La personne et ses représentants auront l'opportunité de se préparer au développement et à l'évaluation du plan de soutien</p> <p>La personne sera mise en mesure de faire des choix concernant les objectifs, les ressources et les stratégies de son plan de soutien</p> <p>La personne est en possession de son plan de soutien (accès direct)</p> <p>La personne est considérée dans le contexte de son réseau social</p>
Fonctionnel	<p>Promouvoir une approche centrée sur la personne</p> <p>Promouvoir le professionnalisme</p> <p>Promouvoir la responsabilité</p>

Alignement des éléments

On peut se demander quels liens existent entre de nouveaux concepts émergents comme le « soutien », le « besoin de soutien », la « qualité de vie » et les notions classiques de diagnostic et d'évaluation du fonctionnement (cf. aussi chapitre « Terminologie, définitions, classifications ») et leur sens pour la pratique professionnelle.

La pratique professionnelle clinique de l'accompagnement peut être organisée autour de 4 questions centrales (Buntinx et Schalock, 2010 ; figure 16.4) :

- quels sont les problèmes et les forces du fonctionnement de la personne ? Évaluation (diagnostic) de l'intelligence, du comportement adaptatif, de la situation sociale (relations, réseau social), de la santé et de l'étiologie, des facteurs environnementaux (physique, social, attitudes, budgets) et personnels (sexe, race, âge, style de vie, habitudes, éducation, événements passés et présents de la vie, caractère) ;
- quels sont les besoins de soutien de la personne ? Évaluation de l'incongruence entre la compétence de la personne et les attentes de son environnement, prise en considération de son âge et de sa culture ; identification des expériences de vie de la personne et des objectifs souhaités ;
- comment planifier le soutien ? Congruent aux besoins de soutien : prioriser les objectifs et les besoins de soutien ; identifier les ressources de soutien requises ; écrire un plan ; monitoring du plan ;
- quels sont les résultats des interventions de soutien ? À quel point ont été atteints les résultats personnels souhaités ; dans quelle mesure la personne a-t-elle profité du soutien offert ; comment a été améliorée la qualité de sa vie ?

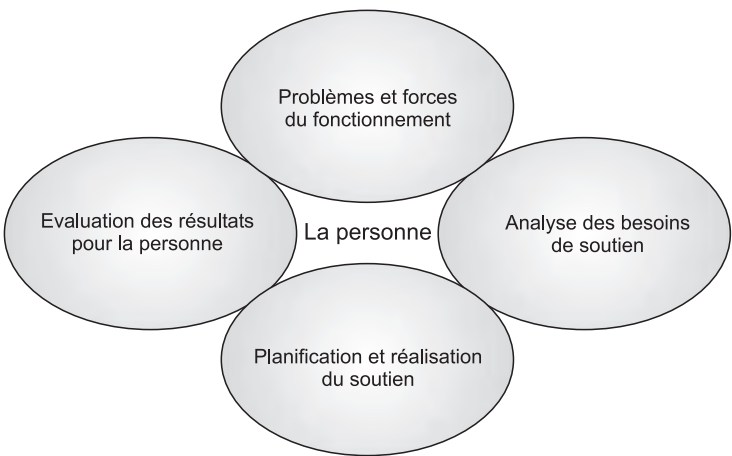


Figure 16.4 : Relations entre les fonctions cliniques de la prise en charge

Bien qu'on puisse imaginer que le processus clinique s'organise dans l'ordre des 4 questions proposées, dans la pratique, certains éléments représentent des aspects du processus qui peuvent être activés pendant tout le processus d'accompagnement. Parfois, il sera souhaitable de répéter un aspect du diagnostic ou de l'analyse des besoins de soutien même si la réalisation du soutien est bien avancée. Il s'agit d'abord d'un modèle mental.

Pour chaque question, des modèles peuvent servir de cadres de référence :

- Question 1 : modèle du fonctionnement humain de l'AAIDD ou la CIF ;
- Question 2 : modèle de besoins de soutien (figures 16.1, 16.2 ; les domaines de la SIS) ;
- Question 3 : pas de modèle standardisé disponible ; utilisation comme domaines de soutien du modèle de qualité de la vie ;
- Question 4 : modèles de qualité de la vie (par exemple : Schalock et Verdugo Alonso, 2002 et 2008).

Évaluation

À l'heure actuelle, il existe peu d'études d'évaluation de la pratique de plans de soutien individuels. Herps et coll. (2013) ont mené des entrevues avec 61 personnes en situation de DI légère qui bénéficiaient des services professionnels résidentiels aux Pays-Bas. Parmi les personnes interviewées, 82 % ont dit être impliquées dans le processus du plan individuel d'une manière ou d'une autre, 57 % ont rapporté avoir effectivement assisté à une réunion avec les professionnels au sujet de leur plan de soutien. Les personnes avaient eu rarement l'occasion d'inviter à cette réunion, une personne de confiance susceptible de les soutenir et d'être leur porte-parole. Par ailleurs, les interviewés indiquaient que les conversations se déroulaient surtout entre les professionnels et dans un jargon professionnel. Cette étude rapporte que 34 % des interviewés étaient effectivement en possession de leur plan de soutien ; 74 % des interviewés considéraient leur plan de soutien comme important quand 21 % supposaient qu'un plan de soutien est un instrument pour les professionnels, en tout cas, un instrument qui a peu à voir avec leur vie personnelle.

Carnaby (1997) constate que le plan de soutien est souvent un instrument des services plutôt qu'un instrument de consensus sur les services et le soutien convenu entre la personne en situation de DI et un service professionnel.

Comme Herps et coll. (2013) le montrent, le plan de soutien est principalement un instrument sous la responsabilité du service : le fournisseur de soutien professionnel est responsable du processus et des résultats du plan.

Aux Pays-Bas par exemple, ce sont les organisations des services de soins et du soutien aux personnes avec une DI qui sont juridiquement responsables des plans de soutien. Il est aussi possible qu'un plan de soutien soit rédigé sous la responsabilité d'une agence extérieure du service (résidentiel, centre de soins de jour/garderie...) dans une régie partagée entre professionnels et les personnes concernées telle que proposée par Racine-Gagne (2010). En France, le système des Commissions des droits et de l'autonomie pour des personnes handicapées (CDAPH) sont de bons exemples de la formulation indépendante d'un projet personnalisé de scolarisation.

Après la rédaction d'un plan, les services génériques comme professionnels sont recherchés pour le mettre en œuvre. Le fournisseur de services est ainsi dans une position qui lui permet de moins influencer ou « dicter » les besoins et les « services achetés ». Le processus de soutien ne doit servir que les intérêts de la personne, les stratégies de soutien doivent être créées autour de ses besoins et il ne doit pas être recherché à insérer la personne dans le service. À cet égard, on peut signaler l'initiative en Belgique des « Services de Plans de Soutien », services indépendants qui s'occupent d'éclaircir les questions des personnes en situation de handicap et de leurs familles, d'identifier les besoins de soutien et les ressources de la personne avec une déficience intellectuelle comme base du plan de soutien (Colla et Maes, 2013).

Développements politico-sociaux

La Déclaration universelle des droits de l'homme en 1947 par les Nations Unies marque l'adoption de principes fondamentaux pour l'organisation des sociétés en garantissant des droits égaux à toute personne, c'est-à-dire y compris les personnes en situation de handicap. Néanmoins, il parut nécessaire de renforcer l'application de ces droits aux personnes handicapées et de déclarer spécifiquement que le « déficient mental » doit, dans toute la mesure du possible, jouir des mêmes droits que les autres êtres humains. S'en est suivi alors, en 1971, la Déclaration « des droits du déficient mental », puis en 1975, la Déclaration sur les droits des personnes handicapées qui définissent des normes pour l'égalité de traitement de ces personnes et leur accès à des services leur permettant d'accélérer leur insertion sociale. Pourtant, « être en possession de droits » ne suffit pas à garantir l'accès à la société, ni la mise en place de mesures et de services nécessaires. Ces déclarations ont été suivies en 1993 d'une résolution des Nations Unies sur les règles pour l'égalisation des chances des personnes handicapées, règles qui expliquent les conditions qui doivent être mises en place pour réaliser les droits.

Enfin en 2006, ces règles non obligatoires de 1993 ont été suivies de la « Convention relative aux droits des personnes handicapées » (CDPH) qui présente un cadre universel et juridiquement obligatoire pour les législations nationales des nations parties de l'ONU. Cette convention consiste en 50 articles demandant que les États Parties prennent des mesures appropriées pour assurer aux personnes en situation de handicap : le droit de la famille, y compris le mariage et l'adoption, et la protection contre la stérilisation contrainte ; le droit à l'éducation sans discrimination ; le droit à la communication améliorée et alternative ; le droit à la santé sans discrimination et l'accès à un service de santé de même qualité que la population en général ; le droit au travail ; le droit de protection contre la discrimination et le harcèlement ; le droit au travail et l'interdiction du travail forcé ; le droit à la protection sociale ; le droit à la participation à la vie culturelle et récréative, aux loisirs et aux sports.

La Convention demande que les États Parties prennent des mesures pour donner aux personnes handicapées la possibilité de développer et de réaliser leur potentiel créatif, artistique et intellectuel, non seulement dans leur propre intérêt, mais aussi pour l'enrichissement de la société. Aussi, les personnes handicapées ont droit, sur la base de l'égalité avec les autres, à la reconnaissance et au soutien de leur identité culturelle et linguistique spécifique, y compris les langues des signes et la culture des sourds.

La Convention détermine la coopération internationale dans un comité des droits des personnes handicapées auquel les personnes handicapées elles-mêmes peuvent participer. Ce Comité est un organe composé d'experts indépendants qui surveille l'application de la Convention par les États Parties. Chaque État doit présenter au Comité un rapport détaillé sur les mesures qu'il a prises pour s'acquitter de ses obligations en vertu de la présente Convention et sur les progrès accomplis à cet égard, dans un délai de deux ans à compter de l'entrée en vigueur de la Convention pour l'État Partie intéressé.

L'Union Européenne a signé la Convention le 30 mars 2007. La Convention s'applique à l'Union sur l'étendue de sa compétence dans les domaines régis par la convention. La stratégie de l'Union Européenne pour la période 2010-2020 s'occupe de soutenir la Convention et de faciliter ses objectifs. Le rapport *Getting a Life-Living Independently and Being Included in the Community* contient une analyse des possibilités du *EU Structural Funds* pour contribuer à la mise en œuvre de la Convention. L'Union Européenne suit d'une manière systématique le progrès des États européens en ce qui concerne la mise en place de la Convention (Union Européenne, 2012).

La signification de cette Convention pour la prise en charge ne peut pas être sous-estimée. Elle forme le cadre socio-politique et précise implicitement la mission des disciplines et services professionnels pour contribuer à la valorisation du fonctionnement des personnes ayant une DI dans un esprit d'égalité sociale et à leur inclusion dans la société. Pour l'accompagnement, il est important de se rendre compte que les valeurs sous-jacentes de la Convention et de la notion de qualité de la vie sont les mêmes (tableau 16.II).

Tableau 16.II : Relations entre les domaines de qualité de vie et les articles de la Convention des Nations Unies (2006)

Domaines de qualité de vie	Articles de la Convention relative aux droits des personnes handicapées
Développement personnel	Art 24
Autodétermination	Art 14, 19, 21
Relations interpersonnelles	Art 23
Inclusion sociale	Art 8, 9, 18, 20, 27, 29, 30
Droits	Art 5, 6, 7, 10, 11, 12, 13, 15
Bien-être émotionnel	Art 16, 17
Bien-être physique	Art 16, 25, 26
Bien-être matériel	Art 22, 28

Cette mission a bien été exprimée par Michael Bach, le vice-président de l'Association Canadienne pour l'Intégration Communautaire dans son discours à la plénière d'ouverture du Congrès mondial de l'Association internationale pour l'étude scientifique de la déficience intellectuelle, à Halifax, le 9 Juillet 2012, quand il a demandé à la communauté scientifique de faire que la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées soit un point de départ pour la recherche, et de se concentrer non pas sur les questions de « si » les personnes ayant une déficience intellectuelle peuvent être pleinement comprises, mais plutôt « comment » faire pour que cela se produise²²³.

La signification de la Convention pour l'accompagnement est telle que ses valeurs fondamentales sont universellement reconnues et acceptées par la vaste majorité des nations comme cadre pour leur législation sociale. Ces valeurs sont complètement compatibles avec le but de l'intervention professionnelle individuelle qui devrait s'occuper d'identifier le soutien requis d'une personne avec une DI et ensuite, de mettre en place un soutien individuel approprié pour promouvoir la qualité de vie de cette personne. Aussi, de la

223. Bach M. 2013. <http://www.cacl.ca/sites/default/files/uploads/docs/Bach%20-%20IASSID%20Congress%20-%20Opening%20Remarks.pdf> (Consulté le 2 juin 2014)

ratification de la Convention suit l'obligation des États de faciliter la mise en place de services appropriés pour assurer une position d'inclusion et non de ségrégation de la société.

Évaluation

Bien que les développements de la politique officielle au niveau des Nations Unies et de l'Union Européenne laissent espérer une avancée vers la réalisation des objectifs d'inclusion et de participation, Cumella (2010) souligne que la politique est fortement formulée en termes généraux et abstraits et en intentions et principes. Il signale un écart entre les préconisations de la politique et la pratique : dans les services professionnels, on peut observer que les valeurs de la politique sont peu traduites dans la vie quotidienne des personnes, dans leurs activités, la communication et leurs relations avec le personnel accompagnant. Cet écart est souvent expliqué par le degré de déficience des personnes. Un problème sérieux dans les services professionnels de soutien est de combler l'écart entre la politique et la pratique.

Malgré l'importance de la législation, les effets de son application ne doivent pas être surestimés. Des lois peuvent « ouvrir des portes » mais ne peuvent pas garantir ce qui va arriver quand une personne entre par « cette porte » (Reinders, 1997). Bien que des lois puissent ouvrir une perspective sur l'inclusion, beaucoup de créativité et de travail seront nécessaires afin de réaliser ses objectifs.

Il manque des études systématiques sur l'évaluation des mises en place des politiques publiques, et également une approche qui implique les disciplines pertinentes de la politique publique et de l'éthique, dans la pratique comme dans les recherches. Cumella signale le risque d'un isolement intellectuel des chercheurs et des professionnels dans le domaine de la déficience auxquels manquent des perspectives de politique sociale, de sciences sociales et d'économie. L'inclusion des personnes en situation de handicap dans la société implique une collaboration entre disciplines qui va au-delà des disciplines classiques du champ du handicap (comme la psychologie, la pédagogie, la médecine) et qui s'étend à d'autres disciplines, comme le droit, l'économie, les sciences sociales et surtout l'éthique.

Développements des services professionnels

L'histoire moderne des services spécialisés pour personnes ayant une DI commence avec les travaux de Pinel et Itard en France, puis de Seguin aux États-Unis. Au XIX^e siècle, le but des premiers services spécialisés était

d'humaniser l'existence des personnes ayant une DI, tout d'abord par l'éducation qui devait aboutir à l'intégration dans la société en tant que citoyens productifs. En Suisse, Guggenbühl dirigeait un établissement avec l'idée d'éduquer mais aussi de « traiter » voire, « guérir » des personnes avec une DI. Saegert a mis en place des services en Allemagne, Connolly et Reid en Angleterre. Seguin a exporté les idées sur l'éducation de personnes présentant une DI vers les États-Unis après son émigration en 1850 (Braddock, 2002 ; Cumella, 2010). À l'origine, les services étaient plutôt de taille réduite et se trouvaient dans les communautés. Malgré une expansion de ces services, la majorité des personnes avec une DI résidait en famille, ou en asiles. L'industrialisation, l'accroissement de la population et les migrations de régions rurales vers des régions urbaines, ont contribué à une surpopulation dans les services originaux qui a conduit à une détérioration de leur travail voire à une perte de confiance dans la conception initiale des services. À la fin du 19^e et au début du 20^e siècle, le caractère des institutions a changé, passant d'une « nécessité regrettable » à une incarcération tout au long de la vie, parfois justifiée par des théories eugéniques (Cumella, 2010). Cette période peut être caractérisée par un pessimisme reflété par une baisse de publications (aux États-Unis) sur le traitement et les soins en faveur de publications sur l'architecture des institutions et la gestion d'un grand nombre de résidents (Braddock, 2002). Bien que la théorie eugénique ait été contestée et n'ait pas influencé l'histoire des institutions partout en Europe, c'est surtout le consensus politique concernant l'égalité et les droits universels de l'homme qui ont influencé la demande d'intégration de toute personne sans aucune discrimination quelle qu'elle soit.

Ces idées ont inspiré une troisième vague de visions sur les services spécialisés soutenue par quatre moteurs de changement :

- premièrement, une réaction aux scandales publics liés à une moins bonne qualité des institutions et de leurs pratiques de soins, et aux résultats d'enquêtes officielles (surtout en Angleterre et aux États-Unis) sur les institutions résidentielles ;
- deuxièmement, l'avènement de mouvements de parents qui s'opposaient aux institutions ;
- troisièmement, la nouvelle vision de la « normalisation » qui a vu le jour en Scandinavie formulée d'abord par Bengt Nirje, Niels Bank-Mikkelsen et Carl Grunewald et élaborée plus tard par Wolfensberger aux États-Unis ;
- et quatrièmement des recherches qui montraient la supériorité de services en milieu ordinaire comparée aux institutions, en termes de développement, de climat éducatif, de développement d'habiletés (King et coll., 1971 ; Cumella, 2002).

Cette troisième vague a conduit à un accroissement de l'intérêt scientifique et professionnel aussi bien qu'à des investissements considérables dans la professionnalisation et la qualité des services.

Désinstitutionnalisation et décentralisation

Au début du XX^e siècle, le nombre et la taille des institutions augmentaient partout en Europe. À partir des années 1960, la situation change en faveur de services en communauté (c'est-à-dire hors institution). Bien que décrire ce mouvement dans une perspective historique soit important, il est plus important encore d'évaluer la situation présente au vu des études sur la désinstitutionnalisation et le fonctionnement de services en communauté. Cela l'est d'autant plus que la Convention (CDPH) et particulièrement l'article 19, définit l'agenda international de l'accompagnement en termes de politique sociale et services de soutien. Cet article 19 dit que : « Les États Parties à la présente Convention reconnaissent à toutes les personnes handicapées le droit de vivre dans la société, avec la même liberté de choix que les autres personnes, et prennent des mesures efficaces et appropriées pour faciliter aux personnes handicapées la pleine jouissance de ce droit ainsi que leur pleine intégration et participation à la société, notamment en veillant à ce que :

- les personnes en situation de handicap aient la possibilité de choisir, sur la base de l'égalité avec les autres, leur lieu de résidence et où et avec qui elles vont vivre et qu'elles ne soient pas obligées de vivre dans un milieu de vie particulier ;
- les personnes en situation de handicap aient accès à une gamme de services à domicile ou en établissement et à d'autres services sociaux d'accompagnement, y compris l'aide personnelle nécessaire pour leur permettre de vivre dans la société, de s'y insérer et pour empêcher qu'elles ne soient isolées ou victimes de ségrégation ;
- les services et équipements sociaux destinés à la population générale soient mis à la disposition des personnes handicapées, sur la base de l'égalité avec les autres, et soient adaptés à leurs besoins ».

Désinstitutionnalisation en chiffres

Scandinavie

Le remplacement d'institutions par des services en milieu ordinaire s'est effectué d'une façon très avancée en Scandinavie. Tøssebro et coll. (2012) montrent qu'à partir des années 1960, les pays Scandinaves ont d'abord choisi une politique d'amélioration de leurs institutions, par exemple en réduisant

leur taille, avant de se diriger dans les années 1990 vers une désinstitutionnalisation complète, voire un remplacement des institutions par des services (spéciaux) situés dans la société (figure 16.5 : montrant le rythme de remplacement de places en institution par des places dans de petits groupes, voir p. 881). La taille d'un foyer est de 4 ou 5 membres, suivant le modèle de petit groupe de Carl Grunewald, pour assurer une dynamique de groupe « normale » et pas « déviante » dans la communauté, parmi leurs concitoyens.

Par ailleurs, la responsabilité des services a été décentralisée vers le niveau local des municipalités : depuis 2011, dans tous les pays Scandinaves, les services pour les personnes ayant une DI sont sous une responsabilité locale.

Tøssebro et coll. (2012) signalent une augmentation récente du nombre de personnes par groupe : de 3,8 en moyenne en 1990 vers 7 en 2010 ; en 2012, 40 % des personnes concernées vivent dans des groupes d'une taille supérieure à 7. Les nouveaux groupes constitués après 2000, ont une taille moyenne de 25 habitants, ce qui aurait été impossible dans les années 1990 du fait des idées de normalisation. Les auteurs signalent que ces changements seraient liés à des raisons économiques (réductions de budgets). Aussi, les municipalités ont tendance à choisir un modèle standardisé pour l'accueil de différentes populations nécessitant un accueil spécialisé, comme les personnes avec des problèmes psychiatriques, ou les personnes âgées. Inspiré par le *New Public Management*, il y a aussi une tendance à comparer les coûts entre les municipalités (*benchmarking*) et à favoriser des solutions plus économiques.

Royaume-Uni

En Angleterre et dans le Pays de Galles, une désinstitutionnalisation importante a eu lieu dans les vingt-cinq dernières années du ^{xx}e siècle (figure 16.6, communication personnelle Felce et coll., 2008). Les institutions ont été remplacées par des foyers collectifs en milieu ordinaire mais aussi par des unités d'hébergement supervisées groupées afin d'apporter des services à un plus grand nombre de personnes par une même équipe de personnels de soutien ou d'organisation. Les services groupés sont moins chers car ils offrent moins d'heures d'assistance par du personnel (Mansell et Beadle-Brown, 2009). En plus, les habitants ont plus de risques d'avoir un accompagnement inconsistant du fait de l'utilisation de services d'hébergement de courte durée et du recours accru à du personnel non permanent ; ils subissent plus de restrictions, risquent de mener des vies plus sédentaires, de connaître un éventail moins large d'activités de loisirs et des activités sociales avec des amis (Emerson, 2004).

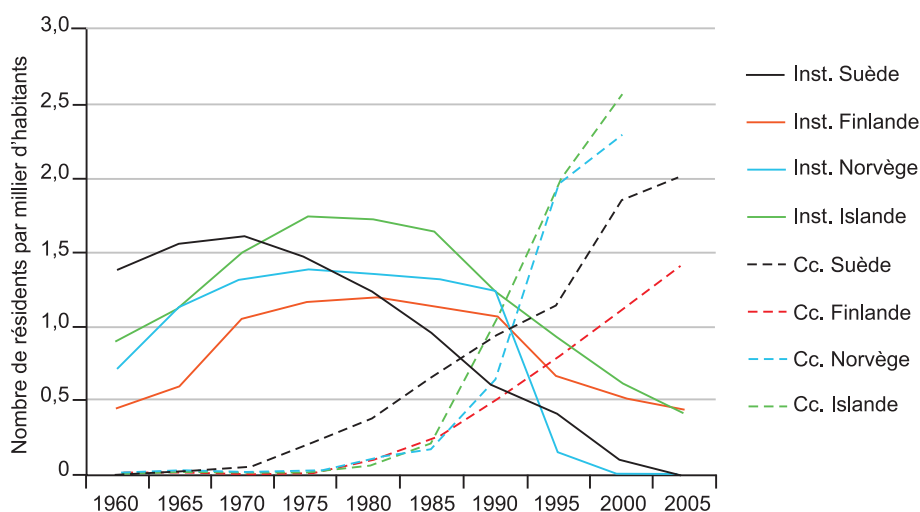


Figure 16.5 : Remplacement de places en institution (inst) par des places dans de petits groupes en communauté (cc) en Scandinavie (d'après Tøssebro et coll., 2012)

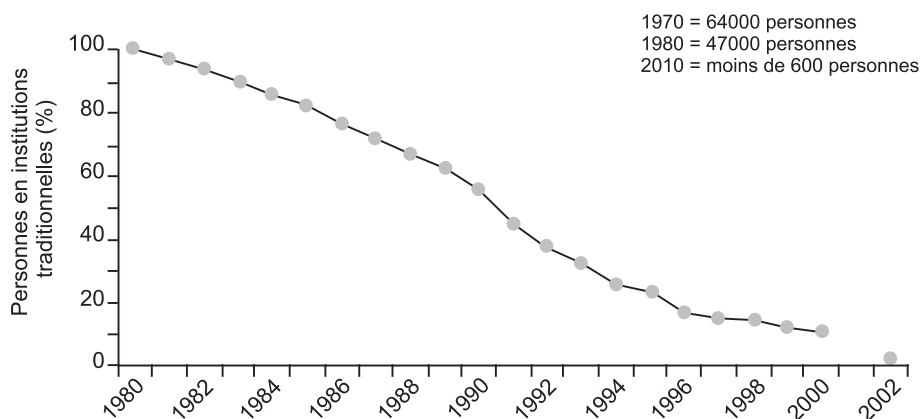


Figure 16.6 : Évolution de la capacité des institutions traditionnelles (hôpitaux) en Angleterre et Écosse de 1980 à 2002 (source : communication personnelle de David Felce à Wil Buntinx, 2013)

Autres pays en Europe

Pour les pays mentionnés, la question de l'institutionnalisation (oui ou non) a été résolue, pour les autres pays européens, les données sont moins claires. Pour des pays de l'Europe de l'Est, la question de l'institutionnalisation n'a guère été traitée. Dans d'autres pays comme les Pays-Bas, la Belgique et la France, le débat continue (Mansell et coll., 2010). Le rapport européen

« *Included in Society* »²²⁴ de 2004 offre une analyse des conditions d'hébergement et des données de prévalence des grandes institutions résidentielles pour personnes handicapées dans 25 pays d'Europe. Les résultats cependant ne sont pas représentatifs pour les pays considérés et représentent plutôt des exemples que des données statistiques.

Se pose en plus la question de la définition d'une institution. Par exemple, en 2007, aux Pays-Bas, 46 296 personnes avec une DI résident officiellement en institutions (Van der Kwartel, 2009). Bien qu'en 2002 au moins 38 % de ces personnes vivaient déjà en groupe dans des foyers en communauté (Buntinx, 2004), leur nombre était considéré d'un point de vue administratif comme résidant dans des institutions. Pour compliquer cette analyse, il existe aussi en dehors du régime administratif d'institution, une population bénéficiant de services résidentiels de foyers en communauté qui ne sont pas inclus dans les statistiques des institutions. Leur nombre en 2008 était de 20 835. Le nombre total des personnes qui utilisent des services résidentiels est alors de 67 131 (Van der Kwartel, 2009, p. 16). Après 2008, les statistiques ne font plus la distinction entre la population des institutions et celle des foyers en communauté. Le rapport périodique de 2011 ne mentionne que le nombre de personnes utilisant les services résidentiels soit 60 636 (Van der Kwartel, 2011). Les statistiques à partir de ce moment ne mentionnent que les catégories de remboursement/allocation de moyens sans référence aux lieux de vie.

États-Unis

Aux États-Unis, l'évolution des services résidentiels a été très marquée. En 1977, il y avait un total de 9 303 établissements résidentiels (foyers) en communauté offrant un service à 16 % de tous les clients. À partir de 1982, il est observé une expansion rapide de ces services en communauté, suivie d'une diminution du nombre de clients par foyer. En 2007, 14 % de toutes les personnes présentant une DI et utilisant un service résidentiel, habitaient dans un foyer de plus de 16 personnes ; 72 % vivaient dans un foyer de 1 à 6 habitants (Alba et coll., 2008). Entre 1965 et 2002, la totalité des populations en institution s'est réduit de 75 % (Braddock, 2002 ; Buntinx, 2004).

224. http://inclusion-europe.org/images/stories/documents/Project_Included_in_Society/IIS-FullEN.pdf

Désinstitutionnalisation/vie en communauté : conséquences et descriptions comparatives

Dans leur revue de la littérature, Mansell et coll. (2010) signalent que le processus de désinstitutionnalisation le plus avancé est en Scandinavie, aux États-Unis, au Canada, en Angleterre et en Australie. Selon ces auteurs, les caractéristiques principales des institutions étaient :

- de grands établissements prenant soin de centaines voire de milliers de personnes ;
- l'isolement physique et social par rapport à la communauté ;
- la difficulté pour les résidents de quitter l'établissement et d'aller vivre ailleurs ;
- des conditions matérielles moins favorables pour les résidents comparées à celles de la plupart des personnes vivant dans la communauté.

Le régime des soins dans les institutions a été typiquement décrit comme un climat de dépersonnalisation, de rigidité de la routine, de traitement en groupe, de distance sociale et de paternalisme (King et coll., 1971). Ce régime reflète une attitude du personnel pour maintenir l'ordre et faire face à sa tâche. Ces pratiques renforçaient l'attitude générale de la population à l'égard des résidents comme étant des personnes différentes des autres et moins estimables.

En contraste, vivre en communauté était défini comme :

- l'hébergement en milieu ordinaire bien accessible et approprié ;
- l'utilisation d'une gamme de commodités aussi disponibles que pour la population ;
- la possibilité de choisir avec qui et comment vivre ;
- des services de soutien à la portée des personnes en situation de DI pour rendre possible leur participation dans la communauté.

Mansell et coll. (2010) présentent un résumé d'études comparatives des deux types de résidence. Il s'agit d'études longitudinales de personnes ayant quitté une situation d'institution pour aller vivre en communauté (avant-après), aussi bien que d'études comparatives des types de service et d'études qualitatives d'évaluation de personnes ayant une DI, utilisant des services en communauté.

Les résultats principaux sont affichés dans le tableau 16.III.

Tableau 16.III : Études comparatives de deux types de service résidentiel (d’après Mansell et coll., 2010)

Études N = nombre d'études Pays	Amélioration	Recul-régression Résultats mixtes ou incertains	Pas de différence significative
Kim et coll., 2001 N = 19 (longitudinales) États-Unis	Comportement adaptatif (13) Problèmes de comportement (10)	Comportement adaptatif (2) Problèmes de comportement (5)	Comportement adaptatif (4) Problèmes de comportement (4)
Emerson et Hatton (1994) N = 71 Royaume-Uni	Habiletés Développement personnel Problèmes de comportement observés Participation Engagement dans des activités intéressantes Contact avec le personnel de prise en charge		Problèmes de comportement rapportés
Young et coll., 1998 N = 13 Australie	Comportement adaptatif Satisfaction des clients Participation Contact avec famille et amis Interaction avec le personnel de prise en charge Satisfaction des parents		Problèmes de comportement Acceptation par la communauté Santé/mortalité
Beadle-Brown et coll., 2007 N = 12 International	Contacts avec la famille (voir aussi Stancliffe et coll., 2006 ; McConkey et coll., 2007)	Contacts dans la communauté restent invariants	Réseaux sociaux des clients en communauté : 33 % des membres sont non liés au service, dont 14 % famille-réseaux sociaux ne deviennent pas plus inclusifs
Kozma et coll., 2009 N = 68 Royaume-Uni, États-Unis, et Australie principalement	Présence en communauté et participation Réseau social et amitiés Contact avec famille Autodétermination Choix Qualité de la vie Comportement adaptatif Satisfaction clients et famille	Problèmes de comportement Utilisation de psychotropes Risques de santé (risque d'inactivité, fumer, mauvaise alimentation, obésité, exposition à la criminalité et aux abus) Mortalité (en relation avec risques de santé)	

Mansell et coll. (2010) signalent qu’il existe une grande variabilité de résultats pour des organisations du même type. Cette variabilité pourrait être liée en partie à l’hétérogénéité des caractéristiques des populations étudiées : les résultats sont moins concluants chez les personnes avec DI nécessitant des besoins de soutien intenses, ou ayant des problèmes de comportement ou encore un problème d’adaptation sociale.

Cependant, le facteur le plus important pour expliquer cette variabilité de résultats est lié à l'efficacité des actions de soutien du personnel d'accompagnement. Transférer la localisation du soutien de l'institution vers la communauté est une condition importante mais pas du tout suffisante pour améliorer les résultats du soutien.

Les conclusions présentées par Mansell et coll. (2010) sont :

- vivre en communauté offre une meilleure perspective pour améliorer la qualité de vie en général ;
- vivre en communauté n'est pas plus cher que vivre dans une institution si on prend en considération un même niveau de besoins et de qualité de soutien ;
- une vie réussie en communauté nécessite de donner beaucoup d'attention à la gestion du service et en particulier à la qualité et surtout à la performance du personnel d'accompagnement.

Les barrières à l'inclusion en milieu ordinaire sont les habiletés personnelles des personnes ; le niveau de fonctionnement intellectuel (niveau profond et lourd) (confirmé par Hamelin et coll. (2011) ; le rôle du personnel d'accompagnement et la gestion du service (réglementation et soutien offert pour sortir en communauté) ; la localisation de la maison par rapport à l'accessibilité aux transports, attitudes et facilités communales (confirmé par Abott et McConkey, 2006 ; Beadle-Brown et coll., 2007 ; Sherman et coll., 2013) ; l'incapacité financière pour participer à des activités de la communauté ; le manque d'acceptation et les attitudes négatives des concitoyens (Verdonschot et coll., 2009a).

Pour des personnes ayant une DI et habitant dans des services en communauté subsistent toujours des pratiques d'institutionnalisation entraînant moins de choix, d'autodétermination et d'inclusion. Donc, un « déménagement » en tant que tel, ne garantit pas la perte de la culture institutionnelle.

Échanger un modèle d'institution par un autre modèle qui consiste à vivre en milieu ordinaire n'est pas simplement une question de remplacement d'un type de bâtiment ou d'habitat par un autre. Le service doit être modelé soigneusement autour des besoins individuels des personnes.

Une méta-analyse incluant 23 études sur la désinstitutionnalisation par Hamelin et coll. (2011) confirme la tendance trouvée par Mansell et coll. : les personnes quittant une institution pour vivre en communauté (petit groupe partageant une maison ou un appartement) présentaient des gains modérés d'habiletés adaptatives. Pour les habiletés en communication et en développement physique, les gains sont très modérés. Les personnes avec

une DI profonde et lourde ont moins bénéficié de ces changements (résultats statistiquement significatifs). Les auteurs signalent que la conception des études (notamment la composition de l'échantillon ; groupes semblables) influence les résultats. Des groupes de composition mixte par rapport au niveau de fonctionnement, l'utilisation de groupes comparables et aussi la durée des observations montrent des résultats plus favorables. Selon Hamelin et coll. (2011), beaucoup d'études sur la désinstitutionnalisation présentent des insuffisances, comme le peu de descriptions spécifiques de l'environnement en communauté (nombre et qualités du personnel d'accompagnement, nombre de résidents, budgets personnels). Cette observation mène les auteurs à conclure qu'après 20 ans de recherches dans le domaine du changement de services, nous connaissons très peu de facteurs qui pourraient favoriser un gain d'habiletés dans le fait de vivre en milieu ordinaire.

L'étude bien équilibrée de Perry et coll. (2005) rend compte de la qualité de vie de 154 personnes avec une DI, habitant dans 47 petits groupes dans la communauté. Ont été étudiés des indicateurs subjectifs et objectifs ainsi que des caractéristiques (structure, processus, méthode de travail) du personnel d'accompagnement. Les auteurs identifient trois types de facteurs :

- les facilitateurs de résultats positifs (estimés par la qualité de vie) : la performance et la méthode de travail du personnel sont plus importantes que les caractéristiques structurelles du foyer comme la taille (1-5 habitants) ; un niveau élevé de comportement adaptatif ;
- les facteurs indifférents : le ratio personnel-résidents ; l'étendue de l'attention du personnel pour les résidents. La relation entre les ressources (personnel disponible) et la qualité des résultats n'est pas évidente. Il existe une faible relation entre les indicateurs objectifs et subjectifs de la qualité de vie. Des mesures objectives et subjectives reflètent des fonctions potentielles différentes. Les mesures subjectives sont plus sensibles à la perturbation de la régulation homéostatique tandis que les mesures objectives sont plus sensibles pour évaluer la conception du service. Les auteurs ne trouvent pas de relation significatives entre le niveau des ressources et les résultats en termes de qualité de vie, ce qui ne veut pas dire que les ressources ne sont pas importantes, un niveau de base est nécessaire mais simplement ajouter des ressources ne garantit pas un accroissement de la qualité de vie des résidents ;
- les barrières : un niveau du comportement adaptatif plus réduit, le soutien du personnel ne pouvant pas compenser ce facteur.

Vivre en communauté (participation, intégration)

Une analyse systématique de la littérature incluant 23 études empiriques sur la participation de personnes avec une DI dans la communauté (Verdonschot et coll., 2009b) propose les conclusions qui peuvent être résumées comme suit :

- les personnes vivant en milieu communautaire participent davantage aux activités que les personnes vivant en milieu spécialisé ; néanmoins, la participation de ces personnes est toujours moindre que celle de personnes non-handicapées et de personnes présentant d'autres handicaps que la DI ; la participation aux activités se fait surtout en groupe et en présence d'un personnel d'accompagnement ;
- la participation à la vie domestique est largement ignorée dans les études (en foyer) ;
- les réseaux sociaux de personnes avec une DI sont plus restreints et intègrent surtout d'autres personnes avec une DI ;
- les personnes avec une DI sont 3 à 4 fois moins susceptibles d'avoir un emploi que des personnes sans handicap ; ceux qui ont du travail le trouvent pour la plupart dans des ateliers protégés ;
- l'intensité de participation augmente avec la durée de vie passée en communauté.

Dans une autre revue systématique de la littérature sur la participation de personnes avec une DI, Verdonschot et coll. (2009a) identifient les facilitateurs de participation suivants :

- les opportunités de choix ;
- les environnements variés et environnements stimulants ;
- les opportunités pour les personnes avec une DI de participer à la « politique du service » ;
- des tailles de structures résidentielles plus petites ;
- les opportunités pour l'autodétermination ;
- la présence de services d'orientation professionnelle ;
- l'engagement de la famille ;
- l'utilisation de technologie d'assistance ;
- des attitudes positives du personnel de prise en charge. Le rôle du personnel d'accompagnement et de gestion du service est aussi confirmé par McConkey et Collins (2010).

Un débat critique sur la notion « d'intégration » comme critère de qualité de vie souhaitée pour les personnes en situation de DI ainsi que sur les études de désinstitutionnalisation, est présenté par Robert Cummins et Anna Lau (2003). Dans une analyse de la littérature internationale sur la vie en communauté, ils arrivent aux conclusions suivantes sur la question de l'intégration.

Afin que l'intégration communautaire soit bénéfique pour la personne, il doit être question d'un « sens de la communauté » chez la personne. Ce « sens de la communauté » est une notion subjective qui fait référence aux relations personnelles et satisfaisantes avec des personnes avec qui on partage des intérêts. Dans ces conditions, des indicateurs objectifs rendant compte de contact avec la communauté (comme la localisation d'un service (maison, école, atelier), la taille d'un réseau social, le nombre d'activités en contact avec des gens de la communauté), ne sont pas des indicateurs valides d'intégration.

Pour beaucoup de personnes présentant une DI, la communauté qui pourrait produire un sentiment de communauté, n'est pas la communauté au sens large mais plutôt la famille et des groupes d'autres personnes en situation de DI.

Des études tenant compte de la satisfaction personnelle dans le domaine des relations sont indispensables.

Cummins et Lau critiquent l'interprétation de la notion d' « intégration » limitée à la présence physique dans la communauté comme le font, selon eux, les fournisseurs de services. Des études montrent que, même si on vit en milieu ordinaire, les réseaux sociaux et les contacts avec des personnes en dehors de la famille et du personnel d'accompagnement du service, sont très réduits. Ils discutent et critiquent les hypothèses qui sous-tendent les bénéfices de vivre en communauté (p. 146) :

- « l'intégration est bénéfique pour la qualité de la vie des personnes avec une DI comme l'implique la théorie de la Normalisation ». Il est dangereux de considérer la désinstitutionnalisation comme base d'évaluation ou comme indicateur de qualité de vie si sont ignorés les conséquences sociales et surtout les besoins et les souhaits des personnes elles-mêmes ;
- « les ressources de la communauté seront plus facilement accessibles quand les groupes de personnes présentant une DI y seront visibles ». Cette hypothèse est incertaine, mais cet objectif peut être atteint par d'autres moyens, par exemple par des démarches auprès du gouvernement et des politiques locales ;
- « les générations futures vont profiter de l'intégration des personnes handicapées, la présence en communauté va améliorer les attitudes du public ».

Ceci n'est pas démontré car même dans une situation favorable, les intérêts des personnes handicapées restent une question éthique à considérer ;

- « l'intégration confère des avantages pour les personnes présentant une DI » ; les auteurs se demandent si la présence en communauté va inciter les concitoyens à créer des relations avec des personnes handicapées pour contribuer à leur propre qualité de vie ;
- « plus il y a intégration, mieux c'est (p. 149) », hypothèse soutenue par les politiques et les fournisseurs de services qui cherchent à formuler des objectifs d'intégration sans limite. C'est aussi une hypothèse résultant des études qui montrent que plus d'activités et de contacts en communauté sont préférables pour toutes les personnes en situation de DI.

Compte tenu des réflexions de Cummins et Lau, les résultats présentés par Thorn et coll. (2009) sont intéressants. Dans une grande institution de 556 résidents, les modèles de prise en charge ont été changés, favorisant la personnalisation de l'accompagnement par des plans individuels de soutien et promouvant des activités spontanées en communauté. En même temps, les processus d'allocation de ressources ont été simplifiés avec une réduction de leur rigidité pour favoriser des chances de contact en communauté. Les résultats montrent qu'il est possible de promouvoir et de maintenir des chances d'être en contact avec la communauté et de transformer un climat d'institution fermée en un climat de développement, de contacts avec la communauté en changeant surtout la culture des méthodes de travail (soutien) du personnel.

En Europe, les évolutions mixtes et hybrides des établissements rendent de plus en plus difficile l'évaluation de l'inclusion à partir du statut de l'établissement. Cependant, par exemple aux Pays-Bas, en 2002, selon la statistique officielle, le nombre de résidents avec une DI en institution était de 34 051 ; entre 15 % et 70 % de ces résidents (dépendant de la Province) et une moyenne de 38 % (au niveau national) résidaient déjà dans la communauté (en petit groupe) en dehors de l'établissement (Buntinx, 2004). À partir de cette date, il n'est même plus possible de produire des statistiques catégorisées suite au nombre de formules différentes de logement.

Il est à noter qu'avoir un logement dans la communauté n'est pas nécessairement synonyme de participation active individuelle.

Critique sur « l'intégration » comme « état favorable »

Dans leur revue de littérature, Cummins et Lau (2003) signalent que les gains de vivre en communauté ne sont pas très convaincants. Pour ces

auteurs, les points les plus importants sont de savoir comment les gens s'estiment eux-mêmes et comment ils pensent leur propre vie. D'après leurs propres recherches, si les personnes avec une DI sont questionnées sur ce qu'ils trouvent important dans leur vie, ce n'est pas l'intégration en communauté mais les relations et les amitiés intimes qui sont le plus souvent nommées.

Dans la théorie de l'homéostasie de Cummins, le bien-être subjectif pour toute personne est maintenu dans une marge étroite par une combinaison de compétences et de mécanismes cognitifs qui défendent la personne contre des forces externes négatives. Pour des personnes ayant des compétences réduites, une exposition à un environnement communautaire (foyer, école, travail) peut causer du stress, surtout quand l'environnement est hostile, ce qui n'est pas rare. D'après Cummins et Lau, la littérature montre que l'intégration physique pourrait nuire aux personnes présentant une DI.

Si le « sens de la communauté », notion introduite par Cummins et Lau, est une notion importante, comment la faciliter ? L'exposition physique est une condition insuffisante pour réaliser le « sens de la communauté » et pourrait même aboutir à une forme d'aliénation. Aussi, même pendant des sorties dans la communauté, le contact social avec d'autres personnes (autres que des personnes handicapées et du personnel d'accompagnement) est minime. La question reste de savoir comment faciliter un sens de la communauté. Cummins et Lau décrivent quatre constats :

- le processus de normalisation implique en même temps une intégration physique et sociale (la dernière ne résulte pas automatiquement de la première) ;
- les réseaux sociaux des personnes présentant une DI sont moins larges que dans la population générale ;
- la plupart des membres du réseau social d'une personne avec une DI sont d'autres personnes avec une DI ;
- le bien-être est lié à la connectivité sociale, d'où la nécessité pour les interventions de viser et créer des opportunités sociales et l'apprentissage de compétences sociales, ce qui ne va pas sans problèmes.

L'extension des réseaux sociaux et des opportunités sociales n'est pas une garantie pour un plus grand bien-être ; ainsi le bien-être personnel doit être l'objectif principal d'interventions et non pas l'extension du réseau social en tant que tel. Tenter de rapprocher les personnes avec une DI et la communauté n'est pas une garantie pour réussir et parvenir à un « sens de la communauté ». D'ailleurs, bénéficier de contacts sociaux suppose des compétences sociales qui chez des personnes avec une DI sévère, sont peu présentes. Développer un « sens de la communauté » chez des personnes présentant une DI

par l'intégration dans la communauté en général est très difficile et n'est pas une voie réaliste. Selon Cummins, l'important est de cesser de dévaluer des relations entre des personnes avec une DI et de supposer que des associations avec des personnes non-handicapées soient supérieures. Ensuite, il est important de considérer le rôle des professionnels et leurs interactions avec les personnes ayant une DI. Ces relations ne sont pas des substituts pour des amitiés naturelles mais elles sont plus que des relations purement fonctionnelles. Ces professionnels pourraient offrir un sentiment d'attachement et d'affectivité. Cela pose des questions d'éthique et de définition du rôle qui sont importantes à considérer.

Désinstitutionnalisation et politique d'inclusion

À côté des études empiriques sur l'évaluation des services en dehors des institutions, il existe des articles qui proposent une réflexion sur la désinstitutionnalisation²²⁵, et plus particulièrement, sur la politique d'inclusion.

Hamlin et Oakes (2008) discutent le contexte et les motifs qui ont conduit à la désinstitutionnalisation à partir des années 1970, au Royaume-Uni. Ce mouvement a été déclenché par un document politique, le « *White Paper : Better Lives* » en 1971. Ce document n'était pas inspiré par les publications de Goffman mais plutôt par des scandales et par l'indignation publique concernant la condition des services hospitaliers pour des personnes en situation de DI. L'impact de ce document a été renforcé par les idées de la « normalisation » en Scandinavie et aux États-Unis qui reflètent la notion qu'une personne avec une DI est un être humain valide comme toute autre personne. Les objectifs et les moyens des services qui s'adressent au soutien de ces personnes ne peuvent pas être différents des objectifs et des moyens qui concernent la vie quotidienne des personnes qui ne sont pas considérées comme déviantes. Comme déjà évoqué, en 1960 vivaient 65 000 personnes avec une DI dans de grands hôpitaux en Angleterre et dans le Pays de Galles, tandis qu'en 2003 il n'en restait que 1 500. La question principale est de savoir si les personnes qui ont quitté les institutions, bénéficient d'une vie avec plus de choix, d'autonomie et d'une plus grande diversité d'activités. Les données fournies dans les statistiques officielles de 2004 montrent que 96 % de ceux qui avaient quitté les institutions, habitaient dans des foyers de groupe ou des foyers de soin. Le soutien y est offert par des organisations et des professionnels spécialisés. On constate que la prévalence de problèmes

225. Voir également les Actes du Colloque 2013 –Handicap et Institution : vers d'autres modèles. <http://www.fondation-amisdelatelier.org/publications/actes-du-colloque-2013-handicap-et-institution-vers-dautres-modeles>

comportementaux n'a pas changé. Vivre en communauté a favorisé les contacts avec la famille, mais pas les amitiés et les relations avec la communauté.

Inspirés des idées dialectiques de Foucault, Hamlin et Oakes se demandent si le changement structurel de l'institutionnalisation vers la désinstitutionnalisation qui a effectivement eu lieu, a modifié la manière dont des personnes présentant une DI sont comprises et observées. Pour vérifier une transformation, il est nécessaire de questionner les personnes en situation de DI, les personnes qui les accompagnent, les services et la communauté.

Dans ce discours, trois notions sont importantes : la protection (des personnes avec une DI contre le public et vice versa), les relations de pouvoir (définies par Foucault comme les actions d'une personne qui affectent les actions possibles d'une autre) et la notion d'humanité. Entre deux personnes compétentes, il peut être question d'un équilibre de pouvoir si chacune a la possibilité de résister aux actions de l'autre, sinon, les relations sont asymétriques et risquent de bloquer et dominer une des parties. La position des personnes présentant une DI dans des institutions a sans doute été asymétrique. On doit se demander si cela a changé dans les foyers de groupe. Pour mener une vie « normale », il est nécessaire à chacun de prendre certains risques. Cela est difficile pour le personnel d'accompagnement à qui les services donnent la consigne que « rien ne puisse se produire » sur le plan de l'alimentation, des amitiés, des dépenses d'argent, de la sexualité et d'éviter tout risque de publicité négative pour le service. En ce qui concerne le pouvoir, les auteurs se rangent du côté de Foucault avec le constat que dans notre société moderne, le savoir c'est le pouvoir. Cela est reflété dans la dominance des professionnels dans le secteur des services ; il est important que tout savoir soit partagé et rendu accessible aux personnes présentant une DI, à leurs familles et leurs avocats, et au public. Il est aussi important de planifier tout soutien d'une manière personnalisée qui favorise les chances et les choix pour la personne ; il est aussi nécessaire de développer des modèles pour gérer des situations de risques possibles sur le plan de la santé, des abus en relation avec les choix de la personne. La question du pouvoir en termes d'information, de contrôle, d'indépendance, d'activités économiques doit être abordée par les personnes accompagnantes et le personnel de soutien quotidiennement mais aussi, au niveau de la communauté, par l'organisation des personnes en situation de DI et des groupes d'intérêts spécifiques. La conclusion est que malgré la réalité de la désinstitutionnalisation structurelle au Royaume-Uni, une action fondamentale sur la transformation des processus et des résultats au niveau des personnes concernées reste nécessaire. Ce sera difficile, compte tenu des positions et les intérêts des services spécialisés actuels.

Cumella (2008) signale qu'à côté d'un langage d'universalisme qui a accompagné la Déclaration des droits de l'Homme jusqu'à la Convention relative aux droits des personnes handicapées, un langage de consumérisme a pris de plus en plus le dessus dans le discours politique au XXI^e siècle. Alors que les personnes handicapées ont profité d'approches non-discriminatoires (comme la « normalisation », la désinstitutionnalisation, la planification personnelle du soutien), elles rencontrent maintenant la culture de la « Nouvelle Gestion Publique » qui implique une critique du secteur public et surtout l'inflexibilité et la bureaucratie des services ; une préoccupation du choix et de l'avis du consommateur ; le rôle du gouvernement central et local comme « gestionnaire du marché » de services et de prestataires de service. La responsabilité du gouvernement devient alors une responsabilité d'inspection, de contrôle d'objectifs préétablis.

Dans le secteur des services de soutien pour des personnes présentant une DI, l'auteur se demande si un choix libre de services n'est pas illusoire. La centralisation du contrôle demande des instruments d'inspection comme des audits et des normes de qualité très spécifiques qui entraînent une bureaucratie considérable. Les services, confrontés à de tels objectifs et de telles normes, sont obligés d'installer des systèmes et des modèles qui répondent aux normes et de produire les données requises par des instances centrales. Des professionnels deviennent des administrateurs et des fonctionnaires ce qui, selon l'auteur, peut saper leur morale professionnelle et retarder des innovations dans le service et pire, peut modifier l'orientation vers les besoins des clients avec une DI et leurs familles.

Une évaluation de la politique de « *Valuing People* » au Royaume-Uni, qui est selon l'auteur, fortement inspirée par la « Nouvelle Gestion Publique », mène aux conclusions suivantes.

Bien que la politique de « *Valuing People* » annonce de renforcer le choix des consommateurs de services, il y a peu d'informations au sujet des plans de soutien personnels et il n'est pas clair si les plans de soutien aboutissent à un choix plus large de services.

Dans une situation de manque de ressources pour des services publics, il est peu question de choix. Ainsi dans une situation de pression économique, les personnes présentant une DI peuvent être regardées comme des « sources de risque et de coûts », avec comme conséquences de les laisser aux mains d'organisations caritatives.

Il est nécessaire de lancer des études comparatives et internationales pour éclairer les relations entre la politique sociale et les vies concrètes des personnes présentant une DI.

Clegg et coll. (2008) examinent les implications morales et pratiques du document « *Valuing People* » (Royaume-Uni, 2001) qui se fonde sur les principes de droits, indépendance, de choix et prône l'inclusion. « Inclusion » dans ce document signifie l'utilisation de services généraux et de participation complète dans leur communauté notamment dans les domaines de l'éducation et de l'emploi.

Clegg et coll. (2008) concluent que l'examen individuel et réaliste des problèmes de fonctionnement et des besoins de soutien, doit être indépendant d'une attention centrée uniquement sur des solutions ou des buts collectivistes. Ce qui signifie que l'intervention diagnostique et de planification de soutien doit être strictement guidée par le bien-être individuel et non un instrument d'une politique sociale.

Les relations sociales sont indispensables au développement du sens du soi. Les personnes en situation de handicap dépendent davantage de relations de soutien que d'autres personnes. Elles dépendent non seulement de leur famille et de professionnels mais aussi de leur environnement social dans la communauté. Les valeurs de la communauté et son engagement vis-à-vis des personnes avec une DI dans la pratique, jouent un rôle essentiel dans l'idée d'inclusion. Néanmoins, la politique sociale tient peu compte de conditions de participation de la société dans des relations avec des personnes présentant des déficiences intellectuelles.

En conclusion de leur étude, Clegg et coll. (2008) trouvent que la politique d'inclusion a sans doute des intentions positives, mais ils signalent deux problèmes. D'abord, les parents comme les professionnels rencontrent des problèmes non prévus par la politique d'inclusion comme par exemple un manque d'intérêt de la communauté pour s'engager dans des relations avec des personnes en situation de handicap intellectuel. Ensuite, une pression morale qui découle de la politique d'inclusion et qui complique les actions des parents et des professionnels dans les services et établissements spécialisés, par exemple par des sentiments de jugement négatif par d'autres parents ou par des professionnels qui estiment que ces parents servent moins les intérêts de leur enfant.

Les parents accordent peu de confiance dans des ressources générales, non-spécialistes de la communauté alors qu'ils s'interrogent peu sur les institutions et les établissements isolés. Ce que demandent les parents, ce sont des professionnels dévoués et hautement qualifiés et des relations qui témoignent d'un sentiment d'appartenance. D'après ces auteurs, on ne doit pas supposer que des relations vont suivre automatiquement une politique mais qu'il est nécessaire de stimuler et de faciliter des relations d'une manière directe, voire

en face-à-face. On pourrait considérer des équipes qui travaillent dans la communauté en tenant compte des besoins spécifiques de la famille et des personnes avec une DI, aussi bien que de la situation locale.

Comme déjà cité, une politique de Droits peut ouvrir des portes mais ne peut pas changer ce qui arrive quand on passe la porte. Bien que l'idée soit valable, la politique d'inclusion ne garantit pas automatiquement des activités utiles et enrichissantes et des relations sociales en mettant les personnes avec une DI quelque part dans la communauté.

Bertoli et coll. (2011) observent qu'à Rome tous les enfants ayant le syndrome de Down sont dans le système scolaire public. Après l'école secondaire, seuls 10 % se trouvent dans une situation normale de travail et seuls 42 % ont une forme quelconque d'activités régulières, même pas au quotidien. Avec l'avancée en âge (après 30 ans), ces personnes sont de moins en moins engagées dans des activités et elles restent surtout à la maison chez leurs parents. Cette situation mène sans doute à une perte de compétences acquises. Cela veut dire que leurs besoins de soutien pour un fonctionnement sain et normal ne sont pas satisfaits. Bien qu'une inclusion dans le système scolaire ait été accomplie, la continuité de soutien dans un contexte d'évolution des besoins n'est pas garantie. Un système scolaire inclusif ne garantit pas aux personnes avec une DI une qualité de vie satisfaisante dans leur vie adulte.

Jackson (2011), en discutant l'article de Bertoli, ajoute que des élèves avec une DI dans le système scolaire inclusif, ressentent plus de solitude que les autres élèves, ce qui pose les questions de l'acceptation et de l'inclusion des personnes avec une DI. Cet auteur rapporte que pour les personnes avec DI vivant dans les logements dans la communauté, les contacts et des activités avec des personnes non-handicapées, sont peu fréquents. Une inclusion peu réussie peut mener à une vie plus stressée que bénéfique (voir aussi Cummins et Collins, 2003). Jackson souscrit aux idées de Wolfensberger (2003) : selon cet auteur, les idéologies d'individualisme radical en combinaison avec une autodétermination radicale ont contribué à une aliénation des personnes avec une DI par manque de soutien, d'encadrement, ou de tutelle. D'après Wolfensberger, l'idée de droits sans obligations a poussé certaines formations en confirmation de soi comme favorisé par le mouvement *People First*, hors des cadres d'une préparation réaliste à la vie en négligeant aussi les caractéristiques de la personne. Cela entraîne une situation dans laquelle on peut prétendre que « les droits sont à nous, les obligations aux autres ». Jackson, avec Wolfensberger, craint une radicalisation de mouvements militants et de groupes d'auto-défense, tout en s'aliénant des personnes avec une DI et des organisations qui sont essentielles pour leur soutien. Finalement, Jackson

recommande d'améliorer les programmes de formation du personnel d'accompagnement, notamment de mettre l'accent sur des stratégies visant les aspects relationnels et expressifs du soutien au lieu de mettre l'accent sur des compétences instrumentales. En conclusion, Jackson soutient un plaidoyer non pas pour plus de recherches mais pour l'application appropriée de résultats de recherches déjà réalisées.

Burrell et Trip (2011) offrent des réflexions sur le phénomène de désinstitutionnalisation basées sur une approche Foucauldienne. Il est indiscutable que de nouveaux modèles de services (remplaçant des institutions ségréguées, surpeuplées et rigides) ont amélioré les vies de personnes avec une DI. Cependant, on peut se demander si les idéaux de vivre en communauté ont été atteints. Malgré des progrès, des problèmes d'organisation et de structures entravent toujours l'accès aux services de santé en communauté et le niveau de formation du personnel d'accompagnement. Parfois, le déplacement de résidents d'un institut vers la communauté a abouti à une forme de « transinstitutionnalisation », une institution plus petite, une imitation de l'institution. Ce qui en est resté sont : un manque d'activités utiles ou enrichissantes, un manque d'interactions sociales avec le personnel de prise en charge ; de programmes individuels de soutien. Ce qu'il faut, ce sont des modes d'accompagnement et de soutien actifs qui empêchent que les personnes avec DI deviennent des « spectateurs de leur propre vie ». Compte tenu des réalités financières et des forces du marché, les auteurs se demandent si les gouvernements ne sont pas en train d'abandonner l'idée de désinstitutionnalisation, notamment par une adhésion à la notion de différenciation : des solutions moins spécialisées (des solutions plus standardisées pour différents groupes comme des personnes âgées, des personnes avec des problèmes de santé mentale, des personnes handicapées, des personnes avec une DI ; voir aussi l'article de Tøssebro et coll. 2012). Cela pourrait introduire une nouvelle forme d'institutionnalisation.

En conclusion, le bilan de littérature sur l'accompagnement montre l'intérêt d'une planification systématique des soutiens individuels à partir d'un examen de besoins de soutien qui tient compte des souhaits et des objectifs de la personne. Un plan de soutien comprend des stratégies, des ressources, leur mise en place et leur réalisation ainsi que leur monitoring, et enfin, une évaluation des résultats. Le point essentiel est que la « prise en charge » (l'accompagnement) soit une approche centrée sur la personne, continue, avec un cycle au moins annuel d'évaluation et de révision. Pour des enfants, ce cycle sera encore plus court.

Cette approche est contraire à celle qui cherche à « placer » la personne dans un service sur la base d'un QI ou d'autres caractéristiques du fonctionnement. Cependant, l'examen des problèmes de fonctionnement et d'autres aspects comme l'étiologie ne reste pas moins important, au contraire. La connaissance de problèmes de fonctionnement est essentielle pour formuler des mesures de soutien adaptées, par exemple concernant les traitements physiques, psychologiques ou psychiatriques.

Au cœur du processus de soutien, se trouve le plan de soutien qui sera rédigé en collaboration entre la personne, ses proches et les sources de soutien importantes y compris des ressources professionnelles. Il est souhaitable que le processus de planification puisse profiter d'une certaine objectivité et ne soit pas dominé unilatéralement par un fournisseur de services spécialisés. Les spécialistes professionnels jouent bien sûr un rôle dans ce processus, pas seulement pour poser des diagnostics mais aussi comme intervenants.

Il est important de sauvegarder des réseaux sociaux pertinents autour de la personne pour éviter un isolement social ou une privation d'environnements enrichissants.

Le rôle d'un plan de soutien est incontesté dans la qualité de l'accompagnement. Il est essentiel que le plan de soutien reste une activité dynamique autour de la personne avec une DI et ne devienne ni une coutume ni une obligation et encore moins une tâche de routine.

La pratique du plan de soutien paraît un principe universellement accepté dans le milieu professionnel. Malgré ce consensus et l'attention que reçoit le plan de soutien dans la littérature, il n'existe pas de formats standardisés, ce qui laisse relativement une grande liberté d'action aux centres de conseils et aux services pour concevoir des modes de travail sur ce plan. Sur la base d'une littérature rare, on peut néanmoins suggérer que ces modes de travail dans tous les cas, doivent inclure la personne avec DI ou au moins ses représentants (pas des professionnels du service), dans une procédure transparente et doivent éviter la bureaucratie. Une liste préliminaire de caractéristiques souhaitables d'un plan de soutien pourrait servir d'inspiration pour des professionnels qui sont engagés dans le processus de plans de soutien au sein de services (voir figure 16.4).

Le paradigme évoluant de « la prise en charge » vers « le soutien » peut être résumé comme le montre le tableau 16.IV.

Tableau 16.IV : Notions de « prise en charge » et de « soutien »

Prise en charge	Soutien
Alternatives au dehors de la vie communautaire	Inclusion et participation en communauté
Participation aux programmes généraux	Soutiens individualisés
Interventions spécialisées	Intervenants spécialisés et naturels intégrés
Objectifs de l'intervention : le fonctionnement	Objectifs de l'intervention : la qualité de vie
Rôle social : patient/élève/handicapé	Rôle social : citoyen/client/utilisateur de services
Discours central : protection	Discours central : autonomisation
Services : bureaucraties professionnelles	Services axés sur le client
Stockage d'informations	Partage d'informations fonctionnelles dans le réseau de soutien
Professionnels = experts indépendants	Professionnel = partenaires

Dans la perspective d'un paradigme socio-écologique, l'environnement joue un rôle important dans le fonctionnement et la qualité de la vie de toute personne mais surtout des personnes en situation de handicap. Comme on peut dire que le développement et la réalisation d'un plan de soutien font partie du micro-environnement de la personne (des relations face-à-face au quotidien y compris des contacts avec des personnes de soutien professionnel), les attentes, les demandes et les opportunités de la culture et de la législation font partie du macro-environnement. La culture et la législation peuvent représenter des facilitateurs et des barrières pour le fonctionnement et la qualité de la vie des personnes en situation de handicap.

En ce qui concerne l'environnement juridique, la Convention relative aux droits des personnes handicapées des Nations Unies constitue à l'heure actuelle un cadre essentiel pour l'accompagnement aussi bien que pour les lieux de vie. La Convention vise à garantir la dignité, l'égalité des chances et la participation des personnes en situation de handicap dans tous les domaines de la vie. La congruence entre les articles de cette Convention et le modèle professionnel de qualité de la vie soutient « moralement » les efforts de professionnels de prise en charge pour accroître la participation des personnes avec une DI dans la société (car il s'agit des mêmes valeurs sous-jacentes).

Malgré cette perspective optimiste, la Convention est formulée en termes généraux de principes et d'intentions, ce qui n'assure pas que la participation au plan individuel suive directement ce genre de principes juridiques. Dans chaque situation individuelle, on devra travailler sur des solutions uniques pour servir l'objectif d'une vie digne, remplie de sens, équilibrée, de qualité.

Cela ne demandera pas seulement l'implication de disciplines comme la pédagogie, la médecine, la psychologie, ou le travail social mais nécessitera aussi de la collaboration avec des disciplines pertinentes de la politique publique et l'éthique. Comme « cadre d'opportunités », la Convention peut constituer un horizon important pour la participation des personnes avec une DI, mais le soutien pour arriver à une vie intéressante avec du sens, est un travail commun impliquant la personne avec une DI et des personnes et organisations qui puissent lui servir de soutien. Un cadre d'opportunités peut ouvrir des portes mais ne signifie pas une obligation aveugle de participation à tout prix ; la règle d'or sera plutôt le bien-être de la personne. Une pression morale découlant d'idéaux politiques est à éviter dans l'accompagnement des cas individuels. La Convention offre plutôt une garantie qu'une vie de ségrégation sociale qui, juridiquement n'est plus souhaitable ni nécessaire ni même possible, et que la « prise en charge » au plan de la politique sociale comprend un devoir de trouver des solutions pour garantir aux personnes avec une DI une place digne dans la société.

Dans la pratique, l'accompagnement aura besoin d'équipes qui non seulement considèrent d'une manière professionnelle, les besoins spécifiques de personnes avec une DI, mais également, ont une bonne connaissance du milieu communautaire local (avec les opportunités et ressources importantes) et des droits (en termes de la Convention et les opportunités de la législation).

En ce qui concerne les lieux de vie et l'accompagnement, un thème dominant au cours des 50 dernières années, a été la question de la désinstitutionnalisation ou de l'inclusion des personnes avec une DI dans la communauté. L'inclusion comme telle concerne l'accessibilité des services au sens large (logement, santé, scolaire, travail, commercial, culturel, sportif, etc.) pour des personnes avec une DI.

Il est à noter que la majorité des études scientifiques sur la désinstitutionnalisation sont anglo-saxonnes, le degré atteint de désinstitutionnalisation étant particulièrement significatif aux États-Unis, au Royaume-Uni et en Scandinavie. Des pays comme les Pays-Bas, la Belgique et la France ont des modèles hybrides et mixtes, ce qui ne permet pas actuellement de clairement identifier ou définir « une institution ». Au niveau européen, des statistiques nationales comparatives ne sont pas disponibles, par exemple pour permettre une évaluation fiable du degré de désinstitutionnalisation. D'ailleurs, les évolutions des services résidentiels et leur diversification pendant les 20 dernières années ont rendu la notion « d'institution » presque obsolète ; une définition avec les termes de Goffman et même avec les critères de Mansell et Beadle-Brown (p. 22) n'est plus pertinente.

Si les caractéristiques d'une institution sont : de grands établissements de centaines de résidents ; l'isolement physique et fonctionnel de la communauté ; la difficulté à quitter l'institution ; des conditions matérielles de vie moins favorables en comparaison avec la population générale, et si les caractéristiques de la vie en communauté sont : le logement dans la communauté ; l'utilisation des services qui sont ouverts à la population générale ; la possibilité d'avoir le choix avec qui on veut vivre ; de disposer d'un soutien pour participer à la communauté ; alors, de nombreuses études permettent de conclure que vivre en communauté offre une meilleure perspective pour améliorer la qualité de vie en général à condition que la qualité et la gestion des services de soutien reçoivent beaucoup d'attention. Cela signifie que les résultats de la vie en communauté dépendent surtout du rôle du personnel de soutien (soutien actif, individualisé) dans des conditions de « degrés de liberté » suffisants contrastant avec un personnel suivant les prescriptions bureaucratiques et contraignantes et évitant tout risque dans la gestion du service. La question essentielle sur la qualité de l'accompagnement, est plutôt le degré de déségrégation des personnes avec une DI que le degré de désinstitutionnalisation des établissements. L'évolution actuelle table sur la promotion des personnes en tant que telles où il ne s'agit pas de les « prendre en charge » mais de leur permettre de développer leurs capacités (Plaisance, 2014).

Il est à noter que des personnes avec un niveau de fonctionnement intellectuel bas, profitent moins de l'inclusion en termes de développement d'habiletés. Il est aussi à noter qu'il existe des barrières à l'accessibilité des transports, des facilités communales, et une incapacité financière à participer à des activités dans la communauté.

Plusieurs études signalent que – y compris dans des pays avec un haut degré de services en communauté – la politique vis-à-vis de l'inclusion a tendance à différencier et à offrir des solutions plus standardisées pour des groupes de personnes en différentes situations de handicap (personnes âgées, problèmes psychiatriques...), avec le risque d'aboutir à une nouvelle forme d'institutionnalisation voire de ségrégation.

BIBLIOGRAPHIE

AAIDD (AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES). Échelle d'intensité de soutien (SIS-F). Manuel de l'utilisateur. Washington: American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, 2007

ABBOTT S, MCCONKEY R. The barriers to social inclusion as perceived by people with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil* 2006, **10** : 275-287

ALBA K, PROUTY R, SCOTT N, LAKIN KC. Changes in populations of residential settings for persons with intellectual and developmental disabilities over a 30-year period, 1977-2007. *Intellect Dev Disabil* 2008, **46** : 257-260

ARNOLD S, RICHES S, PARMETNER T, LLEWELLYN G, CHAN J, HINDMARSH G. Instrument for the Classification & Assessment of Support Needs. Instruction Manual. Sydney: Centre for Disability Studies, 2009

ARNOLD SR, RICHES VC, STANCLIFFE RJ. Intelligence is as intelligence does: can additional support needs replace disability? *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 254-258

BEADLE-BROWN J, MANSELL J, KOZMA A. Deinstitutionalization in intellectual disabilities. *Curr Opin Psychiatry* 2007, **20** : 437-442

BERTOLI M, BIASINI G, CALIGNANO MT, CELANI G, DE GROSSI G, et coll. Needs and challenges of daily life for people with Down syndrome residing in the city of Rome, Italy. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 801-820

BOSSAERT G, KUPPENS S, BUNTINX W, MOLLEMAN C, VAN DEN ABEELE A, et coll. Usefulness of the Supports Intensity Scale (SIS) for persons with other than intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1306-1316

BRADDOCK D. (Ed.) Disability at the Dawn of the 21st Century and The State of the States. Washington: AAMR, 2002

BUNTINX WHE. Een Continue Zorg. Een studie naar het verband tussen personeelswisselingen, organisatiekenmerken, teameffectiviteit en kwaliteit van begeleiding in residentiële Instellingen voor mensen met verstandelijke beperkingen (proefschrift). Maastricht: Universitaire Pers Maastricht, 2004

BUNTINX WHE, SCHALOCK RL. Models of disability, quality of life, and individualized supports: Implications for professional practice in intellectual disability. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2010, **7** : 283-294

BURRELL B, TRIP H. Reform and community care: has de-institutionalisation delivered for people with intellectual disability? *Nurs Inq* 2011, **18** : 174-183

CARNABY S. "What do you think?": a qualitative approach to evaluating individual planning services. *J Intellect Disabil Res* 1997, **41** : 225-231

CLEGG J, MURPHY E, ALMACK K, HARVEY A. Tensions around inclusion: Reframing the moral horizon. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 81-94

COLLA S, MAES B. Evaluatie van de Diensten Ondersteuningsplan. Leuven: Steunpunt Welzijn, Volksgezondheid en Gezin, 2013

COMITÉ AD HOC DE L'AAIDD SUR LA TERMINOLOGIE ET LA CLASSIFICATION. Déficience Intellectuelle. Définition, classification et systèmes de soutien. (Traduction sous la

direction de Diane Morin). Trois-Rivières (Québec) : Consortium national de recherche sur l'intégration sociale (CNRIS), 2014

CUMELLA SJ. New public management and public services for people with an intellectual disability: A review of the implementation of valuing people in England. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2008, **5** : 178-186

CUMELLA SJ. Public policy in intellectual and developmental disability. *Curr Opin Psychiatry* 2010, **23** : 417-420

CUMMINS RA, LAU ALD. Community Integration or Community Exposure? A Review and Discussion in Relation to People with an Intellectual Disability. *J Appl Res Intellect Disabil* 2003, **16** : 145-157

EMERSON E. Cluster housing for adults with intellectual disabilities. *J Intellect Dev Disabil* 2004, **29** : 187-197

EMERSON E, HATTON C. Learning disabilities. Moving out. *Health Serv J* 1994, **104** : 23-25

HAMLIN A, OAKES P. Reflections on deinstitutionalization in the United Kingdom. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2008, **5** : 47-55

HAMELIN JP, FRIJTERS J, GRIFFITHS D, CONDILLAC R, OWEN F. Meta-analysis of deinstitutionalization adaptive behaviour outcomes: research and clinical implications. *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 61-72

HERPS MA, BUNTINX WHE, CURFS LMG. Individual support planning: perceptions and expectations of people with intellectual disabilities in the Netherlands. *J Intellect Disabil Res* 2013, **57** : 1027-1036

HERPS M, BUNTINX W, CURFS L. Developing consensus on the construct of individual support planning for people with intellectual disabilities in the Netherlands. *Journal of Policy and Practice in Intellectual Disabilities* 2014, soumis pour publication (déjà publié en Néerlandais: BUNTINX WHE, HERPS MA. Ondersteuningsplannen in de zorg voor mensen met verstandelijke beperkingen. Kenmerken van good practice. *Nederlands Tijdschrift voor de Zorg aan mensen met verstandelijke beperkingen* 2013, **39** : 63-83)

JACKSON R. Challenges of residential and community care: "the times they are a-changin". *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 933-944

KIM S, LARSON SA, LAKIN KC. Behavioural outcomes of deinstitutionalisation for people with intellectual disability: a review of US studies conducted between 1980 and 1999. *J Intellect Dev Disabil* 2001, **26** : 35-50

KING RD, RAYNES NV, TIZARD J. Patterns of residential care. Sociological studies in institutions for handicapped children. London, Routledge & Kegan Paul, 1971

KOZMA A, MANSELL J, BEADLE-BROWN J. Outcomes in different residential settings for people with intellectual disability: A systematic review. *A J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 193-222

KUPPENS S, BOSSAERT G, BUNTINX W, MOLLEMAN C, VAN DEN ABBEELE A, et coll. Factorial validity of the Supports Intensity Scale (SIS). *Am J Intellect Disabil* 2010, **115** : 327-339

LAMOUREUX-HEBERT M, MORIN D. Translation and cultural adaptation of the Supports Intensity Scale in French. *Am J Intellect Disabil* 2009, **114** : 61-66

MANSELL J, BEADLE-BROWN J. Dispersed or clustered housing for adults with intellectual disability: a systematic review. *J Intellect Dev Disabil* 2009, **34** : 313-323

MANSELL J, BEADLE-BROWN J ; SPECIAL INTEREST RESEARCH GROUP ON COMPARATIVE POLICY AND PRACTICE. Deinstitutionalisation and community living: position statement of the Comparative Policy and Practice Special Interest Research Group of the International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 104-112

MCCONKEY R, COLLINS S. The role of support staff in promoting the social inclusion of persons with an intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 691-700

MCCONKEY R, ABBOTT S, NOONAN-WALSH P, LINEHAN C, EMERSON E. Variations in the social inclusion of people with intellectual disabilities in supported living schemes and residential settings. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 207-217

OMS (ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ). Classification Internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé, Genève, OMS, 2001

PERRY J, FELCE D, MACLEAN JR, WE. Factors associated with outcome in community group homes. *Am J Ment Retard* 2005, **110** : 121-135

PLAISANCE E. Faut-il tuer les institutions ? Discours émancipateur ou discours gestionnaire ? In : Les processus discriminatoires des politiques du handicap. LEGROS P (ed). Grenoble : Presses Universitaires de Grenoble, 2014 : 77-96

RACINE-GAGNE MF. Relations intervenants-parents d'adultes avec une déficience intellectuelle en soutien résidentiel. *Revue Francophone Déficience Intellectuelle* 2010, **21** : 155-162

REINDERS H. The ethics of normalization. *Camb Q Healthc Ethics* 1997, **6** : 481-489

RICHES VC, PARMENTER TR, LLEWELLYN G, HINDMARSH G, CHAN J. I-CAN: A new instrument to classify support needs for people with disability: Part I. *J Appl Res Intellect Disabil* 2009, **22** : 326-339

SCHALOCK R, VERDUGO ALONSO MA. Handbook of Quality of Life for Human Service Practitioners. Washington, American Association on Mental Retardation, 2002

SCHALOCK RL, BONHAM GS, VERDUGO MA. The conceptualization and measurement of quality of life: Implications for program planning and evaluation in the field of intellectual disabilities. *Eval Program Plann* 2008, **31** : 181-190

SCHALOCK RL, BORTHWICK-DUFFY SA, BRADLEY VJ, BUNTINX WHE, COULTER DL, et coll. Intellectual Disability: Definition, Classification, and Systems of Supports (Eleventh edition). Washington, DC, AAIDD, 2010

SCHALOCK R, LUCKASSON R, BRADLEY V, BUNTINX W, LACHAPELLE Y, et coll. User's Guide to Accompany the 11th Edition of Intellectual Disability: Definition, Classification, and Systems of Supports. Applications for Clinicians, Educators, Organizations Providing Supports, Policymakers, Family members and Advocates, and Health Care Professionals. Washington: AAIDD, 2012

SHERMAN J, SHERMAN S. Preventing mobility barriers to inclusion for people with intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2013, **10** : 271-276

ROGER J, STANCLIFFE K, LAKIN C, TAYLOR SJ. Longitudinal frequency and stability of family contact in institutional and community living. *Ment Retard* 2006, **44** : 418-429

THOMPSON JR, BRYANT BR, CAMPBELL EM, CRAIG EM, HUGHES C, et coll. Supports Intensity Scale: User's manual. Washington, DC: American Association on Mental Retardation. 2004

THOMPSON JR, BRADLEY V, BUNTINX WHE, SCHALOCK RL, SHOGREN KA, et coll. Conceptualizing Supports and the Support Needs of People with Intellectual Disabilities. *Intellect Dev Disabil* 2009, **47** : 135-146

THOMPSON JR, WEHMEYER ML, HUGHES C. Mind the Gap ! Implications of a Person-Environment Fit Model of Intellectual Disability for Students, Educators, and Schools. *Exceptionality* 2010, **18** : 168-181

THORN SH, PITTMAN A, MYERS RE, SLAUGHTER C. Increasing community integration and inclusion for people with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 891-901

TØSSEBRO J, BONFILS I, TEITTINEN A, TIDEMAN M, et coll. Normalization Fifty Years Beyond-Current Trends in the Nordic Countries. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2012, **9** : 134-146

UNION EUROPÉENNE. Included in Society. Strasbourg, Union Européenne, 2004

UNION EUROPÉENNE. Fifth disability high level group report on the implementation of the convention on the rights of persons with disabilities. 2012. http://ec.europa.eu/justice/discrimination/files/dhlg_5th_report_en.pdf (Consulté le 26 juin 2014)

VAN DER KWARTEL AJJ. Brancherapport Gehandicaptenzorg 2008. Utrecht: Prismant, 2009

VAN DER KWARTEL AJJ. Brancherapport Gehandicaptenzorg 2010. Utrecht: Kiwa Prismant, 2011

VERDONSCHOT M, WITTE L, DE REICHRATH E, BUNTINX W, CURFS L. Impact of environmental factors on community participation of persons with an intellectual disability: a systematic review. *J Intellect Disabil Res* 2009a, **53** : 54-64

VERDONSCHOT M, WITTE L, DE REICHRATH E, BUNTINX WHE, CURFS LMG. Community participation of people with an intellectual disability: a review of empirical findings. *J Intellect Disabil Res* 2009b, **53** : 303-318

WOLFENSBERGER W. The future of children with significant impairments: What parents fear and want, and what they and others may be able to do about it. New York: Training Institute for Human Service Planning. Leadership and Change Agency, Syracuse University, 2003

YOUNG L, SIGAFOOS J, SUTTIE J, ASHMAN A, GREVELL P. Deinstitutionalisation of persons with intellectual and developmental disabilities : a review of Australian studies. *J Intellect Dev Disabil* 1998, **23** : 155-170

17

Santé et accès aux soins

L'état des lieux de la santé des personnes atteintes de déficiences intellectuelles (DI) est un sujet complexe, qui a été abordé sous plusieurs angles dans le cadre de cette expertise. Une analyse globale a mis en évidence une inégalité d'accès aux soins chez les personnes avec DI, contrastant avec des besoins de santé accrus. Puis une revue plus fine des problèmes de santé a permis de distinguer les problèmes de santé courants (soins dentaires, troubles sensoriels, obésité), certaines pathologies chroniques (épilepsies, troubles du sommeil, troubles psychiatriques, cancers), et les particularités du vieillissement chez les personnes avec DI.

Pour certains points particuliers, les experts ont fait appel à des contributions écrites (présentées dans les « Communications » de ce rapport) pour enrichir l'abondante littérature : « Pharmacothérapie des troubles psychopathologiques (A. Baghdadli et coll.) » ; « Évaluer et prévenir la douleur chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle » (M. Zabalia) ; « Cancers chez les personnes déficientes intellectuelles » (D. Satgé) ; « Déficience intellectuelle et vieillissement » (A.S. Rebillart).

L'analyse des obstacles et des actions facilitatrices d'accès aux soins des personnes avec DI a pris en compte deux dimensions :

- des facteurs individuels liés au fonctionnement de la personne avec DI : capacités de communication, expression de la douleur, compréhension des messages de prévention, crainte des soins médicaux ;
- des facteurs liés à l'offre de soins : formation des professionnels, organisation et coordination de l'accès aux soins.

Par ailleurs, certains syndromes présentent des problèmes médicaux spécifiques qui justifient un suivi médical particulier, comme par exemple la trisomie 21 ou syndrome de Down (de Fréminville, 2008). Du fait des centaines de syndromes connus actuellement, l'analyse détaillée de la littérature concernant les spécificités syndromiques sort du cadre de cette expertise comme par exemple l'obésité associée au syndrome de Prader-Willi. Sur ce point, il est important de souligner l'existence d'Orphanet, site d'information sur les

maladies rares dédié aux patients, familles, professionnels et au grand public, créé conjointement par l'Inserm et la Direction Générale de la Santé en 1997, sous l'impulsion du Dr S. Aymé²²⁶. Des informations propres à chaque syndrome et des liens avec les professionnels et les associations y sont mentionnés. Par ailleurs, la mise en place en France de deux plans « Maladies Rares » depuis 2007, a permis la création de nombreux centres de références et filières maladies rares, pour accélérer la recherche, la formation et les soins²²⁷.

État des lieux de la santé des personnes avec DI

Des problèmes de santé plus fréquents et moins bien soignés

Une inégalité d'accès aux soins par rapport à la population générale

Grâce aux progrès médicaux et à la qualité des accompagnements, les personnes avec DI vivent plus longtemps et ont une meilleure qualité de vie que dans le passé. Cependant, l'augmentation de l'espérance de vie a révélé des situations nouvelles, comme celle du vieillissement et a amené à se questionner sur l'accès aux soins courants des personnes avec DI. En effet, la bonne santé est un des facteurs de la qualité de vie (Pomona, 2008) et de nombreux rapports et enquêtes pointent l'inégalité d'accès aux soins des personnes handicapées, et plus spécifiquement des personnes avec DI.

Cette question de l'accès aux soins des personnes avec DI a été révélée au début des années 2000 parallèlement au processus d'inclusion et de désinstitutionnalisation (Balogh et coll., 2008 ; Krahn et coll., 2010). Aux États-Unis, dès 2002, le ministère de la Santé s'est saisi de cette question de l'inégalité d'accès aux soins qui concerne près de 4 millions de citoyens américains avec DI en publiant une feuille de route « *A national Blue-Print for improving the Health of Individuals with Mental Retardation* », comportant des recommandations d'amélioration de la santé des personnes avec DI (Krahn et coll., 2010).

En France, selon le Livre Blanc de l'Unapei, les personnes handicapées mentales ont deux fois et demi plus besoin de soins que la population générale. Pourtant, les personnes avec DI ont beaucoup de difficultés pour accéder à des soins essentiels liés ou non au handicap, tels que les soins dentaires, ophtalmologiques, gynécologiques, et les familles parlent souvent d'un véritable parcours du combattant. La renonciation des personnes handicapées aux soins est même couramment évoquée par les accompagnants (Unapei,

226. www.orphanet-france.fr/

227. <http://www.sante.gouv.fr/les-maladies-rares.html>

2013). Déjà en 2008, le rapport de la commission d'audition publique organisée par la Haute Autorité de Santé (HAS) avait mis en évidence les difficultés d'accès aux soins des personnes handicapées quels que soient le type de handicap, l'âge ou la spécialité médicale (HAS, 2009).

En France, une enquête de l'Udapei du Nord menée auprès de 2 000 personnes handicapées mentales révèle que : « Les personnes en situation de handicap émettent un avis moins positif sur leur santé générale comparé à l'ensemble de la population française ». Plus de la moitié des enquêtés présente un état de santé requérant un suivi médical ou une surveillance régulière et 11 % des personnes ont renoncé à des soins médicaux durant l'année écoulée (Poirier et Sampil, 2012). Selon une enquête américaine (*the National Health Interview Survey*), les personnes avec DI rapportaient 1,89 fois plus de problèmes de santé non pris en compte que les personnes n'ayant pas de DI (Balogh et coll., 2008).

La difficulté d'accès aux services de soins primaires provoque un excès d'hospitalisations en urgence et une augmentation de la durée d'hospitalisation des personnes avec DI par rapport à la population générale (Krahn et coll., 2010 ; Iacono et coll., 2014). Ceci est d'autant plus dommageable que les personnes avec DI sont très vulnérables aux urgences et parfois victimes de discriminations. En 2007, le décès à l'hôpital de six adultes avec DI, du fait de négligences, a ému l'opinion en Grande-Bretagne et incité le gouvernement à édicter des recommandations (Iacono et coll., 2014). Une enquête nationale, menée au Royaume-Uni et publiée dans la revue *The Lancet*, a révélé que les décès évitables (qui ne seraient pas survenus avec des soins de qualité) étaient plus fréquents parmi les personnes avec DI (37 %) que dans la population générale (13 %), du fait d'un retard de diagnostic et de traitement (Heslop et coll., 2014). Une revue de 16 études qualitatives sur les conditions d'hospitalisation de personnes avec DI a analysé 119 questionnaires : 88 % ne recevaient pas les médicaments corrects, 39 % ne pouvaient accéder aux toilettes quand ils le demandaient (Iacono et coll., 2014).

Des problèmes de santé plus fréquents chez les personnes avec DI

Dans la littérature médicale française (Aulagnier et coll., 2004 ; Poirier et Sampil, 2012 ; Embersin-Kyprianou et Chatignoux, 2012) et étrangère (Havercamp et coll., 2004 ; Krahn et coll., 2006 ; Straetmans et coll., 2007 ; Walsh, 2008 ; Balogh et coll., 2008), de nombreuses enquêtes soulignent ce paradoxe concernant la santé des personnes avec DI : des problèmes de santé plus importants et un accès aux soins plus difficile que pour la population générale. Plusieurs études rapportent plus d'épilepsie, de reflux gastro-œsophagien, d'ostéoporose et de problèmes musculo-squelettiques (Morin et

coll., 2012). Une clinique spécialisée multidisciplinaire en Australie a rapporté les pathologies présentées par 162 adultes avec DI ayant consulté (55 % DI légère à modérée, 45 % DI sévère à profonde) : obésité (30 %), troubles visuels (30 %), épilepsie (52 %), trouble du comportement (42 %), déficience motrice (34 %). Un tiers des patients était traité pour un reflux gastro-œsophagien, un tiers avait un médicament psychotrope (Lee et coll., 2011).

En Europe, les réponses de près de 1 300 personnes avec DI interrogées dans le cadre du projet Pomona (voir infra) étaient plus contrastées : 69 % estimaient que leur santé en général était bonne ou très bonne. Mais de nombreuses personnes se plaignaient de constipation, céphalées, allergies ; 28 % avaient une épilepsie et 21 % signalaient des douleurs dentaires (Pomona, 2008). Cette enquête européenne, comme beaucoup d'autres, décrit le ressenti des personnes avec DI ou des tiers concernant l'état de santé, mais ne le compare pas à celui de la population générale. En effet, la plupart des grandes cohortes épidémiologiques n'inclut pas de personnes avec DI ou ne décrit pas suffisamment bien ces personnes en termes de degré de handicap et d'étiologie (Morin et coll., 2012).

Cependant, trois registres comparant les besoins de santé des personnes avec DI et de la population générale méritent une attention particulière : le registre *Welsh Health Survey* au pays de Galles, permettait déjà d'observer en 1995 que seules 6 % des personnes avec DI ne signalaient aucune maladie, par comparaison à 37 % de la population générale. De plus, 32 % des personnes avec DI présentaient une pathologie psychiatrique contre seulement 11 % dans la population générale (Kwok et Cheung, 2007).

Plus récemment, une équipe de Montréal a exploité le registre Eco-Santé Québec qui recueille des données de prévalence des principaux problèmes de santé chroniques dans la Province de Québec. Elle a pu comparer de manière assez fine la population de personnes avec DI et la population générale (Morin et coll., 2012) : un questionnaire comprenant 46 questions répertoriées dans ce registre, a été envoyé à 789 personnes avec DI et leurs aidants. Le degré de handicap de ces personnes était léger pour 33 %, modéré pour 46 %, et sévère ou profond pour 16 %. La comparaison de l'ensemble de la population avec DI à la population générale met en évidence plus de problèmes cardiaques (14,2 % *versus* 5,1 %), mais le problème de santé est en relation étroite avec l'étiologie de la DI. Le constat est le même pour les dysthyroïdies (28,5 % *versus* 6,7 %) ; cependant, le taux de diabète est équivalent. L'analyse de la population avec DI n'incluant pas les personnes avec trisomie 21 (soit 161 personnes, 20 % de l'échantillon), apporte un éclairage bien différent : dans la population n'incluant pas les personnes avec trisomie 21, le taux de diabète est plus élevé qu'en population générale ; quand

les taux de dysthyroïdie et de problèmes cardiaques ne sont plus différents de ceux observés en population générale, ces pathologies concernent en fait les personnes porteuses de trisomie 21.

Enfin, aux Pays-Bas, 71 médecins généralistes ont observé sur un an, la consommation de soins (consultations, prescriptions médicamenteuses) de 868 personnes avec DI et 4 305 personnes sans DI appariés sur l'âge et le sexe, issus de leur patientèle (Straetmans et coll., 2007) : 82 % des personnes avec DI et 69 % des autres patients ont consulté ; 75 % des personnes avec DI ont eu une prescription, contre seulement 59 % des contrôles. L'épilepsie (17 % des DI, *versus* 0,3 % des contrôles), les problèmes dermatologiques et les traitements psychotropes ont été les motifs les plus fréquents de consultation. Les personnes avec DI ont consulté 1,7 fois plus que les contrôles et ont reçu quatre fois plus de renouvellement de prescriptions (principalement antiépileptiques et psychotropes).

Concernant l'état de santé des enfants avec DI, selon plusieurs enquêtes anglaises, leurs parents décrivent 2,5 à 4,5 fois plus que les parents d'enfants tout-venant, un état de santé moyen ou mauvais (Emerson et Hatton, 2007 ; Allerton et coll., 2011). Une étude de cohorte longitudinale anglaise rapporte au moins trois problèmes de santé chez 52 % des enfants avec DI, contre 28 % seulement chez des enfants sans retard de développement (Allerton et coll., 2011).

Prévention, dépistage et diagnostics insuffisants

Malgré cette forte prévalence de maladies chez les personnes avec DI, plusieurs études ont montré que les problèmes médicaux somatiques étaient sous-diagnostiqués. À l'occasion d'une visite systématique réalisée chez 181 patients, 51 % avaient une pathologie non diagnostiquée préalablement (Baxter et coll., 2006). De même, lors du bref examen médical réalisé à l'occasion des jeux paralympiques de 1999, 50 % des athlètes avec DI avaient une hypertension, une glycémie mal contrôlée ou d'autres problèmes de santé passés inaperçus (Morin et coll., 2012). D'autres études plus anciennes avaient déjà rapporté des taux élevés de maladies non diagnostiquées ou traitées : parmi 202 personnes avec DI examinées de manière systématique à Sydney en Australie, une moyenne de 5,4 problèmes médicaux était répertoriée, dont la moitié inconnus avant le bilan de santé (Beange et coll., 1995) ; dans un centre de santé mentale dans le Colorado, un bilan de santé systématique réalisé chez 1 135 personnes avec DI a permis de révéler deux fois plus de comorbidités que chez les personnes n'ayant pas de DI (Ryan et Sunada, 1997). Les raisons d'un tel sous-diagnostic sont multiples : manque d'attention à leurs besoins de soins, incompréhension des campagnes

d'éducation à la santé, peu de soutien pour encourager des choix médicalement sains, services de soins peu accessibles (Krahn et coll., 2006).

La prévention et le dépistage sont des dimensions du soin encore trop peu coordonnés dans le système de santé français par rapport à de nombreux pays étrangers (Etienne et Corné, 2012), et sont encore moins accessibles aux personnes avec DI (Marchandet, 2011). Les actions de prévention primaire sont très insuffisantes par rapport à celles proposées dans la population générale, et les campagnes nationales de prévention sont peu accessibles aux personnes handicapées (Onfrih, 2011). Dans une enquête menée en Paca en 2002 auprès d'un panel de 600 médecins généralistes (Aulagnier et coll., 2004), plus d'un quart des médecins réalisent moins fréquemment un dépistage du cancer du sein, une contraception et une vaccination contre l'hépatite B chez les personnes handicapées. Les messages de prévention et les messages publicitaires sont même souvent compris comme des injonctions paradoxales (Marchandet, 2011). Cette insuffisance d'actions de médecine préventive a aussi été observée dans d'autres pays comme l'Australie, les États-Unis et la Grande-Bretagne (Havercamp et coll., 2004). Plus préoccupant, une étude écossaise (Mizen et coll., 2012) a étudié 35 guides de bonne pratique pour savoir s'ils contenaient des mentions particulières envers les personnes avec DI. Les sujets abordés par ces guides concernaient les personnes avec DI : obésité, épilepsie, apnées obstructives, troubles digestifs, ostéoporose, chutes, troubles psychiques. Pourtant, seules huit études (23 %) faisaient référence aux spécificités des personnes avec DI, principalement à propos des subtilités diagnostiques. Les auteurs concluent que les guides de bonne pratique excluant des populations à risque augmentent l'inégalité d'accès aux soins au lieu de l'atténuer (Mizen et coll., 2012).

Principaux problèmes de santé et soins courants concernés

Certains problèmes de santé courants (soins dentaires, troubles sensoriels, obésité) sont plus fréquents et moins bien dépistés et soignés chez les personnes avec DI par rapport à la population générale.

Soins bucco-dentaires

L'accès aux soins bucco-dentaires illustre la difficulté des personnes avec DI à accéder aux soins courants. Une étude australienne en 1998 relevait des problèmes bucco-dentaires (mycoses, pathologies gingivales, malocclusions) sept fois plus fréquents que dans la population générale (Lennox, 2002). Une enquête française menée en 1999 auprès de 204 familles montre qu'un enfant trisomique reçoit moins de soins dentaires que ses frères et sœurs alors que

ses parents l'accompagnent plus souvent chez le dentiste (Allison et Hennequin, 1999). En 2006, une évaluation nationale de la santé bucco-dentaire des enfants et adolescents accueillis en Institut médico-éducatif (IME) ou en établissement pour enfants et adolescents polyhandicapés montre que 96 % d'entre eux ont un état de santé bucco-dentaire susceptible d'altérer leur santé. Pourtant, 44 % des enfants n'ont pas consulté de chirurgien-dentiste l'année précédant l'enquête (Dorin et coll., 2006). Dans une autre enquête, sur un échantillon de 103 personnes soignées sous anesthésie générale, le délai existant entre le premier symptôme reconnu par l'entourage et la date de consultation variait entre 2 semaines et 18 mois (moyenne 3,7 mois) (Unapei, 2013). Une revue de la littérature de grande qualité, associée à des propositions de soins adaptés, a été rédigée à l'occasion de l'audition publique de la HAS (Hennequin, 2008). Cette audition publique a insisté sur la nécessité d'accompagnement des soins dentaires par des approches spécifiques (sédation vigile, approche cognitivo-comportementale). De nombreux centres de soins dentaires régionaux s'organisent dans ce sens pour les soins d'enfants et adultes handicapés. De même, pour prendre en compte les difficultés des personnes avec DI à mobilité réduite, un cabinet dentaire mobile a été conçu dans la région Paca (Handident Paca²²⁸). Des documents pédagogiques d'éducation à la santé ont été réalisés, à l'usage des personnes avec DI, leurs familles et les professionnels (Unapei, 2010).

Dépistage des troubles sensoriels

Les troubles de la vision sont fréquents, retrouvés chez 59 parmi 250 (24 %) enfants japonais atteints de DI idiopathique. Les pathologies étaient variées : atrophie optique, cécité corticale, troubles de réfraction, malformations oculaires (Ghose et Chandra Sekhar, 1986). Une équipe hollandaise qui a réalisé un examen ophtalmologique systématique chez 1 539 adultes avec DI rapporte également une prévalence plus importante des troubles de la vision qu'en population générale avec un taux élevé de strabismes, troubles de réfraction, basse vision (parfois cécité), certaines personnes n'ayant pourtant jamais consulté un ophtalmologiste (van Splunder et coll., 2006). Dans un centre expert pluridisciplinaire d'évaluation ophtalmologique, parmi 95 adultes avec DI, 30 % de ceux qui nécessitaient une correction avaient des lunettes non adaptées (Kwok et Cheung, 2007). Une revue de la littérature sur les troubles visuels des personnes avec DI pointe aussi les carences de suivi dans cette population (Owens et coll., 2006). Fort d'une expérience chez plus de 6 200 patients avec DI, le centre ressource « Bartiméus » aux Pays-Bas, plaide pour le développement de centres d'évaluation spécialisés

228. <http://handidentpaca.fr/fr/website/le-bus-paca#centre>

du fait de la difficulté et du temps nécessaire à l'évaluation visuelle des personnes avec DI (van Isterdael et coll., 2006).

Les troubles auditifs chez les enfants avec DI sont deux fois plus fréquents que dans la population générale (Karjalainen et coll., 1983). Sur une série de 151 enfants de 8 ans atteints de DI, 31 % des tympanes examinés présentaient un dysfonctionnement de l'oreille moyenne (tympanogramme pathologique) contre seulement 18 % d'un groupe contrôle ($p < 0,01$). Chez l'adulte, plusieurs études insistent sur la fréquence élevée (jusqu'à 50 %) de bouchons de cerumen totalement obstructifs, retrouvés lors d'un examen médical systématique, avec un impact sur l'audition dans la moitié des cas, responsable d'isolement social (Robertson et coll., 2011). Par ailleurs, après 30 ans, en particulier en cas de trisomie 21, le risque de baisse d'audition liée à l'âge est à prendre en compte (Lennox, 2002). L'intérêt d'une recherche systématique d'un trouble auditif a été largement démontré. Parmi 453 adultes avec DI d'une cohorte australienne, un groupe (234 patients) participait à un programme de santé standardisé, l'autre (219 patients) avait un suivi médical ordinaire. Le nombre de tests de dépistage de la surdité était 30 fois plus élevé dans le groupe bénéficiant du programme de santé que dans le groupe contrôle ; quinze nouveaux cas d'hypoacousie ont été identifiés dans le groupe dépisté, aucun dans l'autre groupe (Lennox et coll., 2007).

Risque cardiovasculaire, obésité, activité physique et hygiène corporelle

Les maladies coronariennes représentent la deuxième cause de mortalité chez les personnes avec DI (Salvador-Carulla, 2008), qui cumulent les facteurs de risque : hypertension, diabète, obésité, erreurs diététiques, peu d'exercice physique.

Une étude hollandaise, réalisée sur plus de 450 personnes (de Winter et coll., 2009), a montré une augmentation des comportements à risque tels que la sédentarité et les troubles de l'alimentation favorisant l'hypertension, l'hypercholestérolémie, le surpoids et le diabète. Cependant, dans une autre étude néerlandaise (van de Louw et coll., 2009), une hypertension était observée chez 17 % des 258 adultes avec DI tirés au sort (y compris ceux de 50 ans ou plus), avec la même fréquence qu'en population générale et de façon moindre chez les personnes avec trisomie 21. Il n'y avait pas d'association entre hypertension et le niveau de la DI. Ces résultats non convergents révèlent à nouveau la nécessité de contrôler les nombreux facteurs de confusion possibles.

Plusieurs études anglo-saxonnes ont relevé un taux plus élevé d'obésité parmi les personnes avec DI qu'en population générale (Bhaumik et coll., 2008). Une revue de littérature (Maiano, 2011) a recensé les études réalisées auprès d'adolescents avec DI, en excluant celles portant sur des anomalies chromosomiques ou syndromes particuliers connus pour être associés à une obésité. Sur les 10 études retenues, 5 seulement comportaient un groupe comparatif de la population générale. L'analyse des données a montré une fréquence importante du surpoids des enfants/adolescents avec DI, entre 11 et 24 % et de l'obésité entre 7 et 36 %. Ces résultats, bien que significatifs, sont à pondérer du fait de l'hétérogénéité des critères pour caractériser l'obésité (du 95^e percentile simple aux seuils ajustés pour âge et sexe de l'*International Obesity task force*) et l'absence de prise en compte des apports nutritionnels et de l'exercice physique en raison d'un manque d'outils standardisés. Un effet de genre était retrouvé, l'obésité étant plus fréquente chez les filles. Une étude écossaise observe des résultats analogues chez les adultes (Melville et coll., 2008) avec une fréquence plus importante de l'obésité chez les femmes et les jeunes adultes avec DI qu'en population générale, la différence entre population adulte avec DI et population générale diminuant avec l'âge. Cependant, dans deux études (De Small et coll., 2008 ; Emerson, 2009), la prévalence de personnes en surpoids chez les personnes avec DI était identique à celle en population générale. Chez les jeunes avec DI comme en population générale, le taux d'obésité augmente avec l'âge. Il est à noter que ce taux est inversement corrélé à la sévérité de la DI.

Une étude française mérite d'être rapportée (Bégarié et coll., 2009) : l'indice de masse corporelle (IMC) d'un échantillon de 420 adolescents et jeunes adultes avec DI (11 à 21 ans) scolarisés dans 14 IME du Sud-est de la France a été recueilli. La prévalence de surpoids (pré-obésité, obésité) représentait 30,2 % de la population étudiée, dont 9,5 % d'obésité. Ces prévalences étaient donc nettement supérieures à celles observées au cours d'une enquête décennale réalisée en 2003 dans une population d'adolescents tout-venant de 10 à 19 ans : 13,8 % de surpoids et 2,8 % d'obésité. Une analyse détaillée des particularités de la population avec DI mettait en évidence plus de filles que de garçons pré-obèses, comme cela avait déjà été rapporté dans d'autres études (Bhaumik et coll., 2008). Par ailleurs, les adolescents atteints de trisomie 21 étaient significativement plus obèses que les sujets sans anomalie génétique identifiée et les sujets sous traitement psychotrope étaient significativement plus obèses que ceux n'en prenant pas. Aucune différence significative de prévalence n'a été trouvée selon le niveau de déficience intellectuelle, contrairement aux études menées auprès d'adultes avec DI retrouvant des prévalences de surpoids et d'obésité plus élevées en cas de DI légère et moyenne en comparaison à des niveaux de déficit plus graves (Bégarié et coll., 2009).

Les causes du surpoids sont multifactorielles : prédisposition génétique, particulièrement déterminante pour certains syndromes comme pour le Prader-Willi ou la trisomie 21, prise de médicament majorant la prise pondérale (neuroleptiques, certains antiépileptiques), mais aussi habitudes alimentaires et possibilités d'activité physique et sportive. D'après les données d'une grande cohorte longitudinale anglaise *the Millennium Cohort Study*, les enfants avec DI sont 3,7 fois plus enclins que les enfants tout-venant à n'avoir aucune activité physique ou sportive (Allerton et coll., 2011). Or, l'impact de l'activité physique sur l'équilibre, la force musculaire et la qualité de vie a été démontré, comme le rapporte une revue de la littérature basée sur onze études (Bartlo et Klein, 2011). De nombreux travaux sur la régulation du comportement alimentaire et des programmes couplant diététique et activité physique ont été publiés par diverses associations ou organismes de promotion de la santé. Citons l'étude action menée à l'IME La Gabrielle qui propose des outils d'évaluation et d'action préventive du surpoids (Chinalska-Chomat et coll., 2013), ainsi que le guide pratique réalisé pour le syndrome de Prader-Willi, dont les recommandations sont largement transposables à d'autres personnes avec DI²²⁹.

La nécessité de contrôler de nombreux autres déterminants de l'obésité, ne serait-ce que le niveau socio-économique et la consommation des médicaments, d'une part, et les conséquences graves de l'obésité, d'autre part, justifient la poursuite des travaux de recherche dans ce domaine, avec si possible, un suivi longitudinal dans le temps de la fréquence de l'obésité.

Si le surpoids concerne un grand nombre de personnes avec DI, un sous-groupe présente une dénutrition chronique, en particulier chez les personnes polyhandicapées ou ayant des problèmes de déglutition. Une étude en population à partir d'un registre régional au Royaume-Uni rapporte parmi 661 hommes adultes, 18 % de sujets avec un IMC < 20 (dénutrition), soit 8 fois plus que dans la population générale (Bhaumik et coll., 2008). En France, des recommandations issues d'un travail pluridisciplinaire sur les troubles de l'alimentation chez les personnes atteintes de handicap mental sévère, ont été rassemblées dans un ouvrage à destination des familles et des professionnels (Réseau Lucioles, 2014).

Pathologies chroniques particulièrement associées à la DI

Certaines pathologies chroniques (épilepsie, troubles du sommeil, troubles psychiatriques, certains cancers) sont plus fréquemment observées chez les

personnes avec DI et contribuent à la demande de soins médicaux supplémentaires.

Épilepsie

L'épilepsie qui ne touche que 0,5 à 1 % de la population, concerne 17 % à 50 % des personnes avec DI selon les séries (Einfeld et Emerson, 2008 ; Lee et coll., 2011 ; Allerton et coll., 2011). L'épilepsie concernait 26 % des personnes avec DI dans une population exhaustive du district de Leicester en Grande-Bretagne, et restait active chez 68 % des patients malgré le traitement antiépileptique (McGrother et coll., 2006). Dans une étude australienne menée chez 162 adultes avec DI référés à une consultation pluridisciplinaire régionale, 52 % présentaient une épilepsie. Cette fréquence élevée est probablement biaisée par le degré de spécialisation de la structure de soins et la lourdeur des handicaps (34 % de problèmes moteurs, 46 % de dépendance complète). En effet, la fréquence de l'épilepsie augmente avec la sévérité de la déficience intellectuelle : de 15 % en cas de déficience modérée à 30 % en cas de déficience sévère à profonde (Straetmans et coll., 2007 ; Matthews et coll., 2008 ; Einfeld et Emerson, 2008 ; Allerton et coll., 2011). Une épilepsie était présente dans près de la moitié des cas de DIS (déficience intellectuelle sévère) (Lundvall et coll., 2012), dans 51 % des personnes avec $QI < 35$ (Arvio et Sillanpaa, 2003), alors qu'elle n'affecte que 3 % des enfants avec DIL (déficience intellectuelle légère) (David et coll., 2013). La prévalence de l'épilepsie dépend aussi de l'étiologie, certains syndromes ne s'accompagnant pas d'épilepsie, d'autres comportant une épilepsie pharmaco-résistante. Par exemple, dans la revue de littérature d'Oeseburg et coll. (2011), intégrant les études publiées de 1996 à 2008, la fréquence de l'épilepsie était de 22 % dans la population de personnes avec DI, chiffre plutôt élevé pouvant être partiellement expliqué par la non inclusion de la population avec trisomie 21 dans cette revue. La fréquence de l'épilepsie chez les personnes avec syndrome de Down est le plus souvent estimée à 8 % (Smigielska-Kuzia et coll., 2009), et augmente avec l'âge.

Les erreurs diagnostiques chez les patients avec DI concerneraient 25 % des cas (Chapman et coll., 2011) : soit des patients épileptiques dont les crises ne sont pas reconnues comme tel (faux-négatifs), soit des manifestations non épileptiques considérées à tort et traitées comme des crises épileptiques, avec risque d'escalade thérapeutique (faux-positifs). Le risque de diagnostic erroné d'épilepsie est majoré chez les personnes avec DI en raison de la fréquence de mouvements anormaux non épileptiques (stéréotypies, dyskinésies secondaires aux neuroleptiques), de difficultés de communication et dépendance envers un tiers pour décrire les symptômes, et de difficultés à réaliser des électro-encéphalogrammes (Chapman et coll., 2011).

Le retentissement de l'épilepsie sur la qualité de vie des personnes avec DI est majeur (Kwok et Cheung, 2007). Une échelle évaluant l'impact des crises d'épilepsie a été validée et adaptée aux personnes atteintes de déficience intellectuelle légère à modérée (GEOS-C, *Glasgow Epilepsy Outcome Scale-Client version*) pour leur permettre d'exprimer leurs inquiétudes sur les crises, les blessures, l'état postcritique, les traitements, le regard des autres, la vie quotidienne (Watkins et coll., 2006). Aucune publication ne fait mention de cet outil dans la recherche plus récente sur ce sujet. Par ailleurs, élever un enfant avec DI et ayant une épilepsie active est une source de stress important pour les parents, lié à plusieurs facteurs, selon une étude américaine (Buelow et coll., 2006) : inquiétude pour l'enfant, communication avec les équipes médicales, changements dans les relations intrafamiliales, interaction avec l'école et soutien de la communauté.

Les effets indésirables des antiépileptiques sur le comportement ou les fonctions cognitives des personnes avec DI constituent un enjeu certain (Kwok et Cheung, 2007). À titre d'exemple, le Topiramate prescrit à 36 patients épileptiques, a eu un effet délétère sur la mémoire de travail et la fluence verbale chez 44 % des patients (Lee et coll., 2006), et le Levetiracetam peut provoquer une majoration des troubles du comportement (Hurtado et coll., 2006). Inversement, l'effet comportemental d'un antiépileptique n'est pas forcément indésirable : dans une large étude multicentrique sur la Lamotrigine dans une population d'adolescents atteints de DI avec épilepsie pharmacorésistante, 60 % des patients avaient une réduction de moitié du nombre de crises et une amélioration du comportement sur l'échelle *Abernant Behavior Checklist* (McKee et coll., 2006). Afin de mieux documenter les effets adverses des antiépileptiques, une échelle a été validée, utilisable en clinique ou en recherche (SEIZES B, *Scale of the Evaluation and Identification of Seizures, Epilepsy, and Anticonvulsivant Side Effects-B*) (Matson et coll., 2005).

Une conférence de consensus internationale d'épileptologues a émis des recommandations (issues d'une méthode Delphi), concernant l'impact des troubles neuropsychiatriques (dont la déficience intellectuelle) sur la prise en charge de l'épilepsie et la qualité de vie de la personne (Kerr et coll., 2011). Ce groupe d'experts rappelle l'importance d'équipes pluridisciplinaires comportant des unités d'hospitalisation d'épileptologie couplées à une expertise en psychopathologie. Dans le sillage de ce consensus, un groupe d'experts européens propose une analyse multidimensionnelle des troubles du comportement chez les adultes épileptiques et avec DI (Kerr et coll., 2013).

Troubles du sommeil

Les troubles du sommeil ont été particulièrement étudiés chez les personnes avec DI, malgré la difficulté à obtenir une réponse directe de la part des personnes concernées. Selon une revue de la littérature intégrant des études de qualité suffisante, les taux du trouble du sommeil chez les adultes varient de 8 à 34 % en relation avec la présence d'autres comorbidités, mais sans données chiffrées en population générale (van de Wouw et coll., 2012). Les troubles du sommeil sont également fréquents chez les enfants avec DI. Les causes sont multiples : troubles psychoaffectifs, apnées du sommeil, crises épileptiques, médicaments, perturbation de la structure du sommeil. Parmi les parents d'enfants atteints du syndrome de Williams, 97 % rapportent des troubles du sommeil (Annaz et coll., 2011). De même, 78 % des parents d'enfants porteurs de trisomie 21 rapportent un mauvais sommeil et une fatigue diurne (Carter et coll., 2009). De surcroît, les troubles du sommeil concernent aussi les adultes avec DI, et ont été rapportés chez 9 % des individus dans une étude portant sur plus de 1 000 personnes observées sur un mois (Boyle et coll., 2010).

Une analyse détaillée de ces troubles du sommeil, de leurs mécanismes et des approches diagnostiques et thérapeutiques est présentée dans la communication intitulée « Pharmacothérapie des troubles psychopathologiques », rédigée par Baghdadli et coll.

Pathologies psychiatriques

Les troubles psychopathologiques sont beaucoup plus fréquents chez les personnes avec DI que dans la population générale et leur diagnostic est complexe. De même, le traitement pharmacologique de ces troubles nécessite des précautions qui sont présentées ailleurs (cf. les 2 chapitres « Prévalences des déficiences intellectuelles » et « Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés », ainsi que la communication « Pharmacothérapie des troubles psychopathologiques »).

Cependant, dans ce chapitre concernant principalement les pathologies somatiques, il est utile de rappeler l'intrication avec les pathologies psychiatriques. Les douleurs liées aux pathologies somatiques peuvent s'exprimer sous forme de troubles du comportement (agressivité, automutilation), de présentations psychiatriques (dépression, retrait social) ou de perte d'autonomie. Inversement, les troubles graves du comportement peuvent provoquer des lésions physiques et la prise de psychotropes peut avoir des effets indésirables somatiques : prise de poids, troubles du sommeil, mouvements anormaux (Kwok et Cheung, 2007). À titre d'exemple, une équipe suisse a étudié

rétrospectivement la prévalence d'un reflux gastro-œsophagien chez 118 adultes. Celui-ci était observé chez 49 % des personnes avec DI présentant un trouble envahissant du développement (TED) et chez seulement 8 % des personnes avec DI sans TED ($P < 0,00001$) (Galli-Carminati et coll., 2006).

Cancers

Le dépistage des cancers est une question cruciale. Le diagnostic est retardé par rapport à la population générale. Par ailleurs, certains cancers sont plus fréquents dans la population avec DI que dans la population générale. Cette question très spécifique est présentée dans la communication intitulée « Cancers chez les personnes avec déficiences intellectuelles », rédigée par D. Satgé.

Particularités du vieillissement des personnes avec DI

Le vieillissement présente certaines particularités chez les personnes avec DI et des risques de pathologie neurologique (démence) plus marqués pour certains syndromes (trisomie 21). Il est à noter que le vieillissement est moins bien étudié dans les autres syndromes génétiques, comme l'X fragile.

L'espérance moyenne de vie des personnes en situation de handicap estimée en 2009 est globalement inférieure de 10 à 15 ans à celle de la population générale (Azema et Martinez, 2005). Ainsi une personne trisomique ne pouvait espérer vivre plus de 30 ans dans les années 1970, aujourd'hui elle peut atteindre plus de 60 ans. Un phénomène qui concerne également les personnes ayant des handicaps sévères, comme le démontre une recherche récente conduite à la Fondation John Bost (Gabbai, 2010). En effet, l'espérance de vie des personnes polyhandicapées est passée de 43 ans en 2000 à 48 ans en 2010. Cette avancée en âge des personnes handicapées est à l'origine d'un besoin en soins de plus en plus important comme en population générale (cancer, démence, maladies cardiovasculaires, atteintes sensorielles, atteintes musculo-squelettiques) mais avec des conséquences plus sévères du fait des déficiences préexistantes (CNSA, 2010) et parfois un vieillissement prématuré. Si la maladie d'Alzheimer est une pathologie survenant plus fréquemment et plus tôt chez les personnes trisomiques, de façon générale, cette précocité du vieillissement chez les personnes avec DI semble surtout liée à des maladies spécifiques, à l'épilepsie, aux traitements médicamenteux, à l'environnement social et très souvent aux difficultés d'accès aux soins et à la prévention (Unapei, 2013). Une analyse plus détaillée de cette question du vieillissement est présentée dans la communication intitulée « Déficiences intellectuelles et vieillissement », rédigée par AS. Rebillat.

Toutes les études s'accordent sur une fréquence plus élevée de la démence avant l'âge de 60 ans chez les personnes avec le syndrome de Down qu'en population générale (Coppus et coll., 2006). La maladie d'Alzheimer est la démence la plus fréquemment rencontrée chez les personnes avec le syndrome de Down, sans effet de genre (Berney, 2009). Le vieillissement précoce peut être responsable du développement de cette maladie dès l'âge de la trentaine (Strydom et coll., 2009a). Dans l'étude de Coppus et coll. (2006), entre 40 et 60 ans, les taux de prévalence de démence doubleraient tous les 5 ans, allant jusqu'à 30 à 40 % de cas à l'âge de 60 ans. Après 60 ou 65 ans, les résultats divergent. En conclusion, tout déclin des fonctions cognitives chez une personne avec le syndrome de Down doit faire rechercher l'apparition d'une maladie d'Alzheimer, après exclusion des autres diagnostics différentiels (AVC, pathologie endocrinienne ou nutritionnelle, dépression...).

Chez les personnes avec DI, sans syndrome de Down, l'apparition d'une démence, à partir de 65 ans, serait 2 à 3 fois plus fréquente qu'en population générale, sans lien avec la sévérité de la DI, comme l'indique une étude menée chez 281 personnes résidant dans la banlieue de Londres (Strydom et coll., 2009b). Cependant, d'autres études retrouvent un taux très proche de celui observé en population générale. Le rapport de l'IASSID (*International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities*) sur le sujet analyse la divergence des résultats par l'hétérogénéité de la population étudiée (âges des sujets et étiologies différents) mais aussi l'hétérogénéité des critères utilisés pour le diagnostic de la démence, reposant soit sur la clinique, soit sur une batterie de tests (Strydom et coll., 2009a).

Analyse des obstacles et des actions facilitatrices d'accès aux soins

Quels facteurs contribuent à l'inégalité d'accès aux soins ?

Des indicateurs de santé fiables et comparables entre différents pays sont nécessaires pour déterminer les facteurs d'inégalité d'accès aux soins et évaluer l'effet des interventions d'amélioration du système de santé (Walsh, 2008).

Dans ce but, le projet européen Pomona a été mené sur six ans dans 14 pays de l'Union Européenne pour identifier des indicateurs de santé pertinents permettant d'expliquer l'inégalité d'accès aux soins des personnes avec DI, et tenter d'y remédier en impliquant la personne avec DI dans les prises de décisions concernant sa propre santé (Pomona, 2008). La méthodologie de

ce groupe de travail était basée sur des entretiens auprès de 1 269 personnes avec DI, leurs familles et des professionnels. Dix-huit indicateurs de santé ont été identifiés par Pomona et classés en quatre catégories :

- caractéristiques démographiques (prévalence, logement, occupations, statut socio-économique, revenus, espérance de vie) ;
- état de santé (épilepsie, santé bucco-dentaire, indice de masse corporelle, santé mentale, audition, compétences motrices) ;
- déterminants de santé (activité physique, troubles du comportement, consommation de médicaments psychotropes) ;
- système de santé (hospitalisations, contacts avec les professionnels de santé, check-up médicaux, promotion de la santé, formation spécifique des professionnels médicaux).

Les obstacles à un accès aux soins des personnes avec DI sont liés d'une part à des facteurs personnels tels qu'une mobilité réduite, un problème de communication (hypoacousie, difficultés de compréhension et d'expression), des troubles du comportement, et d'autre part à des facteurs environnementaux tels que l'accessibilité des locaux, le manque de temps et de formation des professionnels, que ce soit pour les soins courants ou les centres de santé mentale (Kwok et Cheung, 2007 ; Belorgey, 2009 ; Unapei, 2013). Plus précisément, la superposition et l'intrication des difficultés d'accès aux soins peuvent s'analyser par l'interaction de causes intrinsèques et extrinsèques (Belorgey, 2009). De multiples études qualitatives ont étudié les obstacles d'accès aux soins. À titre d'exemple récent, un questionnaire semi-dirigé a été proposé en Angleterre à 14 patients atteints de DI légère à modérée et à 15 personnes de confiance, pour décrire les obstacles aux soins et les bonnes pratiques vécus lors de leur parcours de soins (Ali et coll., 2013). Les difficultés de communication sont évoquées par 12/14 patients : par exemple, médecin s'adressant à l'aidant, ne prenant pas le temps de comprendre et répondre aux questions du patient. Parmi les aidants, 9/15 regrettaient de ne pas être suffisamment écoutés, soutenus et informés des décisions médicales, tout en devant coordonner les prises de rendez-vous. Inversement, 12 patients et 13 aidants ont aussi eu des expériences de bonne pratique, avec des explications claires et respectueuses, des aménagements (temps de consultation plus long) et des actions de prévention (bilan de santé systématique).

Facteurs individuels liés au fonctionnement de la personne avec DI

Troubles de communication de la personne avec DI

Comme le précise le Livre Blanc de l'Unapei (2013), « Les difficultés de communication majorées par les troubles cognitifs chez certaines personnes handicapées mentales, gênent considérablement le repérage et l'analyse des symptômes présentés et leur chronologie. Cela conduit à des errements diagnostiques, à la multiplication d'examens paracliniques et à des traitements inappropriés porteurs d'effets secondaires indésirables ». Le délai de prise en charge effective est ainsi prolongé (Lagier, 2011). En effet, plusieurs études mettent en évidence la difficulté des patients avec DI à exprimer clairement leurs symptômes en consultation (Tracy et Wallace, 2001 ; Morin et coll., 2012 ; Ali et coll., 2013). De même, la difficulté à poser un diagnostic et à prescrire de manière adaptée a été relevée par les médecins généralistes dans de nombreuses études (Lennox et coll., 1997 ; Straetmans et coll., 2007 ; Ali et coll., 2013). Dans une étude australienne auprès de 912 médecins généralistes (52 % de réponses), l'obstacle principal aux soins des personnes avec DI était la difficulté de communiquer avec elles et avec les autres professionnels de santé (Lennox et coll., 1997).

Expression de la douleur

En lien avec les troubles de communication, l'expression de la douleur par les personnes avec DI est souvent difficile, se manifestant fréquemment de manière non verbale par des troubles du comportement (Tracy et Wallace, 2001 ; Morin et coll., 2012). Elles peuvent ainsi souffrir des semaines ou des mois avant la reconnaissance de leurs douleurs et donc de leur traitement, pouvant retarder le diagnostic de pathologies graves ou urgentes. Dans l'étude déjà décrite du registre québécois (Morin et coll., 2012) portant sur près de 800 personnes avec DI, les personnes porteuses de trisomie 21 et les personnes atteintes de déficience sévère et profonde se plaignaient moins de migraines que la population générale. Les auteurs font l'hypothèse d'une sous-estimation des céphalées chez ces populations par la difficulté d'expression de la douleur. Vu l'importance de cette question de l'expression de la douleur chez les personnes avec DI et le développement de nouveaux outils cliniques d'évaluation de la douleur, un complément d'analyse est apporté dans la communication intitulée « Évaluer et prévenir la douleur chez les personnes atteintes de déficiences intellectuelles », rédigée par M. Zabalia.

Précarité socio-économique et style de vie

Les obstacles rencontrés par les personnes en situation de handicap dans l'accès aux soins primaires de santé sont singulièrement aggravés du fait du lien existant entre handicap et précarité : le handicap est source de précarité, la précarité favorise l'apparition de handicaps (Belorgey, 2009). Plus spécifiquement, la déficience intellectuelle est reconnue comme un facteur de risque aux situations de précarité socio-économique, associée à un moins bon accès aux soins (Emerson et Hatton, 2007). Sur un échantillon représentatif de plus de 12 000 enfants anglais (< 17 ans), les auteurs montrent que les enfants et adolescents avec DI ont une moins bonne santé que leurs pairs n'ayant pas de DI (*odds ratio* corrigé = 2,49) et que 31 % du risque de mauvaise santé sont attribués à la différence de statut socio-économique (Emerson et Hatton, 2007). De même, un style de vie et des comportements inadaptés peuvent être favorisés par l'absence de sensibilisation aux campagnes de prévention et d'hygiène (Einfield et Emerson, 2008).

Grande vulnérabilité : les personnes atteintes de polyhandicap

Les personnes les plus vulnérables, dont celles présentant un polyhandicap, cumulent les facteurs de risque médicaux. Les pathologies sont souvent intriquées. Les causes de douleurs peuvent être multiples (dentaire, orthopédique, digestive). Sur le plan digestif, le taux d'ulcère gastrique à *Helicobacter pilori* est élevé, surtout en institution, ainsi que le taux de reflux œsophagien (Salvador-Carulla et coll., 2008). Le reflux gastro-œsophagien, combiné aux troubles de déglutition, favorise les infections pulmonaires, sources d'une forte mortalité. Les personnes atteintes de déficience intellectuelle sévère à profonde ont plus fréquemment des troubles visuels, une atteinte motrice ou un trouble autistique que les personnes atteintes de déficience légère (van Schroyen et Lantman-de Valk et coll., 1997). En Angleterre, en 2010, des recommandations très détaillées ont été rédigées dans un rapport remis au département de la santé concernant les personnes polyhandicapées (*Profound and Multiple Learning Disabilities*, PMLD) (Mansell, 2010). En France, des recommandations spécifiques ont été formulées dans la charte du Groupe polyhandicap France²³⁰.

Facteurs liés à l'offre de soins

La vulnérabilité de la personne handicapée mentale et son niveau de communication et de fonctionnement nécessitent des adaptations des modalités de

l'offre de soins pour que la personne soit actrice de sa propre santé : signalétique, source d'information médicale, accompagnement humain, approche pluridisciplinaire, temps de recueil des symptômes, de l'examen clinique et d'éducation thérapeutique, coordination des soins. Pourtant, la situation actuelle présente un certain nombre d'insuffisances (Unapei, 2013).

Hôpitaux inadaptés aux spécificités des personnes avec DI

La majorité des établissements de santé ne sont pas organisés pour répondre efficacement à la demande spécifique de personnes handicapées. Les besoins d'aide de base (accompagnement au repas et toilette, prise des médicaments) sont méconnus, les informations données par les aidants (naturels ou professionnels référents) sont peu prises en compte et inversement une délégation de soins leur est attribuée, sans soutien, pendant l'hospitalisation (Ali et coll., 2013). Conséquence de ces manques, les parcours de santé génèrent de nombreuses difficultés dès l'entrée à l'hôpital jusqu'à sa sortie, encore trop souvent décidée sans concertation avec les aidants habituels et le réseau de soins extra hospitalier (Unapei, 2013). Ce problème n'est pas spécifique à la France. Une étude australienne réalisée en 2003 à partir de questionnaires de familles et professionnels référents des personnes avec DI, a pointé les attitudes négatives du personnel hospitalier, le retard de diagnostic et de traitement adapté, et le besoin d'aide par un tiers extérieur pour défendre l'intérêt et les soins du patient (Iacono et coll., 2014). Un État australien a édicté des directives pour améliorer les conditions d'hospitalisation des personnes avec DI : anticiper les admissions et les sorties d'hôpital et apporter un soutien au tiers de confiance afin que les soins ne reposent pas sur lui (Iacono et coll., 2014).

Obstacles à la qualité des soins

Ces obstacles ont été clairement (d)énoncés dans le Livre Blanc de l'Unapei (2013).

Les barrières physiques sont les premières à contrarier l'accès aux soins. Au-delà de l'accessibilité des locaux et l'absence de signalétique appropriée, l'équipement médical lui-même peut représenter un obstacle : table d'examen, fauteuil dentaire ne permettant pas d'installer une personne poly-handicapée, appareil de radiologie ne permettant pas un examen sur un malade en fauteuil... (Belorgey, 2009).

La qualité de l'accueil est bien souvent très insuffisante, avec des temps d'attente prolongés très éprouvants, en particulier aux urgences. De plus, la consultation nécessite un temps d'accompagnement souvent plus long

(accueil, mise en confiance). Ce temps supplémentaire nécessaire est particulièrement important pour les établissements qui reçoivent des personnes lourdement handicapées. Or, l'accompagnement humain et technique est souvent réduit voire interrompu lors de l'hospitalisation, ceci aggravant considérablement le handicap. En 2008, l'audition publique de la HAS notait déjà : « Le manque de temps disponible des soignants (médecins, infirmiers, aides-soignants...) constitue un des obstacles majeurs pour l'accès aux soins des personnes en situation de handicap » (Belorgey, 2009). Les proches ou les professionnels des établissements et services médico-sociaux (ESMS) pallient le plus souvent ce déficit d'accompagnement à l'hôpital en détachant des personnels, ce qui retentit sur l'accompagnement réalisé au niveau de l'ESMS, alors même que les prix de journée (hors contrat pluriannuel d'objectif et de moyens) sont suspendus durant l'hospitalisation (Unapei, 2013). Le rapport de la HAS rappelait déjà en 2008 la place centrale des ESMS en vue d'assurer un accès effectif aux soins pour les personnes en situation de handicap, à condition que les équipes soient assez nombreuses pour déléguer un de leurs membres afin d'accompagner les personnes vers les lieux de soins (Belorgey, 2009).

L'information, l'adhésion et la participation de la personne handicapée sont souvent, pour des motifs divers, difficiles à recueillir et éludées au cours de l'hospitalisation. Maints professionnels de santé soit ignorent encore que l'information est obligatoire concernant les personnes vulnérables, y compris les personnes avec DI, au même titre que pour tous les patients, soit ne savent pas comment la mettre en œuvre (Unapei, 2013). Par ailleurs, le manque d'informations (sur la maladie, les déficiences, les traitements, les droits et recours...) transmises à l'entourage limite de fait sa place dans la prise de décision. La famille peut ne pas remarquer des signes d'alerte somatique et sous-estimer l'importance du suivi de problèmes de santé, parfois bénins (Belorgey, 2009).

Établissements et services médico-sociaux (ESMS) peu médicalisés

Selon l'Unapei (2013) le niveau de médicalisation des ESMS est très variable selon les établissements (foyers/MAS²³¹). Les personnels de santé y sont souvent peu nombreux. Il y a peu de postes, peu de candidats, et les carrières sont parfois peu attractives. L'absence d'infirmière dans les ESMS hébergeant des personnes handicapées (foyer de vie, foyer d'hébergement-Esat²³²) rend très difficile la mise en place d'actions d'éducation à la santé, de prévention, de sensibilisation et la veille sanitaire indispensable à ces personnes. L'appel

231. Maison d'accueil spécialisée

232. Établissement ou service d'aide par le travail

à des infirmières libérales intervenant de manière ponctuelle ne répond que très partiellement à ces objectifs (Unapei, 2013). Les structures médicalisées (MAS, FAM²³³, IME) n'ont souvent pas d'infirmière la nuit et le week-end et les professionnels du secteur médico-social (encadrement, éducateurs, aides médico-psychologiques) sont souvent très démunis devant les problèmes de santé (Unapei, 2013). Quant à la démarche de soins palliatifs, elle est encore souvent incomplète conduisant à des situations inabouties dans lesquelles des aspects essentiels comme la douleur sont insuffisamment pris en compte et/ou imposent un transfert en milieu hospitalier (Dujin et coll., 2008). Il est important malgré tout de signaler le fonctionnement pilote de certains foyers qui mobilisent l'orthophoniste de la structure en vue d'assurer une médiation avec l'équipe hospitalière pour les personnes rencontrant des difficultés de communication, l'ergothérapeute pour les difficultés d'installation, une auxiliaire de vie ou des personnels éducatifs pour informer sur les habitudes de vie de la personne (Belorgey, 2009).

Absence de coordonnateur de soins

Pour les personnes vivant en institution, les établissements médico-sociaux sont supposés assurer un rôle de médiation avec les intervenants libéraux afin de garantir la cohérence et la continuité des soins. Cependant, la démarche de coordination des soins peut se heurter au refus et au manque de disponibilité des uns et des autres. Les intervenants internes sont souvent trop peu nombreux et ceux de l'extérieur trop lointains et surchargés (Belorgey, 2009). Il n'existe pas en France, dans le champ du handicap mental, de référent de type « gestionnaire de cas », à la fois coordonnateur et organisateur des prises en charge autour d'une personne, qui puisse assurer le lien entre les problématiques de santé et les problématiques liées au handicap (Etchecopar, 2008). En l'absence de coordination, comme le rappelle le Livre Blanc de l'Unapei (2013), il existe une perte de chance pour le patient : « le risque de fractionnement des soins entre les différents intervenants n'est pas négligeable. Il expose à la multiplication des traitements et à l'absence de prise en compte de certains aspects médicaux parfois élémentaires », pouvant parfois aboutir à des situations de rupture de soins, en particulier lors du passage de l'enfance à l'âge adulte, pendant les hospitalisations, les changements de mode d'accompagnement, ou du fait de l'isolement social et du vieillissement.

Ainsi les aidants naturels (parents, fratrie) doivent assurer cette fonction pour organiser les prises en charge, relayer les actions de prévention autour

233. Foyer d'accueil médicalisé

de la personne, coordonner l'intervention des professionnels (Etchecopar, 2008). Ils se retrouvent en première ligne, comme le précise l'Unapei (2013) : « les parents, premiers accompagnateurs des personnes handicapées mentales dans leurs parcours de soins, se retrouvent face à des situations complexes à gérer qui se surajoutent aux difficultés du parcours scolaire et/ou de réadaptation de la personne handicapée. Pour faire face, les parents doivent se former afin d'assurer au mieux le lien entre les multiples professionnels de santé. Ils sont parfois aussi amenés à prendre en charge des soins techniques complexes à domicile. ». Comme cela a déjà été souligné (Ali et coll., 2013), les parents vivent une situation paradoxale et injuste à double titre (Unapei, 2013) :

- les familles ne sont pas toujours reconnues par les professionnels de santé pour l'expertise qu'elles ont acquise dans le dépistage des symptômes, l'analyse des situations et les actions à engager ;
- *a contrario*, dans certains cas complexes, les médecins s'en remettent entièrement aux familles pour prendre des décisions, ce qui peut générer une inquiétude réelle chez les aidants. Les capacités et responsabilités de la personne elle-même ainsi que de ses aidants et accompagnants habituels (parents, familiaux, personnes de confiance, tuteurs...) à assumer les soins doivent être pleinement reconnues (Belorgey, 2009). Mais ils n'ont pas à jouer un rôle de coordination par défaut.

Dans le champ de la gériatrie, depuis 1999, la présence d'un médecin coordonnateur est devenue obligatoire en Ehpad (JO 27 avril 1999, annexe II, pp 661-662). Ce médecin contribue, avec l'infirmier coordonnateur, à la qualité de la prise en charge gériatrique des personnes âgées dépendantes en favorisant la coordination des actions et des soins entre les différents professionnels de santé (salariés ou libéraux) appelés à intervenir auprès des résidents de ces établissements. Or, dans le champ du handicap, un médecin coordonnateur est recommandé dans les cas complexes (Belorgey, 2009), mais son recrutement et ses missions restent à l'initiative des établissements médico-sociaux.

Les acteurs de santé sont isolés et de moins en moins nombreux. Selon l'enquête déjà citée, menée en Paca auprès d'un panel de médecins généralistes (Aulagnier et coll., 2004), le médecin déclare un manque d'information (63 %), de temps (50 %), de coordination avec divers intervenants (38 %), de formation (38 %), et des difficultés de communication avec le patient (21 %). Pourtant, la formation, les relais et la connaissance des différents interlocuteurs du territoire lui permettraient d'assurer une coordination efficace.

Prise en charge financière parfois insuffisante

Côté finance, les soins requis entraînent des surcoûts que les familles ont parfois du mal à assumer : déplacements et visites multiples et parfois éloignées, matériel de soin et médicaments non remboursés, franchise sur les remboursements... Ces difficultés financières sont exacerbées lorsque l'un des deux parents diminue son activité professionnelle pour s'occuper de son enfant (Unapei, 2013). D'après l'étude de la littérature pour l'audition publique de la HAS, le renoncement aux soins de toute nature en raison du coût financier restant à la charge des patients concernait 26,7 % des personnes handicapées contre 14,3 % des personnes dans la population générale (HAS, 2008).

Certains actes indispensables chez la personne handicapée ne sont pas reconnus (Unapei, 2013). Par exemple, il n'y a pas de remboursement des frais d'anesthésie générale et de bloc opératoire pour les soins dentaires conservateurs sous anesthésie générale ce qui induit un retard de soins, des douleurs chroniques et la nécessité d'extractions dentaires. Il en est de même de la sédation consciente par gaz inhalé (Meopa). Les lunettes, les prothèses auditives de même que les implants et prothèses dentaires sont souvent une lourde charge financière pour des revenus modestes. Plusieurs points techniques concernant la solvabilité de l'accès aux soins ont été rapportés dans l'audition publique de la HAS en 2008. Citons un exemple éloquent : les règles de droit commun aboutissent à laisser aux personnes en situation de handicap comme aux autres malades un « reste à charge » non négligeable pour des soins concernant d'autres pathologies que leur handicap ou des soins qui ne sont pas liés à la maladie exonérante (affection de longue durée : ALD). À cet égard, il ne faut pas méconnaître la difficulté inhérente au classement entre ce qui est « en lien » ou « sans lien » avec la maladie exonérante. Il faut également avoir en tête que, pour une personne en situation de handicap qui a l'allocation pour adulte handicapé (AAH) comme seul revenu, le niveau de cette dernière la place juste au-dessus du seuil de la CMU-complémentaire, du mauvais côté de « l'effet de seuil » pour le reste à charge des soins de ville. Ce qui crée une situation intolérable et constitue une dissuasion radicale à l'accès aux soins nécessaires si une assurance complémentaire adéquate n'est pas souscrite (Belorgey, 2009).

Par ailleurs, le tarif croissant des adhésions aux mutuelles et l'augmentation du nombre de médecins recourant au dépassement d'honoraires représentent une autre cause de retard voire de renonciation aux soins. De même, le taux élevé de renoncement aux soins dentaires est en partie lié à des raisons financières (Unapei, 2010). Enfin, la tarification des soins ne permet pas actuellement de prendre en compte les contraintes d'une consultation adaptée (accueil, durée), ce qui est un frein à la délivrance de soins de qualité.

Formation des personnels de santé et médico-sociaux

Selon le Livre Blanc de l'Unapei (2013), les personnels médicaux et paramédicaux sont majoritairement peu formés, l'enseignement du handicap étant très limité (quelques dizaines d'heures) durant le cursus des études médicales ainsi que durant les études paramédicales. En l'absence de données statistiques, on estime que seulement 1 à 2 % du cursus universitaire des médecins couvriraient ce domaine (Belorgey, 2009).

De plus, le médecin généraliste, compte tenu de l'évolution rapide de la recherche médicale, peut difficilement avoir une connaissance actualisée des très nombreux syndromes responsables de handicap. Dans l'étude déjà citée (Aulagnier et coll., 2004) portant sur 600 médecins généralistes de la région Paca, 21,6 % des médecins du panel déclarent être mal à l'aise vis-à-vis de personnes présentant un handicap mental, alors que seuls 8,2 % se sentent mal à l'aise avec des personnes présentant un handicap physique. Les médecins ayant une formation spécifique ou les consultations spécialisées sont en nombre limité : seulement 17 % des médecins interrogés ont déclaré avoir participé à des formations dans le domaine du handicap ; 12 % dans le cadre de la formation médicale continue (FMC) ; 2,2 % dans les formations universitaires ; 3,2 % dans les diplômes post-universitaires.

Pourtant, dans toutes les études interrogeant les médecins généralistes sur le suivi médical des personnes avec DI (en France ou à l'étranger), les praticiens sont très demandeurs de formation spécifique sur le handicap (Lennox et coll., 1997 ; Phillips et coll., 2004 ; Streatmans et coll., 2007). Dans une étude australienne, 252 médecins généralistes (28,5 % des 1 272 médecins sollicités) ont répondu à un questionnaire sur leurs besoins de formation sur la DI (Phillips et coll., 2004) : 95 % souhaitaient des formations complémentaires, en particulier sur les problèmes psychiatriques et de comportement, les relations humaines et la sexualité. Les questions de problèmes médicaux complexes et de prévention étaient moins souvent des thèmes de formation demandés.

Le CNCPH (Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées) recommande que les acteurs de santé, le personnel médical, paramédical et le personnel administratif du secteur sanitaire soient formés et sensibilisés à l'accueil et à l'accompagnement des personnes handicapées (CNCPH, 2011).

Impact positif de l'adaptation de l'offre de soins sur la santé des personnes avec DI

Démontrer l'effet bénéfique des dispositifs spécifiques de soins des personnes avec DI est très difficile. Une revue de la littérature utilisant la méthodologie Cochrane, n'a retenu que six études contrôlées, centrées sur la santé mentale. Aucune n'abordait la question de la santé physique (Balogh et coll., 2008). Pourtant, des initiatives pilotes méritent une attention particulière, que ce soient des bilans de santé systématiques, des centres ressources pour personnes avec DI ou des plans de formation des professionnels.

Mise en place de bilans de santé systématiques

Plusieurs expériences dans différents pays démontrent clairement l'impact bénéfique de bilans médicaux systématiques sur la santé des personnes avec DI (Baxter et coll., 2006 ; Cooper et coll., 2006 ; Robertson et coll., 2011). Une revue récente a répertorié quarante-huit publications entre 1989 et 2013, regroupant l'expérience de bilans de santé réalisés chez plus de 5 000 personnes avec DI (Robertson et coll., 2014). La majorité des travaux a été réalisée au Royaume-Uni et en Australie. Les taux de pathologies non connues diagnostiquées lors du bilan de santé allaient de 51 % à 94 %, avec 2 à 5 pathologies par patient (Robertson et coll., 2011). Les pathologies dépistées étaient très variées : bouchon de cérumen avec hypoacousie, problèmes cutanés, constipation, hypothyroïdie, hypertension artérielle, cancers (sein, testicule, peau, pancréas, côlon, poumon), épilepsie et surdosages d'antiépileptiques. Plus intéressant, ces bilans de santé ont débouché sur des actions thérapeutiques (oncologie, pose de pacemakers) ou de prévention (dépistage de troubles sensoriels et de cancer, vaccinations, soins dentaires) dans la grande majorité des cas (Lennox et coll., 2011 ; Robertson et coll., 2011). Peu d'études ont évalué l'impact du bilan sur la santé du patient à moyen ou long terme. Malgré tout, des bénéfices ont été rapportés sur certains indicateurs : perte de poids chez des personnes obèses, amélioration d'une épilepsie après adaptation du traitement, diminution de l'asthénie après supplémentation d'une anémie par carence en fer, gain auditif après extraction d'un bouchon (Robertson et coll., 2011).

Les experts ont repris quelques exemples, non exhaustifs, pour illustrer la pertinence de ces bilans de santé.

Un bilan de santé systématique déjà cité plus haut, a été réalisé par quarante équipes de soins primaires du pays de Galles préalablement formées, chez 181 adultes avec DI. Ce *check up* a révélé de nouveaux besoins de santé chez 51 % des sujets, dont une pathologie sérieuse non connue dans 9 % des cas

(4 hypertensions artérielles, 4 hématuries, 2 hypothyroïdies, 2 diabètes et un cancer du sein). Enfin, grâce à un monitoring des actions menées au décours de la visite, un traitement était proposé dans les trois mois pour 93 % des besoins de santé dépistés (Baxter et coll., 2006).

Une équipe écossaise (Cooper et coll., 2006) a mené une étude comparative entre 50 adultes avec DI bénéficiant d'un bilan de santé systématique (*the C21 Health Check*) et 50 adultes appariés selon l'âge, le sexe et le niveau intellectuel, ayant recours à leurs soins habituels. Une évaluation de l'impact de ce dépistage est réalisée un an après, par questionnaires semi-dirigés et consultation des dossiers médicaux. Deux fois plus de besoins de santé ont été détectés au cours de l'année chez les patients ayant eu le bilan de santé (moyenne de 4,8 besoins de santé *versus* 2,2 ; $p < 0,001$). De même, plus d'actions de promotion de la santé et de surveillance de leur santé leur ont été proposées.

Les études contrôlées les plus intéressantes ont été réalisées par une équipe australienne : parmi 695 adultes avec DI, 357 patients ayant bénéficié d'un bilan de santé sont comparés à 338 autres qui ont reçu des soins courants (Lennox et coll., 2011). Les patients étaient affectés à l'un des deux groupes après tirage au sort (randomisation) et appariés en âge, sexe et sévérité de DI. Dans le groupe ayant eu le bilan de santé standardisé, plusieurs indicateurs étaient significativement supérieurs à ceux du groupe contrôle : taux de dépistage de troubles sensoriels (audition, vision), de vaccinations à jour, de diagnostics (obésité, reflux gastro-œsophagien, constipation), d'actions de dépistage de cancers féminins (frottis cervical, examen des seins, mammographies) (Lennox et coll., 2007 et 2011).

L'utilité de répéter les bilans de santé et la fréquence des bilans ont été évaluées par une équipe galloise déjà citée (Baxter et coll., 2006). Les auteurs ont suivi une cohorte de 108 adultes avec DI répartis en trois groupes : 39 patients ont eu un nouveau bilan deux ans après le bilan initial, 36 ont eu ce deuxième bilan quatre ans après et 33 n'ont pas eu de nouveau bilan. Le taux de pathologies retrouvé aux bilans de suivi était aussi élevé que lors du premier bilan, y compris certaines pathologies potentiellement graves (nodule mammaire, diabète, hypertension), incitant les auteurs à recommander des bilans itératifs annuels. Mais les auteurs ne précisent pas le taux de pathologies détecté dans le groupe 3, sur la base d'un suivi ordinaire par le médecin traitant (Felce et coll., 2008).

L'analyse de la littérature permet de conclure qu'un bilan de santé standardisé :

- est utile aux personnes avec DI pour détecter et traiter des pathologies non diagnostiquées, dont certaines mettent en jeu le pronostic vital ;
- sensibilise les médecins aux besoins de santé spécifiques des personnes avec DI ;
- implique la mise en œuvre d'actions ciblées de prévention et de dépistage.

Plusieurs gouvernements ont pris des mesures fortes pour mettre en œuvre un bilan de santé annuel par le médecin traitant (Robertson et coll., 2011). En Australie, depuis 2007 un bilan de santé annuel standardisé pour les personnes avec DI (*the Comprehensive Health Assessment Program*, CHAP) a fait l'objet d'un acte bonifié pour les médecins généralistes, ce qui a permis un déploiement rapide sur le territoire (Lennox et coll., 2011). En Grande-Bretagne, en 2006 le bilan de santé annuel déjà cité a été recommandé par *the Disability Rights Commission*, avec injonction de mise en œuvre par les centres de soins primaires. Le nombre de personnes avec DI bénéficiant du bilan de santé au pays de Galles augmente régulièrement, passant de 31 % en 2006 à 41 % en 2008 (Robertson et coll., 2011).

Au-delà de l'utilité individuelle démontrée des bilans de santé pour les personnes avec DI et qui justifie en soi cette approche, l'intérêt médico-économique d'une telle politique est probable. Une qualité insuffisante des soins pour les personnes avec DI est associée à un surcoût de dépenses de santé : par exemple, aux États-Unis, parmi les personnes en situation de précarité qui bénéficient du système de couverture sociale « *medicaid* », les personnes avec DI qui représentent 4,9 % du groupe, consomment 15,7 % des dépenses de santé (Krahn et coll., 2010).

Un dépistage plus précoce de problèmes de santé graves, une diminution des hospitalisations en urgence pour problèmes somatiques ou troubles graves du comportement auraient probablement un intérêt économique. Mais la littérature manque d'études démontrant l'impact à long terme sur la consommation de soins des personnes avec DI, et *in fine*, sur le taux de comorbidités et de mortalité prématurée (Lennox et coll., 2011 ; Robertson et coll., 2014).

Centres ressources pour personnes avec DI

C'est le Royaume-Uni qui a mis en œuvre une politique énergique de déploiement de plus de 350 « *Community Learning Disability Teams* » sur l'ensemble du territoire, au service des personnes atteintes de DI modérées à profondes (Balogh et coll., 2008). Les objectifs de ces centres ressources sont les suivants (Slevin et coll., 2008) :

- proposer l'accès à un spécialiste quand les problèmes médicaux dépassent les compétences des centres de soins primaires ;
- accompagner les médecins généralistes et les équipes de soins primaires à identifier et traiter les problèmes de santé des personnes avec DI ;
- travailler avec les centres de soins et services sociaux pour fournir des soins coordonnés ;
- faciliter l'accès aux services de soins primaires ;
- proposer une éducation thérapeutique et des conseils aux patients, aux familles et aux professionnels. Les professionnels impliqués dans ces centres ressources sont des psychiatres, psychologues et infirmières formées aux troubles psychiatriques chez les personnes avec DI (Balogh et coll., 2008). Il est important de noter que ces centres sont axés surtout sur les troubles psychiatriques et les comportements-défis, et non sur les problèmes de santé physique.

Coordination du parcours de soins

La coordination du parcours de soins ou *case management*, est un « modèle » d'intervention (clinique et organisationnel) développé initialement au Québec, aux États-Unis et en Grande-Bretagne. Il propose un cadre de référence pour l'accompagnement de patients souffrant de pathologies chroniques, notamment en matière de santé mentale. La philosophie de base de l'approche de *case management* vise à favoriser, pour le patient, un accompagnement global et progressif vers le rétablissement dans son cadre de vie ordinaire, en collaboration constante avec ses proches et des intervenants et parties prenantes issus de son environnement externe (IUIL, 2013). Dans la révision en 2010 de ses standards de pratique en matière de *case management*, la *Case Management Society of America* a souligné la nécessité de mettre en place un système de santé et de soins plus intégré, favorisant la multidisciplinarité, afin de :

- faire face aux évolutions, défis et contraintes du secteur soins-santé-social ;
- permettre une meilleure considération de l'état de santé et de la situation globale du patient pouvant bénéficier de services en matière de *case management* ;
- optimiser la prise en charge du patient et le parcours de soins²³⁴.

À l'issue d'un remarquable travail de synthèse sur la coordination du parcours de soins (IUIL, 2013), l'Institut Universitaire International Luxembourg précise le concept de *case management* : il s'agit d'un « processus de gestion

holistique et intégré permettant d'organiser, de coordonner et d'optimiser les ressources humaines/financières/matérielles et les soins et les services requis par les individus et leur entourage afin de : satisfaire leurs besoins spécifiques en matière de santé et support psychologique et social, améliorer la qualité de leur prise en charge, améliorer leur qualité de vie. Il s'agit d'avoir les bonnes personnes prodiguant les bons services/soins au bon moment, au bon endroit et au meilleur coût ». En Europe, le Royaume-Uni est le pays pionnier, ayant inscrit dans la loi il y a plus de vingt ans le concept de *case management* (*National Health Service and Community Care Act*, 1993)²³⁵.

En France, comme le précise l'étude luxembourgeoise (IUIL, 2013), il n'y a pas d'organisme national actif dans le domaine du *case management*, ce qui a pour conséquence une diversité d'approches et de définitions en la matière. Des initiatives à un niveau national comme le « Plan Alzheimer (2008-2012) » ou le « Plan Cancer (2009-2013) » prévoient une multitude de mesures pour améliorer la prise en charge des personnes atteintes de ces maladies. Ces mesures prévoient aussi, entres autres, la mise en place d'une approche de *case management*. La revue de la littérature ne mentionne pas de recommandation pour la création de coordonnateurs de soins pour personnes avec DI en France. Pourtant, la question d'une coordination de l'accès aux soins pour les personnes en situation de handicap a été mise en exergue dans plusieurs rapports d'instances officielles telles que la Haute Autorité de Santé (HAS, 2009), le Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées (CNCPPH, 2010) ou le ministère de la Santé (Jacob, 2013).

Le recrutement d'infirmières de liaison (*learning disability liaison nurse*) au sein des hôpitaux, recommandé au Royaume-Uni (Iacono et coll., 2014), s'inscrit dans cette démarche de coordination du parcours de soins. Pour l'instant, peu de pays ont expérimenté l'intervention de ces infirmières de liaison et évalué l'impact sur la qualité des soins. Une étude qualitative a été menée en Écosse, à l'issue de 323 interventions réalisées sur 18 mois (Brown et coll., 2012). Quatre-vingt-cinq personnes ont participé à des entretiens individuels et des *focus groups* : cinq patients avec DI, 16 aidants, 39 professionnels de soins primaires, 19 professionnels hospitaliers et 6 infirmières de liaison. Cette étude confirme la pertinence de l'intervention des infirmières de liaison pour promouvoir des soins coordonnés, de l'admission à la sortie du patient et montre le rôle capital des infirmières comme « ambassadeur » pour la personne avec DI, concernant le consentement du patient aux traitements, l'ajustement des soins à ses besoins spécifiques et pour faciliter la communication. La complexité du rôle de ces infirmières de liaison tient à la multiplicité de leurs missions clinique (accompagner les patients),

235. <http://www.medicine.manchester.ac.uk/pssru/research/casecaremanagement/>

pédagogique (développer l'éducation thérapeutique et les bonnes pratiques professionnelles), et institutionnelle (proposer des innovations stratégiques pour l'organisation des soins).

En France, la pertinence de Référents du Parcours de Santé (RPS) en charge d'une fonction de coordination a été argumentée à plusieurs reprises, en particulier dans le rapport Jacob remis à la ministre de la Santé (Jacob, 2013). Le rapporteur demande « que l'exercice de cette fonction soit législativement reconnu, valorisé et rémunéré. Le RPS pourra être un professionnel de santé libéral ou salarié d'un établissement sanitaire, social ou médico-social, ou un autre professionnel travaillant au sein d'une équipe intégrant des professionnels de santé, et exerçant spécifiquement cette fonction. » (Jacob, 2013).

Formation des professionnels

Plusieurs institutions ou associations ont publié des guides de bonne pratique pour le suivi médical des personnes avec DI. Un comité international d'experts de l'*International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities* (Iassid) avait publié des recommandations concises sur les principaux problèmes de santé des personnes avec DI (Lennox, 2002). Dès 2003, en Nouvelle Zélande, the *National Advisory Committee on Health and Disability* recommandait le déploiement pour les médecins généralistes, d'un outil d'évaluation de la santé des personnes avec DI (Robertson et coll., 2011). En 2006, le ministère de la Santé australien a mis en ligne un guide à l'intention des médecins généralistes, qui reprend les recommandations de l'Iassid et ajoute des propositions de carnet de suivi, des conseils pour communiquer avec le patient et obtenir son consentement aux soins (NSW Health, 2006).

La formation des médecins traitants à la santé des personnes avec DI est un enjeu important. En effet, plusieurs études soulignent qu'un des freins au déploiement de bilans de santé systématiques est la réticence des médecins à les réaliser, entre autres raisons, du fait d'une méconnaissance des particularités des soins aux personnes avec DI (Robertson et coll., 2011). Une étude a été réalisée chez des médecins généralistes écossais pour évaluer l'impact d'une formation spécifique sur la déficience intellectuelle, sur leurs connaissances, leur sentiment de compétence et leur pratique clinique (Melville et coll., 2006). Un groupe avait reçu un pack de formation écrit et une séance de formation en face à face de 3 heures ; un deuxième groupe n'avait reçu que le pack ; le troisième groupe n'a pas été formé. Trois mois après la formation, 81 % des médecins ayant eu l'ensemble de la formation se sentaient plus capables de prendre en compte les besoins de leurs patients et 67 % avaient changé leurs pratiques. La progression des connaissances des médecins formés était nettement supérieure à celle de ceux non formés ($F = 5,6$;

$P = 0,005$), et le sentiment de compétence supérieur au groupe formé uniquement par le pack écrit ($t = 2,079$; $P = 0,04$) (Melville et coll., 2006).

En France, dans le sillage des Plans Alzheimer/Cancer, l'offre de formation en *case management* commence à se développer. Plusieurs universités françaises proposent des formations de coordonnateur de santé en gériatrie ou « gestionnaire de cas ». Plusieurs professions telles que les infirmiers et assistants sociaux sont sollicitées comme coordonnateurs de soins (mesure 5 du « Plan Alzheimer 2008-2012 » et « Plan Cancer 2009-2013 »). Le rapport luxembourgeois sur le *case management* précise que de nombreux professionnels du champ médico-social et sanitaire, autres que les infirmiers et assistants sociaux, pourraient assurer la fonction de *case manager* (IUIL, 2013).

En conclusion, la revue exhaustive de la littérature médicale et scientifique réalisée dans le cadre de cette expertise collective confirme les besoins spécifiques des personnes avec DI et les enjeux en termes d'organisation des soins, pour remédier à une perte de chance et à des surhandicaps par faute de soins.

En effet, si certaines pathologies médicales fréquentes chez les personnes avec DI sont directement liées à la maladie causale (par exemple, épilepsie, problèmes moteurs, certains troubles psychiatriques...), l'écart d'état de santé par rapport à la population générale peut être évité ou réduit en adaptant l'offre de soins (campagnes de prévention, outils de communication, accessibilité, coordination des soins, formation des professionnels...).

Plusieurs rapports institutionnels français ont déjà pointé la question de l'accès aux soins des personnes handicapées, dont celles atteintes de handicap mental :

- HAS : l'audition publique « Accès aux soins des personnes en situation de handicap » conduite en 2008 pour la Haute Autorité de Santé, a mis en évidence le retard pris par la France pour l'accès aux soins et a préconisé un certain nombre de mesures (Belorgey, 2008 ; HAS, 2008) ;
- CNCPH : le Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées, dans sa commission « Accès aux soins » à laquelle ont participé l'Unapei et la Fegapei, a fait les mêmes constatations avec des propositions concrètes pour améliorer la coordination et la continuité des soins, et des mesures pour inciter le corps médical et paramédical à s'investir davantage dans le médico-social. Ces propositions n'ont pas été retenues comme prioritaires dans le rapport final (CNCPH, 2011) ;
- Onfrîh : dans son rapport triennal remis à la ministre des Solidarités et de la Cohésion Sociale en mai 2011, l'Observatoire National sur la Formation,

la Recherche et l'Innovation sur le Handicap a réaffirmé que le maintien en santé des personnes handicapées, était une condition de leur participation sociale et constaté que l'accès à la prévention générale et aux soins courants restait difficile (Onfrih, 2011) ;

- Unapei : le Livre Blanc « Pour une santé accessible aux personnes handicapées mentales », rédigé par les membres de la commission santé de l'Unapei²³⁶ en juin 2013 rappelle de manière très didactique les enjeux majeurs de cette question, avec un certain nombre de propositions concrètes ;
- Ministère de la Santé : à la demande de Marie-Arlette Carlotti, ministre déléguée chargée des Personnes handicapées et de la Lutte contre l'exclusion (jusqu'en mars 2014), Pascal Jacob a rendu un rapport en 2013 sur « l'accès aux soins pour les personnes handicapées » (Jacob, 2013). À partir d'entretiens avec des personnes handicapées, leurs familles et des professionnels de l'accompagnement et du soin, ce rapport met l'accent sur la situation très compliquée des personnes handicapées ayant des problèmes de santé et propose de nombreuses solutions concernant l'ensemble du parcours de santé. Un film joint au rapport, comporte de nombreuses interviews évoquant principalement la question de la coordination des soins.

La prise de conscience des situations de rupture et la volonté de lever les obstacles semblent amorcées, au vu du rapport du Conseil d'État (Piveteau, 2014) qui recommande des pistes très concrètes d'évolution des organisations et des pratiques, et de la rédaction de la charte Romain Jacob : « Unis pour l'accès à la santé des personnes en situation de handicap », signée en décembre 2014 par de nombreux acteurs du secteur sanitaire et médico-social (Jacob, 2014).

BIBLIOGRAPHIE

ALI A, SCIOR K, RATTI V, STRYDOM A, KING M, HASSIOTIS A. Discrimination and other barriers to accessing health care: perspectives of patients with mild and moderate intellectual disability and their carers. *PLoS One* 2013, **8** : e70855

ALLERTON LA, WELCH V, EMERSON E. Health inequalities experienced by children and young people with intellectual disabilities: a review of literature from the United Kingdom. *J Intellect Disabil* 2011, **15** : 269-278

ALLISON PJ, HENNEQUIN M. Étude de l'accès aux soins et des modalités des traitements dentaires reçus par les personnes porteuses d'une trisomie 21 en France. *Med Sci (Paris)* 1999, **5** : 27-28

ANNAZ D, HILL CM, ASHWORTH A, HOLLEY S, KARMILOFF-SMITH A. Characterisation of sleep problems in children with Williams syndrome. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 164-169

AULAGNIER M, GOURHEUX JC, PARAPONARIS A, GARNIER JP, VILLANI P, VERGER P. La prise en charge des patients handicapés en médecine générale libérale : une enquête auprès d'un panel de médecins généralistes en Provence Alpes Côte d'Azur, en 2002. *Ann Phys Rehabil Med* 2004, **47** : 98-104

AZEMA B, MARTINEZ N. Les personnes handicapées vieillissantes : espérances de vie et de santé ; qualité de vie. Une revue de la littérature. *Revue Française des Affaires Sociales* 2005, 295-333 (accessible sur : www.cairn.info/revue-francaise-des-affaires-sociales-2005-2-page-295.htm)

BALOGH R, OUELLETTE-KUNTZ H, BOURNE L, LUNSKY Y, COLANTONIO A. Organising health care services for persons with an intellectual disability. *Cochrane Database Syst Rev* 2008, **4** : 1-33

BARTLO P, KLEIN P. Physical activity benefits and needs in adults with intellectual disabilities: systematic review of the literature. *Am Assoc Intellect Dev Disabil* 2011, **116** : 220-232

BAXTER H, LOWE K, HOUSTON H, JONES G, FELCE D, KERR M. Previously unidentified morbidity in patients with intellectual disability. *Br J Gen Pract* 2006, **56** : 93-98

BEANGE H, MCELDOFF A, BAKER W. Medical disorders of adults with mental retardation: a population study. *Am J Ment Retard* 1995, **99** : 595-604

BÉGARIE J, MAÏANO C, NINOT G, AZÉMA B. Prévalence du surpoids chez des pré-adolescents, adolescents et jeunes adultes présentant une déficience intellectuelle scolarisés dans les instituts médico-éducatifs du Sud-est de la France : une étude exploratoire. *Rev Epidemiol Sante Publ* 2009, **57** : 337-345

BELORGEY JM. Rapport de la commission. Audition publique « Accès aux soins des personnes en situation de handicap ». Paris, 22-23 octobre 2008. HAS, 2009

BERNEY T. Ageing in Down syndrome. In: Developmental disability and ageing. O'BRIEN G, ROSENBLUM L (Eds). London NW3 5RN England, Mac Keith Press, 2009 : 31-38

BHAUMIK S, WATSON J M, THORP C F, TYRER F, MCGROTHER CW. Body mass index in adults with intellectual disability: distribution, associations and service implications: a population-based prevalence study. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 287-298

BOYLE A, MELVILLE CA, MORRISON J, ALLAN L, SMILEY E, et coll. A cohort study of the prevalence of sleep problems in adults with intellectual disabilities. *J Sleep Res* 2010, **19** : 42-53

BROWN M, MACARTHUR J, MCKECHANIE A, MACK S, HAYES M, FLETCHER J. Learning Disability Liaison Nursing Services in south-east Scotland: a mixed-methods impact and outcome study. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 1161-1174

BUELOW JM, MCNELIS A, SHORE CP, AUSTIN JK. Stressors of parents of children with epilepsy and intellectual disability. *J Neurosci Nurs* 2006, **38** : 147-154

CARTER M, MCCAUGHEY E, ANNAZ D, HILL CM. Sleep problems in a Down syndrome population. *Arch Dis Child* 2009, **94** : 308-310

CHAPMAN M, IDDON P, ATKINSON K, BRODIE C, MITCHELL D, et coll. The misdiagnosis of epilepsy in people with intellectual disabilities: a systematic review. *Seizure* 2011, **20** : 101-106

CHINALSKA-CHOMAT R, RICOUR C, MANH Y. Obésité et handicap mental : ce n'est pas une fatalité. Institut médico-éducatif du Centre de la Gabrielle, MFPass, 2013, 82 p.

CNCPH (CONSEIL NATIONAL CONSULTATIF DES PERSONNES HANDICAPÉES). Rapport 2010 du Conseil National Consultatif des Personnes Handicapées. Rapport à la ministre des Solidarités et de la Cohésion Sociale. La Documentation Française, Paris, 2011

CNSA (CAISSE NATIONALE DE SOLIDARITÉ POUR L'AUTONOMIE). Aide à l'adaptation et à la planification de l'offre médico-sociale en faveur des personnes handicapées vieillissantes. Dossier technique. 2010. (accessible sur : http://www.cnsa.fr/IMG/pdf/Dossier_technique_PHV_BDindex.pdf)

COOPER SA, MORRISON J, MELVILLE C, FINLAYSON J, ALLAN L, et coll. Improving the health of people with intellectual disabilities: outcomes of a health screening programme after 1 year. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 667-677

COPPUS A, EVENHUIS H, VERBERNE GJ, VISSER F, VAN GOOL P, et coll. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 768-777

DE FRÉMINVILLE B. Trisomie 21 et accès aux soins. In : Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Audition publique HAS. Texte des experts Tome 1. Paris, 2008 : 26-42

DE WINTER CF, MAGILSEN KW, VAN ALFEN JC, PENNING C, EVENHUIS HM. Prevalence of cardiovascular risk factors in older people with intellectual disability. *Am J Intellect Disabil* 2009, **114** : 427-436

DORIN M, MOYSAN V, COHEN C, COLLET C, HENNEQUIN M. Évaluation des besoins en santé bucco-dentaire des enfants et adolescents fréquentant un institut médico-éducatif ou un établissement pour enfants et adolescents polyhandicapés, en France. *Prat Organ Soins* 2006, **37** : 299-312

DUJIN A, MARESCA B, FUNEL F, DELAKIAN I. Étude sur les perceptions et les attentes des professionnels de santé, des bénévoles et des familles dans le cadre de la prise en charge des soins palliatifs. Les établissements médico-sociaux. Rapport n° 253. Drees, Série études et recherche, Paris, 2008 : 88 p

EINFELD S, EMERSON E. Intellectual disability. In: Rutter's Child and Adolescent Psychiatry, 5th edition. RUTTER M, BISHOP DVM, PINE DS, SCOTT S, STEVENSON, et coll. (Eds). Blackwell Publishing, 2008 : 820-840

EMBERSIN-KYPRIANOU C, CHATIGNOUX E. Conditions de vie et santé des personnes handicapées en Île-de-France. Exploitation régionale de l'enquête Handicap-Santé Ménages (HSM) 2008. Rapport de l'Observatoire régional de santé Île-de-France, 2012, 142 p.

EMERSON E. Over-weight and obesity in -3 and -5-year-old children with and without developmental delay. *Public Health* 2009, **123** : 130-133

EMERSON E, HATTON C. Poverty, socio-economic position, social capital and the health of children and adolescents with intellectual disabilities in Britain: a replication. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 866-874

ETCHECOPAR X. Établissements et réseaux de soins. In : Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Audition publique HAS. Texte des experts Tome 2. Paris, 2008 : 53-61

ÉTIENNE JC, CORNE C. Les enjeux de la prévention en matière de santé. Avis du Conseil économique, social et environnemental. Les éditions des journaux officiels, 2012, 56 p. (accessible sur : http://www.lecese.fr/sites/default/files/pdf/Avis/2012/2012_03_prevention_sante.pdf)

FELCE D, BAXTER H, LOWE K, DUNSTAN F, HOUSTON H, et coll. The impact of repeated health checks for adults with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 585-596

GABBAI P. L'avancée en âge des personnes polyhandicapées et infirmes moteurs cérébraux. Journées d'études Polyhandicap. In : Comprendre, soigner et accompagner le vieillissement. 2010 : 15-18 (accessible sur : http://handicap.aphp.fr/files/2012/04/résumé_journée_polyhandicap_2010_AP-HP.pdf)

GALLI-CARMINATI G, CHAUVET I, DERIAZ N. Prevalence of gastrointestinal disorders in adult clients with pervasive developmental disorders. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 711-718

GHOSE S, CHANDRA SEKHAR G. The eye in idiopathic mental retardation. *Jpn J Ophthalmol* 1986, **30** : 431-435

HAS (HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ). Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Audition publique. Texte des experts Tome 2. Paris, 2008

HAVERCAMP SM, SCANDLIN D, ROTH M. Health disparities among adults with developmental disabilities, adults with other disabilities and adult not reporting disability in north Carolina. *Public Health Rep* 2004, **119** : 418-426

HENNEQUIN M. Accès aux soins bucco-dentaires. In : Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Audition publique HAS. Texte des experts Tome 1. Paris, 2008 : 69-93

HESLOP P, BLAIR PS, FLEMING P, HOGHTON M, MARRIOTT A, RUSS L. The Confidential Inquiry into premature deaths of people with intellectual disabilities in the UK: a population-based study. *Lancet* 2014, **383** : 889-895

HURTADO B, KOEPP MJ, SANDER JW, THOMPSON PJ. The impact of levetiracetam on challenging behavior. *Epilepsy Behav* 2006, **8** : 588-592

IACONO T, BIGBY C, UNSWORTH C, DOUGLAS J, FITZPATRICK P. A systematic review of hospital experiences of people with intellectual disability. *BMC Health Serv Res* 2014, **14** : 505

INSTITUT UNIVERSITAIRE INTERNATIONAL LUXEMBOURG (IUIL). Case management - Coordination de parcours de soins appliquée au secteur de la santé et des services aux personnes. Rapport final présenté à l'IUIL suite à l'étude menée par Deloitte. Février 2013 (accessible sur : www.iuil.lu/uploads/documents/files/etude-deloitte.pdf)

JACOB P. Accès aux soins pour les personnes handicapées. Rapport 2013 (accessible sur : www.sante.gouv.fr/IMG/pdf/rapport-pjacob-0306-macarlotti.pdf)

JACOB P. Charte Romain Jacob : « Unis pour l'accès à la santé des personnes en situation de handicap », signée à Paris le 16 décembre 2014 (accessible sur : www.handidactique.org/)

KARJALAINEN S, KÄÄRIÄINEN R, VOHLONEN. Ear Disease and hearing sensitivity in mentally retarded children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol* 1983, **5** : 235-241

KERR MP, MENSAH S, BESAG F, DE TOFFOL B, ETTINGER A, et coll. International consensus clinical practice statements for the treatment of neuropsychiatric conditions associated with epilepsy. *Epilepsia* 2011, **52** : 2133-2138

KERR M, GIL-NAGEL A, GLYNN M, MULA M, THOMPSON R, ZUBERI SM. Treatment of behavioral problems in intellectually disabled adult patients with epilepsy. *Epilepsia* 2013, **54** (suppl 1) : 34-40

KRAHN GL, HAMMOND L, TURNER A. A cascade of disparities: health and healthcare access for people with intellectual disabilities. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2006, **12** : 70-82

KRAHN GL, FOX MH, CAMPBELL VA, RAMON I, JESIEN G. Developing a Health Surveillance System for people with intellectual disabilities in the United States. *J Policy Pract intellect Disabil* 2010, **7** : 155-166

KWOK H, CHEUNG PW. Co-morbidity of psychiatric disorder and medical illness in people with intellectual disabilities. *Curr Opin Psychiatry* 2007, **20** : 443-449

LAGIER P. Assurer la continuité du parcours de santé des personnes handicapées mentales. *Techniques Hospitalières* 2011, **727** : 12-16

LEE HW, JUNG DK, SUH CK, KWON SH, PARK SP. Cognitive effects of low-dose topiramate monotherapy in epilepsy patients: A 1-year follow-up. *Epilepsy Behav* 2006, **8** : 736-741

LEE L, RIANTO J, RAYKAR V, CREASEY H, WAITE L, et coll. Health and functional status of adults with intellectual disability referred to the specialist health care setting: a five-year experience. *Int J Family Med* 2011, 1-9

LENNOX N. Health Guidelines for Adults with an Intellectual Disability. IASSID, 2002. (accessible sur : www.ddd.uwo.ca/bulletins/archived/2002Sept.pdf.)

LENNOX NG, DIGGENS JN, UGONI AM. The general practice care of people with intellectual disability: barriers and solutions. *J Intellect Disabil Res* 1997, **41** : 380-390

LENNOX N, BAIN C, REY-CONDE T, PURDIE D, BUSH R, PANDEYA N. Effects of a comprehensive health assessment programme for Australian adults with intellectual disability: a cluster randomized trial. *Int J Epidemiol* 2007, **36** : 139-146

LENNOX N, WARE R, BAIN C, TAYLOR GOMEZ M, COOPER SA. Effects of health screening for adults with intellectual disability: a pooled analysis. *Br J Gen Pract* 2011, **61** : 193-196

MAIANO C. Prevalence and risk factors of overweight and obesity among children and adolescents with intellectual disabilities. *Obes Rev* 2011, **12** : 189-197

MANSELL J. Raising our sights: services for adults with profound intellectual and multiple disabilities. Project report, Department of Health, London, 2010. (accessible sur : <https://kar.kent.ac.uk/24356/>)

MARCHANDET E. Messages de prévention et handicap mental : une adaptation nécessaire. *La Santé de l'Homme* 2011, **412** : 21-22

MATTHEWS T, WESTON N, BAXTER H, FELCE D, KERR M. A general practice-based prevalence study of epilepsy among adults with intellectual disabilities and of its association with psychiatric disorder, behaviour disturbance and carer stress. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 163-173

MATSON JL, LAUD RB, GONZÁLEZ ML, MALONE CJ, SWENDER SL. The reliability of the Scale for the Evaluation and Identification of Seizures, Epilepsy, and Anticonvulsant Side Effects-B (SEIZES B). *Res Dev Disabil* 2005, **26** : 593-599

MCGROTHER CW, BHAUMIK S, THORP CF, HAUCK A, BRANFORD D, WATSON JM. Epilepsy in adults with intellectual disabilities: prevalence, associations and service implications. *Seizure* 2006, **15** : 376-386

MCKEE JR, SUNDER TR, VUONG A, HAMMER AE. Adjunctive lamotrigine for refractory epilepsy in adolescents with mental retardation. *J Child Neurol* 2006, **21** : 372-379

MELVILLE CA, COOPER SA, MORRISON J, FINLAYSON J, ALLAN L, et coll. The outcomes of an intervention study to reduce the barriers experienced by people with intellectual disabilities accessing primary health care services. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 11-17

MELVILLE CA, COOPER SA, MORRISON J, ALLAN L, SMILEY E, WILLIAMSON A. The prevalence and determinants of obesity in adults with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 425-437

MIZEN L, MACFIE M, FINDLAY L, COOPER S-A, MELVILLE CA. Clinical guidelines contribute to the health inequities experienced by individuals with intellectual disabilities. *Implementation Science* 2012, **7** : 42

MORIN D, MÉRINEAU-CÔTÉ J, OUELLETTE-KUNTZ H, TASSÉ MJ, KERR M. A comparison of the prevalence of chronic disease among people with and without intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 455-463

NSW HEALTH. Health care in people with intellectual disability –Guidelines for General Practitioners. Centre for Developmental Disability Studies 2006 (accessible sur : <http://www.health.nsw.gov.au>.)

ONFRIH. Rapport triennal de l'Observatoire national sur la formation, la recherche et l'innovation sur le handicap. Collection des rapports officiels. La Documentation Française, Paris, 2011 : 258 p.

OWENS PL, KERKER BD, ZIGLER E, HORWITZ SM. Vision and oral health needs of individuals with intellectual disability. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2006, **12** : 28-40

PHILLIPS A, MORRISON J, DAVIS RW. General practitioners' educational needs in intellectual disability health. *J Intellect Disabil Res* 2004, **48** : 142-149

PIVETEAU D. « Zéro sans solution » : Le devoir collectif de permettre un parcours de vie sans rupture, pour les personnes en situation de handicap et pour leurs proches. Rapport pour le ministère des Affaires Sociales, Juin 2014 (accessible sur : www.social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/Rapport_Zero_sans_solution_.pdf.)

POIRIER G, SAMPIL M. L'accès aux soins et à la prévention des personnes en situation de handicap mental. Enquête épidémiologique descriptive sur un échantillon représentatif au sein des APEI « Papillons Blancs du Nord ». Rapport de l'ORS Nord Pas de Calais. Udapei du Nord, 2012, 96 p.

POMONA II. Health indicators for people with intellectual disabilities: Using an indicator set. Final Report, 2008 (accessible sur : www.pomonaproject.org/)

RÉSEAU LUCIOLES. Troubles de l'alimentation et handicap mental sévère : Pratiques. Document à destination des professionnels intervenant en établissements et services médico-sociaux et des familles. Réseau Luciole Eds, 2014, 197 p. (accessible sur : www.reseau-lucioles.org/)

ROBERTSON J, ROBERTS H, EMERSON E, TURNER S, GREIG R. The impact of health checks for people with intellectual disabilities: a systematic review of evidence. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 1009-1019

ROBERTSON J, HATTON C, EMERSON E, BAINES S. The impact of health checks for people with intellectual disabilities: an updated systematic review of evidence. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 2450-2462

RYAN R, SUNADA K. Medical evaluation of persons with mental retardation referred for psychiatric assessment. *Gen Hosp Psychiatry* 1997, **19** : 274-280

SALVADOR-CARULLA L, RODRÍGUEZ-BLÁZQUEZ C, MARTORELL A. Intellectual disability: an approach from the health sciences perspective. *Salud Publica Mex* 2008, **50** (suppl 2) : 142-150

SLEVIN E, TRUESDALE-KENNEDY M, MCCONKEY R, BARR O, TAGGART L. Community learning disability teams: developments, composition and good practice: a review of the literature. *J Intellect Disabil* 2008, **12** : 59-79

SMIGIELSKA-KUZIA J, SOBANIEC W, KULAC W, BOCKOWSKI L. Clinical and EEG features of epilepsy in children and adolescents in Down syndrome. *J Child Neurol* 2009, **24** : 416-420

STOEBNER-DELBARRE A, SCHAUB R, THEZENAS S, CARLUER J, DELAYE B, et coll. Aide à l'arrêt du tabac pour les personnes en situation de handicap : un programme-pilote en Languedoc-Roussillon. *La Santé de l'Homme* 2011, **412** : 40-41

STRAETMANS MJAA, VAN SCHROJENSTEIN LANTMAN-DE VALK HMJ, SCHELLEVIS FG, DINANT GJ. Health problems of people with intellectual disabilities: the impact for general practice. *Br J Gen Pract* 2007, **57** : 64-66

STRYDOM A, LEE LA, JOKINEN N, SHOOSHTARI S, RAYKAR V, et coll. Report on the state of Science on dementia in people with intellectual disabilities, IASSID, 2009a : 1-49

STRYDOM A, HASSIOTIS A, KING M, LIVINGSTON G. The relationship of dementia prevalence in older adults with intellectual disability (ID) to age and severity of ID. *Psychol Med* 2009b, **39** : 13-21

TRACY JM, WALLACE R. Presentations of physical illness in people with developmental disability: the example of gastro-oesophageal reflux. *Med J Aust* 2001, **175** : 109-111

UNAPEI. Les dents, prévention et soins. In : La santé de la personne handicapée mentale. Commission Handicap mental et santé. Document d'éducation à la santé. 2010 (accessible sur : www.unapei.org)

UNAPEI. Pour une santé accessible aux personnes handicapées mentales. Livre Blanc, 2013 (accessible sur : www.unapei.org)

VAN ISTERDAEL CE, STILMA JS, BEZEMER PD, TIJMES NT. 6,220 institutionalised people with intellectual disability referred for visual assessment between 1993 and 2003: overview and trends. *Br J Ophthalmol* 2006, **90** : 1297-1303

VAN DE LOUW, VORSTENBOSCH JR, VINCK L, PENNING C, EVENHUIS H. Prevalence of hypertension in adults with intellectual disability in the Netherlands. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 78-84

VAN SCHROJENSTEIN LANTMAN-DE VALK HM, VAN DEN AKKER M, MAASKANT MA, HAVEMAN MJ, URLINGS HF, et coll. Prevalence and incidence of health problems in people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 1997, **41** : 42-51

VAN SPLUNDER J, STILMA JS, EVENHUIS HM. Visual performance in specific syndromes associated with intellectual disability. *Eur J Ophthalmol* 2003, **13** : 566-574

VAN SPLUNDER J, STILMA JS, BERNSEN RM, EVENHUIS HM. Prevalence of visual impairment in adults with intellectual disabilities in the Netherlands: cross-sectional study. *Eye* 2006, **20** : 1004-1010

WALSH PN. Health indicators and intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2008, **21** : 474-478

WATKINS J, ESPIE CA, CURTICE L, MANTALA K, CORP A, FOLEY J. Development of a measure to assess the impact of epilepsy on people with an intellectual disability: the Glasgow Epilepsy Outcome Scale - Client version (GEOS-C). *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 161-171

WHITEHEAD M. The concepts and principles of equity and health. *Int J Health Serv* 1992, **22** : 429-445

18

Qualité de vie

Origine

Bien que déjà assimilé sous les termes de « bonheur » et « bien-être » durant l'Antiquité par Aristote et Platon (Schalock et coll., 2007), le concept de Qualité de Vie (QV) fait sa réelle apparition en 1964. Celui-ci a été véhiculé par le slogan de Lyndon Baines Johnson, 36^e Président des États-Unis durant sa campagne électorale, et s'est retrouvé au cœur de la création de la constitution américaine. Johnson promouvait le bonheur comme un droit inaliénable à tout citoyen américain. L'Organisation mondiale de la santé (OMS) s'est ensuite emparée du concept en l'inscrivant dans la Déclaration d'Alma-Ata visant la protection et la promotion de la santé des peuples du monde. Elle stipule ainsi que « la promotion et la protection de la santé des peuples sont les conditions *sine qua non* d'un progrès économique et social soutenu en même temps qu'elles contribuent à une meilleure qualité de la vie et à la paix mondiale » (OMS, 1978, p. 3).

La QV des personnes en situation de handicap, et plus particulièrement de celles présentant une déficience intellectuelle, doit être envisagée à travers l'évolution des droits progressivement donnés à ces personnes. La considération de la QV des personnes avec déficience intellectuelle a pris de l'ampleur après la publication de textes déterminants tels que la Déclaration Universelle des Droits de l'Homme (1948), la Déclaration des droits du déficient mental (ONU, 1971) et la Convention relative aux droits des personnes handicapées (ONU, 1975). Ceux-ci reconnaissent aux personnes présentant un handicap les mêmes droits que la population sans handicap, notamment dans le domaine du bien-être personnel et de la promotion de leur intégration au sein de la société. Parallèlement, en 1972, à partir des visées politiques sur le handicap prises comme principes directeurs pour la législation au Danemark (Bank-Mikkelsen, 1969) et en Suède (Nirje, 1970), Wolfensberger introduit auprès du grand public le principe de normalisation, qu'il décrit comme « l'utilisation de moyens aussi culturellement normatifs que possible afin d'établir ou de maintenir des expériences, des comportements, des apparences et des perceptions qui soient culturellement normatifs » (Wolfensberger et Nirje, 1972, cité

par Wolfensberger et Glenn, 1975). Il dénonça, par ailleurs, les dérives en termes d'abus et de négligences sanitaires dont les résidents d'institutions des années soixante-dix ont fait l'objet, conduisant à la déshumanisation et à la privation de leurs droits (Wolfensberger, 1975). La terminologie « normalisation » provoqua cependant une confusion sémantique quant à sa réelle implication et ce, surtout dans les pays francophones. Beaucoup d'intervenants ont compris qu'il s'agissait de rendre les plus « normaux » possible, les individus en situation de handicap. Or, l'objectif prioritaire est de réduire les différences qui peuvent exister dans le domaine des compétences de la personne par rapport à la population tout-venant et de rendre les attitudes et les perceptions de la société envers les personnes handicapées les plus positives possible. Wolfensberger modifia ainsi le principe de normalisation pour envisager celui de « Valorisation des Rôles Sociaux » (Wolfensberger, 1991) en précisant que la visée est de maintenir des comportements, des apparences, des perceptions et des rôles sociaux qui soient non plus normatifs mais culturellement valorisés.

Par ailleurs, grâce aux pouvoirs politiques, à la pression des associations de parents et à la recherche en psychologie, des changements dans les représentations du handicap sont apparus et la question de la qualité de vie des personnes ayant une déficience intellectuelle (DI) s'est posée au cœur des bonnes pratiques. La psychologie positive a inscrit la qualité de vie comme un moyen de guider et d'évaluer les services vers une politique de promotion du bien-être, des forces et des capacités de leurs bénéficiaires (Naidoo, 2006 ; Schalock et coll., 2007 ; Kober et Eggleton, 2009). De plus, depuis le mouvement de réforme des années 1990, l'individu en situation de handicap est désormais considéré comme un utilisateur plutôt qu'un receveur de services. Les agences ont dès lors la capacité de produire des résultats en termes de satisfaction qui soient dans la lignée des objectifs centrés sur ces individus-utilisateurs (Schalock, 1999 et 2004).

Définitions

Définir le concept de la qualité de vie n'est pas chose aisée tant il nécessite la considération d'une multitude de dimensions du fonctionnement humain. La qualité de vie fait référence à la satisfaction que chacun éprouve dans sa vie, à un sentiment intérieur de contentement ou d'accomplissement des expériences vécues (Schalock, 1996). Cette satisfaction peut d'ailleurs être considérée comme une variable globale indicatrice de la QV et s'inscrire dans une sous-catégorie de la QV (Cummins, 2005). Plusieurs auteurs ont apporté leur propre définition de la QV. C'est à partir de ces définitions que des outils vont être créés pour mesurer au mieux le construit théorique qu'est la QV. En 1993, l'OMS propose de définir la qualité de vie comme la

« perception qu'a l'individu quant à sa position dans la vie dans le contexte culturel et du système de valeurs dans lesquels il vit, en relation avec ses objectifs, attentes, normes, et inquiétudes » (WHOQOL Group, 1993). La santé physique de l'individu, son état psychologique, son niveau d'indépendance, ses relations sociales et ses interactions avec les spécificités de l'environnement sont davantage mises en exergue. Pour Cummins (1997), la QV « *is both objective and subjective, each [of these] axis being the aggregate of seven domains : material well-being, health, productivity, intimacy, safety, community, and emotional well-being. Objective domains comprise culturally-relevant measures of objective well-being. Subjective domains comprise domain satisfaction weighted by their importance to the individual* »²³⁷ (tableau 18.I). Schalock et ses collaborateurs (2002) définissent, quant à eux, la qualité de vie tel un concept reflétant les conditions de vie souhaitées par une personne selon huit dimensions essentielles : le bien-être émotionnel, les relations interpersonnelles, le bien-être matériel, le développement personnel, le bien-être physique, l'autodétermination, l'inclusion sociale et les droits (Schalock et coll., 2002). Cette définition fait actuellement l'objet d'un consensus.

En somme, Cummins et Schalock définissent la QV en fonction de domaines que chacun d'eux considère les plus représentatifs du concept (tableau 18.II). L'OMS, quant à elle, insiste sur les conditions sanitaires dans lesquelles vivent les individus ; ce qui rejoint Cummins, en termes de perception de sécurité et d'intimité des personnes. Par contre, la définition de Schalock se différencie des précédentes par sa volonté d'inclure les changements paradigmatiques initiés dans les années 1990 comme l'autodétermination et l'inclusion sociale en tant que prise en considération de la personne comme citoyenne et actrice de sa vie.

La QV est ainsi un concept évolutif qui ne peut se soustraire à l'influence d'un contexte culturel. D'ailleurs, l'évaluation des actions en lien avec les droits des personnes en situation de handicap peut être envisagée à l'aide des indicateurs et domaines du modèle de QV de Schalock et Verdugo (2002 ; tableau 18.III en fin de chapitre). Certains items de leur échelle correspondent de manières directe ou indirecte à la plupart des 34 articles recensés par la Convention des Nations Unies sur les Droits des Personnes Handicapées (CNUDPH, 2006)²³⁸. Cette démarche permet aux législateurs, aux fournisseurs de services et à la population de comprendre et d'évaluer les

237. La QV est « à la fois objective et subjective, chacun de ces axes étant composé de sept domaines : le bien-être matériel, la santé, la productivité, l'intimité, la sécurité, la communauté et le bien-être émotionnel. Les domaines objectifs comprennent des mesures du bien-être objectif, adaptées aux particularités culturelles. Les domaines subjectifs comprennent la satisfaction des domaines, pondérés selon leur importance pour l'individu » (traduction libre).

238. <http://www.un.org/disabilities/convention/conventionfull.shtml>

changements apportés dans le fonctionnement des personnes en situation de handicap par l’implantation de tels droits (Verdugo et coll., 2012).

Tableau 18.I : Échelle globale de la qualité de vie, Déficience intellectuelle/ cognitive (ComQol-I5, Cummins, 1997)

Domaines	Indicateurs
Bien-être matériel	Lieu de vie, biens personnels, revenus
Santé	Maladie nécessitant une assistance médicale, autres handicaps ou conditions médicales, prises de médicaments
Productivité	Implication dans un travail, école et/ou soin d'un enfant, avoir quelque chose ou rien à faire durant les temps libres, temps passé à regarder la TV
Intimité	Avoir un ami proche, quelqu'un chez qui se réconforter dans les moments tristes, avoir quelqu'un pour partager des expériences particulières
Sécurité	Bien dormir, se sentir en sécurité, inquiet ou anxieux durant la journée
Place dans la communauté	Prendre part aux activités de loisirs, appartenir à un groupe, être sollicité par quelqu'un pour donner conseil
Bien-être émotionnel	Faire des choses que vous voulez vraiment faire, vouloir rester au lit toute la journée, souhaiter que rien ne devienne réel

Tableau 18.II : Domaines et indicateurs de la qualité de vie selon le modèle de Schalock et Verdugo (2002)

Domaines	Indicateurs
Bien-être émotionnel	Contentement (satisfaction, humeur, joie) Concept de soi (identité, estime de soi) Absence de stress (prédictivité et contrôle)
Relations interpersonnelles	Interactions (réseaux sociaux, contacts sociaux) Relations (famille, amis, pairs) Soutiens (émotionnel, physique, financier)
Bien-être matériel	Statut financier (revenu, bénéfices) Emploi (statut de travailleur, environnement de travail) Habitation (type de résidence, possession de biens immobiliers)
Développement personnel	Éducation (statut) Compétence personnelle (cognitive, social, pratique) Performance (succès, atteinte, productivité)
Bien-être physique	Santé (fonctionnement, symptômes, nutrition) Activités journalières (mobilité, soins, hygiène) Loisir (divertissement, hobbies)
Autodétermination	Autonomie ou contrôle personnel (indépendance) Buts et valeurs personnelles (désirs, attentes) Choix (opportunités, options, préférences)
Inclusion sociale	Intégration à la communauté et participation Rôles au sein de la communauté (contributeur, volontaire) Soutiens sociaux (réseau de soutien, services)
Droits	Humain (respect, dignité, égalité) Loi (citoyenneté, accès)

Pourquoi mesurer la qualité de vie ?

Verdugo et coll. (2005) énoncent trois raisons principales de s'intéresser à la QV des personnes ayant une déficience intellectuelle. Premièrement, l'étude de la QV permet de décentrer les professionnels de leurs croyances à savoir que les avancées médicales, scientifiques et technologiques engendrent systématiquement une amélioration dans la vie des personnes en situation de handicap. L'environnement est complexe car il s'agit de tenir compte des caractéristiques personnelles, familiales et sociales. Les moyens d'action doivent ainsi considérer ces facteurs. Deuxièmement, l'évaluation de la QV favorise les démarches de normalisation en incitant les services à mesurer les effets de leurs interventions sur la vie des personnes. Troisièmement, l'intérêt de la mesure de la QV est en accord avec la montée du mouvement d'*empowerment* et d'autodétermination, et met l'accent sur les bénéfices de l'utilisation d'un programme individualisé pour chaque personne. En effet, plus les personnes avec une déficience intellectuelle ont l'opportunité de faire des choix dans leur vie, plus leur qualité de vie s'améliorera (Lachapelle et coll., 2005 ; Nota et coll., 2007).

Qualité des services

Les services accueillant des personnes ayant une DI ont de plus en plus recours à la mesure de la QV. En effet, cette approche permet d'évaluer les effets d'un programme d'accompagnement. Un des défis auxquels les services sont confrontés, est le recours aux stratégies de qualité visant à l'amélioration de la QV des individus. Ceci nécessite l'élaboration de programmes centrés sur l'individu et l'établissement d'un système de soutien. Cette démarche implique :

- une évaluation standardisée des besoins de la personne ;
- l'application du système de soutien et son appropriation ;
- l'implication des professionnels facilitant l'utilisation de nouvelles technologies ;
- le développement des opportunités favorisant la participation sociale et l'augmentation de l'*empowerment* ;
- l'implication du bénéficiaire (Schalock et coll., 2011).

L'évaluation de la QV est à envisager à différents moments de l'intervention afin de comparer les avancées des programmes établis. Prenons l'exemple d'un changement d'établissement : celui-ci peut induire à court terme une diminution de la QV par une augmentation de l'anxiété pour ensuite,

atteindre un niveau raisonnable, voire plus élevé que celui évalué dans l'établissement antérieur (Verdugo et coll., 2005).

Van Loon et coll. (2008) proposent d'inclure l'évaluation de la QV des personnes dans un modèle *Evidence-Based Outcomes* (EBO) et ce, dans le but d'améliorer la prise de décisions concernant les pratiques cliniques, politiques ainsi que celles concernant la gestion des services. Ce modèle est défini comme un ensemble de pratiques basées sur des preuves récentes provenant de sources crédibles obtenues par des méthodes scientifiques validées et fidèles, issues de théories empiriques et rationnelles (Schalock et coll., 2011). Dans un système de prestations des services, le modèle EBO peut être envisagé à différents niveaux systémiques en suivant une approche holistique de la personne et de son milieu de vie. Au niveau individuel (microsystème), l'EBO peut faciliter la prise de décisions concernant les bonnes pratiques cliniques pour un individu en particulier. Aux niveaux organisationnel (mésosystème) et politique (macrosystème), l'EBO permet l'établissement d'un programme avec un rapport, un suivi, une évaluation et une amélioration de la qualité des services mis en place pour un individu. Les résultats attendus dépendent donc des objectifs fixés par une organisation, mais aussi des objectifs choisis dans un programme centré sur l'individu.

Un exemple de guide méthodologique est proposé par Haelewyck et Goussée (2010). Ces auteurs ont proposé un outil évaluant la qualité des services sociaux et médico-sociaux accueillant des personnes avec DI : évaluation des actions et des méthodologies menées au sein des services avec l'implication de tous les partenaires, y compris les bénéficiaires. L'intérêt principal de cet outil est de pallier les difficultés d'une évaluation externe, souvent mal perçue par les équipes professionnelles en privilégiant une démarche d'autoévaluation par les intervenants. Six « objets » sont particulièrement étudiés :

- l'offre des services. Des questions (n = 8) soutenant les processus d'auto-réflexion sont posées comme par exemple : quels sont les objectifs poursuivis ? Quels sont les différents services disponibles et leurs spécificités ? Une version est destinée aux professionnels et aux accompagnants, une autre est destinée au bénéficiaire et/ou à son représentant légal ;
- la satisfaction du bénéficiaire. En 36 items, il s'agit d'approcher la satisfaction du bénéficiaire quant aux services qu'il reçoit et si ceux-ci répondent correctement à leurs besoins et attentes ;
- le climat organisationnel. Le climat de confiance propice ou non à la collaboration des individus et des équipes fait l'objet d'un examen approfondi ;
- le réseau. Par réseau, Haelewyck et Goussée (2010) entendent « l'ensemble des personnes qui se rencontrent et travaillent ensemble, de manière

volontaire ou obligatoire » (p. 52). Un questionnaire vise ainsi à établir la liste des membres, leurs rôles et leurs complémentarités ;

- les opérations. Cet objet décrit « l'ensemble des pratiques, le mécanisme de fonctionnement et les méthodes utilisées par l'organisme ». Il s'agit des moyens mis en œuvre pour obtenir les résultats escomptés ;
- les ressources. L'objectif est de déterminer si une utilisation optimale des ressources financières, humaines, matérielles et informationnelles est adoptée au sein de l'établissement ou du service.

Une recherche-action a été menée afin d'évaluer la validité sociale de cet outil. Les résultats (Haelewyck et Goussée, 2006) montrent que cette pratique d'autoévaluation des services influence le sentiment d'auto-efficacité personnelle et collective dans les organisations. Les services ayant participé à l'étude ont fixé des objectifs visant l'amélioration de la qualité. Leurs mises en application se sont avérées appréciées par les bénéficiaires.

La qualité de vie s'inscrit donc dans la lignée des pratiques éthiques et de bientraitance actuellement envisagées dans les services d'accueil et de soins de santé. Elle reste cependant difficile à définir mais, dans le domaine de la déficience intellectuelle du moins, un consensus sur le modèle de Schalock a été trouvé. Ce concept, ou construit, est un état, un arrêt sur image fait à un moment donné permettant de situer la personne par rapport à un niveau de bien-être raisonnable. Mais elle constitue également une visée, un objectif de résultats auquel les services peuvent s'adonner en termes de gage de qualité des offres proposées au public cible. L'intérêt d'une telle mesure est bénéfique pour la personne en situation de handicap de différentes manières : elle permet de centrer les professionnels et les services fournis sur l'individu lui-même ; elle permet la mesure de l'intervention des services sur la vie de l'individu, incitant à la normalisation et met l'accent sur l'importance de l'auto-détermination et de l'*empowerment*. Tout cela concourt à proposer un programme d'accompagnement de qualité.

Comment mesurer la qualité de vie ?

L'évaluation de la qualité de vie des enfants, adolescents et adultes ayant une déficience intellectuelle ne se fait cependant pas sans difficulté. Nous envisagerons à cet effet les méthodes et stratégies permettant de pallier ces difficultés.

La mesure de la QV repose sur trois principes (Verdugo et coll., 2011). Premièrement, la QV doit être considérée de la même façon pour toutes les

personnes, y compris celles avec DI. Deuxièmement, la mesure de la QV des personnes doit être utilisée afin de comprendre à quel point une personne fait l'expérience d'une vie de qualité et de bien-être personnel. Troisièmement, mesurer la QV reflète l'alliance de deux sens donnés à celle-ci : d'une part que la QV soit expérimentée par tout être humain (d'où l'existence des domaines de la QV) et, d'autre part, que les individus fassent leurs propres expériences de la QV sur la base de leurs perceptions et de leurs sentiments de satisfaction.

La QV se mesure à l'aide d'échelles sous forme de grille associée à des indicateurs qui traduisent le construit en une définition opérationnelle. Selon les modèles théoriques de la QV, ces échelles d'évaluation contiennent des composantes objectives et/ou subjectives. Les composantes objectives relèvent du mesurable et de l'observable grâce à l'utilisation d'items extrinsèques à l'individu, par exemple, revenu mensuel de la personne, travail, ou habitat. Les composantes subjectives s'adressent aux perceptions exprimées par l'individu sur sa vie et sur les aspects spécifiques importants de celle-ci. Par exemple, dans l'échelle ComQol-I5 conçue par Cummins (1997), chaque domaine est, dans un premier temps, coté en fonction du degré subjectif de satisfaction le concernant et en fonction de l'importance que ce domaine représente pour l'individu interviewé. La QV subjective de l'individu est ainsi exprimée à l'aide d'une pondération simple : Importance [du domaine] x Satisfaction. L'objectivité d'un domaine en particulier se mesure, dans un second temps, à l'aide de critères définis comme, par exemple, le relevé des revenus mensuels de la personne.

La mesure de la qualité de vie est reconnue, de manière consensuelle, essentiellement subjective et ne peut pas être estimée que sur la base d'une seule mesure objective des conditions de vie de la personne. Par exemple, passer une heure par semaine avec des amis peut être un bon indicateur objectif de la QV, mais l'appréciation en termes d'importance et de qualité peut être variable selon les individus (Brown et coll., 2013). L'évaluation subjective est généralement reconnue comme détentrice de meilleures informations que celles apportées par des données purement objectives (modalités de l'environnement et/ou au statut social) (Cummins, 2005 ; Schalock, 2005).

Deux approches ont émergé successivement dans la conception du construit qu'est la QV (Brown et coll., 2013). La première a consisté au repérage des indicateurs qui, une fois rassemblés, permettent d'estimer la QV des individus. La seconde approche a consisté à déterminer les principaux domaines qui englobent la vie des individus, et à rechercher des indicateurs pouvant refléter chacun d'entre eux. Ainsi, les échelles de QV se distinguent généralement selon les dimensions considérées (ou domaines) et les indicateurs.

Les dimensions représentent la gamme dans laquelle s'étend la QV et définissent la multidimensionnalité de celle-ci (Verdugo et coll., 2005 ; Wang et coll., 2010). Actuellement, un consensus sur ces dimensions existe entre les chercheurs (Schalock et coll., 2002 ; Townsend-White et coll., 2012), faisant état de huit domaines identifiés et validés par des études interculturelles comme décrit dans le tableau 18.II.

Les indicateurs font référence, quant à eux, aux perceptions, comportements ou conditions qui soulignent la complexité du ressenti des personnes et qui définissent de manière opérationnelle le bien-être des personnes. Ils sont culturellement dépendants, fournissent une analyse plus fine de la QV et sont à la base des résultats personnels²³⁹ qui reflètent les expériences propres à chacun. C'est pourquoi des échelles issues d'un modèle théorique particulier sont adaptées et traduites au pays dans lequel elles sont employées moyennant des modifications des indicateurs. Citons par exemple l'échelle Integral utilisée en Espagne (Verdugo et coll., 2011) et l'échelle de Résultats Personnels (*Personal Outcomes Scale* ; Van Loon et coll., 2008) utilisée dans les recherches néerlandaises et belges. Toutes deux sont fondées sur le modèle de Schalock et Verdugo (2002).

Finalement, deux catégories d'échelles d'évaluation de la QV coexistent dans la littérature. La première catégorie regroupe les échelles de QV dites « générales », c'est-à-dire qui ne tiennent pas compte de la particularité d'une population. Par exemple, l'une d'entre elles, la WHOQOL²⁴⁰ (WHOQOL Group, 1993), évalue la QV des individus par des mesures concernant leur niveau de santé physique et psychologique, leur niveau d'indépendance, la qualité de leurs relations sociales et de leur environnement. La deuxième catégorie regroupe les échelles de QV dites « spécifiques » qui, quant à elles, ont été créées pour un type de population pouvant être associée à une symptomatologie particulière. Une multitude d'échelles évaluant la QV des populations sont disponibles pour les professionnels.

Difficultés et stratégies d'évaluation de la QV des personnes ayant une DI

La difficulté d'évaluer la QV des personnes ayant une déficience intellectuelle est fonction du degré de compréhension des questions posées et des capacités qu'ont ces personnes à y répondre. Depuis des décennies, les

239. Les « résultats personnels » se réfèrent à tous les aspects des expériences des personnes présentant une déficience intellectuelle vivant dans différentes formes d'hébergements d'accompagnement pouvant être liés à la QV.

240. WHOQOL : *World Health Organization Quality of Life*.

recherches font état de la tendance de cette population à l'acquiescement, à la désirabilité sociale et à une autoévaluation irréaliste (McVilly et Rawlinson, 1998). Les chercheurs ont cependant avancé des stratégies pour garantir au mieux la validité des réponses apportées par les personnes évaluées.

Cummins (1997) suggère l'utilisation d'un pré-test afin de juger les capacités d'abstraction nécessaires à la compréhension des sous-échelles subjectives de la ComQol-15. En effet, les réponses aux composantes subjectives sont des gradations d'émotions (de malheureux à ravi). Ce type de réponse peut s'avérer difficile selon les aptitudes des personnes interrogées. Ce pré-test consiste essentiellement en une tâche de discrimination en trois phases successives progressivement complexes : dans la première, il est demandé à la personne d'ordonner des cubes en bois selon leur taille, dans la deuxième, de faire correspondre les cubes avec une échelle de même taille et dans la troisième, d'identifier un événement important pour elle et de le positionner sur une échelle d'importance graduée. Selon les consignes d'administration, si la personne ne peut effectuer l'une de ces trois phases, elle ne doit pas être sollicitée pour compléter la partie subjective de l'échelle. En effet, les conditions favorables à l'émergence de données probantes ne sont pas atteintes.

Une autre stratégie visant l'autoévaluation consiste à adapter les systèmes de réponses aux échelles en tenant compte du degré de compréhension de la personne. Pour évaluer la QV des personnes sans déficience, la WHOQOL (WHOQOL Group, 1993) utilise l'échelle de jugement de Likert à 5 points (1-pas du tout, 2-un peu, 3-modérément, 4-la plupart du temps, 5-totalement). Dans l'étude de Finlay et Lyons (2001), l'échelle standard WHOQOL a été administrée dans 11 centres en Europe accueillant des personnes avec DI. Les résultats de passation indiquent que 50 % des personnes avec une DI ne peuvent y répondre. Il a été démontré que plus la DI est sévère, plus les individus éprouvent des difficultés à émettre une réponse lorsque celle-ci nécessite un jugement quantitatif. La WHOQOL a été modifiée vers une version plus adaptée aux personnes avec déficience : la WHOQOL-DIS. La spécificité de cette échelle réside dans l'utilisation d'un nombre de choix de réponses plus limité, se réduisant de 5 à 3. Des émoticônes représentant les émotions sont également ajoutées au-dessus des réponses. Cette modification apporte des résultats satisfaisants et pointe l'importance des connaissances des techniques d'entretien adaptées au public considéré (Fang et coll., 2011 ; Petit-Pierre et Martini-Willemin, 2014).

Une autre modalité mise en place en vue de garantir la validité des données recueillies est de solliciter l'entourage lorsque la personne en situation de

handicap ne peut y arriver par elle-même. Il n'y a actuellement pas d'accord entre les chercheurs sur la concordance des informations ainsi récoltées. Ainsi, certaines études montrent des résultats non concordants entre la dyade entourage/personne (Rapley et coll., 1998 ; Standcliffe, 2000 ; Schalock et coll., 2002 ; Zimmerman et Endermann, 2008 ; Schmidt et coll., 2010), tandis que d'autres ont pu mettre en évidence une adéquation inter-résultats élevée (McVilly et coll., 2000). Des méthodologies variées d'administration et de recherches peuvent expliquer cette divergence de résultats. Zimmerman et Endermann (2008) ont comparé les réponses auto-rapportées par 36 participants âgés en moyenne de 26 ans, présentant une épilepsie et une déficience intellectuelle, à celles des professionnels qui les accompagnent. L'échelle utilisée était la *Quality of Life Epilepsy Inventory* (QOLIE-31 ; Cramer et coll., 1998). Cette échelle spécifique évalue la qualité de vie des personnes en 30 items et 7 sous-échelles : inquiétude face aux crises, QV globale, bien-être émotionnel, énergie/fatigue, fonctionnement cognitif, effets des médicaments, fonctionnement social. L'analyse montre des différences dans toutes les sous-échelles et au score total avec une sous-estimation systématique des professionnels de la QV des bénéficiaires respectifs. L'écart est moindre avec les scores établis par les professionnels féminins que les professionnels masculins en ce qui concerne les effets de la médication et le fonctionnement social des personnes. Ces différences s'étendaient de 2,92 à 24,15 points d'écart sur un total coté de 0 à 100. De même, plus l'évaluateur est âgé, plus l'écart avec les réponses auto-rapportées par les personnes avec DI est grand. Les auteurs expliquent les raisons de cette divergence de résultats par l'hétérogénéité des formes d'épilepsie dans l'échantillon et par le fait que les évaluateurs étaient des soignants, dont les contacts étaient relativement peu fréquents avec les personnes en situation de handicap.

La variance de ces résultats peut être expliquée par la difficulté d'éviter l'émergence de variables parasites comme la durée de passation, le manque d'expérience de l'évaluateur, ou encore la motivation des personnes (les évaluateurs ou les bénéficiaires) à répondre aux questionnaires. Schalock et Keith (1993) et Balboni et coll. (2013) préconisent de faire une moyenne des cotations faites par deux évaluateurs auprès d'une même personne. Dans leur étude, Balboni et coll. (2013) ont utilisé deux versions de l'échelle POS (van Loon et coll., 2008) : l'une destinée à être complétée par la personne ayant une DI, l'autre par un accompagnant proche. Les auteurs ont également proposé que cette dernière version soit administrée auprès d'un deuxième accompagnant qui s'exprimerait « du point de vue de la personne », ce qui peut être utile dans certaines circonstances comme en cas d'absence du langage verbal chez la personne avec DI. Cette approche a été testée auprès de 2 groupes d'individus : l'un constitué de personnes communiquant

verbalement *versus* un second groupe ne sachant le faire. Les résultats montrent une meilleure concordance entre les résultats obtenus par les personnes ayant une DI si l'échelle est complétée par un accompagnant qui se « met à la place de la personne », en comparaison avec l'accompagnant qui évalue « à la place » de la personne. L'évaluation auto-rapportée et rapportée par d'autres a donc tout son intérêt et l'estimation du point de vue de la personne ayant une DI, faite par une personne « qui se met à la place de » pourrait être une alternative intéressante à l'auto-évaluation pour les situations où la personne concernée ne peut s'exprimer verbalement. Elle peut également être envisagée pour l'évaluation auprès des enfants et adolescents ayant une DI.

Qualité de vie des enfants et adolescents ayant une déficience intellectuelle

Peu d'outils sont envisagés pour évaluer spécifiquement les enfants ou adolescents en général. Ces catégories d'âge sont peu représentées dans la recherche et encore moins lorsqu'il s'agit de jeunes avec DI. Les parents et les professionnels de la santé s'expriment le plus souvent au nom de leur enfant. Ce constat peut être expliqué par la difficulté d'une évaluation directe du public concerné, et *in fine* d'interprétation. Les enfants ont en général moins d'expériences sur la base desquelles ils peuvent interpréter des événements. Les compétences d'abstraction des enfants, et particulièrement d'enfants présentant une déficience intellectuelle, rendent délicat l'accès à des émotions et expériences vécues à certaines périodes et qui font l'objet des items des échelles de QV (White-Koning et coll., 2005). Sont décrites ci-dessous les échelles pour enfants et adolescents qui ont été validées scientifiquement auprès d'un large échantillon d'individus.

ComQol-S (Cummins, 1997)

Les échelles disponibles pour les jeunes résultent souvent de l'adaptation d'une échelle conçue pour des adultes en population générale comme la ComQol-A de Cummins (1997). La version scolaire ComQol-S destinée à des adolescents âgés de 11 à 18 ans qui fréquentent l'école, reste globalement une adaptation fidèle à la version adulte ComQol-A. Notons que cette version n'a pas été conçue pour évaluer une population ayant une déficience intellectuelle. Quelques items ont cependant été adaptés à l'âge de population évaluée. C'est le cas de l'item 6a de la partie objective de l'échelle « Indiquez à quelle fréquence en moyenne par mois vous effectuez ces activités pour vous divertir ». Les choix proposés sont : fréquenter un club ;

rencontrer des amis ; regarder des évènements sportifs à la TV ; fréquenter un lieu de culte ; discuter avec les voisins ; aller manger ; aller voir un film ; visiter la famille ; faire un sport ; autres. Ces modifications restent cependant dérisoires car Cummins remplace « aller à l'hôtel, au bar ou au pub » de la version adulte par « rencontrer des amis » dans la version scolaire. Rappelons toutefois que les critères d'application prennent en compte les spécificités de la déficience intellectuelle.

Kidscreen-52

L'instrument Kidscreen-52 (Ravens-Sieberer et coll., 2001 et 2005) est une échelle de qualité de vie générique spécialement destinée à être administrée à des enfants et adolescents tout-venant. Elle évalue dix dimensions de QV liées à la santé (*Health Related Quality of Life*) :

- le bien-être physique (5 items) ;
- le bien-être psychologique (6 items) ;
- les émotions et humeurs (7 items) ;
- la perception de soi (5 items) ;
- l'autonomie (5 items) ;
- les relations des parents et la vie à domicile (6 items) ;
- le soutien social (6 items) ;
- l'environnement scolaire (6 items) ;
- l'acceptation sociale (3 items) ;
- les ressources financières (3 items).

L'échelle est administrée au jeune et à son entourage. Une étude française (White-Koning et coll., 2008) a comparé les résultats du questionnaire administré aux professionnels et aux parents d'enfants ayant une paralysie cérébrale associée à une DI. Il apparaît que les parents hautement stressés évaluent chez leur enfant une qualité de vie significativement moindre comparée aux résultats fournis par des parents non stressés. Les scores des parents (stressés ou non) sont par ailleurs significativement supérieurs à ceux des professionnels pour la dimension « bien-être psychologique » et significativement inférieurs pour « le soutien social ». Toutefois, sur un total de 100, les scores obtenus sont faibles dans ces deux domaines : ils étaient respectivement de 37,8 et 47,6 pour les parents et de 44,4 et 46,7 pour les professionnels. Ces données posent questions car elles montrent que les résultats peuvent différer selon la position de la personne qui évalue la QV subjective de l'individu concerné. Connaître la fonction qu'a l'évaluateur auprès de la personne en situation de handicap, est une donnée importante à prendre en

compte. Nous pouvons raisonnablement faire l'hypothèse que l'ensemble des domaines de la QV ne peut être évalué par une seule et même personne. Une autre hypothèse pour expliquer les résultats apportés par White-Koning et coll. (2008) serait que les professionnels sont plus à même d'évaluer le niveau de bien-être des enfants dont ils s'occupent. Ces hypothèses restent toutefois à démontrer.

CP QOL-Child

L'échelle CP QOL-Child (*Cerebral Palsy Quality of Life Child*, Waters et coll., 2006) est spécifique à la population d'enfants ayant une paralysie cérébrale. Cette échelle pourrait donner quelques pistes d'intervention pour les accompagnants d'enfants ayant une DI, étant donné qu'elle se réfère à 7 domaines : bien-être social et acceptation, fonctionnement, participation et santé physique, bien-être émotionnel, accès aux services, douleurs et sentiments vis-à-vis du handicap, et santé de la famille. Une version est destinée à l'entourage des enfants âgés de 4 à 12 ans, une autre, auto-rapportée quant à elle, est destinée aux enfants âgés de 9 à 12 ans. L'entourage évalue la QV dans les 7 domaines grâce à 66 items et suit le schéma de questionnaire suivant : « D'après vous, comment votre enfant se sent au sujet de... » et est cotée en 9 points Likert allant de 1 (vraiment malheureux) à 9 (vraiment heureux).

Pediatric Quality of Life Inventory 4.0

L'échelle PedsQL (Varni et coll., 1999), bien que prévue pour une population tout-venant, peut être utilisée pour des enfants présentant une DI car elle envisage les situations de handicap. Elle s'adresse aux enfants âgés de 2 à 18 ans souffrant de maladie chronique ou non. L'échelle est composée de 23 items et de 4 catégories : le fonctionnement physique, le fonctionnement émotionnel, le fonctionnement social et le fonctionnement scolaire. Ces catégories permettent le calcul d'un score total de QV liée à la santé en plus d'un score résumant le fonctionnement physique et psychosocial de l'enfant. Les scores sont convertis sur une échelle de 0 à 100, avec un score élevé synonyme d'une bonne QV. L'avantage non négligeable de cet instrument est sa rapidité d'administration car il ne nécessite que 5 à 7 minutes pour être complété.

Il n'existe aucun autre instrument de mesure de la qualité de vie validé chez des enfants et adolescents, et spécifiquement chez ceux ayant une DI. Ce constat pointe le besoin d'instruments permettant d'évaluer la qualité de vie des enfants ayant une DI et plus particulièrement d'instruments qui portent une attention à l'évaluation subjective de celle-ci. En effet, les échelles précédemment citées reposent sur des modèles de QV différents. L'évaluation

renvoie soit à une mesure du sentiment de bonheur (CP-QOL), soit à une fréquence d'apparition d'un problème causé par le déficit de santé du jeune individu (Peds-QL). Toutes se distinguent aussi par leur durée d'administration.

Qualité de vie des familles d'enfant présentant une déficience intellectuelle

Zuna et coll. (2010) définissent la QV des familles (QVF) en tant que « sens dynamique du bien-être de la famille, collectivement et subjectivement définie et rapportée par ses membres, dans laquelle des besoins individuels et propres à la famille interagissent ». La qualité de vie familiale a été récemment prise en considération par les professionnels en raison d'une part, de son évaluation dans la lignée des recherches sur la QV des personnes ayant une DI, et d'autre part du nombre de plus en plus important de personnes vivant auprès de leur famille plutôt qu'en institutions et dans des services spécialisés. Actuellement, il existe cinq échelles couramment utilisées pour évaluer la QVF : *The Quality of Life Questionnaire*, *The Family Quality of Life*, *The Beach Center Family Quality of Life Scale*, *the Family Quality of Life Questionnaire for Young Children with Special Needs*, et *The Latin American Quality of Life Scale*. Cependant, ces échelles souffrent de limitations en raison principalement de la présence d'indicateurs propres à la QV individuelle (voir Hu et coll., 2010 pour une revue de ces instruments). Ainsi, des recherches se référant aux concepts théoriques issus des sciences de famille seraient intéressantes à développer pour créer des outils qui mettent en lumière la dynamique familiale et ses interactions.

Parmi les différentes études qui ont employé la WHOQOL (WHOQOL Group, 1993), deux ont retenu notre attention car elles montrent que cette échelle peut être utilisée tant auprès des personnes ayant une déficience intellectuelle ou une maladie qu'auprès de leur entourage. L'une des études (Lin et coll., 2009) qui a interviewé 597 aidants naturels à Taiwan, montre que les scores de QV des familles d'enfants en situation de handicap sont plus faibles que ceux de la population générale. Ces résultats sont essentiellement dus à la combinaison de facteurs de stress causés par le handicap de l'enfant, de santé et de revenus du ménage. L'autre étude a montré une corrélation négative entre la QV des parents et le degré de handicap de l'enfant, en particulier, dans les domaines physique, psychologique et environnemental de la WHOQOL-BREF (Yuen Shan Leung et Wai Ping Li-Tsang, 2003).

Cramm et Nieboer (2012) ont mené une étude longitudinale chez 108 parents d'enfants âgés entre 0 à 24 ans afin de déterminer les domaines de la QV des parents qui ont un impact sur la QV de leur enfant. Cette étude montre que le niveau du bien-être social des parents et celui des enfants prédisent fortement la qualité de vie des enfants. Autrement dit, l'isolement social des parents influence négativement la QV des enfants. Ce constat s'expliquerait par le stress engendré par la restriction des liens sociaux, amenant à son tour à des attitudes négativement orientées vers l'enfant. En règle générale, les auteurs indiquent que plus les parents ont une bonne QV, plus leurs enfants en font preuve également. Le bien-être social des parents est un prédicteur fort de la QV des enfants. Le bien-être émotionnel des parents et leur niveau de stress sont affectés par la restriction des activités sociales en raison de leur tâche d'accompagnement (*ibid.*) (cf. chapitre « Familles : fonctionnement, qualité de vie et programmes de soutien »). Compte tenu de ces résultats, des pistes d'accompagnement et de soutien doivent être envisagées pour les parents en portant une attention particulière, mais non singulière, sur leurs liens sociaux.

Comme déjà décrit, un éventail d'outils est disponible pour évaluer la QV des personnes avec DI. Recueillir leur subjectivité, leurs besoins et attentes s'avère cependant difficile. En effet, les questions posées dans le cadre de l'évaluation renvoient à des notions de quantité et de fréquence qui n'ont pas systématiquement la même signification pour chaque individu. Il importe de prendre en compte ces possibles biais, et ceux mentionnés dans les paragraphes précédents, de les soumettre à des questionnements pour assurer la validité des réponses récoltées. Les progrès de la médecine des dernières années ont permis d'atteindre chez les personnes avec DI une espérance de vie égale à celle de la population générale. Durant notre recherche bibliographique, nous avons constaté une absence d'échelle destinée aux personnes vieillissantes. L'avancée en âge est pourtant associée à des événements qui influencent de manière significative leur vie et sa qualité. Citons le départ à la retraite, la disparition d'un proche ou encore l'émergence d'une pathologie gériatrique. Il serait par conséquent intéressant de développer des recherches prenant en compte ce constat et de créer des outils réservés à cette tranche d'âge (cf. également la communication « Déficiences intellectuelles et vieillissement »).

Facteurs affectant la qualité de vie

Selon Schalock et coll. (2002), l'application de techniques visant à améliorer la QV des bénéficiaires doit tenir compte des éléments démontrés suivants :

- l'amélioration de la QV est le résultat d'une adéquation entre leurs besoins et désirs et leur environnement ;
- il est possible d'évaluer cette correspondance ;
- plus il existe un déséquilibre, plus la personne nécessite un soutien.

Ce dernier point fait référence au modèle de la déficience intellectuelle de l'*American Association on Intellectual and Developmental Disabilities* (AAIDD, 2010 ; cf. chapitre « Terminologie, définitions, classifications »). Les paragraphes ci-dessous rassemblent des données issues de la recherche montrant l'impact sur la QV des conditions environnementales et du milieu de vie, de l'emploi des personnes et de leur niveau d'autodétermination.

Environnement et milieux de vie des personnes avec DI

Quelques études montrent le rôle essentiel du milieu de vie et des conditions environnementales des personnes ayant une déficience intellectuelle dans leur QV. Cependant, il reste à identifier précisément les facteurs essentiels. Dans la revue de Walsh et coll. (2010), ces facteurs font particulièrement référence à la pauvreté de la personne, à son isolement social, l'absence de voisinage, ainsi qu'aux valeurs et aux situations géographiques des services accueillant les personnes, comme la ruralité (Walsh et coll., 2010).

De plus en plus de personnes en situation de handicap trouvent une alternative aux institutions spécialisées et de nombreuses études ont analysé l'effet de cette désinstitutionnalisation. De manière globale, la sortie d'une institution a un impact positif sur la QV des personnes. La désinstitutionnalisation est associée à un taux plus élevé de choix et d'autodétermination, à un réseau social plus élargi, à une plus grande participation dans les activités communautaires, ainsi qu'à une satisfaction personnelle plus grande (Walsh et coll., 2010). Toutefois, la revue de littérature de Chowdhury et Benson (2011) montre une amélioration nette de la QV juste après la relocalisation qui atteint un effet plateau après un an. Ainsi, on peut faire l'hypothèse que certains domaines de la qualité de vie sont impactés plus que d'autres à des moments décisifs, comme c'est le cas pour un déménagement dans un nouvel environnement.

Une étude irlandaise a comparé l'impact d'un programme journalier mis en place dans deux structures de vie différentes (campus *versus* communauté), sur la QV d'adultes avec une DI modérée à sévère associée à des troubles du spectre autistique (Hartnett et coll., 2008). Les campus sont des ensembles de bungalows résidentiels entourés de centres d'accueil de jour, de centres d'interventions précoces et d'une école spécialisée. Les communautés

regroupent les personnes avec DI dans des structures équipées d'une cuisine, de toilettes communes, d'un jardin commun et fournissent des activités de loisirs. Cette étude explorait également le point de vue des parents et de l'équipe professionnelle. Même si les scores de QV des participants venant des deux programmes (communauté et campus) sont relativement élevés, ils sont supérieurs chez ceux fréquentant une communauté comparés à ceux fréquentant un campus dans les domaines de la satisfaction de la QOL-Q (*Quality of Life Questionnaire*, Schalock et Keith, 1993). Les opportunités offertes pour développer les réseaux sociaux et les compétences en termes de prise de décision, les possibilités de fonctionner de manière autonome étaient beaucoup plus fréquentes chez les résidents en communauté par rapport à ceux des campus. Les progrès sont décrits dans plusieurs domaines de la QV (autodétermination, par exemple) et outre le fait de vivre en communauté, sont influencés par d'autres facteurs comme l'amélioration de leur niveau de santé. Les programmes qui proposent la mise en place d'un emploi et de loisirs dans un environnement inclusif semblent surmonter un nombre de limitations découlant de la vie en campus.

Une étude menée sur 4 ans a montré une relation entre un aménagement des milieux de vie en fonction des caractéristiques cognitives des personnes ayant un trouble du spectre autistique et la diminution de leurs comportements problématiques (CP) (Gerber et coll., 2011). Cette étude longitudinale a suivi l'intégration de 31 adultes avec un TSA et une déficience intellectuelle associée au sein de deux programmes résidentiels et a évalué les effets sur leur QV et la présence ou non de comportements problématiques (CP). Le premier programme, suivi par 21 adultes, était le Programme Autisme Méthode Structurée (PAMS) utilisant principalement la méthode TEACCH²⁴¹ et des systèmes de communication par pictogrammes comme le PECS (*Picture Exchange Communication System*). Le programme, adapté à chaque personne, proposait plusieurs ateliers et appartements de 6 à 8 personnes. Les adultes y travaillaient depuis 3,5 ans en moyenne. Le second programme, suivi par 10 adultes, était traditionnel et non individualisé (NO-PAMS). Dans celui-ci, le mode de vie reposait sur celui d'une institution médico-sociale pour adultes autistes avec deux appartements disponibles de 8 à 10 personnes. Les participants y vivaient depuis leur enfance (10,8 ans en moyenne). Les activités étaient choisies au jour le jour pour renforcer le processus de socialisation. L'échelle de QV utilisée était l'Inventaire de Qualité de Vie en Milieu Résidentiel (IQVMR ; Tremblay et Martin-Laval, 1997). Il s'agit d'une échelle adaptée aux personnes ayant une DI sévère ou profonde vivant en dehors de leur famille et nécessitant un soutien

important. Les résultats de l'étude montrent que le type de programme utilisé est un prédicteur significatif des scores à la QOLQ (Schalock et Keith, 1993). Les participants du programme PAMS ont amélioré leur score de QV de 9,23 points. Ce programme diminue les comportements problématiques et, de manière indirecte, augmente la QV. Le PAMS a par ailleurs des effets bénéfiques sur la médication des individus : durant l'étude, la prise de neuroleptiques typiques est restée stable dans 35 % des cas, augmentée ou introduite dans 25 % des cas et diminuée ou abandonnée dans 20 % des cas. La prise de neuroleptiques atypiques est quant à elle restée stable pour 45 % des individus, et a été diminuée voire arrêtée pour 50 % d'entre eux. En ce qui concerne les personnes du groupe NO-PAMS, il est observé en 4 ans une diminution statistiquement significative du score total de QV et plus particulièrement des scores à l'autodétermination de l'IQVMR. Dans ce groupe, la prise d'antipsychotiques est restée stable dans 35 % des cas, diminuée ou arrêtée dans 20 % des cas, et augmentée pour 20 % des individus.

Réseau social et familial

L'étendue du réseau social des personnes (accompagnants, familles, amis, collègues) est positivement corrélée aux scores objectifs de la QV (Campo et coll., 1997), mais également aux scores subjectifs rapportés par les individus (Lunsky et Benson, 2001 ; Bramston et coll., 2005). L'existence de relations personnelles entre l'équipe accompagnante et les résidents, ainsi qu'une proximité entre les professionnels apportent également des bénéfices au niveau de la QV (Fahey et coll., 2010).

Emploi et niveau socio-économique

De manière générale, les personnes présentant une déficience intellectuelle qui sont insatisfaites dans leur travail, ont un faible score global de satisfaction de vie (Lucas-Carrasco et Salvador-Carulla, 2012). Ainsi, le travail semble également prendre une place importante dans la QV des personnes avec DI. Eggleton et coll. (1999) n'ont remarqué aucune différence significative de la QV entre les personnes travaillant en ateliers protégés et celles restant à domicile. Selon les auteurs, le sentiment de compétence lié à l'exercice d'un emploi et l'idée de performance y joueraient un rôle déterminant. Claes et coll. (2012) ont recherché l'impact relatif des stratégies de soutien et de facteurs environnementaux pouvant expliquer les variations des résultats de la QV chez 186 personnes ayant une déficience intellectuelle allant de limitée à profonde. Les scores de la QV pour les personnes exerçant un

travail rémunéré ou du volontariat à l'extérieur de leur lieu de vie étaient significativement supérieurs à ceux des personnes ayant seulement une activité journalière ou un travail volontaire non rémunéré au sein de leur milieu de vie.

Une étude espagnole a investigué les caractéristiques bénéfiques sur la QV d'un travail adapté en milieu ordinaire (Verdugo et coll., 2006). La QV de ces travailleurs (n = 160) a été comparée à celles de personnes travaillant en atelier protégé (n = 72). D'après les résultats, avoir un travail « typique » – c'est-à-dire en milieu ordinaire – est positivement corrélé à une bonne QV et aux scores des sous-échelles compétence/productivité et autodétermination/indépendance de la QOLQ (Schalock et Keith, 1993). Une relation positive est aussi observée entre une gestion ordinaire, les aspects sociaux ordinaires et la qualité de vie globale, tout comme dans 3 sous-échelles : compétence/productivité, autodétermination/indépendance et satisfaction. Toutefois, les auteurs ont montré une relation négative entre la QV et le nombre élevé d'heures d'accompagnement externe fourni par un coach professionnel. Ces résultats suggèrent que cet accompagnement doit être utilisé seulement en cas de nécessité absolue. Les auteurs ont également constaté en général un score de QV plus élevé chez les hommes que chez les femmes. Une étude ultérieure (Beyer et coll., 2010) montre que les personnes avec DI qui travaillent dans un environnement ordinaire avec assistance rapportent un meilleur niveau de santé, une productivité plus élevée et un bien-être émotionnel acceptable ainsi qu'une perspective plus claire de leurs activités de travail en comparaison de celles qui travaillent dans des entreprises ou des services de jour. De plus, ces personnes apparaissent être particulièrement satisfaites de leur vie, malgré un bien-être matériel, une productivité et une autonomie de travail moins élevés que chez leurs collègues non déficients.

Enfin, dans une étude à large échelle interrogeant 1 273 adultes anglais ayant une déficience intellectuelle, Emerson et Hatton (2008) ont recherché les facteurs influençant le bien-être subjectif des hommes et des femmes de leur échantillon. Les facteurs évalués étaient les caractéristiques de la personne (DI, âge, sexe), leur niveau socioéconomique et leurs liens sociaux. Selon les résultats de ces auteurs, la variabilité des scores évaluant le bien-être subjectif des personnes interrogées est due principalement au contexte socioéconomique dans lequel elles vivaient. La pauvreté est un facteur expliquant le niveau faible de bien-être des adultes anglais en situation de handicap.

Autodétermination

Lachapelle et coll. (2005) ont évalué la relation entre l'autodétermination et la QV chez 182 adultes ayant une déficience intellectuelle légère provenant de quatre pays différents (Belgique, France, États-Unis et Canada). La corrélation entre autodétermination et QV est estimée à 0,49. Les résultats indiquent qu'un score élevé aux composantes de l'autodétermination (autonomie, autorégulation, *empowerment* et autoréalisation) prédit un score élevé de QV et suggère que, de manière générale, être autodéterminé contribue à améliorer la QV. Dans une étude longitudinale d'une durée d'un an, incluant 34 sujets, McDougall et coll. (2010) montrent qu'il existe une relation causale entre l'autodétermination et la QV : l'autodétermination est associée à un bon développement personnel et à une bonne autoréalisation de soi et ce, même un an après une première évaluation.

Parmi les rares études prenant en compte le genre, citons une étude australienne s'intéressant particulièrement à la QV subjective de 7 femmes ayant une DI, âgées de 40 à 78 ans (Strnadová et Evans, 2012). Cette étude observe que le facteur de base influençant leur QV était le manque de contrôle de leur propre vie. Deux conditions mènent ces femmes à faire l'expérience d'un manque de contrôle ou d'un contrôle réduit sur leur propre vie, à savoir d'une part, les facteurs individuels (niveau de sévérité de leur déficience intellectuelle) et, d'autre part, les influences de leur environnement (opportunités limitées). Ces femmes ont rapporté que la cause majeure de leurs difficultés à trouver un emploi n'est pas leur déficience, mais la société qui est susceptible de leur créer des barrières de par ses attitudes et perceptions vis-à-vis de la DI. Il semblerait également que les parents aient des comportements « handicapants » pour certaines femmes vivant à leur domicile, bien qu'une aide parentale puisse par moments être bénéfique. La disparition de leurs parents les amène de fait à être subitement indépendantes, ce qui les rend ainsi sujettes à risque en raison non seulement d'une faible qualification pour l'emploi et de leur situation de handicap, mais aussi en raison d'un manque de préparation à la vie autonome et solitaire.

Des relations existent entre les caractéristiques propres aux individus, les milieux de vie dans lesquels ils vivent, leurs habiletés sociales et l'autodétermination dont ils font preuve. Nota et coll. (2007) ont interrogé 141 personnes résidant dans le nord et le centre de l'Italie. Globalement, les participants ayant une déficience intellectuelle sévère présentent des scores faibles de l'autodétermination, de leur QV et de leurs habiletés sociales. Les personnes qui vivent dans des groupes d'hébergements assistés, montrent un plus haut niveau d'autodétermination dans leurs activités quotidiennes que ceux vivant en institution et l'opportunité de faire des choix

dans les activités journalières est également associée avec une meilleure intégration en société.

Promouvoir une plus grande collaboration et des activités conjointes entre bénéficiaires et accompagnants pourrait potentiellement conduire à des relations de meilleure qualité au sein des services (Fahey et coll., 2010). Un niveau de QV plus élevé est généralement une caractéristique des bénéficiaires vivant au sein d'une communauté et faisant plus de choix dans leur vie quotidienne (Neely-Barnes et coll., 2008 ; Brown et Brown, 2009). Faire des choix ne dépend pas uniquement des compétences individuelles, mais dépend également des opportunités mises en place par l'environnement. Pour intégrer la prise de décision dans diverses activités, Brown et Brown (2009) proposent quatre étapes à mener. La première étape consiste à faire un état de l'existant des comportements de choix adoptés par les personnes et des opportunités déjà proposés par l'environnement. Il s'agit donc essentiellement d'un travail d'observation et d'évaluation. Dans la deuxième étape, il s'agit de déterminer les moyens utiles pour mettre en place des opportunités afin que les personnes puissent faire des choix, mais aussi pour favoriser l'adoption de tels comportements par les encouragements de l'entourage. La troisième étape est davantage centrée sur les personnes et vise à améliorer leurs compétences en termes de sélection et d'émission de préférences. Cette étape nécessite de prendre en compte les caractéristiques de chacun, notamment en ce qui concerne les moyens d'expression et les outils pouvant s'y rapporter. Enfin, la quatrième étape se centre plus sur l'entourage : comment respecter le choix des personnes ayant une DI ? Comment interpréter leurs préférences ? Tels sont les exemples de questions auxquelles l'entourage devra constamment réfléchir.

Comme le soulignent ces recherches, améliorer la QV des individus implique de porter une attention sur un ensemble de facteurs interdépendants. Les actions à mener ne se focalisent pas uniquement sur l'individu, l'adaptation de l'environnement en fonction des caractéristiques individuelles est aussi à prendre en considération. L'impact de la désinstitutionnalisation, de l'emploi, de l'aménagement des conditions de vie et des opportunités de prise de décision sont les domaines les plus référencés dans la littérature. D'autres sphères de la vie quotidienne seront discutées dans les chapitres de cet ouvrage.

En conclusion, un nombre conséquent d'études ont porté sur la qualité de vie et les facteurs qui l'améliorent. Avec les changements paradigmatiques qui ont eu lieu à partir des années 1970, les personnes ne sont plus considérées comme passives d'un service imposé, mais comme des utilisatrices

d'un service reçu. Plus qu'un concept théorique, la QV apparaît dès lors comme un moyen d'évaluer les interventions menées auprès de celles-ci. Van Loon et coll. (2008) proposent d'inclure l'évaluation de la QV des personnes dans un modèle *Evidence-Based Outcomes* (EBO) dont l'objectif est de faciliter la prise de décisions concernant les pratiques cliniques, politiques et de celles concernant la gestion des services.

La QV est essentiellement subjective et un consensus apparaît sur la reconnaissance de huit domaines : le bien-être émotionnel, les relations interpersonnelles, le bien-être matériel, le développement personnel, le bien-être physique, l'autodétermination, l'inclusion sociale et les droits (Schalock et coll., 2002). Un éventail d'instruments et de stratégies est disponible pour les professionnels afin de cibler au mieux cette réalité. Les échelles de QV ont permis de montrer en grande partie les facteurs et caractéristiques qui influencent le bien-être des personnes. Nous l'avons vu, la disponibilité des aidants naturels a un impact significatif sur les résultats de la QV, ainsi que l'établissement d'un programme individualisé centré sur la personne. Comme le soulignent Claes et ses collaborateurs (2012), les opportunités d'indépendance et d'exercer un emploi s'avèrent de puissants moteurs pour améliorer le bien-être des individus. Les pratiques inclusives répondent également aux besoins des personnes fragilisées en augmentant leurs capacités d'autodétermination. Toutefois, il reste que ce sont les personnes avec une DI sévère qui sont les plus à même d'avoir une QV moindre. Le développement de recherches dans ces populations serait intéressant afin de déterminer les moyens d'actions nécessaires pour pallier ce constat.

La représentation du handicap change avec le prisme de la QV. En effet, l'évaluation de la QV utilise des items validés qui décrivent des activités et contextes adaptés à l'âge chronologique des individus, respectant ainsi les principes de normalisation et de valorisation des rôles sociaux. Le fatalisme lié autrefois au handicap tend ainsi à diminuer. De plus, l'amélioration de la QV suggère que les actions à mener ne doivent plus systématiquement être ciblées sur l'individu, mais doivent également être pris en compte l'environnement physique et social et leurs adaptations. Cette représentation fait directement référence au modèle québécois du Processus de production du handicap proposé par Fougeyrollas (2010). Selon ce modèle, les caractéristiques individuelles et environnementales sont constamment en interaction et influencent les habitudes de vie des personnes. Les situations de handicap, et par conséquent une QV moindre, apparaissent alors lorsque ces habitudes de vie sont contraintes par un environnement inadapté à l'individu. Celles-ci doivent ainsi être au centre de nos préoccupations.

Tableau 18.III : Relation entre les domaines de la qualité de vie (QV) et les articles de la CNUDPH (retranscrit à partir de Verdugo et coll., 2012)

Domaines de la QV	Indicateurs	Articles faisant référence directement aux indicateurs de la QV		Articles faisant référence indirectement aux indicateurs de la QV	
		Article	Définition	Article	Définition
Développement personnel	Éducation	24	Éducation	27	Travail et emploi
	Choix/décisions	14	Liberté et sécurité de la personne	9	Accessibilité
Autodétermination	Autonomie	19	Vivre de façon indépendante et être inclus dans une communauté	12	Égalité devant la loi
	Contrôle personnel	21	Liberté d'expression et d'opinion et accès à l'information		
Relations interpersonnelles	Réseaux sociaux	23	Respect pour la maison et la famille	30	Participation à la vie culturelle, récréation, loisirs et sports
Inclusion sociale	Intégration à la communauté/participation	8	Sensibilisation	19	Vivre de façon indépendante et être inclus dans une communauté
	Rôles dans la communauté	9	Accessibilité	21	Liberté d'expression et d'opinion et accès à l'information
Soutiens		18	Droit de circuler librement et nationalité	24	Éducation
		20	Mobilité personnelle		
		27	Travail et emploi		
		29	Participation à la vie publique et politique		
		30	Participation à la vie culturelle, récréation, loisirs et sports		

Domaines de la QV	Indicateurs	Articles faisant référence directement aux indicateurs de la QV	Articles faisant référence indirectement aux indicateurs de la QV
Droits	Humain (respect, dignité, égalité)	5	Liberté et sécurité de la personne
	Légal (accès à la loi)	6	Interdiction d'exploitation, de violences ou d'abus
		7	Droit de circuler librement et nationalité
		10	Liberté d'expression et d'opinion et accès à l'information
		11	
		12	
		13	
Bien-être émotionnel	Sécurité	16	Respect du domicile et de la famille
	Expériences positives	17	Santé
	Santé et nutrition	16	Protection de l'intégrité des personnes
	Récréation	25	
	Loisirs	26	
	Statut financier	28	

BIBLIOGRAPHIE

AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES INTELLECTUAL DISABILITY (AAIDD). Definition, Classification, and Systems of Supports. The 11th Edition of the AAIDD Definition Manuel. 2010

BALBONI G, COSCARELLI A, GIUNTI G, SCHALOCK RL. The assessment of the quality of life of adults with intellectual disability: The use of self-report and report of others assessment strategies. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 4248-4254

BANK-MIKKELSEN NE. Normalization: Letting the mentally retarded obtain an existence as close to normal as possible. Washington: President's Committee on Mental Retardation, 1969

BEYER S, BROWN T, AKANDI R, RAPLEY M. A comparison of quality of life outcomes for people with intellectual disabilities in supported employment, day services and employment enterprises. *J Appl Res Intellect Disabil* 2010, **23** : 290-295

BRAMSTON P, CHIPUER H, PRETTY G. Conceptual principles of quality of life: an empirical exploration. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 728-733

BROWN I, BROWN RI. Choice as an aspect of quality of life for people with intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2009, **6** : 11-18

BROWN I, HATTON C, EMERSON E. Quality of life indicators for individuals with intellectual disabilities: Extending current practice. *Intellect Dev Disabil* 2013, **51** : 316-332

CAMPO SF, SHARPTON WR, THOMPSON B, SEXTON D. Correlates of the quality of life of adults with severe or profound mental retardation. *Ment Retard* 1997, **35** : 329-337

CHOWDHURY M, BENSON BA. Deinstitutionalization and quality of life of individuals with intellectual disability: a review of the international literature. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2011, **8** : 256-265

CLAES C, VAN HOVE G, VANDEVELDE S, VAN LOON J, SCHALOCK R. The influence of supports strategies, environmental factors, and client characteristics on quality of life-related personal outcomes. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 96-103

CRAMER JA, PERRINE K, DEVINSKY O, BRYANT-COMSTOCK L, MEADOR K, HERMANN B. Development and cross-cultural translations of a 31-item quality of life in epilepsy inventory. *Epilepsia* 1998, **39** : 81-88

CRAMM JM, NIEBOER AP. Longitudinal study of parents' impact on quality of life of children and young adults with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2012, **25** : 20-28

CUMMINS RA. Comprehensive Quality of Life Scale-Intellectual. Cognitive Disability: ComQol-I5, 5th edition (School of Psychology, Deakin University, Melbourne), 1997

CUMMINS RA. Moving from the quality of life concept to a theory. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 699-706

EGGLETON I, ROBERTSON S, RYAN J, KOBER R. The impact of employment on the quality of life of people with an intellectual disability. *J Vocat Rehabil* 1999, **13** : 95-107

EMERSON E, HATTON C. Self-reported well-being of women and men with intellectual disabilities in England. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 143-155

FAHEY Á, NOONAN WALSH P, EMERSON E, GUERIN S. Characteristics, supports, and quality of life of Irish adults with intellectual disability in life-sharing residential communities. *J Intellect Dev Disabil* 2010, **35** : 66-76

FANG J, FLECK MP, GREEN A, MCVILLY K, HAO Y, et coll. The response scale for the intellectual disability module of the WHOQOL: 5-point or 3-point? *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 537-549

FINLAY WM, LYONS E. Methodological issues in interviewing and using self-report questionnaires with people with mental retardation. *Psychol Assessment* 2001, **13** : 319

FOUGEYROLLAS P. La funambule, le fil et la toile. Transformations réciproques du sens du handicap. Québec : Les Presses de l'Université Laval, 2010, 315 p.

GERBER F, BESSERO S, ROBBIANI B, COURVOISIER DS, BAUD MA, et coll. Comparing residential programmes for adults with autism spectrum disorders and intellectual disability: outcomes of challenging behaviour and quality of life. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 918-932

HAELEWYCK MC, GOUSSÉE V. « S'autoévaluer pour évoluer. » Démarche d'autoévaluation de la qualité des services. Rapport final. Mons : Université de Mons-Hainaut, 2006

HAELEWYCK MC, GOUSSÉE V. Autoévaluation de la qualité des services sociaux et médico-sociaux. Expérience auprès de cinq services volontaires. L'Harmattan, Paris, 2010, 256 p.

HARTNETT E, GALLAGHER P, KIERNAN G, POULSEN C, GILLIGAN E, REYNOLDS M. Day service programmes for people with a severe intellectual disability and quality of life: Parent and staff perspectives. *J Intellect Disabil* 2008, **12** : 153-172

HU X, WANG M, FEI X. Family quality of life of Chinese families of children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 30-44

KOBER R, EGGLETON IR. Using quality of life to evaluate outcomes and measure effectiveness. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2009, **6** : 40-51

LACHAPELLE Y, WEHMEYER ML, HAELEWYCK MC, COURBOIS Y, KEITH KD, et coll. The relationship between quality of life and self-determination: an international study. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 740-744

LIN JD, HU J, YEN CF, HSU SW, LIN LP, et coll. Quality of life in caregivers of children and adolescents with intellectual disabilities: use of WHOQOL-BREF survey. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 1448-1458

LUCAS-CARRASCO R, SALVADOR-CARULLA L. Life satisfaction in persons with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1103-1109

LUNSKY Y, BENSON BA. Association between perceived social support and strain, and positive and negative outcome for adults with mild intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2001, **45** : 106-114

MCDUGALL J, EVANS J, BALDWIN P. The importance of self-determination to perceived quality of life for youth and young adults with chronic conditions and disabilities. *Remed Spec Educ* 2010, **31** : 252-260

MCVILLY KR, RAWLINSON RB. Quality of life issues in the development and evaluation of services for people with intellectual disability. *J Intellect Dev Disabil* 1998, **23** : 199-218

MCVILLY KR, BURTON-SMITH RM, DAVIDSON KJA. Concurrence between subject and proxy ratings of quality of life for people with and without intellectual disabilities. *J Intellect Dev Disabil* 2000, **25** : 19-39

NAIDOO P. Potential contributions to disability theorizing and research from positive psychology. *Disabil Rehabil* 2006, **28** : 595-602

NEELY-BARNES S, MARCENKO M, WEBER L. Does choice influence quality of life for people with mild intellectual disabilities? *Intellect Dev Disabil* 2008, **46** : 12-26

NIRJE B. I-the normalization principle-implications and comments. *Br J Ment Sub-normal* 1970, **16** : 62-70

NOTA L, FERRARI L, SORESI S, WEHMEYER M. Self-determination, social abilities and the quality of life of people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 850-865

PETIT-PIERRE G, MARTINI-WILLEMEN B-M. Méthodes de recherche dans le champ de la déficience intellectuelle. Nouvelles postures et nouvelles modalités. Éditions Peter Lang, 2014, 232 p.

RAPLEY M, RIDGWAY J, BEYER S. Staff: staff and staff: client reliability of the Schallock & Keith (1993) Quality of Life Questionnaire. *J Intellect Disabil Res* 1998, **42** : 37-42

RAVENS-SIEBERER U, GOSCH A, ABEL T, AUQUIER P, BELLACH BM, DÜR W THE EUROPEAN KIDSCREEN GROUP. Quality of life in children and adolescents: a European public health perspective. *Sozial-und Präventivmedizin* 2001, **46** : 294-302

RAVENS-SIEBERER U, GOSCH A, RAJMIL L, ERHART M, BRUIL J, et coll. KIDSCREEN-52 quality-of-life measure for children and adolescents. *Expert Rev Pharmacoecon Outcomes Res* 2005, **5** : 353-364

SCHALOCK RL. Reconsidering the conceptualization and measurement of quality of life. In: *Quality of Life: Conceptualization and Measurement*, Vol. 1. SCHALOCK RL (Ed). American Association on Mental Retardation, Washington, DC, 1996 : 123-139

SCHALOCK RL. The merging of adaptive behavior and intelligence: Implications for the field of mental retardation. In: *Adaptive behavior and its measurement: Implications for the field of mental retardation*. SCHALOCK RL (Ed). American Association on Mental Retardation, Washington, DC, 1999 : 209-222

SCHALOCK RL. The concept of quality of life: what we know and do not know. *J Intellect Disabil Research* 2004, **48** : 203-216

SCHALOCK RL, KEITH KD. Quality of life questionnaire. IDS Publishing Corporation, 1993

SCHALOCK RL, VERDUGO MA. Handbook on quality of life for human service practitioners. Washington, DC: American Association on Mental Retardation, 2002

SCHALOCK RL, BROWN I, BROWN R, CUMMINS RA, FELCE D, et coll. Conceptualization, measurement, and application of quality of life for persons with intellectual disabilities: Report of an international panel of experts. *Journal Information* 2002, **40**

SCHALOCK RL, VERDUGO M, JENARO C, WANG M, WEHMEYER M, et coll. Cross-cultural study of core quality of life indicators. *Am J Ment Retard* 2005, **110** : 298-311

SCHALOCK RL, GARDNER JF, BRADLEY VJ. Quality of life for people with intellectual and other developmental disabilities: Applications across individuals, organizations, communities, and systems. American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, 2007

SCHALOCK RL, VERDUGO MA, GOMEZ LE. Evidence-based practices in the field of intellectual and developmental disabilities: An international consensus approach. *Evaluation and Program Planning* 2011, **34** : 273-282

SCHMIDT S, POWER M, GREEN A, LUCAS-CARRASCO R, ESER E, et coll. Self and proxy rating of quality of life in adults with intellectual disabilities: Results from the DISQOL study. *Research in Developmental Disabilities* 2010, **31** : 1015-1026

STANDCLIFFE R. Proxy respondents and quality of life. *Eval Program Plann* 2000, **23** : 89-93

STRNADOVÁ I, EVANS D. Subjective quality of life of women with intellectual disabilities: The role of perceived control over their own life in self-determined behaviour. *J Appl Res Intellect Disabil* 2012, **25** : 71-79

TOWNSEND-WHITE C, PHAM ANT, VASSOS MV. Review: A systematic review of quality of life measures for people with intellectual disabilities and challenging behaviours. *J Intellect Disabil Research* 2012, **56** : 270-284

- TREMBLAY G, MARTIN-LAVAL H. Inventaire de qualité de vie en milieu résidentiel, I.Q.V.M.R. Les Éditions de la collectivité, Montréal, Québec, 1997
- VAN LOON J, VAN HOVE G, SCHALOCK RL, CLAES C. Personal outcomes scale. Middelburg, Holland: Arduin Steichlich, 2008
- VARNI JW, SEID M, RODE CA. The PedsQL (TM): Measurement model for the pediatric quality of life inventory. *Med Care* 1999, **37** : 126-139
- VERDUGO MA, SCHALOCK RL, KEITH KD, STANCLIFFE RJ. Quality of life and its measurement: important principles and guidelines. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 707-717
- VERDUGO MA, JORDAN DE URRIES FB, JENARO C, CABALLO C, CRESPO M. Quality of life of workers with an intellectual disability in supported employment. *J Appl Res Intellect Disabil* 2006, **19** : 309-316
- VERDUGO MA, GOMEZ LE, ARIAS B, SCHALOCK RL. The Integral Quality of Life Scale: development, validation, and use. *In* : Enhancing the quality of life of people with intellectual disabilities. Springer Netherlands, 2011 : 47-60
- VERDUGO MA, NAVAS P, GÓMEZ LE, SCHALOCK RL. The concept of quality of life and its role in enhancing human rights in the field of intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 1036-1045
- WALSH PN, EMERSON E, LOBB C, HATTON C, BRADLEY V, et coll. Supported accommodation for people with intellectual disabilities and quality of life: An overview. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2010, **7** : 137-142
- WANG M, SCHALOCK RL, VERDUGO MA, JENARO C. Examining the factor structure and hierarchical nature of the quality of life construct. *Journal Information* 2010, **115**
- WATERS E, DAVIS E, BOYD R, REDDIHOUGH D, MACKINNON A, et coll. Cerebral palsy quality of life questionnaire for children (CP QOL-Child) manual. Melbourne: Deakin University, 2006
- WHITE-KONING M, ARNAUD C, BOURDET-LOUBÈRE S, BAZEX H, COLVER A, GRANDJEAN H. Subjective quality of life in children with intellectual impairment—how can it be assessed? *Dev Med Child Neurol* 2005, **47** : 281-285
- WHITE-KONING M, GRANDJEAN H, COLVER A, ARNAUD C. Parent and professional reports of the quality of life of children with cerebral palsy and associated intellectual impairment. *Dev Med Child Neurol* 2008, **50** : 618-624
- WHOQOL GROUP. Measuring quality of life: the development of the World Health Organization Quality of Life Instrument (WHOQOL). Ginebra: OMS, 1993, 10 p.
- WOLFENBERGER W. The origin and nature of our institutional models. Syracuse, NY: Human Policy Press, 1975

WOLFENSBERGER W. La Valorisation des Rôles Sociaux: Introduction à un concept de référence pour l'organisation des services. (Dupont A, Keller-Revaz V, Nicoletti JP, Vaney L, Trans.). Genève, Suisse : Éditions des Deux Continents, 1991

WOLFENSBERGER W, NIRJE B. The principle of normalization in human services. Toronto: National Institute on Mental Retardation, 1972

WOLFENSBERGER W, GLENN L. PASS 3: A method for the quantitative evaluation of human services. Toronto: National Institute on Mental Retardation, 1975

YUEN SHAN LEUNG C, WAI PING LI-TSANG C. Quality of life of parents who have children with disabilities. *Hong Kong J Occup Ther* 2003, **13** : 19-24

ZIMMERMANN F, ENDERMANN M. Self-proxy agreement and correlates of health-related quality of life in young adults with epilepsy and mild intellectual disabilities. *Epilepsy Behav* 2008, **13** : 202-211

ZUNA N, SUMMERS JA, TURNBULL AP, HU X, XU S. Theorizing about family quality of life. In: *Enhancing Quality of Life for People with Intellectual Disabilities: From Theory to Practice*. KOBER R (Ed). Springer Publishing, Dordrecht, 2010 : 241-278

19

Rôle des professionnels

Le statut de professionnel recouvre de nombreuses réalités et ce, quel que soit le secteur investigué. Dans le cadre de l'intervention auprès d'un public présentant une déficience intellectuelle, le professionnel a essentiellement pour rôles d'accompagner, de soutenir au quotidien ses bénéficiaires en vue d'atteindre des objectifs majeurs tels que ceux d'autonomie, d'indépendance, de socialisation et de bien-être. Néanmoins, son action ne se limite pas à la qualité d'un « prendre soin ». En effet, le professionnel s'inscrit dans un véritable réseau d'interactions continues entre sa propre personne et son environnement. Ainsi, les procédures à instaurer peuvent être différentes en fonction de la structure, de la culture au sein de laquelle l'individu exerce sa profession et des valeurs qui lui sont associées. En outre, les caractéristiques propres à l'intervenant peuvent, à leur tour, modifier l'environnement et, par conséquent, influencer sur les êtres qui y évoluent. Dans ce chapitre, nous aspirons à définir différents rôles confiés au professionnel et à mettre en lumière l'impact que ce dernier peut exercer, plus ou moins consciemment, sur l'objectif essentiel qu'est le développement de la qualité de vie des usagers et des services qui leur sont offerts.

Modèle écologique du développement humain comme fil conducteur

Pour aborder le rôle des professionnels accompagnant la personne avec une déficience intellectuelle (DI), notre attention s'est portée sur un modèle explicatif prégnant du développement humain, à savoir le modèle écologique du développement humain de Urie Bronfenbrenner et sa taxonomie des environnements concentriques imbriqués (Bronfenbrenner, 1979 et 1994). Cette représentation permet de prendre en considération l'interaction entre les caractéristiques biologiques de l'individu concerné, ses ressources psychologiques, ses habitudes de vie, les conditions économiques, les organisations et institutions sociales ainsi que les valeurs sociales et culturelles en vigueur au sein de la société ou du groupe étudié. Il nous apparaît dès lors être une grille

de lecture adéquate pour adopter une approche écologique, holistique de la problématique du rôle des professionnels dans le domaine de la déficience intellectuelle.

Dans son ouvrage intitulé « *The Ecology of human development* », Bronfenbrenner (1979) définit sa théorie comme « l'étude scientifique de l'adaptation réciproque et progressive entre un humain actif, en cours de développement, et les propriétés changeantes des milieux immédiats dans lesquels il vit, compte tenu que ce processus est affecté par les relations entre eux et par les contextes plus généraux dont ces milieux font partie » (p. 21). Chaque individu constitue l'épicentre d'un système enchevêtré d'environnements initialement déclinés en quatre niveaux (Crahay, 2002). Selon cette schématisation (figure 19.1), le comportement d'une personne doit donc être analysé en considérant l'influence réciproque des quatre niveaux systémiques qui composent la niche écologique et les caractéristiques propres au sujet. Ces différents niveaux sont, par ordre de proximité, le microsystème, le mésosystème, l'exosystème, le macrosystème.

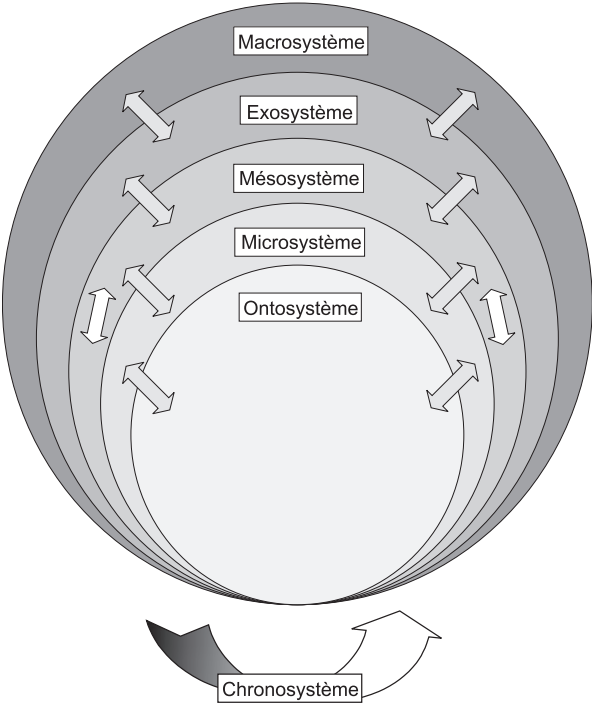


Figure 19.1 : Modèle écologique du développement humain (d'après Bronfenbrenner, 1984)

Le microsystème correspond au niveau le plus interne décrit par Bronfenbrenner. Il concerne l'environnement immédiat de l'individu en développement, les personnes avec lesquelles il interagit régulièrement. En d'autres termes, le microsystème se définit comme « un pattern d'activités, de rôles et de relations interpersonnelles vécu par la personne en développement dans un contexte qui possède des caractéristiques physiques et matérielles particulières » (Bronfenbrenner, 1979, p. 22).

Le mésosystème comprend, quant à lui, les relations mutuelles existant entre deux ou plusieurs systèmes au sein desquels l'individu évolue. En d'autres termes, ce niveau se présente comme un ensemble, un système de microsystèmes en interaction. Ces interconnexions peuvent s'avérer aussi décisives pour le développement que les événements relevant d'un environnement précis au sein duquel l'individu intervient directement. À titre d'exemple, Bronfenbrenner cite l'expérience du sujet qui apprend à lire au cours de l'enseignement primaire, notamment spécialisé. Les habiletés de l'enfant ne dépendent pas uniquement de la manière dont l'enseignement est prodigué, mais également de l'existence et de la nature des liens entre l'école et la maison.

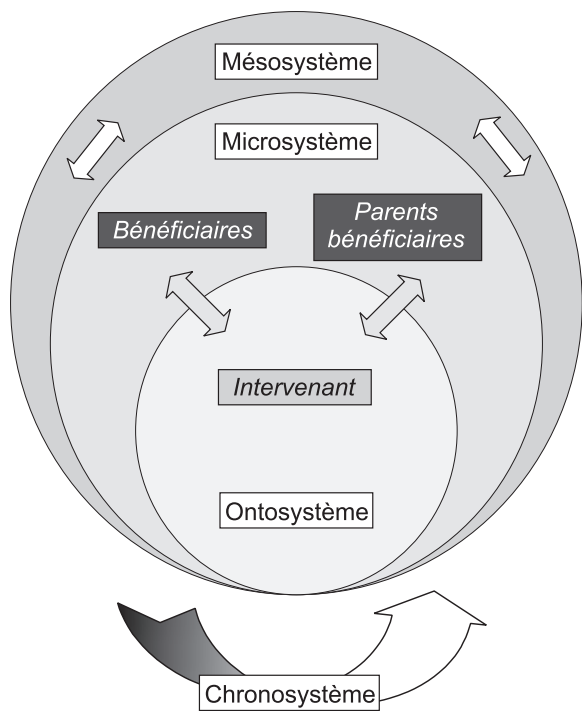
Le troisième niveau systémique de l'environnement écologique, l'exosystème, émet l'hypothèse que le développement d'une personne est profondément affecté par les perturbations émanant d'environnements au sein desquels l'individu n'a pas d'interaction directe et inversement. Par exemple, selon Bronfenbrenner, les conditions d'emploi des parents présentent une forte influence sur le développement de l'enfant.

Finalement, dans chaque culture ou sous-culture, l'auteur a observé des cohérences de forme et de contenu des niveaux systémiques préalablement énoncés. Il apparente ce cadre de référence à un plan qui teinterait l'organisation des environnements propres à une société. Le macrosystème se définit dès lors comme l'ensemble des croyances, des valeurs et des idéologies partagées par une culture ou sous-culture.

En 1980, Belsky, collaborateur de Bronfenbrenner, étaye le modèle en ajoutant un niveau supplémentaire incluant les variables et caractéristiques individuelles du sujet, l'ontosystème (Belsky, 1980). Finalement, Bronfenbrenner (1984) enrichit sa taxonomie initialement synchronique par le chronosystème qu'il définit comme des temporalités de la vie. Désormais, chaque système présente une temporalité spécifique en interrelation avec celle des autres systèmes. Cette prise en considération de la dimension temporelle permet une analyse évolutive de la situation vécue par le sujet (Absil et coll., 2012).

L'intervenant au cœur des systèmes

Par référence à la théorie de Bronfenbrenner, le professionnel se trouve au cœur d'un nichage de systèmes en interrelation (figure 19.2). Pour se développer, cet intervenant doit constamment s'adapter aux influences et changements de son environnement, des personnes qui y évoluent et inversement. Le modèle précédemment exposé stipule la présence de quatre niveaux concentriques à proximité variable de l'ontosystème auquel s'ajoute le chronosystème. Dans ce contexte, notre attention s'est essentiellement portée sur les microsystèmes supposant une participation directe, active de l'individu dans son environnement proche, dans ses relations, dans ses activités, dans ses rôles ainsi que le mésosystème assurant les échanges entre les différents microsystèmes. En effet, pour promouvoir la qualité de vie des bénéficiaires, finalité de l'accompagnement, il importe de disposer de compétences professionnelles, mais aussi de les mettre en pratique dans les relations entretenues avec les personnes présentant une déficience intellectuelle et leur entourage. Évidemment, ces différents niveaux sont également, comme le stipule la première figure, soumis à l'influence des autres niveaux du modèle.



Intervenants et parents

Le partenariat représente l'idéal souhaité au sein de ce premier microsystème reliant l'intervenant aux proches de la personne présentant une déficience intellectuelle. Bien que les relations et leurs perceptions soient, par essence, hétérogènes et subjectives, Racine-Gagné (2010) identifie plusieurs rôles au professionnel investi dans une démarche partenariale. Ainsi, l'intervenant doit notamment reconnaître la contribution parentale, être disponible, avoir de l'expérience et des compétences professionnelles, respecter les droits de la personne en situation de handicap, communiquer avec qualité et veiller à la cohérence entre son discours et sa pratique. En contrepartie, le professionnel réclame de la reconnaissance, de la latitude, du soutien de la part des proches, mais également de la part de la structure pour mener à bien son travail quotidien. En effet, en communiquant, en reconnaissant l'expertise et les ressources réciproques de chaque membre, en prônant un rapport égalitaire et une prise de décision consensuelle entre les partenaires (Bouchard et coll., 1996), les différents acteurs déclarent une augmentation du contrôle bilatéral du pouvoir, de la motivation, du niveau d'implication (Pelchat et Lefebvre, 2004), de satisfaction (Blue-Banning et coll., 2004) et de leur qualité de vie (Schwartz et Rabinovitz, 2003). Cependant, différents facteurs externes au microsystème, susceptibles d'exercer une influence sur les relations, l'instauration d'une confiance entre les parents et les intervenants ont été relevés. Il convient dès lors d'en tenir compte. À ce titre, nous pouvons notamment citer l'impact du cadre institutionnel et des caractéristiques intrinsèques de l'individu sur les comportements adoptés, la qualité des services offerts.

Néanmoins, si le partenariat est présenté comme un processus à adopter, les alliances apparaissent peu au sein des pratiques courantes (Baker et coll., 1995). Cette perspective se montre d'autant plus complexe à instaurer que ces échanges exigent la volonté d'offrir une place réelle, d'ouvrir un dialogue avec les proches de la personne présentant une déficience intellectuelle (Stoneman et Crapps, 1990).

Intervenants et bénéficiaires

Accompagnement lors des activités de la vie quotidienne

De nombreuses personnes avec déficience intellectuelle ont besoin d'accompagnement dans différents aspects de la vie quotidienne. Le rôle premier du professionnel consiste donc à promouvoir et à faciliter une vie dite ordinaire, normalisée (King's Fund Centre, 1980 ; Felce et Perry, 1995 ; Department of

Health, 2001). Ainsi, les professionnels ont pour fonctions de permettre à la personne en situation de handicap d'avoir le choix, d'exercer un contrôle sur sa propre existence (*Department of Health*, 2008), de participer activement à un large éventail d'activités de la vie quotidienne et communautaire (Bratt et Johnston, 1988 ; Duker et coll., 1989 ; Felce et Perry, 1995). Les intervenants doivent assumer une gamme d'activités diverses incluant l'interaction directe avec la personne accompagnée : préparation des repas, tâches domestiques, travail administratif, participation à des réunions... (Hatton et coll., 2002).

Selon Mansell et coll. (2008), cet accompagnement quotidien est influencé par plusieurs facteurs dépendants :

- du macrosystème, comme les caractéristiques de la structure d'accueil (type, taille...) et ses règles de fonctionnement (organisation, gestion...) ;
- de l'exosystème qui se réfère, quant à lui, à l'hygiène organisationnelle (qualité des services, soutien au professionnel...) ;
- des microsystèmes qui comprennent les attitudes, les connaissances et les qualifications du personnel.

Climat relationnel

Plusieurs études ont montré l'intérêt de développer une alliance de travail avec le bénéficiaire, condition essentielle au succès d'une intervention (Racine-Gagné, 2010 ; De Schipper et Schuengel, 2010 ; Roeden et coll., 2011). La relation instaurée entre les protagonistes teinte indubitablement la qualité des services fournis au quotidien. Lorsqu'elles ont la parole, les personnes avec DI déclarent apprécier le contact d'un professionnel cohérent, familier, amical, honnête, soutenant, compréhensif et digne de confiance. Elles apprécient également le soutien prodigué par un personnel fiable, respectueux, loyal et ne témoignant pas d'attitude paternaliste (Roeden et coll., 2011).

À ce titre, le professionnel a pour fonctions d'instaurer une relation positive avec l'usager, de se montrer empathique, utile, authentique, dénué de jugement et d'impliquer activement le bénéficiaire dans le processus de soutien (Orlinsky et coll., 1994 et 2004 ; Duncan et coll., 2004). Scholte et Van der Ploeg (2000) étayent ce constat en affirmant l'importance d'un climat relationnel de base comprenant de la cohérence, du soutien affectif et de la fermeté, mais pas de supervision contraignante. En effet, les meilleurs résultats pour les bénéficiaires sont fréquemment associés à un niveau élevé de contact et de facilitation (Mansell, 1995 ; Jones et coll., 1999 ; Felce et coll., 2000).

La qualité des prestations de soins influe aussi sur le comportement d'attachement de la personne en situation de handicap (Atkinson et coll., 1999). Les relations d'attachement contribuent, à leur tour, à l'apprentissage de la régulation émotionnelle et à l'utilisation des ressources interpersonnelles face à un sentiment de stress que la personne avec DI ne parvient pas à surmonter. Le soutien d'une figure d'attachement, telle que celle du professionnel, s'avère donc essentiel pour les personnes avec DI qui sont plus vulnérables aux situations stressantes (Janssen et coll., 2002). Les professionnels incitent les usagers dans leurs explorations et fonctionnements autonomes dès lors qu'ils ont identifié l'intervenant comme un « refuge », une base sécurisée en période de détresse (Ainsworth et coll., 1978). Finalement, la maturité, la motivation et l'expérience des professionnels sont aussi identifiées comme des caractéristiques essentielles à l'émergence d'une relation de qualité (Clarkson et coll., 2009).

Cependant, le contexte des soins quotidiens ne s'avère pas toujours propice au développement de relations d'attachement (turn-over, politique de rendement...) et la sensibilité du personnel aux besoins manifestés peut varier (de Schipper et coll., 2008 ; Schuengel et coll., 2010). Dans ce contexte où le bénéficiaire n'a pas la capacité de signaler sa détresse, il rencontre davantage de risques de ne pas obtenir une réponse adéquate à la situation problématique. Cette insécurité peut dès lors se traduire par un comportement inapproprié, susceptible d'entraver le fonctionnement adaptatif et de susciter des réponses inadaptées telles que l'adoption de conduites agressives, le retrait ou « l'auto-distraktion » (*self-distraction*) (Ainsworth et coll., 1978).

Représentations des intervenants

La perception par les intervenants, de la personne en situation de handicap comme sujet doté de capacités à émettre des choix, à éprouver des préférences, s'avère primordiale dans l'élaboration d'un accompagnement adapté. Néanmoins, dans leur étude, Jingree et coll. (2006) ont analysé les interactions verbales au sein de deux conseils des résidents réunissant huit personnes présentant une déficience intellectuelle et cinq membres du personnel. Les résultats montrent l'existence de diverses techniques pour orienter les échanges et susciter certaines déclarations, prises de décisions. Ces constats témoignent d'une relation inégalitaire de pouvoir et vont à l'encontre du principe d'autodétermination, d'*empowerment* des usagers. Ainsi, les décisions les concernant, sont généralement prises sur la base des idées et conceptions de ce qui est considéré par le professionnel comme le plus bénéfique et sécurisé pour la personne présentant une déficience intellectuelle. Les choix laissés à la personne avec DI concernent des décisions essentiellement mineures

telles que des choix routiniers de vêtements et de repas (Wehmeyer et Metzler, 1995). Une compréhension limitée des principes d'autodétermination, d'*empowerment* des bénéficiaires (Willner et coll., 2012) et des pratiques parfois maladroites pour les promouvoir expliquent en partie l'attitude de ces professionnels. À titre d'exemple, dans certaines situations, le choix libre peut être rendu complexe lorsque la personne est soumise à différentes alternatives ou si elle peine à comprendre les opportunités telles qu'elles lui sont présentées (Antaki et coll., 2008). Or, une information complète, intelligible et adaptée aux caractéristiques de la personne permet de faciliter l'autonomie décisionnelle.

Une autre problématique se pose au professionnel lorsqu'il est tiraillé entre l'exercice de l'autodétermination d'une part, et, la connaissance de choix susceptibles d'entraîner une influence négative sur la qualité de vie du bénéficiaire, d'autre part. Ainsi, en matière de promotion de la santé, Bergström et Wihlman (2011) ont identifié cinq catégories de rôles adoptés par les professionnels : le parent, le manipulateur, le coach, l'éducateur et le libéral. Le premier profil se considère responsable de la santé du bénéficiaire. Il revendique l'autonomie, la liberté de choix de la personne avec DI, mais il estime être le mieux à même de décider dans certaines situations. Le libéral, quant à lui, plébiscite l'autodétermination inconditionnelle, sans tenir compte des conséquences inhérentes. Le principe d'autodétermination devient dès lors une excuse pour ne pas agir et peut engendrer de la négligence. Ces deux catégories extrêmes ou opposées illustrent pleinement ce dilemme éthique, entre « laisser-faire » et « contrôler quotidiennement », rencontré par les professionnels. Face à ces interrogations essentielles, le soutien du manager, les discussions dans l'équipe ainsi que l'explication théorique et pratique de diverses notions, notamment par le biais de la formation continue, sont considérés comme des démarches constructives et vectrices de sens.

Willner et coll. (2012) ont, quant à eux, identifié la confiance ressentie par les professionnels en leurs connaissances ou habiletés concernant les questions de capacité mentale comme un facteur important à une organisation efficace. Ainsi, une confiance insuffisante ou excessive, est considérée comme un potentiel danger. Un écart entre les habiletés perçues par le personnel et sa performance effective peut mener à des décisions hasardeuses ne rencontrant pas les réalités et attentes de l'usager. Cet excès de sentiment d'efficacité est, par extension, également susceptible de nuire à la qualité de soins et de service. *A contrario*, lorsque cette confiance est justement dosée, l'espoir est positivement corrélé avec la qualité de vie, la satisfaction de vie, le bien-être et une adaptation au stress perçu de ce dernier (Truitt et coll., 2012).

Malgré l'importance démontrée des recommandations préalablement exposées par différentes études et l'accord des professionnels avec les objectifs généraux de participation et d'inclusion, certains intervenants estiment que l'application de ces principes et desseins ne modifie pas la vie du résident (Bigby et coll., 2009). Face à de telles perceptions, le bénéficiaire est d'autant plus à risque de se voir infantilisé, incompris, réduit à son handicap et à ses limitations. Ainsi, bien que peu fréquente, une réaction récurrente du personnel serait : « Soyons réaliste, cela n'est pas possible avec ce groupe ». Les projections des professionnels contribuent donc à privilégier la conception du professionnel au détriment de celle de l'utilisateur et ce, principalement si ce dernier présente une déficience intellectuelle sévère (Bigby et coll., 2009).

Toutefois, le professionnel peut dépasser ses (pré)conceptions afin de favoriser l'adhésion de l'utilisateur au partenariat et sa perception positive, qui participent à la qualité et à la réalisation du travail quotidien. À ce titre, la « thérapie brève » (SFBT²⁴²), qui considère l'utilisateur comme un expert doté de ressources et de compétences sur lesquelles s'appuyer, poursuit ce dessein. Le professionnel adopte dès lors une position plus modeste pour s'intéresser davantage à l'opinion du bénéficiaire quant aux buts et chemins à poursuivre (Stoddart et coll., 2001 ; Roeden et Bannink, 2007 ; Roeden et coll., 2009 et 2011). Ainsi, le rôle de l'intervenant consiste à promouvoir l'autonomie, l'autodétermination qui, selon Roelink et coll. (2002), sont assurées si l'aide se centre en permanence sur la découverte des souhaits et des opportunités offertes par les bénéficiaires. Ce constat rejoint le paradigme de citoyenneté au centre des stratégies d'intervention pour les usagers avec une déficience intellectuelle.

Santé des personnes avec DI

En moyenne, les personnes avec DI rencontrent beaucoup plus fréquemment de problèmes de santé que la population générale (van Schroyen Lantman de Valk et Walsh, 2008 ; cf. aussi chapitre « Santé et accès aux soins »). Cet écart est dû essentiellement à des causes auxquelles il est possible de remédier (Robertson et coll., 2011). Cela s'explique par des difficultés à identifier les problématiques rencontrées et à l'accès de façon concomitante aux services adaptés (*Disability Rights Commission*, 2006 ; Mencap, 2007 ; Michael, 2008). Van Schroyen Lantman de Valk (2009) distingue deux catégories de problèmes de santé, la première directement associée à la déficience, la seconde, inhérente aux limitations médicales, sociales, psychologiques ou communautaires qu'est susceptible d'expérimenter une personne en situation de handicap.

242. *Solution-Focused Brief Therapy*.

De plus, cette prévalence élevée peut être due à l'interaction de différents facteurs de risques biologiques, psychologiques et sociaux (*International Association for the Scientific Study of Intellectual Disabilities*, 2001). Ainsi, Jenkins (2012) identifie plusieurs éléments liés au style de vie pouvant influencer négativement sur l'état de santé de la personne avec DI, tels que l'inactivité, les troubles du sommeil ou un régime alimentaire déséquilibré. La plupart de ces facteurs ont un impact potentiellement important sur les habiletés sociales et les comportements adaptatifs, déjà limités de la personne en situation de handicap et doivent donc mobiliser l'attention des professionnels car ils sont modifiables (Baxter et coll., 2006). Le constat s'avère d'autant plus alarmant pour la personne vieillissante où, à l'incapacité initiale, s'ajoute de l'incapacité liée à une dynamique de déclin (Azéma et Martinez, 2005). Par ailleurs, Taggart et coll. (2010) considèrent les femmes comme une population plus vulnérable car plus sujette à des troubles psychiatriques inhérents à une faible estime de soi et autodétermination.

La qualité de la communication entre le professionnel et l'utilisateur peut influencer sur l'état de santé de ce dernier. En effet, la personne avec DI est susceptible d'éprouver des difficultés à comprendre la signification et les implications médicales de ses maux, à partager son ressenti auprès du personnel. Les capacités de communication orale de la personne étant souvent réduites voire absentes, celle-ci manifeste alors sa problématique par le biais de modifications comportementales. Si le professionnel ne parvient pas à interpréter correctement ces troubles, les symptômes observés peuvent être confondus avec des troubles psychiatriques (Van Schrojenstein Lantman de Valk, 2009).

Pour prévenir, identifier et surveiller les morbidités rencontrées dans la population avec DI, plusieurs auteurs s'accordent pour reconnaître l'efficacité et l'efficience des contrôles de santé (Robertson et coll., 2011) car ces derniers conduisent à la détection des besoins de santé non satisfaits et à des actions ciblées pour y répondre. Perry et coll. (2010) proposent que ces contrôles soient effectués par l'intervenant professionnel lui permettant ainsi de connaître la personne et d'identifier ses besoins en matière de santé. Selon McConkey et coll. (2002), les médecins devraient, quant à eux, jouer le rôle de relai pour s'assurer que les problématiques identifiées soient réellement prises en considération. Van Schrojenstein Lantman de Valk (2009) identifie le besoin urgent de former les intervenants à cette démarche et aux dimensions du partenariat de sorte à favoriser les échanges de compétences et de connaissances. Néanmoins, peu de preuves ont été collectées pour évaluer l'efficacité de ces contrôles sur l'état de santé des personnes à court ou long terme (Robertson et coll., 2011).

Troubles du comportement et comportements-défis

Les troubles du comportement ont un taux de prévalence plus élevé chez les personnes avec DI. Selon Emerson (2001, p. 3), ces troubles se caractérisent par des comportements « d'une telle intensité, fréquence et durée que la sécurité physique de la personne est menacée ou susceptible de sérieusement limiter ou de refuser l'accès à l'utilisation d'équipements collectifs ordinaires ».

Plusieurs études expliquent l'apparition des troubles comportementaux des personnes en situation de handicap par un échec de l'environnement social dans le soutien des comportements appropriés. Il a été démontré que le comportement du professionnel peut influencer tant positivement que négativement celui de l'utilisateur. Dans certains cas, le comportement du personnel peut même s'avérer contre-productif jusqu'à encourager l'émergence de problématiques comportementales (Hastings, 1996). À titre d'exemple, les personnes avec DI manifestant des troubles du comportement attirent davantage l'attention du professionnel (Lambrechts et coll., 2010). Cette récompense peut dès lors faire l'objet d'un renforcement positif du comportement inadapté.

Facteurs de risques au témoignage de bonnes pratiques

Si les comportements du personnel peuvent influencer ceux des bénéficiaires, le rapport inverse s'applique également. Plusieurs études ont identifié un décalage significatif entre la définition des bonnes pratiques en matière de gestion comportementale et leurs applications courantes (Robertson et coll., 2005 ; McGillivray et McCabe, 2006). Ainsi, les personnes avec DI présentant des troubles du comportement seraient plus exposées aux risques de maltraitance (Feldman et coll., 2004), d'interventions délétères (Adams et Allen, 2001), d'attitudes aversives ou d'interventions de trop courte durée (*Department of Health*, 2007). Ce constat pourrait s'expliquer par le fait que des émotions négatives ressenties par des professionnels, des niveaux d'adrénaline trop élevés et l'imprévisibilité des troubles comportementaux du bénéficiaire induisent un processus complexe et intuitif appelé « décision de restriction » (Hawkins et coll., 2005). Face à un comportement inapproprié, le professionnel peut éprouver divers sentiments comme de la tristesse, du désespoir, de la colère... Il n'est pas rare non plus d'éprouver de l'anxiété ou de l'irritation, susceptibles de mener à des sentiments de dépersonnalisation et d'épuisement émotionnel (Mitchell et Hastings, 2001). Ces réponses émotionnelles influencent l'émergence de comportements problématiques de l'utilisateur et tendent à diminuer ou à augmenter selon la nature de l'attribution, de la volonté du personnel à lui venir en aide (Hawkins et coll., 2005).

D'autres facteurs psychologiques tels qu'une faible satisfaction professionnelle et un manque de soutien sont également associés à un plus faible niveau d'assistance, à une diminution des échanges positifs entre le professionnel et la personne avec DI (Rose et coll., 1998).

Enjeux et leviers de changement

Les croyances du personnel, ses émotions et leurs influences sur le comportement du bénéficiaire constituent des éléments clés de la théorie d'attribution causale²⁴³ de Weiner (1979). Dans son modèle, Weiner distingue trois catégories d'attribution (tableau 19.I), à savoir :

- les causes stables et instables (la cause du trouble est-elle stable ou temporaire ?) ;
- les causes contrôlables et incontrôlables (l'usager exerce-t-il un contrôle sur son comportement ?) ;
- les causes internes et externes (la cause du trouble est-elle interne à l'usager ou issue de son environnement ?).

Tableau 19.I : Théorie d'attribution causale (Weiner, 1979)

Théorie d'attribution causale (Weiner, 1979)	Interne		Externe	
	Stable	Instable	Stable	Instable
Contrôlable	Cause interne au bénéficiaire, contrôlable et stable	Cause interne au bénéficiaire, contrôlable et instable	Cause externe au bénéficiaire, contrôlable et stable	Cause externe au bénéficiaire, contrôlable et instable
Incontrôlable	Cause interne au bénéficiaire, incontrôlable et stable	Cause interne au bénéficiaire, incontrôlable et instable	Cause externe au bénéficiaire, incontrôlable et stable	Cause externe au bénéficiaire, incontrôlable et instable

Lorsque la cause du trouble est perçue comme externe à l'usager, incontrôlable, le professionnel est plus susceptible de répondre avec sympathie, d'offrir de l'aide au bénéficiaire (Mills et Rose, 2011). En revanche, plus le professionnel perçoit la cause du comportement problématique comme contrôlable, plus ce dernier éprouve de la colère et de l'hostilité. Dans leur recherche, Stanley et Standen (2000) ont observé que les professionnels perçoivent davantage comme contrôlables, les troubles du comportement dirigés vers l'environnement, comme l'agression. Cette attribution donne naissance à des sentiments d'angoisse, de peur et d'hostilité à l'égard de l'usager. Willems et coll. (2010), quant à eux, ont observé que le

243. Processus par lequel les personnes expliquent et jugent autrui et l'environnement dans lequel elles évoluent en inférant les causes des comportements et des évènements.

comportement hostile du personnel est fortement corrélé à un contrôle de type autoritaire et ce, principalement au contact d'usagers plus jeunes et/ou présentant des niveaux inférieurs de déficience intellectuelle. En d'autres termes, face à une frustration, le professionnel a tendance à manifester de l'hostilité qui peut se traduire, le cas échéant, par des méthodes aversives aux effets délétères. Face à ce ressenti, il est également plus enclin à chercher du soutien au détriment d'une auto-efficacité. Ce constat peut se justifier par le fait qu'un comportement agressif à l'encontre de l'environnement peut être destiné au membre du personnel qui, alors, se sent menacé et cherche du soutien extérieur pour pallier à l'impuissance. *A contrario*, le comportement dirigé vers soi, comme l'automutilation, est davantage perçu comme stable et soulève moins d'émotions aversives (Stanley et Standen, 2000).

Ravoux et coll. (2012) ont élaboré un modèle théorique destiné à comprendre les réponses immédiates du personnel face aux individus avec DI présentant des troubles du comportement. Dans ce modèle, les réponses du professionnel aux troubles des usagers n'ont pas uniquement été comprises en termes de processus inter- et intrapersonnel, mais ont également été inscrites dans une dynamique systémique où plusieurs niveaux et facteurs présentent une influence potentielle sur l'individu et son environnement. Ainsi, les auteurs ont notamment identifié l'impact du contexte politique, des valeurs en vigueur au sein de la structure, de l'environnement physique (macrosystème), de la formation du personnel, du turn-over (exosystème), des valeurs personnelles (ontosystème) sur les comportements enregistrés. L'étude a mis en évidence un processus dynamique où les expériences passées et actuelles de gestion des troubles comportementaux au sein de la structure présentent une influence sur les réponses futures à l'égard des usagers (chronosystème).

En conclusion, l'analyse des troubles du comportement et de leur contexte d'apparition laisse émerger différents facteurs de risques et leviers de changements possibles. Les professionnels ont donc également pour rôles de repérer les enjeux inhérents aux situations-défis rencontrées pour adapter leurs pratiques quotidiennes.

Théorie de l'équité

Tel que précédemment énoncé, « l'expérience, les comportements et les attitudes du professionnel constituent des déterminants cruciaux de l'écologie sociale des environnements résidentiels et de la qualité de vie des résidents » (Ford et Honnor, 2000, p. 343). La théorie de l'équité développée par Adams

(1963, 1965) peut fournir des éléments de réponses complémentaires au constat préalablement observé.

Dans ce modèle, l'équité se définit comme « une catégorie de justice sociale basée sur le mérite et les contributions » (Leventhal, 1980, p. 29). Dans son travail quotidien, pour déterminer l'équité d'une situation, le professionnel évalue ses relations sociales en comparant son ratio perçu d'*inputs* et d'*outcomes* avec le ratio correspondant d'un sujet de comparaison (Adams, 1965). Littéralement, la notion d'*inputs* peut se traduire par celle d'apports et la notion d'*outcomes* par celle de résultats, de « récompenses » bien que ces dernières puissent être tant positives que négatives. En d'autres termes, les apports (tels que l'éducation, l'expérience, les traits de personnalité, les habiletés intellectuelles, les compétences) et les résultats (tels que le salaire, le statut symbolique, les avantages sociaux, les promotions, la reconnaissance) identifiés sont définis, dans le premier cas, par ce à quoi le professionnel perçoit contribuer et, dans le second cas, par ce qu'il perçoit recevoir de la relation établie (Disley et coll., 2009).

Goodman (1974), quant à lui, identifie trois classes de référents que sont les « *other-referents* » tels que les collègues de travail, les employés d'une autre organisation ; le « *self-referent* », à savoir sa propre personne au sein d'un autre travail, rôle social ; le « *system-referent* » relevant d'un statut contractuel. Lorsque le professionnel perçoit une correspondance entre son ratio apports/récompenses et celui de l'élément de comparaison, il expérimente le sentiment d'équité. Dans le cas contraire, il peut percevoir une iniquité soit positive, en sa faveur, soit négative engendrant des tensions, de la détresse et des émotions négatives. Ces ressentis motivent l'individu à réduire ou à éliminer l'injustice par le biais de différentes stratégies cognitives et comportementalistes telles que la modification des apports, de l'élément de comparaison voire une démission temporaire ou définitive (Adams, 1965).

Les relations entre les différents systèmes, la dialectique constante entre l'individu et son environnement sont des éléments fondamentaux tant dans la théorie de l'équité d'Adams que dans le modèle écologique du développement humain de Bronfenbrenner. En effet, les perceptions d'équité sont susceptibles d'exercer une influence sur le personnel, les usagers, l'organisation et inversement. Les valeurs organisationnelles influent donc sur la qualité des services et, à leur tour, les performances organisationnelles peuvent être modifiées par l'évolution des valeurs du professionnel exprimées au moyen de ses attitudes (Emerson et coll., 1994).

À titre d'exemple, un professionnel qui se sent lésé, peut éprouver davantage de stress, moins de satisfaction professionnelle et, de ce fait, développer des

difficultés cognitives, émotionnelles et/ou comportementales (Furnham, 1997). Les perceptions du personnel sont donc susceptibles d'impacter sur le résident tant de manière positive que négative. Ainsi, si le professionnel se perçoit sous-bénéficiaire, il peut modifier ses apports en optant pour une réduction qualitative et quantitative des interactions, des activités de la vie quotidienne, pour une utilisation accrue de la restriction face à des troubles du comportement. *A contrario*, si le personnel perçoit les interactions positives avec la personne présentant une DI comme une récompense, il peut tenter de restaurer l'iniquité éprouvée en augmentant ces échanges (Disley et coll., 2009 et 2012 ; Racine-Gagné, 2010).

Inversement, l'équité perçue peut influencer sur l'organisation qui dépend des professionnels. Un membre du personnel qui se juge lésé est moins enclin à intervenir avec un potentiel maximal. Cette diminution de l'engagement peut altérer la qualité du service, de l'accompagnement prodigué et ce, notamment au détriment de la personne avec déficience intellectuelle. Le professionnel peut également vouloir restaurer l'équité perçue en quittant temporairement ou définitivement son travail. Une telle décision engendre différents coûts additionnels au détriment des budgets alloués au service (Disley et coll., 2009).

Ces stratégies d'adaptation sont influencées par différents facteurs relevant des cinq niveaux systémiques du modèle bioécologique de Bronfenbrenner. L'ontosystème comprend notamment les caractéristiques, les compétences, les croyances, les valeurs du professionnel. Les microsystèmes peuvent inclure les relations avec les parents, les bénéficiaires, les collègues et leurs caractéristiques respectives (confiance, engagement, reconnaissance, partenariat, empathie, compréhension...). Le mésosystème, ensemble de microsystèmes, s'articule autour de la communication, de la réciprocité, de l'égalité de pouvoir entre les différents intervenants et de la clarté de leurs rôles respectifs. L'exosystème, quant à lui, repose sur la latitude, les soutiens octroyés au professionnel. Finalement, le macrosystème implique les ressources disponibles et octroyées (termes et conditions de travail, turn-over, salaire...) ainsi que les règles de fonctionnement de la structure et les politiques en vigueur (Disley et coll., 2009).

En conclusion, la connaissance de la théorie de l'équité ainsi que son application à sa propre situation peuvent aider le professionnel à analyser, à prendre conscience de ses attitudes, de ses comportements qui, *in fine*, influent sur son accompagnement quotidien. Pour favoriser l'émergence de ses préconceptions et l'amélioration de sa pratique professionnelle, diverses perspectives sont également susceptibles d'être instaurées.

Formation et soutien

Le modèle écologique du développement humain de Bronfenbrenner et la théorie de l'équité d'Adams contribuent à clarifier la dialectique constante entre le professionnel et son environnement. En outre, le classement des différents apports et récompenses, des tenants et aboutissants des relations nouées permettent la prise de conscience de certains enjeux, l'identification de pistes d'action susceptibles d'améliorer la qualité des services et la satisfaction de vie des membres des systèmes.

La formation et le soutien du personnel occupent une place essentielle au cœur de la réflexion. En effet, si le professionnel a accès à du soutien et à des formations appropriés, ce dernier est mieux à-même de clarifier son rôle, de comprendre les particularités et attentes du public accompagné. Le professionnel a pour fonction principale de faciliter la qualité de vie des bénéficiaires encadrés. L'accent porté sur la notion de facilitation pourrait le conduire à privilégier la sécurité, à accorder davantage d'intérêt à ses propres conceptions et priorités au détriment de celles de l'utilisateur et de son *empowerment*. Pour endiguer ce processus, la formation du personnel et les feedbacks des superviseurs peuvent conférer une perspective de droits humains (Windley et Chapman, 2010), expliciter les fonctions attendues, entraîner les professionnels à certaines pratiques empiriques, réduire l'ambiguïté de rôle et, par extension, le stress professionnel (Hastings, 1995) et ses impacts sur les différents niveaux systémiques. La supervision²⁴⁴ a donc tout intérêt à devenir une priorité permettant d'évaluer les performances effectives du personnel en adéquation avec les besoins individuels de l'utilisateur. En d'autres termes, la supervision doit être centrée tant sur les attentes de l'utilisateur que sur les objectifs poursuivis par le professionnel (Windley et Chapman, 2010).

L'état de santé d'un individu influe également sur sa qualité de vie. Or, les besoins de santé des personnes avec DI sont peu connus et, par conséquent, souvent insatisfaits. La formation peut dès lors contribuer à une approche plus proactive en informant et coachant le personnel sur les morbidités et symptômes rencontrés, leur diagnostic adéquat (Van Schrojenstein Lantman de Valk, 2009), le repérage des facteurs de risque et de protection (Taggart et coll., 2010) et les prestations de soins associées (Van Schrojenstein Lantman de Valk, 2009). Le professionnel doit dès lors s'inscrire dans une démarche de promotion, de prévention et d'éducation à la santé. Pour ce

244. La supervision est classiquement présentée comme un processus d'accompagnement individuel et/ou collectif qui offre l'occasion de réfléchir, de poser un regard critique sur le fonctionnement professionnel de la (et/ou des) personne(s) supervisée(s) de sorte à favoriser une meilleure gestion et organisation quotidienne de sa propre pratique dans l'environnement étudié.

faire, l'utilisateur doit notamment disposer d'une place sécurisée, d'occasions de communiquer et participer activement à la vie sociale et communautaire. Les professionnels réclament, quant à eux, des ajustements dans les pratiques afin de faciliter l'accès aux contrôles de santé (Robertson et coll., 2011). À ce titre, ils citent la volonté de poser des questions spécifiques sur des préoccupations particulières et le besoin d'informations claires et détaillées au sujet du diagnostic et des conditions cliniques (Taggart et coll., 2010).

La formation du personnel peut aussi s'étendre à l'accompagnement approprié des troubles du comportement de l'individu avec DI. À ce titre, Hastings (2005) affirme que les troubles du comportement des usagers peuvent être mieux appréhendés lorsque les variables relatives au comportement du personnel sont identifiées. Une gestion appropriée des troubles du comportement nécessite, dès lors, de se centrer sur les comportements, les réactions émotionnelles, les croyances et les attitudes des professionnels à l'égard des comportements problématiques rencontrés. Formé et informé tant sur les caractéristiques de la personne en situation de handicap que sur ses propres particularités, le professionnel devient mieux armé pour prendre une décision rapide et appropriée (Ravoux et coll., 2012) et réduire l'impact de ces comportements inadaptés sur son bien-être, sa qualité de vie (Windley et Chapman, 2010). Willems et coll. (2010) ont également observé une corrélation négative entre le niveau d'instruction du professionnel et le comportement hostile manifesté. La formation continue du personnel et les programmes d'entraînement permettraient d'améliorer la gestion des comportements difficiles des individus avec DI et, *in fine*, d'endiguer le « cercle vicieux de la déviance » reliant les comportements inappropriés des intervenants et de leurs bénéficiaires.

Une autre modalité de soutien se centre sur le débriefing des incidents rencontrés, étape décisive dans la réévaluation des comportements problématiques de l'utilisateur. Il est également considéré comme une opportunité unique de soutenir le développement professionnel des intervenants et de promouvoir des pratiques de qualité associées à des résultats positifs maintenus sur le long terme (Ravoux et coll., 2012). Le débriefing confère un espace sécuritaire au sein duquel le professionnel peut exprimer librement ses ressentis et repenser ses actions (Bigby et coll., 2009). Discuter des événements avec du recul influence les réactions futures du professionnel face à un trouble du comportement de la personne avec DI. De nombreux auteurs (Embregts, 2002 ; Van Oorsouw et coll., 2009) plébiscitent, quant à eux, le coaching utilisant la vidéo et les commentaires verbaux (Embregts, 2002 ; Van Oorsouw et coll., 2009 ; van Vonderen et coll., 2010 ; Damen et coll., 2011). En effet, la combinaison de ces deux modalités est jugée très efficace pour

augmenter les comportements corrects du professionnel. À ce titre, van Vonderen et coll. (2010) émettent les hypothèses selon lesquelles le feedback vidéo constituerait un renforcement positif du comportement correct et une punition à l'encontre des attitudes inappropriées du professionnel.

Pour améliorer la qualité des services et la qualité de vie des différents membres du système, il convient dès lors d'instaurer des moyens efficaces de transmettre les informations, attitudes et compétences essentielles au rôle assigné. Cependant, plusieurs études ont observé que les professionnels peuvent éprouver des difficultés à concrétiser, sur le terrain, les énoncés théoriques (Mansell, 1996 ; McVilly, 1997), à généraliser les acquis du suivi aux pratiques quotidiennes. À ce titre, Emerson et coll. (1994) identifient l'intérêt d'une analyse des croyances courantes du professionnel et d'un ancrage constant dans les expériences pratiques pour développer une formation efficace. Les professionnels énoncent également l'importance de donner accès à des écrits synthétisant les informations et routines importantes car la transmission orale peut s'avérer aléatoire et liée aux compétences de communication des différents membres de l'équipe (Windley et Chapman, 2010).

Si la théorie constitue une assise à la pratique, de nombreux professionnels ont également constaté que beaucoup d'apprentissages s'effectuent directement sur le terrain. La question d'un mentorat par les pairs plus expérimentés présente dès lors un intérêt (Windley et Chapman, 2010). En effet, à titre d'exemple, Knotter et coll. (2008) ont démontré que les membres du personnel senior se montrent davantage amicaux, soutenant et renforcent plus positivement les personnes en situation de handicap. Les usagers considèrent également que le personnel plus âgé est plus compréhensif à l'égard de leurs besoins, a une meilleure connaissance des processus à mettre en œuvre pour résoudre une difficulté rencontrée (Clarkson et coll., 2009). Néanmoins, si le mentorat peut engendrer de nombreux bénéfices, notamment en matière d'insertion professionnelle, il ne garantit pas la réussite de l'accompagnement. En effet, son succès dépend de différents membres et niveaux du système, de l'administration, du mentor et du mentoré qui doivent accepter de partager des responsabilités (Duchesne et Kane, 2010), de communiquer ainsi que la réciprocité et les rôles qui leur sont assignés. Devenir mentor, pouvoir expliquer les raisons qui sous-tendent sa pratique (Windley et Chapman, 2010), accepter de devenir modèle d'identification ne sont donc pas l'apanage de tous.

Finalement, une autre méthodologie de soutien peut être dispensée par des chercheurs en sciences humaines. En effet, de nombreuses études ont porté sur l'évaluation de l'autodétermination, de l'*empowerment* des populations

fragilisées, notamment en situation de handicap. Néanmoins, si ces concepts peuvent se référer à des résultats mesurables, un nombre plus limité d'études a eu recours à ces notions comme processus, voire comme approche. Ainsi, dans le cadre d'une recherche inscrite en psychologie communautaire, il serait, à notre sens, porteur de réunir les différents membres d'une organisation (telle qu'une structure résidentielle pour personnes présentant une déficience intellectuelle) dans une approche participative en vue de promouvoir leur *empowerment* et ce, tout en prenant en considération des niveaux d'analyse multiples et complémentaires. Cette méthodologie contraint dès lors le chercheur à quitter un rôle limité à l'énonciation de solutions au profit de celui de facilitateur qui offre l'occasion aux différents sujets impliqués d'exercer leurs compétences dans les différentes étapes de la recherche dont ils prennent une part active et d'évaluer les effets de cette (re)prise de pouvoir sur des construits tels que ceux de qualité de vie et de qualité des services.

En conclusion, tout au long de son cycle de vie, l'individu est inscrit dans un nichage de systèmes interreliés, en évolution constante. Pour assurer son bien-être et mener à bien son rôle, il importe dès lors que le professionnel prenne conscience des influences en vigueur, adapte et s'adapte aux conditions de l'environnement. Pour ce faire, l'établissement d'un partenariat entre les différentes personnes impliquées, de près ou de loin, dans la démarche d'accompagnement prend tout son sens. Ainsi, l'intervenant est invité à entamer, à maintenir le dialogue avec la personne en situation de handicap et son entourage. Cette relation nécessite notamment que le professionnel perçoive la personne en situation de handicap comme un sujet doté de capacités à poser des choix et à éprouver des préférences. Ainsi, la communication établie entre les différents sujets confère à chacun une place d'acteur de sa propre existence, de son système tout en respectant celui d'autrui. Cette alliance est indubitablement associée à la qualité des services fournis et à la qualité de vie des individus qui y évoluent.

Néanmoins, si l'établissement d'un partenariat est encouragée par de nombreux auteurs, le contexte de soins quotidiens ne se montre pas toujours propice au développement de relations d'attachement. Par ailleurs, certaines perceptions et attitudes témoignées par le personnel peuvent influencer négativement sur le bien-être des résidents. À titre d'exemple, il est montré que l'insécurité éprouvée par un bénéficiaire peut se solder par une diminution du fonctionnement adaptatif et l'augmentation de troubles du comportement. Aussi, un excès ou un manque de confiance du personnel en ses compétences est considéré comme potentiellement à l'origine de conséquences aversives pour les bénéficiaires. Il a également été montré que les personnes avec DI ont des problèmes de santé, essentiellement curables, nettement plus

fréquemment que la population générale. Cette différence peut s'expliquer par les difficultés associées à l'identification des troubles, à l'accès aux services adaptés pour y remédier et à l'adoption d'un style de vie inadéquat (inactivité, régime alimentaire peu varié...).

La théorie de l'équité, basée sur un processus de comparaison entre son ratio d'*inputs* et d'*outcomes* et celui d'un référent, peut expliquer certaines de ces pratiques ou, *a contrario*, certains renoncements de l'intervenant. En effet, lorsque le personnel perçoit de l'équité entre ce qu'il donne et ce qu'il obtient en retour, ce dernier éprouve un sentiment de satisfaction et de justice. Dans le cas contraire, une perception négative peut occasionner des tensions et des comportements aversifs (réduction de l'implication, démission...) susceptibles d'altérer la qualité de vie de l'ensemble des sujets présents dans la structure.

Pour remédier à ces situations, le soutien du manager, les discussions d'équipe et la formation continue semblent des solutions constructives et opérationnelles. En effet, cette mutualisation des expériences, des connaissances et des conceptions peut aider le professionnel à analyser les dynamiques en vigueur, à clarifier son rôle ainsi qu'à mieux comprendre les caractéristiques et attentes du public accompagné. Cet accompagnement peut prendre diverses formes telles que l'organisation de débriefings au sein de l'équipe, de coachings utilisant la vidéo et les feedbacks verbaux. Quelle que soit la méthodologie utilisée, les intervenants insistent néanmoins sur l'importance d'ancrer les notions à assimiler aux expériences pratiques de terrain de sorte à faciliter le transfert et la généralisation des expériences. Une dernière perspective renvoie au développement d'un programme de mentorat où les travailleurs seniors, plus expérimentés, transmettent leur savoir aux générations suivantes. Cette démarche met finalement en exergue le chronosystème de Bronfenbrenner et les apports associés à chaque temporalité de la vie démontrant l'évolution de l'être et de la société.

BIBLIOGRAPHIE

ABSIL G, VANDOORNE C, DEMARTEAU M. Bronfenbrenner, l'écologie du développement humain. Réflexion et action pour la Promotion de la santé. Liège/Mons : Appui en Promotion et Éducation pour la Santé, Observatoire de la Santé du Hainaut, 2012

ADAMS D, ALLEN D. Assessing the need for reactive behaviour management strategies in children with learning disabilities and severe challenging behaviour. *J Intellect Disabil Res* 2001, **45** : 335-343

ADAMS JS. Towards an understanding of inequity. *J Abnorm Soc Psychol* 1963, **67** : 422-436

ADAMS JS. Inequity in social exchange. In: *Advances in experimental social psychology*, Vol. 2. BERKOWITZ L (Ed). New York: Academic Press, 1965 : 267-299

AINSWORTH MD, BLEHAR MC, WATERS E, WALL S. Patterns of attachment: A psychological study of the strange situation. Erlbaum, Hillsdale, NJ, 1978

ANTAKI C, FINLAY W, WALTON C, PATE L. Offering choices to people with intellectual disabilities: an interactional study. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 1165-1175

ATKINSON L, CHISHOLM VC, SCOTT B, GOLDBERG S, VAUGHN BE, et coll. Maternal sensitivity, child functional level, and attachment in Down syndrome. *Monogr Soc Res Child Dev* 1999, **64** : 45-66

AZÉMA B, MARTINEZ N. Les personnes handicapées vieillissantes : espérances de vie et de santé, qualité de vie. Une revue de la littérature. *Rev Fr Aff Soc* 2005, **2** : 297-333

BAKER BL, HELLER TL, BLACHER J, PFEIFFER SI. Staff attitudes toward family involvement in residential treatment center of children. *Psychiatr Serv* 1995, **46** : 60-65

BAXTER H, LOWE K, HOUSTON H, JONES G, FELCE D, KERR M. Previously unidentified morbidity in patients with intellectual disability. *Br J Gen Pract* 2006, **65** : 93-98

BELSKY J. Child maltreatment: An ecological integration. *Am Psychol* 1980, **35** : 320-335

BERGSTRÖM H, WIHLMAN U. The role of staff in health promotion in community residences for people with intellectual disabilities: variation in views among managers and caregivers. *J Intellect Disabil* 2011, **15** : 167-176

BIGBY C, CLEMENT T, MANSELL J, BEADLE-BROWN J. "It's pretty hard with our ones, they can't talk, the more able bodied can participate": staff attitudes about the applicability of disability policies to people with severe and profound disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 363-376

BLUE-BANNING M, SUMMERS JA, FRANKLAND HC, LORD NELSON L, BEEGLE G. Dimensions of Family and Professional Partnerships: Constructive Guidelines for Collaboration. *Except Child* 2004, **70** : 167-184

BOUCHARD JM, PELCHAT D, BOUDREAULT P. Les relations parents et intervenants : perspectives théoriques. *Apprentissage et Socialisation* 1996, **17** : 21-34

BRAIT A, JONSTON R. Changes in lifestyle for young adults with profound handicaps following discharge from hospital care into a 'second generation' housing project. *J Appl Res Intellect Disabil* 1988, **1** : 49

BRONFENBRENNER U. The ecology of human development. Cambridge: Harvard University Press, 1979

BRONFENBRENNER U. The ecology of the family as context for human development: Research perspectives. Position paper prepared at the request of the Human Learning and Behaviour Branch of the National Institute of Child Health and Human Development as a contribution to the preparation of its Five-Year Plan. 1984

BRONFENBRENNER U. Ecological models of human development. In: Readings on the development of children, 2nd Ed. GAUVAIN M, COLE M (Eds). (1993, pp. 37-43). New York: Freeman. 1994

CLARKSON R, MURPHY GH, COLDWELL JB, DAWSON DL. What characteristics do service users with intellectual disability value in direct support staff within residential forensic services? *J Intellect Dev Disabil* 2009, **34** : 283-289

CRAHAY M. La recherche en éducation : une entreprise d'intelligibilité de faits et de représentations ancrés dans l'histoire sociale. In : Expliquer et comprendre en sciences de l'éducation. LEUTENEGGER F (Ed). Bruxelles : De Boeck, 2002 : 253-275

DAMEN S, KEF S, WORM M, JANSSEN MJ, SCHUENGEL C. Effects of video-feedback interaction training for professional caregivers of children and adults with visual and intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 581-595

DEPARTMENT OF HEALTH. Valuing people: a new strategy for learning disability for the 21st century: a white paper. London, HMSO, 2001

DEPARTMENT OF HEALTH. Services for people with learning disabilities and challenging behaviour on mental health needs: Report of a project group (Chairman: Prof. J.L. Mansell), revised ed. London: Department of Health, 2007

DEPARTMENT OF HEALTH. Valuing people now ; the delivery plan. Making it happen for everyone. London, DH Publications, 2008

DE SCHIPPER JC, SCHUENGEL C. Attachment behaviour towards support staff in young people with intellectual disabilities: associations with challenging behaviour. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 584-596

DE SCHIPPER JC, TAVECCHIO LWC, VAN IJZENDOORN MH. Children's attachment relationships with day care caregivers: associations with positive caregiving and the child's temperament. *Soc Dev* 2008, **17** : 454-470

DISABILITY RIGHTS COMMISSION. Equal Treatment –Closing the Gap. London: Disability Rights Commission, 2006

DISLEY P, HATTON C, DAGNAN D. Applying equity theory to staff working with individuals with intellectual disabilities. *J Intellect Dev Disabil* 2009, **34** : 55-66

DISLEY P, HATTON C, DAGNAN D. Inputs and outcomes: what do staff in services for people with intellectual disabilities perceive they bring to and receive from their work-based relationship? *J Intellect Disabil* 2012, **16** : 297-306

DUCHESNE C, KANE R. Le mentorat comme stratégie de soutien à l'insertion professionnelle : points de vue d'enseignants débutants. *Formation et Pratiques d'Enseignement en Questions* 2010, **11** : 57-68

DUKER PC, BOONEKAMP J, BRUMMELHUIS YT, HENDRIX X, HERMANS M, et coll. Analysis of ward staff initiatives towards mentally retarded residents: clues for intervention. *J Ment Defic Res* 1989, **33** : 55

DUNCAN B, MILLER S, SPARKS J. The heroic client. San Francisco: Jossey-Bass, 2004

EMBREGTS PJCM. Effect of resident and direct-care staff training on responding during social interactions. *Res Dev Disabil* 2002, **23** : 353-366

EMERSON E. Challenging behavior. Analysis and intervention in people with severe intellectual disabilities (2nd ed.). Cambridge: University Press, 2001

EMERSON E, HASTINGS R, MCGILL P. Values, attitudes and service ideology. In: Severe learning disabilities and challenging behaviours: Designing high quality services. EMERSON E, MCGILL P, MANSELL J (Eds). London: Chapman and Hall, 1994 : 209-231

FELCE D, PERRY J. The extent of support for ordinary living provided in staffed housing: the relationship between staffing levels, resident characteristics, staff: resident interactions and resident activity patterns. *Soc Sci Med* 1995, **40** : 799-810

FELCE D, BOWLEY C, BAXTER H, JONES E, LOWE K, EMERSON E. The effectiveness of staff support: evaluating Active Support training using a conditional probability approach. *Res Dev Disabil* 2000, **21** : 243-255

FELDMAN M, ATKINSON L, FOTI-GERVAIS L, CONDILLAC R. Formal versus informal interventions for challenging behavior in person with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2004, **48** : 60-68

FORD JI, HONNOR J. Job satisfaction of community residential staff serving individuals with severe intellectual disabilities. *J Intellect Dev Disabil* 2000, **25** : 343-362

FURNHAM A. The psychology of behaviour at work: the individual in the organization. Sussex, England: Psychology Press, 1997

GOODMAN PS. An examination of referents used in the evaluation of pay. *Org Behav Hum Perform* 1974, **12** : 170-195

HATTON C, RIVERS M, MASON H, MASON L, KIERNAN C, et coll. Staff in services for people with learning disabilities. Manchester, University of Manchester, 2002

HASTINGS RP. Understanding factors that influence staff responses to challenging behaviour: an exploratory interview study. *J Appl Res Intellect Disabil* 1995, **8** : 296-320

HASTINGS RP. Staff strategies and explanations for intervening with challenging behaviours. *J Intellect Disabil Res* 1996, **40** : 166-175

HASTINGS RP. Staff in special education settings and behaviour problems: towards a framework for research and practice. *Educ Psychol* 2005, **25** : 207-221

HAWKINS S, ALLEN D, JENKINS R. The use of physical interventions with people with intellectual disabilities and challenging behaviour – the experiences of service users and staff members. *J Appl Res Intellect Disabil* 2005, **18** : 19-34

INTERNATIONAL ASSOCIATION FOR THE SCIENTIFIC STUDY OF INTELLECTUAL DISABILITIES. Mental Health and intellectual disabilities: Addressing the mental health needs of people with intellectual disabilities. Report by the Mental Health Special Interest Research Group of IASSID to the World Health Organisation. 2001

JANSSEN CGC, SCHUENGEL C, STOLK J. Understanding challenging behavior in people with severe and profound intellectual disability: a stress-attachment model. *J Intellect Disabil Res* 2002, **46** : 445-453

JENKINS R. The role of nurses in meeting the health care needs of older people with intellectual disabilities: A review of the published literature. *J Intellect Disabil* 2012, **16** : 85-95

JINGREE T, FINLAY WML, ANTAKI C. Empowering words, disempowering actions: An analysis of interactions between staff members and people with learning disabilities in residents' meetings. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 212-226

JONES E, PERRY J, LOWE K, FELCE D, TOOGOOD S, et coll. Opportunity and the promotion of activity among adults with severe intellectual disability living in community residences: the impact of training staff in active. *J Intellect Disabil Res* 1999, **43** : 164-178

KING'S FUND CENTRE. An ordinary life: comprehensive locally-based services for mentally handicapped people. London, King's Fund Centre, 1980

KNOTTER MH, STAMS GJJM, JANSEN GJ, MOONEN XMH. The relation between attitude and interventions of care staff in aggressive behaviour of clients with intellectual disability. *Nederlands tijdschrift voor Zord aan Verstandelik Gehandicapt* 2008, **34** : 94-114

LAMBRECHTS G, VAN DEN NOORTGATE W, EEMAN L, MAES B. Staff reactions to challenging behavior: An observation study. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 525-535

LEVENTHAL GH. What should be done with equity theory? New approaches to the study of fairness in social relationship. In: Social exchange: Advances in theory and research. GERGEN KJ, GREENBERG MS, WILLIS RH (eds.). New York: Plenum Press, 1980 : 27-55

MANSELL J. Staffing and staff performance in services for people with severe or profound learning disability and serious challenging behaviour. *J Intellect Disabil Res* 1995, **39** : 3-14

MANSELL J. Issues in community services in Britain. In: Love and will. MAY R (Ed). New York: Dell Publishing, 1996 : 49-64

MANSSELL J, BEADLE-BROWN J, WHELTON B, BECKETT C, HUTCHINSON A. Effect of service structure and organization on staff care practices in small community homes for people with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 398-413

MCCONKEY R, MOORE G, MARSCHALL D. Changes in the attitude of GPs to the health screening of patients with learning disabilities. *J Learn Disabil* 2002, **6** : 373-384

MCGILLIVRAY J, MCCABE M. Emerging trends in the use of drugs to manage the challenging behavior of people with intellectual disability. *J Appl Res Intellect Disabil* 2006, **19** : 163-172

MCVILLY K. Residential staff: how they view their training and professional support. *Br J Learn Disabil* 1997, **25** : 18-25

MENCAP. Death by indifference. London: Mencap, 2007

MICHAEL J. Healthcare for All: Report of the independent inquiry into access to healthcare for people with learning disabilities. London: Independent Inquiry into Access to Healthcare for People with Learning Disabilities, 2008

MILLS S, ROSE J. The relationship between challenging behaviour, burnout and cognitive variables in staff working with people who have intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 844-857

MITCHELL G, HASTINGS R. Coping, burnout and emotion in staff working in community services for people with challenging behaviors. *Am J Ment Retard* 2001, **106** : 448-459

ORLINSKY DE, GRAWE K, PARKS BK. Process and outcome in psychotherapy: Noch einmal. In: *Handbook of Psychotherapy and Behavior Change*. BERGIN AE, GARFIELD SL (Eds). New York: John Wiley & Sons, 1994 : 270-376

ORLINSKY DE, RONNESTAD MH, WILLUTZKI U. Fifty years of psychotherapy outcome research; Continuity and change. In: *Handbook of Psychotherapy and Behavior Change*. BERGIN AE, GARFIELD SL (eds.). New York: John Wiley & Sons, 2004 : 307-389

PELCHAT D, LEFEBVRE H. Apprendre ensemble. Le PRIFAM, Programme d'intervention interdisciplinaire et familiale. Montréal : Chenelière Éducation, 2004

PERRY J, KERR M, FELCE D, BARTLEY S, TOMLINSON J. Monitoring the Public Health Impact of Health Checks for Adults with a Learning Disability in Wales: Final Report of the Public Health Wales/WCLD Project Group. Cardiff: Public Health Wales & Welsh Centre for Learning Disabilities. 2010

RACINE-GAGNÉ MF. Relations intervenants-parents d'adultes avec une déficience intellectuelle en soutien résidentiel. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2010, **21** : 155-162

RAVOUX P, BAKER P, BROWN H. Thinking on Your Feet: Understanding the immediate responses of staff to adults who challenge intellectual disability services. *J Appl Res Intellect Disabil* 2012, **25** : 189-202

ROBERTSON J, EMERSON E, PINKNEY LN, CAESAR E, FELCE D, et coll. Treatment and management of challenging behaviours in congregate and noncongregate community-based supported accommodation. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 63-72

ROBERTSON J, ROBERTS H, EMERSON E, TURNER S, GRIEG R. The impact of health checks for people with intellectual disabilities: a systematic review of evidence. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 1009-1019

ROEDEN JM, BANNINK FP. Handboek oplossingsgericht werken met licht verstandelijk beperkte cliënten. Amsterdam: Pearson, 2007

ROEDEN JM, BANNINK FP, MAASKANT M, CURFS LMG. Solution focused brief therapy with clients with intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2009, **6** : 253-259

ROEDEN JM, MAASKANT MA, CURFS LMG. The views of clients with mild intellectual disabilities regarding their working relationships with caregivers. *J Appl Res Intellect Disabil* 2011, **24** : 398-406

ROELINK HM, POOL A, GRYPDONCK MH. De dialog in de zorgrelatie. *Nederlands Tijdschrift voor de Zorg and verstandelijk gehandicapten* 2002, **28** : 170-186

ROSE J, JONES F, FLETCHER CB. The impact of a stress management programme on staff well-being and performance at work. *Work and Stress* 1998, **12** : 112-124

SCHOLTE EM, VAN DER PLOEG JD. Exploring factors governing successful residential treatment of youngsters with serious behavioral difficulties. Findings from a longitudinal study in Holland. *Childhood* 2000, **7** : 129-153

SCHUENGEL C, KEF S, DAMEN S, WORM M. "People who need people": attachment and professional caregiving. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 38-47

SCHWARTZ C, RABINOVITZ S. Life satisfaction of people with intellectual disability living in community residences: perceptions of the residents, their parents and staff members. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 75-84

STANLEY B, STANDEN PJ. Carers' attributions for challenging behaviour. *Br J Clin Psychol* 2000, **39** : 157-168

STODDART KP, MCDONNELL J, TEMPLE V, MUSTATA A. In brief better? A modified brief solution-focused therapy approach for adults with developmental delay. *J Syst Ther* 2001, **20** : 24-40

STONEMAN Z, CRAPPS JM. Mentally retarded individuals in family care homes: relationships with the family-of-origin. *Am J Ment Retard* 1990, **94** : 420-430

TAGGART L, MCMILLAN R, LAWSON A. Staffs' knowledge and perceptions of working with women with intellectual disabilities and mental health problems. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 90-100

TRUITT M, BIESECKER B, CAPONE G, BAILEY T, ERBY L. The role of hope in adaptation to uncertainty: the experience of caregivers of children with Down syndrome. *Patient Educ Couns* 2012, **87** : 233-238

VAN OORSOUW WMJ, EMBREGTS PJCM, BOSMAN AMT, JAHODA A. Training staff serving clients with intellectual disabilities: a meta-analysis of aspects determining effectiveness. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 503-511

VAN SCHROJENSTEIN LANTMAN-DE VALK HMJ. Healthy persons with intellectual disabilities in an inclusive society. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2009, **6** : 77-80

VAN SCHROJENSTEIN LANTMAN-DE VALK HMJ, WALSH PN. Managing health problems in people with intellectual disabilities. *Br Med J* 2008, **337** : 1408-1412

VAN VONDEREN A, DUKER P, DIDDEN R. Instruction and video feedback to improve staff's trainer behaviour and response prompting during one-to-one training with young children with severe intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1481-1490

WEHMEYER ML, METZLER CA. How self-determined are people with mental retardation? The National Consumer Survey. *Ment Retard* 1995, **33** : 111-119

WEINER B. A theory of motivation for some classroom experiences. *J Educ Psychol* 1979, **71** : 3-25

WILLEMS APAM, EMBREGTS PJCM, STAMS GJJM, MOONEN XMH. The relationship between intrapersonal and interpersonal staff behaviour towards clients with ID and challenging behaviour: a validation study of the Staff-Client Interactive Behaviour Inventory. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 40-51

WILLNER P, BRIDLE J, PRICE V, JOHN E, HUNT S. Knowledge of mental capacity issues in residential services for people with intellectual disabilities. *Adv Ment Health Intellect Disabil* 2012, **6** : 33-40

WINDLEY D, CHAPMAN M. Support workers within learning/intellectual disability services perceptions of their role, training and support needs. *Br J Learn Disabil* 2010, **38** : 310-318

20

Familles : fonctionnement, qualité de vie et programmes de soutien

La famille au sein de laquelle naît et se développe une personne présentant une déficience intellectuelle (DI) a été et est encore aujourd'hui considérée comme une famille en souffrance, voire ayant un fonctionnement pathologique. Une vaste littérature a été consacrée à l'impact de l'annonce d'une déficience aux parents (cf. chapitres : « Repérage et dépistage » ; « Intervention et éducation précoces ») montrant que ceux-ci connaissent une période de sidération puis passent par diverses « phases » pour se reconstruire. Comme le rapportent Lambert et Lambert-Boîte (2002), le plus ancien modèle de référence pour comprendre ce qui se joue autour de la naissance d'un enfant handicapé est le modèle clinique reposant sur la conception d'une famille « saine ». Les réactions des parents sont examinées dans le cadre de la gestion du stress que génère l'arrivée de l'enfant avec déficience.

La recherche s'est ensuite interrogée sur l'impact possible au sein de la fratrie de l'arrivée d'un frère/une sœur avec une déficience intellectuelle (voir les travaux de Scelles, 1998).

Peu à peu s'est imposée la nécessité d'une approche éco-systémique, inspirée directement des travaux de Bronfenbrenner (1979) qui fondent aujourd'hui les pratiques en intervention précoce.

Depuis une quinzaine d'années, la question de l'accordage entre parents et professionnels a retenu l'attention des chercheurs comme des professionnels de l'accompagnement. Une approche socioconstructiviste, mettant en avant les capacités d'adaptation de la famille a émergé et a progressivement permis la mise en place dans le domaine de l'éducation précoce, d'approches centrées sur l'ensemble du milieu familial.

Dans le champ de la déficience intellectuelle, ont été mis en avant les facteurs de résilience ou de capacité à faire face à des situations adverses, et

même à les transcender, en découvrant de nouvelles valeurs. Ionescu (2011) propose le concept de résilience assistée qui se construit tout au long de la vie avec l'accompagnement de spécialistes. Pour Jourdan-Ionescu et Julien-Gauthier (2011), il s'agit de « favoriser le meilleur développement possible face aux adversités particulières qui sont rencontrées dans la trajectoire de vie en raison de la différence et ce, afin de viser le bien-être et une pleine participation sociale » (2011, p. 288). Pour ce faire, il faut considérer les facteurs de risques et les facteurs de protection, développer et renforcer ces derniers au niveau individuel, familial et environnemental.

Dans ce chapitre, sont synthétisés les travaux récents sur l'impact de la déficience intellectuelle sur le fonctionnement des divers membres de la famille élargie ainsi que sur la qualité de vie des familles. Sont ensuite passés en revue quelques modèles d'intervention auprès des familles.

Impact de la déficience intellectuelle sur les parents

En général, les études examinent l'impact des caractéristiques de l'enfant avec déficience intellectuelle à partir du diagnostic, mais le risque est d'oublier que chaque enfant a sa propre personnalité. Ainsi, Boström et coll. (2011) montrent qu'une variabilité des caractéristiques personnelles est plus importante chez les enfants présentant une déficience intellectuelle que chez les sujets typiques, en particulier en ce qui concerne les comportements perturbateurs et les comportements d'évitement/de retrait.

Stress chez les parents

Très logiquement, ce sont les enfants ayant une déficience intellectuelle avec des comportements très perturbateurs qui génèrent le plus de stress auprès de la mère (et moins chez le père). Irazabal et coll. (2012) montrent que les problèmes de comportement, les troubles psychiatriques, les difficultés de participation sociale des personnes avec DI expliquent plus de 61 % de la variance dans les phénomènes d'épuisement chez les parents.

De plus, il y a une relation très significative entre la pression qui s'exerce sur les mères d'enfant avec déficience, et l'adéquation ou non des soutiens sur le plan social. Tsai et Wang (2009) montrent que l'état de santé de la mère, la nature du soutien social, le temps passé à s'occuper de l'enfant avec DI ainsi que le degré de dépendance des enfants dans leurs occupations sont les prédicteurs les plus significatifs de la pression ressentie par les mères. Les

auteurs concluent que les interventions doivent, en priorité, viser à faire diminuer cette pression constante pesant sur les mères.

Dans une revue de la littérature, Wang (2012) identifie les facteurs qui font que les parents (et plus largement la famille) deviennent des aidants à plus long terme, à savoir :

- la longévité accrue des personnes avec déficience intellectuelle ;
- la désinstitutionnalisation ;
- la possibilité aux personnes avec DI de devenir parents eux-mêmes.

Dans les familles ayant un adulte avec DI, il semble que les problèmes de stress, de manque de sommeil, de troubles psychosomatiques s'observent tant chez les mères que chez les pères mais de manière surprenante, les auteurs ne relèvent pas plus de troubles dépressifs (Rowbotham et coll., 2011). Les mères semblent avoir, en général, plus de difficultés au niveau des soins à donner.

Les phénomènes d'épuisement décrits peuvent donc être liés à ces facteurs mais également au manque d'anticipation dans les pratiques professionnelles des conséquences que peuvent avoir ces variables sur la qualité de vie des familles.

La société doit considérer ces évolutions dans l'accompagnement à long terme des familles.

Parcours de vie des familles

Pour ces familles, l'impact de la déficience se fait tout au long de la vie. Considérer le parcours de vie revient à examiner la personne dans ses divers contextes de vie, en reconnaissant la nature transactionnelle de ses interactions avec son environnement : l'environnement influence et modifie le fonctionnement psychologique et comportemental de la personne et l'entourage proche est à son tour influencé et modifié par la personne. C'est aussi considérer la vie de l'individu comme une succession de phases et de transitions (Stewart et coll., 2010) et les interdépendances entre le sujet et le milieu. Si cette perspective n'est pas propre aux personnes en situation de handicap, force est de reconnaître que dans ces situations, les liens d'interdépendance ne sont pas égaux : selon les opportunités d'apprentissage qu'a la personne, et selon les perceptions de son entourage sur ses (in)capacités, celle-ci accédera ou non à une possibilité de s'autoréguler. Le soutien à la personne sera alors défini comme plus ou moins nécessaire et des

ressources humaines et/ou matérielles seront alors réclamées en fonction de cette perception du « besoin ».

La notion de parcours de vie s'est révélée très pertinente pour approcher la déficience dans le cadre d'un modèle social. Priestley (2001) montre combien cette approche permet de considérer des parcours singuliers, multi-déterminés tout en découvrant comment des obstacles se manifestent mais aussi comment ceux-ci sont ou non surmontés par les protagonistes. À un niveau plus macro, cette approche aide à comprendre comment un système social organise les transitions de manière institutionnelle ou structurelle.

Les phases de transition sont des moments importants durant lesquels de nouveaux enjeux, de nouvelles orientations peuvent apparaître. Ces phases peuvent ou non permettre la poursuite du processus d'individuation par lequel l'individu se développe dans un double mouvement de socialisation (intériorisation des normes sociales) et de subjectivation (constitution comme sujet autonome, capable de faire ses propres choix).

Sur le plan social, les parents peuvent avoir des difficultés à inscrire leur enfant dans des activités culturelles, sportives ou autres du fait du rejet des milieux concernés. Peu est d'ailleurs fait pour soutenir les interactions entre personnes avec déficience intellectuelle et personnes sans déficience intellectuelle alors que l'on sait que l'adulte éducateur/animateur doit se préoccuper dans des groupes « mixtes » de réguler les interactions entre les enfants/adultes en aménageant des activités où chacun a une chance de participer effectivement à l'activité. Par ailleurs, les habiletés adaptatives des personnes avec déficience intellectuelle semblent être aussi une variable à prendre en considération (Di Martino et coll., 2014).

Les situations de crise (trouble d'ordre psychiatrique, problème de comportements-défis), mettent en évidence l'importance de prendre en compte les besoins de la famille toute entière et de disposer d'un accompagnement avant, pendant et après ces périodes critiques. L'importance de lieux d'écoute, non « thérapeutisants », est mise en exergue notamment dans les travaux récents de McMorris et coll. (2013).

Bien que la plupart des études portent sur des échantillons restreints, elles révèlent bien souvent la singularité des parcours des familles et leur capacité de résilience. La résilience se pense à un niveau individuel mais aussi à un niveau familial. Des travaux ont montré l'importance de l'accordage entre parents et professionnels et ce dès le jeune âge pour favoriser la résilience familiale (Di Duca et coll., 2001 ; Detraux, 2002 ; Detraux et Di Duca, 2003). Le modèle développé par ces auteurs situe un espace/temps de bientraitance dans lequel trois dimensions distinctes interagissent continuellement :

- les besoins de chaque protagoniste avec les conflits d'intérêts inhérents aux situations de vie et les attentes et projets formulés ;
- les fonctions et rôles de chacun, liés à la reconnaissance des compétences, au développement d'un réseau social et à la mobilisation de ressources utiles ;
- la pragmatique des interactions avec leurs modalités et leur efficience.

Vers un modèle

Le modèle psycho-social développé par Grant et coll. (2007) à Sheffield, reposant sur le modèle du SOC (*Sense of Coherence*) d'Antonovsky (1994) met l'accent sur trois niveaux : l'environnement, le niveau individuel et la famille (figure 20.1). Le système social crée des espaces matériels, socio-culturels et politiques offrant ou non des opportunités ainsi que des obstacles qui vont peser sur les capacités des individus à gérer le quotidien, à découvrir le sens des actions et à se forger une identité propre. Ces capacités vont à leur tour définir la résilience familiale devant composer avec diverses limites. Les capacités résilientes des individus et des systèmes familiaux vont en retour permettre aux systèmes organisationnels d'évoluer.

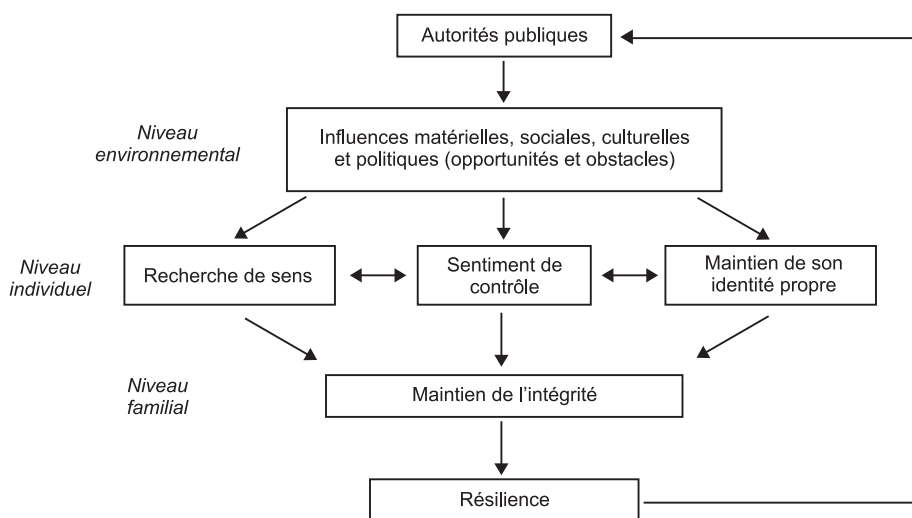


Figure 20.1 : Modèle psycho-social développé par Grant et coll. (2007)

Particularités par syndrome

Si l'on examine les études centrées sur un syndrome en particulier, nous relevons certaines particularités.

Ainsi, en observant à l'aide de séquences vidéo les interactions entre les mères et leur enfant atteint du syndrome de l'X fragile et en les comparant à celles avec leurs autres enfants, Sterling et coll. (2012) mettent en évidence la capacité de ces mères à s'adapter aux capacités développementales de leur enfant. Elles utilisent davantage de stratégies visant la gestion plus continue du comportement de l'enfant.

Pour leur part, Scallan et coll. (2011) mènent des interviews approfondies avec des parents d'enfant présentant un syndrome de Williams. Les parents rapportent une série de situations « défis » tout au long de la vie quotidienne et pointent une série de situations très spécifiques à ce type de syndrome, en lien notamment avec leur hypersensibilité et leur nature très empathique. Ces parents insistent aussi sur l'impact positif que leur enfant peut avoir sur la famille.

Danieli-Lahav et Lotan (2009) proposent une approche plus globale de la famille d'un enfant avec syndrome de Rett. Les auteurs introduisent un concept original : plutôt que de vouloir apporter diverses aides et ressources dans l'environnement, ils proposent d'apporter des changements dans le fonctionnement même de la structure familiale, en modifiant les conditions matérielles et en recherchant à établir une meilleure répartition des tâches entre tous les membres de la famille.

Beaucoup d'études portent sur le syndrome de Down. Les auteurs mettent en évidence :

- l'impact d'un diagnostic incertain ou d'un délai important entre la naissance et l'annonce d'un diagnostic sur la capacité des parents à développer des stratégies de *coping* (Muggli et coll., 2009) ;
- l'impact des complications péri- et postnatales sur le stress des parents ;
- un fonctionnement plus difficile de la famille associé à des comportements inadaptés ou des traits autistiques (Povee et coll., 2012) ;
- les familles, indépendamment du milieu socio-économique, s'appuient surtout sur des ressources intrafamiliales. Certaines familles s'ouvrent très peu à des ressources non spécialisées et leurs réseaux sociaux restent peu diversifiés alors que d'autres familles sont plus actives dans la recherche de ressources variées, voire non spécialisées (Di Martino et coll., 2014).

Une étude menée aux États-Unis (Phelps et coll., 2012) montre que les familles avec un enfant présentant une trisomie 21 sont sujettes à un épuisement disproportionné comparé aux familles d'un enfant qui a des besoins liés à un problème de santé. En particulier, les auteurs observent que :

- les enfants avec trisomie 21 ont une probabilité moindre de recevoir une aide de la part d'une maison médicale ;
- les parents ont, de manière significative, une plus forte probabilité de devoir arrêter leur travail pour s'occuper de leur enfant.

Le passage à l'âge adulte commence à préoccuper les chercheurs. La sortie du système éducatif peut générer un « flottement » et dans certains cas, conduire à une recherche de placement faite dans l'urgence.

Docherty et Reid (2009) montrent que les mères ont un rôle très actif pour faciliter le passage de leur enfant à l'âge adulte, contrairement à ce que des études précédentes affirmaient (par exemple : Cunningham et coll., 2000). Les résultats de ces auteurs suggèrent que davantage de parents sont aujourd'hui plus ouverts à l'idée de voir leur enfant avec trisomie 21 devenu adulte, prendre son autonomie, aller vers un habitat indépendant, s'inscrire dans des activités professionnelles en milieu ordinaire de travail, etc. On voit poindre une dualité indépendance/interdépendance et au-delà, vie autonome/vie en collectivité.

Un problème important se fait jour : l'apparition chez des adultes atteints de trisomie 21 vieillissants, de troubles psychiatriques (démences) ou de maladie d'Alzheimer, dans ce cas, les familles ne peuvent pas toujours faire face.

Impact de la déficience intellectuelle sur la fratrie

Parmi les travaux menés en France par Scelles (1998, 2010a) autour du vécu de la fratrie, dans un écrit récent, l'auteure précisait : « La fratrie est souvent considérée comme une population à risque dans l'enfance comme à l'âge adulte [...] Le traumatisme subi par les frères et sœurs dans l'enfance a des sources multiples [...]. Pour vivre avec la réalité du handicap, chaque enfant adopte à la fois des stratégies personnelles se différenciant du groupe familial et participe à la stratégie du groupe, dans un rapport plus ou moins aliénant » (Inserm, 2013 ; p. 210-211).

La comparaison des relations entre adolescents avec et sans déficience intellectuelle révèle des différences dans la manière d'engager des relations charnelles, de s'affirmer, de résoudre des problèmes de comportement : les

relations sont plus externalisées chez les personnes avec déficience intellectuelle que chez les personnes sans déficience intellectuelle (Begum et Blacher, 2011).

L'adolescence est une période charnière pour les relations fraternelles (Scelles, 2010b). Un conflit de loyauté surgit face aux parents. Lorsqu'ils grandissent et une fois devenus adultes, les frères/sœurs d'une fratrie avec une personne avec DI envisagent différemment l'avenir. Les filles imaginent devoir assumer davantage de responsabilité au niveau des soins. Par ailleurs si les relations ont été très étroites durant l'enfance, frères/sœurs imaginent davantage de prendre « en charge » leur frère/sœur avec déficience intellectuelle (Burke et coll., 2012). Doody et coll. (2010) trouvent cependant peu de différences dans la fréquence des contacts et de la chaleur de ceux-ci dans les fratries adultes avec ou sans personnes avec déficience intellectuelle. De plus, la sévérité de la déficience joue un rôle dans les contacts au sein de la fratrie. Cependant, les fratries adultes avec une personne avec DI connaissent souvent davantage de stress et de problèmes de santé (Doody et coll., 2010).

Impact de la déficience sur les grands-parents

Très peu d'études se sont intéressées au rôle et au vécu des grands-parents dans une famille avec une personne atteinte de déficience intellectuelle. Jaspard (2002) s'était interrogée sur la dynamique relationnelle dans les familles en prenant en compte trois générations et en cherchant à comprendre le vécu et le positionnement des grands-parents face à leur petit fils/petite fille avec déficience intellectuelle. Cette recherche avait montré l'importance du réseau global de la famille mais aussi que les ressources intra-familiales sont très largement investies. Ce que confirme une recherche très récente (Di Martino et coll., 2014).

Les grands-parents sont les premiers prévenus de l'annonce du handicap. Leurs sentiments et réactions sont divers, allant de la tentative de camouflage à celle de revendication. Mais l'arrivée de l'enfant avec une déficience ne « justifie » pas à leurs yeux un changement radical dans leur organisation et leurs projets. Ils ne sont pas vraiment en demande de soutien de manière explicite.

Les grands-parents occupent souvent une place centrale, notamment les grands-parents maternels plus présents que les grands-parents paternels. Les rôles qu'assument les grands-parents sont les suivants : soutien affectif (contenant psychique), soutien instrumental (garde des enfants) et solidarité en cas de graves difficultés.

Les résultats de l'étude de Miller et coll. (2012) vont dans le même sens. Ils mettent en évidence quatre caractéristiques dans les rôles assumés par les grands-parents : ils contiennent leurs émotions et se veulent positifs, ils se sacrifient pour la famille, ils maintiennent voire renforcent la cohésion familiale et ils se préoccupent du futur de la famille.

On peut donc conclure que les grands-parents peuvent jouer un rôle essentiel dans le fonctionnement familial et le maintien de sa qualité de vie mais que ce rôle a un coût sur leur propre bien-être. Il convient donc que les professionnels qui accompagnent les familles soient attentifs à la famille élargie.

Études sur la qualité de vie des familles

Le concept de qualité de vie pose de nombreuses questions sur le plan méthodologique, notamment comment l'aborder (cf. chapitre « Qualité de vie »).

La plupart des auteurs s'accordent sur le fait qu'il y a une composante objective (conditions de vie matérielles, étendue des réseaux, etc.) mais aussi et surtout une composante subjective : comment la personne perçoit sa propre qualité de vie. La qualité de vie serait alors un ensemble de perceptions, sensations, émotions et idées d'une personne liées aux événements qui l'affectent. Sur le plan conceptuel, il est question du lien avec la santé : mais que faut-il mesurer dans un système de santé ?

Outre la qualité de vie d'un individu, celle d'un système familial est de plus en plus un objet de recherche. Le *Family Quality of Life Survey* (FQOLS) (Brown et coll., 2006) est un outil d'évaluation utilisé aujourd'hui pour les familles avec une personne avec DI. Cet instrument inclut 9 domaines de la vie familiale (santé, finances, bien-être, relations, soutien par autrui, soutien par des services, valeurs, emploi, loisirs et intégration dans la communauté) et six dimensions (importance, opportunités, initiative, réalisation, stabilité et satisfaction) reflétant les principales caractéristiques de la qualité de vie d'une famille.

Ce questionnaire peut être auto-administré ou proposé dans le cadre d'un entretien avec un professionnel.

Werner et coll. (2009) ont montré la stabilité des résultats obtenus à partir de cette échelle et concluent à l'importance d'examiner à la fois la perception globale de la qualité de vie de la famille et la perception dans les domaines de vie pris individuellement. Certes, Hu et coll. (2011) indiquent la nécessité de continuer à épurer et raffiner les mesures obtenues avec le FQOLS. Samuel et coll. (2012) se fondent sur l'évolution récente des pratiques d'évaluation

qui envisagent l'impact des programmes d'intervention en y incluant l'environnement familial. Ils comparent le FQOLS avec le *Beach Center Family Quality of Life Scale* et concluent à l'approche très holistique et très riche du FQOLS. L'étude de Giné et coll. (2013) en Espagne va dans le même sens.

Notons qu'il existe une traduction française de cet instrument, réalisée par la Fondation Autisme Luxembourgeoise en 2011, mais nous n'avons pas connaissance d'une validation de l'outil en langue française.

Les recherches menées chez les parents ayant un enfant avec DI ont identifié une large gamme de facteurs de risque et de facteurs de protection en lien avec le bien-être des parents. En particulier la force du couple parental prédit le bien-être de la famille (Norlin et Broberg, 2013). Sur le plan clinique par exemple, la cohésion des liens intrafamiliaux est en lien avec la capacité de la famille à mobiliser des ressources adéquates (Nibus, 1999). De même, la capacité à pouvoir s'exprimer autour et à propos de la situation de handicap permet aux parents de négocier de manière plus adéquate des interventions utiles et notamment une intégration en milieu préscolaire ou scolaire ordinaire.

Dans leur étude menée en Italie auprès de 27 familles, Bertelli et coll. (2011) utilisant une version traduite et adaptée du FQOLS-2006 montrent que si les scores globaux de qualité de vie sont en général faibles, des différences importantes apparaissent selon les domaines de la vie : scores très bas pour le soutien par autrui et l'intégration dans la communauté mais scores élevés pour les relations familiales et la santé de la famille. L'étude de Rillota et coll. (2012), menée en Australie auprès de 42 familles, va dans le même sens.

Dans leur étude menée en Belgique auprès de tous les membres d'une cinquantaine de familles avec une personne avec DI modérée à sévère, âgée entre 16 et 25 ans (période de transition vers âge adulte), Di Martino et coll. (2014) utilisant le WHOQOL-Bref²⁴⁵, montrent que globalement, les familles n'éprouvent pas une très mauvaise qualité de vie excepté dans les domaines des loisirs et de la vie sexuelle. Les domaines en lien avec le lieu de vie, les déplacements, les transports présentent par contre des scores plus élevés que les autres domaines explorés. On note cependant une forte variabilité interindividuelle, montrant tout l'intérêt de travailler avec des échelles plus fines et plus complètes telle la FQOLS-2006 une fois celle-ci adaptée et validée en langue française.

Ceci étant, dans l'étude de Bertelli et coll. (2011), les résultats suggèrent que la qualité de vie est perçue différemment par les membres de la famille et par la personne avec déficience intellectuelle, ce qui augure de la complexité d'une analyse des relations entre les besoins des uns et des autres. Il peut se révéler également difficile de recueillir des réponses utilisables auprès de personnes avec une déficience sévère ou avec des problèmes de communication.

Bien que, comme dit précédemment, une pression plus forte semble s'exercer sur les mères au niveau des soins à apporter à la personne avec DI, les perceptions des pères et des mères tendent à être assez similaires (Wang et coll., 2006). Cependant, des aspects liés à la culture ou encore à une volonté de montrer un couple uni peuvent intervenir dans les résultats. Ainsi, Olsson et Hwang (2008) montrent chez les mères un sentiment de bien-être inférieur à celui des pères. Mais ce score ne peut être prédit uniquement par la présence d'un enfant avec DI. Le statut socio-économique et la perception comme parent, de son propre état de santé sont les prédicteurs les plus significatifs du bien-être.

La perception de la qualité de vie par la fratrie diffère de celle des parents et nécessite une approche spécifique (Moyson et Roeyers, 2012). Des outils intéressants sont proposés pour approcher la qualité de vie chez les enfants (voir par exemple Lemétayer et Gueffier, 2007). Mais à notre connaissance, peu d'études ont été faites.

Par ailleurs, l'âge de la personne avec DI et de ses parents vieillissants joue aussi sur la qualité de vie. On relève des effets tant positifs (capacité à demander et recevoir de l'aide, acquisition d'un sentiment de satisfaction personnelle, approche plus positive de leur vie) que négatifs (restriction des relations, des activités de loisirs, des opportunités d'emploi et de carrière professionnelle) (Yoong et Koritsas, 2012). La prévalence de problèmes de santé (arthrose, tension, obésité, limitations dans les activités physiques) est plus élevée chez les parents d'une personne avec DI que dans la moyenne de la population de même âge. Mais paradoxalement, ces répondants ont une perception plus positive de leur état de santé que ceux en population générale (Yamaki et coll., 2009). Selon Llewellyn et coll. (2010), la perception des parents âgés d'une personne avec DI de leur état de santé ne diffère pas de celle de la population générale sauf en ce qui concerne la santé mentale. Se sentir en meilleure santé est corrélé avec le fait d'avoir un partenaire, d'avoir un soutien assez large de la famille et des proches. Le stress est davantage présent lorsqu'ils ne sont plus en capacité d'accompagner leur enfant avec DI.

Quel peut être l'impact d'un syndrome particulier ?

Des mères éduquant un enfant avec syndrome de l'X fragile ne rapportent pas une qualité de vie plus médiocre que d'autres mères. Les prédicteurs d'une bonne qualité de vie sont la capacité d'espérance et le niveau de stress lié à la fonction parentale (Wheeler et coll., 2008).

Chez des parents d'enfant avec syndrome de Down, ce sont les problèmes de santé de ces enfants qui impactent le plus la qualité de vie perçue (Schieve et coll., 2011), les autres scores sont semblables à ceux des familles avec un enfant porteur d'un autre syndrome. Dans cette population, le phénotype comportemental prédit moins de pessimisme, plus de satisfaction de vie, une meilleure qualité de la relation mère-enfant. Cependant, un âge maternel jeune, un manque de soutien social et le phénotype comportemental prédisent un plus haut niveau d'épuisement de la mère.

Enfin, des mères d'un enfant présentant le syndrome de Prader-Willi ont une moins bonne perception de leur qualité de vie que la population générale. Les difficultés sont multiples : dysfonctionnement au niveau familial, problèmes de communication, nombreux conflits. Elles expriment plus de sentiments dépressifs et de solitude, de peur et de préoccupations diverses. Le syndrome de Prader-Willi affecte l'ensemble de la famille (Mazaheri et coll., 2013).

Les politiques menées en faveur des personnes en situation d'handicap influent sur l'évolution de la qualité de vie des familles avec un enfant handicapé. Ainsi, aux États-Unis, entre 1990 et 2006, les dépenses allouées aux personnes avec une DI ont été multipliées par 6 et le nombre de personnes avec DI soutenues au sein de leur milieu familial s'est accru de 300 % (Rizzolo et coll., 2009). Cette évolution a conduit à envisager différemment la manière dont le soutien familial *versus* le placement institutionnel peut influencer sur la qualité de vie des familles. Nous ne disposons pas de données similaires pour la France.

Il faut aussi analyser les besoins de soutien des familles devenues âgées (Weeks et coll., 2009). Face à la diminution de leurs capacités pour s'occuper de leur adulte avec DI, une majorité des familles interrogées souhaitent de petites communautés voire des habitats groupés pour ces adultes.

Par ailleurs, dans le cas où la famille devient monoparentale (la personne avec DI restant souvent avec la mère), cela engendre davantage de stress (Taggart et coll., 2012).

En examinant la qualité de vie des membres de familles d'une personne avec DI et troubles associés, Werner et coll. (2009) observent que le placement en milieu résidentiel a des impacts tant positifs que négatifs sur les membres de la famille :

- positifs : changements émotionnels, davantage de liberté et amélioration des relations familiales ;
- négatifs : sentiment qu'un membre de la famille manque, culpabilité, préoccupations diverses, sentiment de ne pas avoir eu le choix du placement.

Brown et coll. (2011) et Seltzer et coll. (2011) arrivent aux mêmes conclusions quant à l'impact du placement en milieu résidentiel au Canada, en Australie et aux États-Unis.

Être un aidant proche est une expérience qui se fait tout au long de la vie d'où l'importance d'aider les familles à développer des réseaux informels dès le plus jeune âge de l'enfant avec DI mais aussi au-delà d'un placement.

Une étude menée en Belgique par Steel et coll. (2011) auprès de 25 familles, utilisant le FQOLS-2006 et l'interview semi-structurée, met en évidence l'importance des ressources et des aides professionnelles adéquates et délivrées de manière souple, en tenant compte des besoins singuliers de chaque famille. Les auteurs montrent le danger d'une approche trop focalisée sur le handicap et la pathologie et pas assez sur des solutions pragmatiques à des questions posées au quotidien. Ils dénoncent le « handicapisme » qui peut prévaloir dans les pratiques professionnelles tendant à enfermer la famille dans le monde du handicap.

Enfin, plusieurs auteurs mettent en évidence combien les besoins de répit ne sont pas satisfaits chez les parents (Catherall et Iphofen, 2006 ; Mansell et Wilson, 2009 ; Shaw et coll., 2009). Le développement de services de répit nécessite l'information des familles sur l'existence de ces services et des modalités de recours à ceux-ci.

Interventions auprès des familles

Comme déjà cité, les capacités d'adaptation des familles face aux difficultés et au stress qu'engendre l'arrivée d'un enfant avec une déficience intellectuelle, sont très variables d'une situation à l'autre et impliquent plusieurs facteurs. Comme le soulignent Drew et Hardman (2004), les parents d'un enfant présentant une déficience intellectuelle ont un besoin de soutien, parfois intense. Celui-ci est apporté tant par des réseaux formels (les

professionnels et les divers services mis en place) qu'informels (au sein de la famille, les amis et les voisins).

Les besoins de soutien sont bien illustrés dans une enquête menée au Québec par Picard et Morin (2010). En moyenne, 4 parents sur 10 demandent du soutien, les demandes étant plus nombreuses à l'adolescence. Les demandes formulées concernent des informations sur les aides financières, les services disponibles, les perspectives d'avenir, les droits, la gestion des comportements-défis, les possibilités de loisirs mais aussi sur la manière de gérer les relations avec les frères et sœurs ainsi que sur les relations amoureuses et la sexualité de la personne.

Dans une revue de la littérature sur les approches centrées sur les familles pour promouvoir leur autodétermination, Peralta et Arellano (2010) constatent que vivre avec un enfant présentant une déficience intellectuelle représente à la fois une charge supplémentaire mais aussi un enrichissement pour toute la famille. Les facteurs qui sont susceptibles d'affecter la qualité de vie des familles sont le partenariat souvent difficile avec les professionnels, l'identification précise des besoins de la famille et le développement chez les parents de compétences leur permettant d'avoir le sentiment de contrôler les situations et de pouvoir prendre des décisions de manière autonome.

Dans la revue systématique sur les types d'interventions ayant pour objet d'apporter un soutien social aux parents, Wilson et coll. (2012) indiquent que les techniques comportementales ont une meilleure efficacité que les démarches proposant simplement de l'information écrite. Cependant, les auteurs déplorent d'une part le trop peu d'études sur le sujet et d'autre part qu'elles reposent sur des échantillons très réduits, ne permettant aucune généralisation.

Dans la revue des interventions visant à former systématiquement les parents, Wade et coll. (2008) apportent quelques éléments appuyant l'idée que les interventions de type comportemental pratiquées à domicile se révèlent assez efficaces. Mais une nouvelle fois, les auteurs constatent que les effets de ces interventions sur un renforcement des compétences parentales et sur les effets au niveau du développement de l'enfant, sont trop peu étudiés. Une série de facteurs présents dans le contexte doivent être pris en considération car ils pourraient expliquer le succès ou l'échec des interventions.

Dans leur revue de la littérature, Coren et coll. (2010) affirment ne pas pouvoir faire de méta-analyse des études portant sur les effets de programmes d'intervention auprès des familles car trop peu entrent dans les critères d'inclusion. Ils mentionnent seulement trois études qui s'appuient sur un groupe contrôle pour montrer des progrès significatifs dans l'interaction

mère-enfant déficient, dans les capacités des parents à faire face à des situations d'urgence, à reconnaître des signaux d'alerte, à utiliser correctement une médication chez des parents qui ont suivi une formation.

Les études sur les interventions centrées sur l'ensemble du système familial se sont développées dans plusieurs pays et en particulier chez des familles de jeunes enfants s'adressant à des services d'aide précoce. Une étude australienne menée sur un large échantillon de près de 300 familles montre une perception plutôt positive des parents pour ce type d'intervention mais révèle aussi des carences dans des services spécifiques comme la dentisterie ou le soutien psychologique (Wilkins et coll., 2010).

Heller et Schindler (2009) rapportent que les études menées auprès de familles ayant un adulte avec DI sont nombreuses mais ne mettent pas en évidence l'efficacité des programmes mis en œuvre, même si ces programmes permettent aux familles d'être plus compétentes pour prendre leurs propres décisions. Les auteurs insistent sur la nécessité de prendre en compte le parcours de vie des familles ainsi que divers facteurs, comme les facteurs socio-économiques, pour mieux appréhender ce qui peut se révéler efficace dans les interventions psycho-sociales. De plus, il faudrait, selon eux, mieux étudier les conséquences des programmes sur la fratrie.

Comme le soulignaient déjà Pelchat et coll. (1999), il convient d'examiner les effets d'une intervention sur le moyen, voire le long terme et dessiner des études longitudinales. Dans leurs travaux, ces auteurs observent une progression de la capacité d'adaptation de la famille. Ils ont pris en compte la variabilité dans les effets d'un programme de soutien en fonction de la période à laquelle les mesures sont faites, du type de déficience et du genre du parent. Globalement, les résultats montrent une meilleure adaptation chez les parents qui ont suivi un programme de formation ; ces parents ont moins de stress, ont des attitudes plus positives à l'égard de l'enfant avec déficience et ont davantage confiance en leurs propres compétences. Ces effets se maintiennent dans le temps. Le type de déficience et le genre du parent ne semblent pas interférer de manière significative sur ces observations.

Dans une revue récente de littérature sur l'efficacité de l'éducation parentale, Knowles et coll. (2013) concluent à la nécessité de mieux préciser les composantes de l'intervention proposée : mieux définir les variables indépendantes et dépendantes ; préciser le contexte ; définir les caractéristiques principales des sujets ; décrire le ou les stimuli renforçateurs utilisés pour obtenir le comportement désiré. Les auteurs plaident pour récolter des données observables et mesurables dans le comportement des parents ainsi que chez l'enfant avec déficience.

Parmi les programmes d'intervention basés sur une approche comportementale, le « *Triple P-Positive Parenting Program* » fait l'objet de nombreuses publications récentes. Ce programme développé par Sanders et coll. (2004) pour des parents d'enfant avec déficience est une version adaptée du programme mis au point pour des parents d'enfants typiques. Ce programme qui s'inscrit dans les politiques de santé publique en Australie, tente de fournir le niveau minimum de soutien nécessaire pour que soient pris en compte les besoins individuels de chaque famille. Plusieurs niveaux d'intervention sont organisés : au premier niveau, utilisation des média et autres moyens de communication ; au deuxième niveau, intervention via un ou deux séminaires en grands groupes ; au troisième niveau, proposition de formations brèves et de manière individualisée aux parents ; au quatrième niveau, organisation d'une série de 10 sessions de formation dispensée à la fois de manière individuelle et en groupe ; enfin au cinquième niveau, mise en place de modules intensifs de formation pour des familles éprouvant des situations problématiques particulières. Tellegen et Sanders (2013) font une revue systématique et une méta-analyse des études qui ont tenté de vérifier l'efficacité d'un tel programme. Les auteurs mettent en évidence des effets modestes mais significatifs pour les divers niveaux (du deuxième au cinquième) quant à la diminution des problèmes rencontrés avec leur enfant dans l'exercice de leur parentalité. Par ailleurs, est mis en évidence un impact significatif sur les styles éducatifs des parents, leur degré de satisfaction, leurs capacités d'adaptation et de mise en place de relations positives ainsi que les comportements des enfants eux-mêmes. Les auteurs concluent que malgré quelques biais inévitables, globalement ce « *Triple P-Positive Parenting Program* » a un impact positif significatif. Sanders (2012) pense que le développement de programmes globaux, reposant sur des stratégies qui ont fait leurs preuves sur le plan de leur efficacité, est un des défis majeurs de la santé publique.

Ceci étant, il faut être attentif à la manière dont de tels programmes sont susceptibles de satisfaire les besoins des parents qui ont à faire face à des comportements-défis chez leur enfant avec DI. Si certains auteurs comme Hudson et coll. (2008) mettent en évidence des effets positifs des programmes, d'autres, comme Mc Gill et coll. (2006) montrent que les proches aidants restent largement insatisfaits de ces programmes, n'y trouvant pas une aide concrète et dans la vie de tous les jours. Une approche plus pro-active de ces familles serait selon ces derniers auteurs, nécessaire. Toutefois, les parents peuvent trouver dans les groupes de formation, l'occasion de pouvoir échanger avec d'autres parents et rendre ainsi leur isolement moins pénible (Hames et Rollings, 2009).

En conclusion, les familles, dans leur ensemble, sont capables de résilience et ce d'autant plus que l'environnement leur permet, dès le début de leur cheminement, d'accéder à des informations, de pouvoir comprendre ce qui se passe, de recevoir des informations et aides concrètes.

Les familles ont une capacité à faire face aux incohérences du système des services et aux législations et elles sont capables d'apprendre même dans des situations de stress (Pelchat et Lefebvre, 2005 ; Zingale et coll., 2008).

Les familles peuvent avoir besoin d'aide pour mieux équilibrer les rôles de chacun au sein du système. Une approche globale prenant en considération les besoins de chacun est importante à promouvoir.

Aujourd'hui, il s'agit de mieux comprendre quelles sont les trajectoires de vie des familles considérées globalement et comment elles peuvent s'ouvrir à de nouvelles ressources et les diversifier.

La transition vers l'âge adulte et surtout les problèmes pouvant survenir chez des personnes vieillissantes sont certainement des priorités à prendre en compte pour les prochaines années.

Même si chaque syndrome amène son lot de particularités, on constate que les parents apprennent à s'adapter à ces particularités et à trouver des solutions. Il est donc essentiel que les professionnels reconnaissent cette expertise acquise par les parents, cessent de vouloir faire « des prises en charge » classiques pour davantage accompagner les familles dans le cadre d'un partenariat, celui-ci renforçant la capacité résiliente de la famille (Grant et coll., 2007).

Il n'en reste pas moins que les familles ont besoin de répit (voir par exemple, Nakervis et coll., 2011 ; McConkey et coll., 2011). Le développement de ce type de ressources est à privilégier. Par ailleurs, la reconnaissance par la collectivité de ce que représente la vie au quotidien avec des personnes atteintes de déficience intellectuelle et l'octroi d'un réel statut aux aidants proches seraient des avancées significatives.

Enfin, le cadre de la Convention de l'ONU relative aux droits des personnes handicapées va très probablement amener dans les prochaines années de nouveaux positionnements de la part des familles : comment respecter le droit des personnes avec DI à une autodétermination, à une pleine capacité juridique et à faire des choix ?

De toutes les revues de littérature, nous pouvons retenir que de nombreux programmes d'intervention auprès des parents existent, ces efforts étant très louables, mais les études menées manquent de force pour apporter des

résultats tangibles en raison d'un manque de précisions de l'approche méthodologique, de petits échantillons, et d'un contrôle strict des divers facteurs liés tant au contexte qu'aux personnes. De plus, les études n'explicitent pas suffisamment les comportements à modifier et sont menées sur de courtes périodes.

Nous retiendrons aussi qu'une politique de santé publique qui pense et met en place une stratégie d'ensemble et s'adressant à toutes les familles, avec ou sans enfant présentant une déficience, serait sans doute à privilégier. Ce type de stratégie met toutes les familles sur un même pied (tout adulte peut avoir des difficultés dans son « métier » de parent, ce qui relativise les difficultés qu'ont les parents avec un enfant atteint de DI) mais en même temps, tente de répondre le plus individuellement possible aux besoins de chacun, besoins pouvant évoluer dans le temps. Une telle démarche nous semble bien s'inscrire dans la perspective d'une organisation sociétale inclusive.

BIBLIOGRAPHIE

ANTONOVSKY A. The sense of coherence: an historical and future perspective. In: Stress coping and health in families. Sense of coherence and resiliency. Resiliency in Families Series. MCCUBBIN HI, THOMPSON EA, THOMPSON AI, FROMER JE (Eds). London: Sage publications, 1994 : 3-20

BEGUM G, BLACHER J. The siblings relationship of adolescents with and without intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 1580-1588

BERTELLI M, BIANCO A, ROSSI M, SCUTICCHIO D, BROWN I. Relationship between individual quality of life and family quality of life for people with intellectual disability living in Italy. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 1136-1150

BOSTRÖM PK, BROBERG M, BODIN L. Child's positive and negative impacts on parents - A person-oriented approach to understanding temperament in preschool children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 1860-1871

BRONFENBRENNER U. The Ecology of Human Development: Experiment by Nature and Design. Harvard University Press, 1979

BROWN I, BROWN RI, BAUM NT, ISAACS BJ, MYERSCOUGH T, et coll. Family Quality of Life Survey: Main caregivers of people with intellectual disabilities. Toronto, ON, Canada: Survey Place Center, 2006

BROWN RI, GEIDER S, PRIMROSE A, JOKINEN NS. Family life and the impact of previous and present residential and day care support for children with major cognitive and

behavioural challenges: a dilemma for services and policy. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 904-917

BURKE MM, TAYLOR JL, URBANO R, HODAPP RM. Predictors of future caregiving by adult siblings of individuals with intellectual and developmental disabilities. *Am J Intellect Disabil* 2012, **117** : 33-47

CATHERALL C, IPHOFEN R. Living with Disability. *Learn Disabil Pract* 2006, **9** : 16-32

COREN E, HUTCHFIELD J, THOMAE M, GUSTAFSSON C. Parent training support for intellectually disabled parents. *Cochrane Database of Syst Rev* 2010, CD007987

CUNNINGHAM CC, GLENN GS, FITZPATRICK H. Parents telling their offspring about Down Syndrome and disability. *J Appl Res Intellect Disabil* 2000, **13** : 47-61

DANIELI-LAHAV Y, LOTAN M. Environmental adjustments for the person with Rett syndrome. Adapting the house and the family structure. *Int J Disabil Hum Dev* 2009, **8** : 325-339

DETRAUX J-J. De la résilience à la bientraitance de l'enfant handicapé et de sa famille : essai d'articulation de divers concepts. *Pratiques Psychologiques* 2002, **1** : 29-40

DETRAUX JJ, DI DUCA M. De la bientraitance des familles et des professionnels. Enjeux et modélisation. *Informations Sociales* 2003, **1122** : 58-66

DI DUCA M, VAN CUTSEM V, DETRAUX J-J. Bientraitance et handicap. Le jeune enfant et sa famille : naissance partagée. Rapport de recherche, Université de Liège, 2001

DI MARTINO I, DETRAUX J-J, BOSLY A, LIBERT N, CASTRONOVO S, et coll. Transition vers l'âge adulte de personnes de 16 à 25 ans avec une déficience intellectuelle modérée à sévère. Enquête auprès de 56 familles en Province de Liège. Rapport final. Verriers : APEM-T21. 2014

DOCHERTY J, REID K. "What's the Next Stage?" Mothers of Young Adults with Down Syndrome Explore the Path to Independence: A Qualitative Investigation. *J Appl Res Intellect Disabil* 2009, **22** : 458-467

DOODY MA, HASTINGS RP, O'NEILL S, GREY IM. Siblings relationships in adults who have siblings with or without intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 224-231

DREW CJ, HARDMAN ML. Mental retardation: a lifespan approach to people with intellectual disabilities. 8th edition. Upper Saddle River, NJ: Pearson Merrill Prentice Hall. 2004

GINÉ C, VILASECA R, GRACIA M, MORA J, et coll. Spanish family quality of life scales: under and over 18 years old. *J Intellect Dev Disabil* 2013, **38** : 141-148

GRANT G, RAMCHARAN P, RYNN M. Resilience in families with children and adult members with intellectual disabilities: tracing elements of a psycho-social model. *J Appl Res Intellect Disabil* 2007, **20** : 563-575

HAMES A, ROLLINGS C. A group for parents and carers of children with severe intellectual disabilities and challenging behaviour. *Educ Child Psychol* 2009, **26** : 47-55

HELLER T, SCHINDLER A. Chapter 9 Family Support Interventions for Families of Adults with Intellectual and Developmental Disabilities. *Int Rev Res Ment Retard* 2009, **37** : 299-332

HU X, SUMMERS JA, TURNBULL A, ZUNA N. The quantitative measurement of family quality of life: a review of available instruments. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 1098-1114

HUDSON A, CAMERON C, MATTHEWS J. The wide-scale implementation of a support program for parents of children with an intellectual disability and difficult behaviour. *J Intellect Dev Disabil* 2008, **33** : 117-126

INSERM. Handicaps rares. Contextes, enjeux et perspectives. Collection Expertise collective, Éditions Inserm, 2013

IONESCU S (Ed.). Traité de résilience assistée. PUF, Paris, 2011

IRAZABAL M, MARSA F, GARCIA M, GUTIERREZ-RECACHA P, MARTORELL A, et coll. Family burden related to clinical and functional variables of people with intellectual disability with and without a mental disorder. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 796-803

JASPARD M. Quand un des petits-enfants présentent un handicap. Ce que vivent les grands-parents. *Dialogue* 2002, **158** : 85-95

JOURDAN-IONESCU C, JULIEN-GAUTHIER F. Clés de résilience en déficience intellectuelle. In : Traité de résilience assistée. IONESCU S (Ed). PUF, Paris, 2011 : 283-325

KNOWLES C, MACHALICEK W, VAN NORMAN R. Parent education for adults with intellectual disability: a review and suggestions for future research. *Dev Neurorehabil* 2015, **18** : 336-348

LAMBERT J-L, LAMBERT-BOÎTE F. Éducation familiale et handicap mental. Fribourg : Éditions Universitaires, 2002

LEMÉTAYER F, GUEFFIER M. Evaluation de la qualité de vie des enfants et des adolescents avec une déficience intellectuelle prise en charge dans un institut spécialisé. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2007, **17** : 65-77

LLEWELLYN G, MCCONNELL D, GETHING L, CANT R, KENDIG H. Health status and coping strategies among older parent-carers of adults with intellectual disabilities in an Australian sample. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1176-1186

MANSELL I, WILSON C. Current perceptions of respite care: experiences of family and informal carers of people with a learning disability. *J Intellect Disabil* 2009, **13** : 255-267

MAZAHERI MM, RAE-SEEBACH RD, PRESTON HE, SCHMIDT M, KOUNTZ-EDWARDS S, et coll. The impact of Prader-Willi syndrome on the family's quality of life and caregiving,

and the unaffected siblings psychosocial adjustment. *J Intellect Disabil Res* 2013, **57** : 861-873

MC CONKEY R, KELLY F, CRAIG S. Access to respite breaks for families who have a relative with intellectual disabilities: a national survey. *J Adv Nurs* 2011, **67** : 1349-1357

MC GILL P, PAPACHRISTOFOROU E, COOPER V. Support for family carers of children and young people with developmental disabilities and challenging behaviour. *Child Care Health Dev* 2006, **32** : 159-165

MC MORRIS C, WEISS JA, CAPPELLETTI G, LUNSKY Y. Family and staff perspectives on service use for individuals with intellectual disabilities in crisis. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2013, **6** : 14-18

MILLER E, BUYS L, WOODBRIDGE S. Impact of disability on families: grandparents' perspectives. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 102-110

MOYSON T, ROEYERS H. "The overall quality of my life as a sibling is all right, but of course, it could always be better". Quality of life of siblings of children with intellectual disability: the siblings' perspectives. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 87-101

MUGGLI EE, COLLINS VR, MARRAFFA C. Going down a different road: first support and information needs of families with a baby with Down syndrome. *Med J Aust* 2009, **190** : 58-61

NANKERVIS K, ROSEWARNE A, VASSOS M. Why do families relinquish care? An investigation of the factors that lead to relinquishment into out-of-home respite care. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 422-433

NIBUS B. La cohésion et les ressources dans la famille de l'enfant trisomique. Travail de recherche non publié de fin d'études, Université de Liège, Unité de Psychologie et de la Pédagogie de la Personne Handicapée, 1999

NORLIN D, BROBERG M. Parents of children with and without intellectual disability: couple relationship and individual well-being. *J Intellect Disabil Res* 2013, **57** : 552-566

OLSSON MB, HWANG CP. Socioeconomic and psychological variables as risk and protective factors for parental well-being in families of children with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 1102-1113

PELCHAT D, LEFEBVRE H. Apprendre ensemble. Le Prifam : Programme d'intervention interdisciplinaire et familiale. Montréal : Chenelière Éducation, 2005

PELCHAT D, BISSON J, RICCARD N, PERREAULT M, BOUCHARD J-M. Longitudinal effects on early family intervention programme on the adaptation of parents of children with a disability. *International J of Nursing Studies* 1999, **36** : 465-477

PERALTA F, ARELLANO A. Family and disability: A theoretical perspective on the family-centered approach for promoting self-determination. *Electron J Res Educ Psychol* 2010, **8** : 1339-1362

HELPS RA, PINTER JD, LOLLAR DJ, MEDLEN JG, BETHELL CD. Health care needs of children with Down syndrome and impact of health system performance on children and their families. *J Dev Behav Pediatr* 2012, **33** : 214-220

PICARD I, MORIN D. Les parents d'adolescents présentant un retard mental : connaître pour mieux soutenir. In : Adolescence et retard mental. HAELEWYCK M-CL, GASCON H (Ed) Bruxelles : De Boeck, 2010 : 201-209

POVEE K, ROBERTS L, BOURKE J, LEONARD H. Family functioning in families with a child with Down syndrome: a mixed methods approach. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 961-973

PRIESTLEY M (Ed.) Disability and the Life Course: Global Perspectives. Cambridge, UK: Cambridge University Press, 2001

RILLOTTA F, KIRBY N, SHEARER J, NETTELBECK T. Family quality of life of Australian families with a member with an intellectual developmental disability. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 71-86

RIZZOLO MC, HEMP R, BRADDOCK D, SCHINDLER A. Family support services for persons with intellectual and developmental disabilities: recent national trends. *Intellect Dev Disabil* 2009, **47** : 152-155

ROWBOTHAM M, CARROLL A, CUSKELLY M. Mothers and fathers roles in caring for an adult child with an intellectual disability. *International Journal of Disability, Dev Educ* 2011, **58** : 223-240

SAMUEL PS, RILLOTTA F, BROWN I. Review: the development of family quality of life concepts and measures. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 1-16

SANDERS MR. Development, Evaluation and Multinational Dissemination of the Triple P-Positive Parenting Program. *Annu Rev Clin Psychol* 2012, **8** : 345-379

SANDERS MR, MAZZUCHELLI TG, STUDMAN LJ. Stepping Stones Triple P: The theoretical basis and development of an evidence-based positive parenting program for families with a child who has a disability. *J Intellect Dev Disabil* 2004, **29** : 265-283

SCALLAN S, SENIOR J, REILLY C. Williams Syndrome: Daily challenges and positive impact on the family. *J Appl Res Intellect Disabil* 2011, **24** : 181-188

SCELLES R. Fratrie et handicap. Paris : L'Harmattan, 1998

SCELLES R. Liens fraternels et handicap. De l'enfance à l'âge adulte, souffrances et ressources. Toulouse : Érès, 2010a

SCELLES R. Fratrie et adolescence : les ressources du groupe pour favoriser le processus d'adolescence. In : Adolescence et retard mental. HAELEWYCK MCL, GASCON H (Ed). Bruxelles : De Boeck, 2010b : 211-221

SCHIEVE LA, BOULET SL, KOGAN MD, VAN NAARDEN-BRAUN K, BOYLE CA. A population-based assessment of the health, functional status, and consequent family impact among children with Down syndrome. *Disabil Health J* 2011, **4** : 68-77

SELTZER MM, FLOYD F, SONG J, GREENBERG J, HONG J. Midlife and aging parents of adults with intellectual and developmental disabilities : impacts of lifelong parenting. *Am J Intellect Disabil* 2011, **116** : 479-499

SHAW C, MCNAMARA R, ABRAMS A, CANNINGS A, HOOD JR, et coll. Systematic Review of Respite care in the frail elderly. Report for the Health Technology Assessment Programme, London, 2009

STEEL R, POPPE L, VANDEVELDE S, VAN HOVE G, CLAES C. Family quality of life in 25 Belgian families: quantitative and qualitative exploration of social and professional support domains. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 1123-1135

STERLING A, BARNUM L, SKINNER D, WARREN SF, FLEMING K. Parenting young children with and without fragile X Syndrome. *Am J Intellect Dev Disabil* 2012, **117** : 194-206

STEWART D, FREEMAN M, LAW M, HEALY H, BURKE-GAFFNEY J, et coll. The transition to adulthood for youth with disabilities: evidence from the literature. International Encyclopedia of Rehabilitation New York : CIRRIE, 2010

TAGGART L, TRUESDALE-KENNEDY M, RYAN A, MCCONKEY R. Examining the support needs of ageing family carers in developing future plans for a relative with an intellectual disability. *J Intellect Disabil* 2012, **16** : 217-234

TELLEGEN CL, SANDERS MR. Stepping Stones Triple P-Positive Parenting Program for children with disability: a systematic review and meta-analysis. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 1556-1571

TSAI SM, WANG HH. The relationship between caregiver's strain and social support among mothers with intellectually disabled children. *J Clin Nurs* 2009, **18** : 539-548

WADE C, LLEWELLYN G, MATTHEWS J. Review of parent training interventions for parents with intellectual disability. *J Appl Res Intellect Disabil* 2008, **21** : 351-366

WANG KY. The care burden of families with members having intellectual and developmental disorder: a review of the recent literature. *Curr Opin Psychiatry* 2012, **25** : 348-352

WANG M, SUMMERS JA, LITTLE T, TURNBULL A, POSTON D, et coll. Perspectives of fathers and mothers of children in early intervention programmes in assessing family quality of life. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 977-988

WEEKS LE, NILSSON T, BRYANTON O, KOZMA A. Current and future concerns of older parents of sons and daughters with intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2009, **6** : 180-188

WERNER S, EDWARDS M, BAUM N, BROWN I, BROWN RI, et coll. Family quality of life among families with a member who has an intellectual disability: an exploratory examination of key domains and dimensions of the revised FQOL Survey. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 501-511

WHEELER AC, SKINNER DG, BAILEY DB. Perceived quality of life in mothers of children with fragile X syndrome. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 159-177

WILKINS A, LEONARD H, JACOBY P, MACKINNON E, CLOHESSY P, et coll. Evaluation of the processes of family-centred care for young children with intellectual disability in Western Australia. *Child Care Health Dev* 2010, **36** : 709-718

WILSON S, MC KENZIE K, QUAYLE E, MURRAY G. A systematic review of interventions to promote support and parenting skills in parents with an intellectual disability. *Child Care Health Dev* 2012, **40** : 7-19

YAMAKI K, HSIEH K, HELLER T. Health profile of aging family caregivers supporting adults with intellectual and developmental disabilities at home. *Intellect Dev Disabil* 2009, **47** : 425-435

YOONG A, KORITSAS S. The impact of caring for adults with intellectual disability on the quality of life of parents. *J Intellect Disabil Res* 2012, **56** : 609-619

ZINGALE M, BELFIORE G, MONGELLI V, TRUBIA G, BUONO S. Organization of a Family Training Service Pertaining to Intellectual Disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2008, **5** : 69-72

21

Prévention de la maltraitance²⁴⁶

Au cours de la dernière décennie, plusieurs catégories d'acteurs sociaux ont attiré l'attention sur le sérieux problème de santé publique que constitue la maltraitance des groupes vulnérables (Cambridge, 1999 ; ONU, 2006²⁴⁷ ; OMS-Europe, 2012). En France, l'alerte a notamment été donnée par Tomkiewicz et Vivet (1991), par l'Union nationale des associations de parents de personnes handicapées mentales et de leurs amis (Unapei) dans son livre blanc²⁴⁸, et bien sûr par le rapport Juilhard et Blanc déposé devant le Sénat en 2003²⁴⁹.

Définition

La définition de la maltraitance varie suivant les contextes et les usages. Désormais, les définitions larges sont préférées aux définitions restrictives car elles permettent de mieux saisir le phénomène sous toutes ses facettes. Une définition répondant à ce critère d'exhaustivité est celle du groupe de travail international présidé par Hilary Brown. Ce groupe, réuni sur mandat du Conseil de l'Europe, a spécifiquement étudié la forme prise par la violence

246. Précisons en préambule que les termes « maltraitance » et « abus » seront utilisés comme des synonymes. En effet, la distinction présente dans la littérature ne relève pas d'une différence de contenu, mais de modulations qui interviennent entre l'anglais britannique et l'anglais américain. Aux États-Unis, c'est l'expression « *maltreatment* » qui est utilisée, alors qu'on emploie davantage le terme « *abuse* » en Angleterre (Petitpierre, 2015).

247. La Convention internationale relative aux droits des personnes handicapées (CDPH, ONU, 2006) enjoint les États Parties à veiller à ce que « nul ne soit soumis à la torture, ni à des peines ou traitements cruels, inhumains ou dégradants » et à prendre « toutes mesures législatives, administratives, judiciaires et autres mesures efficaces pour les empêcher » (Article 15). Elle enjoint aussi les États Parties à prendre toutes les mesures nécessaires pour prévenir les différentes formes d'exploitation, de violence et de maltraitance, pour faciliter leur détection ainsi que pour faciliter le rétablissement physique, cognitif et psychologique, la réadaptation et la réinsertion sociale des personnes handicapées qui en ont été victimes (Article 16).

248. « Maltraitements des personnes handicapées mentales dans la famille, les institutions, la société : Prévenir, repérer, agir ». Livre blanc de l'Unapei, juillet 2000

249. Rapport de commission d'enquête n° 339 (2002-2003) de Jean-Marc JUILHARD et Paul BLANC, rédigé au nom de la commission d'enquête, déposé le 10 juin 2003 : « Maltraitance envers les personnes handicapées : briser la loi du silence ».

et les mauvais traitements à l'égard des personnes handicapées. Partant de ses propres travaux, il suggère de considérer comme maltraitant :

« Tout acte, ou omission, qui a pour effet de porter gravement atteinte, que ce soit de manière volontaire ou involontaire, aux droits fondamentaux, aux libertés civiles, à l'intégrité corporelle, à la dignité ou au bien-être général d'une personne vulnérable, y compris les relations sexuelles ou les opérations financières auxquelles elle ne consent ou ne peut consentir valablement, ou qui visent délibérément à l'exploiter. L'abus peut être commis par n'importe quel individu (y compris une autre personne handicapée), mais il est particulièrement grave quand il s'inscrit dans le cadre de rapports de confiance caractérisés par une position de force fondée sur :

- la situation juridique, professionnelle ou hiérarchique de l'auteur de l'abus ;
- son pouvoir physique, économique ou social ;
- le fait qu'il soit chargé de s'occuper de cette personne au jour le jour ;
- et/ou les inégalités fondées sur le sexe, la race, la religion ou l'orientation sexuelle » (Brown, 2003, p. 10).

La définition proposée couvre non seulement les abus physiques, mais également les abus émotionnels et psychologiques, le manquement aux droits fondamentaux et les restrictions abusives d'action et de décision. Elle ne restreint pas le concept d'abus aux actes commis par des personnes physiques mais considère que l'auteur peut aussi être une personne morale (dispositif ou institution). Elle rappelle finalement qu'un abus peut résulter non seulement « de la cruauté individuelle », mais aussi « d'une mauvaise prise en charge ou de l'indifférence de la société » (Brown, 2003, p. 10), et invite donc à considérer aussi bien les abus résultant d'actes intentionnels que de négligences.

Prévalence

À ce jour, les connaissances disponibles en matière de prévalence ont été synthétisées à trois reprises, d'abord par Horner-Johnson et Drum en 2006, puis plus récemment, par Jones et coll. (2012) et Hughes et coll. (2012). En dépit de ces travaux, des difficultés persistent encore pour situer l'ampleur du phénomène.

Horner-Johnson et Drum (2006) ont recensé les travaux publiés entre 1995 et 2005 dans un ensemble quasi exhaustif de revues indexées. Ils ont rapidement constaté la rareté des travaux empiriques dans le domaine. Malgré l'abondance du corpus analysé, ces auteurs n'ont, en effet, réussi à dégager

que cinq études méthodologiquement robustes et communiquant des données de première main. Leur analyse suggère que les personnes avec une déficience intellectuelle sont plus nombreuses à connaître la maltraitance que la population typique, et que leur vulnérabilité est supérieure à celle des personnes présentant d'autres formes de déficiences. Parmi les travaux empiriques retenus dans cette étude, deux recherches documentaient la prévalence aux États-Unis, une en Australie, une en Angleterre et une en Espagne. Trois études concernaient les adultes, deux les enfants. Deux études portaient sur la maltraitance en général (négligence, abus émotionnels et autres formes d'abus moins bien balisées), deux études se concentraient sur les abus sexuels, la dernière rendait compte de la prévalence des abus dans la relation de soin.

Un autre point de situation a été réalisé en 2012 grâce à deux méta-analyses, l'une s'est intéressée à la prévalence des abus chez les enfants (Jones et coll., 2012), la seconde à la maltraitance à l'encontre des adultes en situation de handicap (Hughes et coll., 2012). L'une et l'autre ont inventorié, puis analysé les publications anglophones parues entre le 1^{er} janvier 1990 et le 31 août 2010. Toutes deux ont veillé à ne pas traiter les données de façon agrégée, ce qui fournit des indications précieuses concernant la prévalence des abus chez les personnes avec une déficience intellectuelle, enfants et adolescents.

En ce qui concerne les enfants, Jones et collaborateurs (2012) ont constaté que seules 17 recherches possédaient les qualités suffisantes pour être retenues dans une méta-analyse. Huit d'entre elles concernaient les enfants ayant des limitations du fonctionnement intellectuel ou mental. Les auteurs soulignent la grande hétérogénéité des estimations rapportées par les études analysées. Ils constatent que la prévalence indiquée dans les travaux retenus fluctue considérablement : entre 11,4 et 45,8 % pour la violence physique, entre 7,1 et 24 % pour les violences sexuelles, entre 11,1 et 46 % pour les abus émotionnels et, finalement, entre 3,6 et 13,4 % en ce qui concerne la négligence. Ces auteurs, comme d'autres avant eux (Petitpierre, 2002 ; Hibbard et coll., 2007 ; Fisher et coll., 2008 ; Leeb et coll., 2012) attribuent l'origine de ces fluctuations à des différences méthodologiques (*design* de la recherche, définition du public), aux difficultés de dépistage, mais surtout aux différences de définition et de mesure du phénomène de maltraitance. Malgré les limites mentionnées, il ressort de cette méta-analyse que la prévalence des abus chez l'enfant avec une déficience intellectuelle serait de 21 % en moyenne (toutes formes d'abus confondues). Elle atteindrait 27 % pour les maltraitements physiques, 15 % pour les violences sexuelles, 27 % pour les abus émotionnels et 8 % en ce qui concerne la négligence. Les caractéristiques spécifiques de la population sur laquelle la prévalence a été étudiée ne sont pas connues (lieu de vie, degré de gravité de la déficience intellectuelle, etc.).

Pour la population adulte, Hughes et coll. (2012) n'ont, quant à eux, identifié que cinq études de première main incluant en tout 772 participants. Chez les adultes, la prévalence moyenne des abus, tous types d'abus confondus, établie à partir de trois études seulement, est estimée à 6,1 % (min. 2,5 %, max. 11,1 %). La maltraitance physique atteint 9,9 % (min. 2,2 %, max. 22,3 %). La prévalence des autres formes d'abus, ainsi que la violence conjugale ou celle qui prend place entre partenaires intimes²⁵⁰, n'a pas pu être calculée par manque de données. Dans ces études, la population sur laquelle la prévalence a été étudiée est majoritairement composée de femmes de différents âges ou de jeunes adultes avec une déficience intellectuelle légère dont la plupart ne vit pas dans un milieu institutionnel.

Les statistiques publiques et/ou administratives, diffusées à l'échelon national ou régional, constituent aussi des sources de données en matière de prévalence. En Angleterre, les chiffres publiés par le centre *Health and Social Care Information* (HSCIC) pour l'année 2012-2013 corroborent la surexposition aux abus des individus avec une déficience intellectuelle (HSCIC, 2014). Sur 107 650 signalements concernant des personnes vulnérables²⁵¹, 19 % concernent des individus avec une déficience intellectuelle. La proportion atteint 46 % (N = 19 007) lorsque l'on considère la tranche d'âge des 18-64 ans. Dans 27 % des cas, le signalement de la situation de la personne avec une déficience intellectuelle avait déjà fait l'objet d'un signalement au préalable et donné lieu à des mesures de protection dans le passé.

La même source montre que 35 % des cas d'abus à l'encontre d'une personne avec déficience intellectuelle s'avèrent fondés et que 11 % trouvent une confirmation partielle. Le doute persiste dans 26 % des situations (= allégation ne pouvant être ni confirmée, ni infirmée) alors que, dans 27 % des cas restants, la dénonciation est infirmée.

En ce qui concerne l'auteur des abus, les présomptions se portent sur un travailleur social (32 % des allégations), un membre de la famille (16 %), un autre adulte vulnérable (12 %), une personne ne connaissant pas la victime (12 %), le ou la partenaire (7 %), un voisin ou un ami (6 %), un soignant (5 %), un professionnel d'une autre catégorie professionnelle (2 %). Dans 19 % des cas, le signalement ne fait pas mention d'indications concernant l'auteur de l'abus (HSCIC, 2012-2013).

250. Sur ce point, voir les travaux de Ward et coll. (2010).

251. Les chiffres indiqués concernent le signalement d'abus pour des personnes faisant partie de groupes considérés comme vulnérables (personnes avec troubles physiques, personnes âgées, personnes ayant des troubles psychiques, personnes avec une déficience intellectuelle, personnes toxicomanes, autres publics).

La recherche épidémiologique la plus citée et la plus célèbre est incontestablement celle menée aux États-Unis par Sullivan et Knutson (2000). Ces auteurs ont inclus dans leur étude 50 278 enfants et adolescents, à savoir la totalité des individus dont l'âge était compris entre 0 et 21 ans en 1994 dans l'État du Nebraska. Ils observent que le nombre d'enfants handicapés²⁵² exposés aux abus s'élève à 31 %. En ce qui concerne les enfants avec une déficience intellectuelle, la prévalence se situe aux environs de 27 %. Elle est 3,7 fois supérieure à la population typique pour ce qui est de la négligence, 3,8 fois supérieure pour ce qui est des abus émotionnels et des abus physiques et 4 fois supérieure en ce qui concerne les abus sexuels. Les enfants et jeunes avec une déficience intellectuelle seraient, toujours selon cette étude, plus exposés aux abus que les enfants avec des troubles sensoriels (enfants malvoyants ou malentendants), moteurs ou atteints d'un trouble de santé chronique, mais ils le seraient moins que les enfants et jeunes ayant des troubles du langage ou des troubles du comportement. Pour les enfants et jeunes avec une déficience intellectuelle, le risque d'abus est présent dès les premières années et se maintient durant l'enfance et l'adolescence. Le premier acte abusif intervient entre 0 et 5 ans pour 31,5 % des enfants avec une déficience intellectuelle, entre 6 et 9 ans pour 31,5 %, entre 10 et 13 ans pour 23,4 %, et finalement entre 14 et 21 ans pour 13,7 %.

Dans les régions francophones, la prévalence du phénomène n'est documentée que de façon exceptionnelle. Mentionnons toutefois l'étude de Dion et coll. (2011) conduite au Québec et réalisée auprès d'un large échantillon composé de tous les enfants et adolescents (N = 4 474) suivis par les services de protection de la jeunesse après confirmation d'une suspicion d'abus. Les auteurs observent que parmi les enfants connus de ce service, 12,8 % présentent un retard développemental dans les sphères intellectuelles et/ou langagières. Les auteurs constatent que les signalements au motif d'abus psychologique ou de négligence sont significativement plus élevés chez ces enfants en comparaison des victimes sans déficience intellectuelle. Les données n'indiquent cependant aucune différence de prévalence entre les deux groupes en ce qui concerne les agressions sexuelles et les abus physiques.

Quelques chiffres commencent également à être articulés concernant la prévalence du harcèlement et des attitudes et pratiques discriminatoires à l'égard des personnes avec une déficience intellectuelle, des formes d'abus non prises en compte dans les méta-analyses présentées précédemment.

252. La présence éventuelle d'une déficience et la nature de celle-ci ont été établies d'après les renseignements obligatoires figurant dans les dossiers scolaires.

Le harcèlement se définit comme un enchaînement de comportements hostiles, dénigrants et/ou menaçants, exprimés par un ou plusieurs individus à l'endroit d'une ou de quelques personnes (Olweus, 1993a et b). Il se traduit par une exploitation intentionnelle de la différence de pouvoir qui se manifeste par des comportements directs – physiques (bousculer, pousser, frapper, etc.) ou verbaux (menacer, insulter, se moquer, etc.) – ou par des attitudes et des pratiques indirectes (exclure, mettre à l'écart, marginaliser, etc.). L'exposition des personnes avec une déficience intellectuelle au harcèlement est désormais clairement établie. Les adolescents en sont fréquemment victimes (Dickson et coll., 2005 ; Reiter et Lapidot-Lefler, 2007 ; Glumbic et Zunic-Pavlovic, 2010 ; Christensen et coll., 2012 ; Malian, 2012), tout comme les adultes (Emerson, 2010 ; Fisher et coll., 2012).

Chez les adultes, la prévalence du harcèlement a été rapportée par Emerson (2010) dans une étude de grande envergure menée en Angleterre en 2004. Cette étude impliquait 1 273 adultes avec une déficience intellectuelle. Les auteurs se sont assurés, au début de l'étude, de la capacité des participants à répondre de façon fiable à un questionnaire adapté concernant leur santé mentale et psychique. Les résultats montrent que 50 % des répondants rapportent avoir été rudoyés et harcelés au cours de leur scolarité. Questionnés sur les actes et les attitudes discriminatoires à leur égard au cours de l'année précédant l'enquête, 34 % disent y avoir été exposés. Les personnes concernées évoquent diverses répercussions sur leur santé et leur bien-être. Les répondants expriment divers sentiments négatifs (tristesse, impuissance, sentiment d'être laissé pour compte, confiance altérée, etc.). Les résultats montrent que l'impact du *bullying* (brimades ou intimidations) peut être limité voire réparé par des facteurs modérateurs comme les ressources sociales (fréquence des contacts sociaux avec les proches, les amis avec ou sans déficience intellectuelle) ainsi que par les ressources matérielles (pauvreté *versus* aisance matérielle). Les victimes qui bénéficient de davantage de ressources sociales et matérielles recouvrent un meilleur état de santé et de bien-être en comparaison de celles dont les ressources sont faibles.

L'existence du phénomène de harcèlement à l'adolescence est également attestée, mais sa prévalence reste encore mal connue. En France, la vaste étude épidémiologique conduite par Sentenac et coll. (2012, 2011) auprès de 7 154 jeunes de 11, 13 et 15 ans confirme une surexposition caractérisée par un risque additionnel de 30 % des élèves et étudiants handicapés ou atteints d'une maladie chronique aux attitudes négatives et comportements d'intimidation émanant des camarades de même âge. Les résultats détaillés pour les jeunes avec une déficience intellectuelle ne sont cependant pas disponibles.

Dans une étude à effectif relativement modeste ayant utilisé une méthode de

comparaison de groupe, Christensen et coll. (2012) se sont entretenus avec 46 adolescents ayant une déficience intellectuelle légère ou subnormale et 91 élèves ayant un développement typique. Des entretiens ont aussi été menés avec les mères des adolescents ayant une déficience intellectuelle. Les auteurs constatent que les adolescents avec une déficience intellectuelle entre 8 et 13 ans rapportent davantage de faits de harcèlement que leurs camarades tout-venant. Toutefois, les situations décrites ne sont pas plus sévères. Elles ne semblent pas se chroniciser plus fréquemment que celles rencontrées par les pairs d'âge équivalent. La fréquence du phénomène s'accroît entre 8 et 13 ans chez les jeunes avec une déficience intellectuelle comme pour leurs pairs typiques. Comme d'autres spécialistes avant eux (Cook et coll., 2010), ces auteurs observent que les faibles compétences sociales sont un facteur prédictif important du risque de harcèlement par les pairs.

Les individus avec une déficience intellectuelle peuvent aussi être victimes de harcèlement numérique (ou cyber-harcèlement) et être confrontés à des messages hostiles ou des insultes via les nouvelles technologies de l'information et la communication. Dans une étude menée aux Pays-Bas, la proportion d'élèves avec une déficience intellectuelle entre 12 et 19 ans victimes au moins une fois par semaine de harcèlement numérique serait comprise entre 4 et 9 % (Didden et coll., 2009). Cette forme de victimisation n'ayant été définie que récemment, elle commence seulement à être étudiée.

Actuellement, comme le font remarquer Stalker et McArthur (2012), l'influence de caractéristiques, telles que l'âge, le genre, les facteurs sociaux et culturels sur la relation entre la déficience intellectuelle et l'abus est encore mal comprise. Des différences de genre sont perceptibles, mais elles restent peu claires et demandent à être étudiées d'une façon plus systématique. Il en va de même du rôle de l'âge et des facteurs culturels. La plupart des études ont été menées aux États-Unis. Dans les autres pays, y compris en Europe, l'ampleur du phénomène reste mal connue. Des recherches systématiques seraient nécessaires pour disposer d'indications et de points de repères précis, par exemple pour mesurer l'effet des dispositifs de protection mis en place par les pouvoirs publics.

Conséquences et impact à long terme des abus chez les personnes avec DI

Limites des études sur les conséquences des abus

Les abus affectent profondément et de différentes façons les personnes qui en sont victimes. Force est cependant de constater que l'évaluation des conséquences et de leur ampleur est actuellement limitée par :

- le manque de recherche sur l'impact à court, moyen et long terme des abus chez le public avec une déficience intellectuelle en comparaison de la population typique. Déjà signalé à plusieurs reprises (Sequeira et Hollins, 2003 ; Wigham et coll., 2011 et 2014), ce constat n'a jusqu'ici pas conduit à accroître le nombre de recherches sur la question ;
- la méthodologie empruntée par les études disponibles. Principalement corrélationnelles, celles-ci suggèrent plus qu'elles ne prouvent l'ampleur et la sévérité de l'impact de l'abus. Par ailleurs, en l'absence d'instruments standardisés permettant de mesurer les conséquences psychiques, la mesure des troubles post-traumatiques reste approximative et difficile à cerner (voir plus loin dans ce chapitre). Enfin, l'évaluation des troubles psychiques en général et la pose du diagnostic sont plus difficiles dans cette population en raison du masquage diagnostique (Mevisen et De Jongh, 2010 ; Einfeld et coll., 2011) ; à ce sujet, voir le chapitre intitulé « Autres troubles neurodéveloppementaux et psychiatriques associés ».

Dans les faits, les abus physiques et sexuels sont les seules formes de mauvais traitements dont l'impact a été étudié un tant soit peu systématiquement chez les personnes avec une déficience intellectuelle (Stalker et McArthur, 2012). D'importantes perturbations psychologiques – comme le stress post-traumatique, la dépression majeure, la perte d'estime de soi ainsi que des sentiments de colère ou de culpabilité intense – sont rapportées suite à ce type d'abus par différentes équipes (Mansell et coll., 1998 ; Sequeira et coll., 2003 ; Peckham, 2007 ; Eastgate et coll., 2011 ; Northway et coll., 2013).

Stress post-traumatique chez les victimes d'abus

En ce qui concerne les troubles du stress post-traumatique, leur pertinence pour le public avec une déficience intellectuelle n'a été établie qu'assez récemment. En 2003, Sequeira et coll. rapportent la présence de symptômes de stress post-traumatique chez 35,2 % des 54 personnes avec une déficience intellectuelle victimes d'abus sexuel (âge compris entre 16 et 44 ans). Ce syndrome a été rapporté par des médecins – généralistes et spécialistes – participant à une étude organisée par Mitchell et Clegg (2005). Les deux groupes consultés ont fait état de l'existence de flashbacks, de cauchemars, d'évitement de situations, d'anxiété, d'hyper-vigilance et d'irritabilité, autant de symptômes rencontrés dans la population typique, enfants ou adultes. Chez les personnes avec une déficience intellectuelle, ces experts rapportent cependant certaines différences au niveau de la symptomatologie, notamment l'importance des troubles de santé physique et une tendance plus marquée à la reproduction des attitudes abusives. Plusieurs travaux conduits

durant la dernière décennie ont confirmé la présence de troubles de stress post-traumatique chez le public avec déficience intellectuelle victime d'abus (Shabalala et Jasson, 2011 ; Rowsell et coll., 2013 ; Soyly et coll., 2013).

Modèle écosystémique d'explication de la maltraitance

Depuis une vingtaine d'années, le modèle écosystémique d'explication de la maltraitance, aussi appliqué dans le champ de la déficience intellectuelle, est celui qui suscite le plus d'adhésion de la part des spécialistes (Benedict et coll., 1990 ; Verdugo et coll., 1995 ; Petitpierre, 2002 ; Fisher et coll., 2008). Ce modèle appréhende la maltraitance comme le produit d'un ensemble de facteurs impliquant non seulement les caractéristiques psychologiques et personnelles de la victime et/ou de l'auteur, mais également les conditions liées aux contextes culturels et sociétaux immédiats et plus distaux. Il s'ancre dans les travaux de Bronfenbrenner (1993) et de Belsky (1984, 1993) conduits chez les enfants typiques et défend une causalité multi-déterminée de l'abus.

Au niveau des contextes institutionnels, divers facteurs en lien avec la culture des établissements médico- ou socio-pédagogiques contribuent à augmenter la vulnérabilité des personnes avec une déficience intellectuelle et à les placer dans une situation de risque. Marsland et coll. (2006), de même que White et coll. (2003), mentionnent la forme du management, la qualité du soutien, les attitudes des professionnels, leurs qualifications et leur niveau de formation, le climat et l'atmosphère régnant dans l'établissement, le manque d'opportunités de choix, le contrôle du réseau social, etc. Ont également été mentionnés : le décalage entre les attentes et exigences de l'entourage proche et les compétences réelles de la personne handicapée, l'immersion des équipes dans le concret, l'absence de personnel qualifié, les priorités données au fonctionnement et à l'organisation collective sur la différenciation et l'individualisation des services, l'application à outrance d'une idéologie, un discours institutionnel autocentré, l'inadéquation de la structure d'accueil aux besoins et aux particularités de la personne mentalement handicapée ou la valorisation et gratification de la violence, le manque d'ouverture vis-à-vis de l'extérieur (de l'institution vers les familles, des familles vers l'institution, d'un service vis-à-vis d'autres services), la soustraction arbitraire de la personne à d'autres systèmes (groupe social, familial, de pairs, etc.), le dysfonctionnement du travail en réseau, le manque de coordination des référents, la discontinuité du suivi des besoins au fil du temps (Tomkiewicz et Vivet, 1991 ; Tomkiewicz, 1997 ; Foubert, 1998 ; CCPS-GTPE, 1999 ; Petitpierre, 2002 ; Robinson et Chenoweth, 2011). Au niveau sociétal large, c'est

la perception négative du handicap par la société qui constitue un facteur de risque considérable (Emerson, 2010 ; Werner et coll., 2012).

Dans le modèle écosystémique, chaque variable influence et est influencée en retour par les autres. Les caractéristiques de la victime d'abus ne sont pas sans influence sur l'exposition aux abus. Chez la personne avec une déficience intellectuelle, les déficits de communication, de compétences sociales, d'aptitudes décisionnelles, la difficulté à mentaliser, de même que le manque de conduites d'autoprotection, de compétences d'autodétermination et de connaissances concernant les droits et les situations à risque sont régulièrement mentionnés comme des facteurs de risque (Tang et Lee, 1999 ; Sullivan et Knutson, 2000 ; Petitpierre, 2002 ; Galea et coll., 2004 ; Murphy et O'Callaghan, 2004 ; Luckasson et Walker-Hirsch, 2007 ; O'Callaghan et Murphy, 2007 ; Masse et Petitpierre, 2011 ; Christensen et coll., 2012 ; Fisher et coll., 2013 ; Northway et coll., 2013). Finalement, comme déjà mentionné, la maltraitance s'explique aussi par des attentes ou par des exigences sociales et éducatives en décalage avec les compétences et les besoins du sujet ainsi que par des modèles sociaux qui considèrent que « l'acceptation de certains comportements violents par la société est responsable de la maltraitance à l'égard des enfants » (Houle, 2008, p. 8).

Prévention primaire

La prévention primaire a pour objectif de prévenir l'apparition des abus²⁵³. Elle vise à réduire les facteurs de risque et à augmenter les facteurs de protection. Dans les années 2000, White et coll. (2003) regrettaient le peu d'effort consacré à la prévention primaire. Au cours de la dernière décennie, diverses mesures ont été développées qui peuvent être réparties en deux catégories. D'une part, les mesures dites « passives » qui visent à augmenter la sécurité de l'environnement et sont activées sans faire intervenir le concours du public-cible. D'autre part, les mesures dites « actives » qui visent à modifier le comportement des destinataires par le biais de la formation et/ou de l'information (Tursz, 2002 ; Petitpierre, 2009 et 2013).

253. Cf. la typologie de Leavell et Clark (1965), les premiers auteurs à avoir distingué la prévention primaire, de la prévention secondaire et de la prévention tertiaire, une distinction largement reprise par la suite.

Prévention primaire : mesures « passives »

La prévention « passive » renvoie à un ensemble de mesures destinées à sécuriser l'environnement. Ce type de prévention se déploie au niveau du macrosystème²⁵⁴, de l'exosystème²⁵⁵ et du microsystème²⁵⁶ qui, chacun, sont susceptibles d'aménager des conditions particulières visant à neutraliser ou à réduire le risque d'abus (tableau 21.I).

Tableau 21.I : Exemples de leviers actifs au niveau de la prévention primaire

<p>Exemple de leviers de prévention primaire au niveau du macrosystème</p> <p>La législation^a et les standards de qualité imposés aux établissements médico-sociaux (dont le respect doit être vérifié par des services mandatés par l'État et/ou par des acteurs indépendants).</p> <p>Le budget que l'État alloue à la prévention des abus en général et à la maltraitance des personnes avec une déficience intellectuelle en particulier (Brown, 2003).</p> <p>Les actions visant à faire évoluer les attitudes sociales à l'égard des personnes avec une déficience intellectuelle, ainsi que toutes les actions destinées à réduire et faire disparaître les croyances, attitudes et pratiques injustes et discriminatoires qui stigmatisent et infériorisent ces personnes en raison de la déficience et/ou de limites de capacités apparentes ou présumées. Ces croyances et attitudes renvoient au phénomène connu sous le terme « handicapisme » (<i>disablism</i> en anglais, cf. Emerson, 2010 ; Kane, 2008).</p>
<p>Exemple de leviers de prévention primaire au niveau de l'exosystème</p> <p>Les autorités de surveillance et/ou autres instances externes, agissant par le biais de cellules d'inspection, de contrôle et d'évaluation, de commissions des plaintes, de services qui assurent la fonction de support de proximité, de médiation, etc.^b.</p> <p>Les associations militantes qui défendent les droits des personnes avec une déficience intellectuelle et les représentent, elles et leur famille, devant les pouvoirs publics et la société.</p> <p>Les associations professionnelles qui agissent par l'entremise des codes de déontologie.</p> <p>Les instituts de formation qui définissent les contenus d'études et assurent que les professionnels soient formés et outillés pour déceler les abus.</p> <p>Les autres services (aide en ligne et/ou par mail, etc.).</p>
<p>Exemple de leviers de prévention au niveau du microsystème</p> <p>L'organisation, le fonctionnement et la qualité des milieux directement fréquentés par la personne (par exemple, l'institution, la famille, l'école, etc.) et qui lui assurent une bonne qualité de vie, le respect de ses droits et les conditions nécessaires à un développement personnel optimal.</p>

^a En France, outre les textes législatifs, plusieurs circulaires ont été édictées par la DGAS (Direction générale de l'action sociale). La dernière en date est la circulaire relative au renforcement de la lutte contre la maltraitance et au développement de la bientraitance des personnes âgées et des personnes handicapées dans les établissements et services médico-sociaux relevant de la compétence des Agences régionales de santé (Circulaire n° DGCS/SD2A/2014/58 du 20 février 2014).

^b En France, mentionnons par exemple l'Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux (<http://www.anesm.sante.gouv.fr>).

254. On prend ici comme référence le modèle bio-écologique du développement humain introduit par Urie Bronfenbrenner (1979, 1993). Ce niveau de système réfère à l'ensemble des valeurs sociales et communautaires, aux politiques publiques, aux cadres légaux, aux tendances économiques et sociales, etc. de la société dans laquelle la personne évolue (Bronfenbrenner, 1979).

255. Selon Bronfenbrenner (1993), « *the exosystem comprises the linkages and processes taking place between two or more settings, at least one of which does not contain the developing person, but in which events occur that indirectly influence processes within the immediate setting in which the developing person lives* » (p. 24).

256. Selon Bronfenbrenner (1994), « *a microsystem is a pattern of activities, social roles, and interpersonal relations experienced by the developing person in a given face-to-face setting with particular physical, social, and symbolic features that invite, permit, or inhibit, engagement in sustained, progressively more complex interaction with, and activity in, the immediate environment* » (p. 1645).

L'action préventive doit reposer sur l'activation de mesures aux différents niveaux du système. De plus, l'action des différents systèmes doit être pensée de façon plus articulée et plus complémentaire. En l'occurrence, Robinson et Chenoweth (2011) reprochent aux mesures de prévention de perdre la vision d'ensemble et de se focaliser uniquement sur les niveaux locaux.

La littérature évoque plusieurs principes de prévention primaire pour les milieux institutionnels. Ils concernent, notamment, le profil de formation (exigible et exigé) des professionnels travaillant dans les établissements socio-éducatifs ou médico-sociaux, les normes précisant les taux minimaux d'encadrement et les restrictions imposées à l'embauche de stagiaires, de personnel temporaire et/ou sans qualification. En ce qui concerne le fonctionnement du microsystème, Brown (2003) rappelle que les environnements fermés sur eux-mêmes et fonctionnant « en vase clos », qu'il s'agisse des familles, des foyers, des centres de loisirs ou de tout autre milieu (etc.), constituent des environnements à risque.

Au niveau de l'exosystème, l'accent est mis sur les codes de déontologie qui déterminent les attitudes et pratiques attendues à l'intérieur d'un champ professionnel. Ils peuvent prévenir des formes d'abus moins bien balisées qui sont susceptibles d'échapper aux normes légales imposées par le macrosystème (Masse et Petitpierre, 2011 ; Petitpierre et coll., 2013). Les politiques et les principes passifs de protection jouent un rôle indispensable dans la chaîne de prévention. Toutefois comme le soulignent Northway et coll. (2007), leur effet tient à la dimension comminatoire, c'est-à-dire à la manière dont ils sont implémentés, et pas à leur simple présence. Prise isolément, aucune mesure ne suffit en soi à protéger les personnes avec une déficience intellectuelle.

Prévention primaire : mesures « actives » de formation à destination des victimes et de leur entourage

En 2002, Powers et Oswald (2002) relevaient que rares étaient les intervenants formés à la prévention de la maltraitance. L'analyse des besoins menée au cours de la dernière décennie a permis de préciser le besoin de formation des professionnels, qu'ils fonctionnent comme éducateurs, soignants ou travailleurs sociaux (Robinson et Chenoweth, 2011). Pour ces personnes, la formation devrait inclure la reconnaissance des signes d'appel, la connaissance des principes et des mesures édictées par les pouvoirs publics, la capacité de repérer les facteurs de risque et de protection et la connaissance des démarches à entreprendre pour signaler les faits. La formation devrait aussi permettre aux destinataires d'aller au-delà d'une application

« bureaucratique » des principes et de développer une véritable approche réflexive, y compris et surtout à l'égard de leurs propres pratiques (Masse et coll., 2009 ; Petitpierre, 2009 ; Robinson et Chenoweth, 2011).

La promotion de cours de prévention auprès des personnes avec une déficience intellectuelle est une mesure plus récente. Elle vise à sensibiliser les personnes aux risques existants, à leur enseigner des compétences pour mieux se protéger, voire augmenter leur résilience si elles devaient être exposées à des situations adverses (Emerson, 2010). En 2002, Powers et Oschwald notaient que rares étaient les personnes avec une déficience intellectuelle ayant connaissance des services auxquels elles pouvaient s'adresser pour solliciter de l'aide en cas de besoin. De leur côté, Hibbard et coll. (2007) faisaient observer que les personnes handicapées avaient rarement l'occasion de suivre des formations pour apprendre comment se protéger et assurer leur propre sécurité.

Même s'ils restent rares, la littérature rend compte de quelques programmes de formation développés à l'intention des personnes avec une déficience intellectuelle²⁵⁷. Ces programmes ont été recensés par Powers et Oschwald (2002), Mechling (2008) et, plus récemment, par Doughty et Kane (2010) et Lund (2011). La revue de littérature effectuée par ces deux derniers auteurs a permis d'identifier sept programmes spécialement conçus à l'intention des personnes avec une déficience intellectuelle. Ces programmes ont tous fait l'objet de publications dans des revues anglophones avec comité de lecture entre 1995 et 2010 (Lund, 2011) ou entre 1997 et 2010 (Doughty et Kane, 2010). Parmi les études identifiées, cinq ciblaient l'apprentissage de comportements d'auto-protection (Singer, 1996 ; Lee et Tang, 1998 ; Lumley et coll., 1998 ; Miltenberger et coll., 1999 ; Egemo-Helm et coll., 2007). Elles s'adressaient à des femmes adultes avec une déficience intellectuelle légère ou modérée et prenaient place dans le cadre de la prévention des abus sexuels. Deux études visaient l'apprentissage d'une compétence réflexive et de prise de décision face à des situations à risque (Khemka, 2000 ; Khemka et coll., 2005). Le programme de formation proposé est fondé sur l'idée que, contrairement à l'entraînement des habiletés de prise de décision, l'apprentissage de comportements ne constitue pas une mesure d'auto-protection suffisante pour comprendre et se protéger efficacement dans les situations à risque. Il se déroule sur 15 semaines et vise le renforcement et/ou le développement des

257. Voir aussi à ce sujet le chapitre sur le comportement adaptatif, ainsi que celui sur les compétences sociales, qui présentent les programmes disponibles pour améliorer le comportement adaptatif et leur permettre d'acquérir les habiletés nécessaires pour une meilleure gestion des relations sociales.

compétences de prise de décision²⁵⁸ face aux conditions adverses (Khemka, 1997 et 2000 ; Hickson et coll., 2008).

Jusqu'ici, les programmes proposés ont exclusivement été introduits auprès de personnes adultes, principalement de sexe féminin. Aucun n'a été proposé à des enfants ou à des adolescents (Doughty et Kane, 2010). L'efficacité de ces formations demande encore à être confirmée. En effet, elles n'ont, pour l'instant, été testées qu'auprès d'effectifs numériquement faibles et dans des conditions pas toujours contrôlées (Lund, 2011). Rares sont aussi les études qui ont documenté la généralisation des apprentissages (Doughty et Kane, 2010). Finalement, il s'agira aussi de vérifier l'impact que peuvent avoir le choix des moyens didactiques et la durée de la formation sur l'efficacité de la prévention (Lund et Hammond, 2014) et tenir compte des éventuelles connaissances préexistantes des personnes avec une déficience intellectuelle²⁵⁹ (Emerson, 2010).

Prévention secondaire

La prévention secondaire renvoie à l'ensemble des mesures favorisant le dépistage des situations d'abus ainsi que la mise en œuvre des procédures d'investigation et de protection.

Dépistage

Le repérage des situations d'abus est tributaire de la capacité de l'entourage à identifier les signes d'appel. Cette habileté est d'autant plus nécessaire que la divulgation publique des faits par les victimes elles-mêmes est très peu fréquente. En Angleterre, les chiffres publiés par le centre *Adult Social Care Statistics Team, Health and Social Care Information*²⁶⁰ pour l'année 2012-2013

258. Le programme de formation développé par Khemka et coll. (2005) est basé sur l'apprentissage des processus de prise de décision. Proposé à 36 participantes présentant une déficience intellectuelle modérée ou légère dans le cadre d'une recherche fondée sur un plan quasi expérimental, ce programme s'est révélé efficace pour doter les personnes concernées de capacités leur permettant d'identifier les situations potentiellement abusives et de stratégies pour y faire face. Ce programme, nommé ESCAPE-DD, est désormais disponible en français grâce à la traduction de Noir et Petitpierre (2012). Pour des personnes avec une déficience intellectuelle modérée, des adaptations de format sont cependant nécessaires (Doughty et Kane, 2010 ; Jonin, 2012).

259. Northway et coll. (2013) montrent que les personnes avec une déficience intellectuelle à qui sont destinées ces formations connaissent déjà certaines précautions à mettre en œuvre pour se protéger.

260. Depuis 2006, cet organisme centralise les données de deux régions du sud de l'Angleterre dont le Kent et publie des statistiques annuelles détaillées permettant un suivi précis et continu du phénomène.

indiquent que 2 % seulement des signalements sont le fait de la victime elle-même lorsque celle-ci fait partie de publics dits vulnérables²⁶¹. De leur côté, Akbas et coll. (2009), qui ont comparé des enfants avec et sans déficience intellectuelle victimes d'abus sexuels, observent que le signalement est à la fois moins fréquent et plus tardif chez les premiers en comparaison des seconds. Lorsqu'elles dévoilent l'abus à autrui, les victimes avec une déficience intellectuelle se confient en général aux proches avec qui elles ont des contacts fréquents (Joyce, 2003 ; Sin et coll., 2009). La rareté des divulgations par les victimes avec une déficience intellectuelle s'explique de plusieurs manières, entre autres par le fait que ces personnes n'identifient pas toujours la situation comme abusive ou parce qu'elles rencontrent des difficultés sur les plans de l'expression et/ou de la compréhension, de la mémoire ou du raisonnement. La peur des représailles, une histoire de vie marquée par l'obéissance, la crainte d'être rejetées, l'habitude des abus et le manque de connaissances des moyens de se défendre sont également invoqués sur le plan causal (Cambridge, 1999 ; Petitpierre, 2002 ; Murphy et O'Callaghan, 2004 ; Hershkowitz et coll., 2007 ; Hibbard et coll., 2007 ; Sullivan, 2009). D'autres barrières contribuent à rendre le dévoilement des abus difficile (Joyce, 2003). La littérature rapporte, en effet, que lorsque l'abus est divulgué par la personne avec une déficience intellectuelle, son témoignage est souvent mis en doute et que divers mécanismes contextuels et organisationnels sont susceptibles de faire obstacle à ses tentatives de rendre les faits publics (Cambridge, 1999 ; Manders et Stoneman, 2000 ; Joyce, 2003 ; Eastgate et coll., 2011). C'est le cas par exemple, lorsque la direction et/ou le personnel de l'établissement, minimise les faits pour préserver sa réputation ou celle de l'institution dans laquelle ils se sont déroulés, lorsque le suivi de la plainte ou de la divulgation est trop lent pour donner lieu à une intervention efficace permettant de mettre fin immédiatement à la situation d'abus, etc.

Signes d'appel

Les abus ou mauvais traitements dont sont victimes les personnes plus sévèrement handicapées, de surcroît lorsque celles-ci n'ont pas accès au langage, sont difficiles à déceler (Hughes et coll., 2012). Chez ces personnes, les troubles fonctionnels, somatiques et de comportement, forment l'essentiel des signes d'appel (Petitpierre, 2002 ; Mitchell et Clegg, 2005 ; Lovell, 2007 ; Peckham, 2007 ; Soyly et coll., 2013). Le tableau 21.II répertorie les principaux signes auxquels il importe d'être attentif.

261. Le public considéré dans ce rapport comprend les personnes ayant une déficience physique, une déficience intellectuelle, les personnes souffrant de troubles psychiques, présentant une addiction aux substances, ainsi que les personnes âgées.

Tableau 21.II : Signes d’appel susceptibles d’évoquer la présence de mauvais traitements ou d’abus chez les personnes avec une déficience intellectuelle (d’après Petitpierre, 2002)

Les signes de lésions physiques (par exemple, lésions sur le corps, sur les parties génitales et/ou anales, telles que blessures, meurtrissures, saignements inexpliqués, etc.).
Les perturbations comportementales et relationnelles ainsi que l’expression d’émotions négatives (par exemple, évitement du contact – de certaines personnes ou de certains lieux en particulier –, avidité affective non différenciée selon les personnes auxquelles elle s’adresse ; dépendance tenace (comportement « collant »), malaise lors des témoignages d’affection, repli sur soi, plaintes sans raison apparente, retrait dépressif, plaintes somatiques sans cause organique, pleurs et crises de larmes, labilité de l’humeur, fugues, tentatives de suicide, conduites d’automutilation et/ou hétéro-agressions, etc.).
Les signes fonctionnels (par exemple, perturbations dans des fonctions de base : alimentation, sommeil, évacuation intestinale, coliques, mérycisme, anorexie, perte de poids, vomissements, troubles du sommeil, constipation, tremblements, hypertonie, hypermotricité, étourdissements, hyperactivité/trouble de l’attention, etc.).
Les signes évoquant une perturbation de la dynamique développementale (par exemple, troubles attentionnels, régression, inflexibilité des performances scolaires et des apprentissages, etc.).
Les signes évoquant un état de stress post-traumatique (souvenir/flashback des événements traumatisants, cauchemars, hypervigilance, etc.).
Divers autres signes (apparition ou disparition d’argent/biens non explicable, sous-vêtements déchirés, souillés, tachés, signes que les sous-vêtements ont été déplacés, enlevés ou replacés, comportement sexualisé atypique : désinhibition du comportement – à juger en fonction de l’information et des représentations de cette personne sur ce thème –, expérimentation sexuelle avec des personnes dont l’âge n’est pas pertinent, simulation de comportement d’abus sexuel face à des tiers, etc.).

Une grande partie des signes mentionnés ci-dessus ne constitue pas une indication absolue (Murphy et coll., 2007). La plupart peuvent être associés à d’autres causes et survenir après un deuil, une maladie ou un autre événement potentiellement traumatique²⁶². Une investigation approfondie est donc nécessaire pour exclure les causes explicatives qui diffèrent de l’abus.

Par ailleurs, certains signes, comme la dépression ou la douleur, s’expriment de façon différente chez les personnes avec une déficience intellectuelle. Ceci a comme conséquence que ces signes risquent de ne pas être repérés ou interprétés correctement par un entourage non averti (Petitpierre, 2002). Dans certains cas aussi, les signes concernés n’interviennent qu’avec délai et il est donc plus difficile de remonter à la cause initiale à partir du signe. Finalement, certains signes peuvent être présents mais ils sont masqués par la vie réglementée que mène la personne handicapée (par exemple en milieu institutionnel) et risquent alors de passer quasi inaperçus pour l’entourage

262. Actuellement si la maltraitance et les abus sont fréquemment rapportés comme étant à l’origine de tels troubles, le rôle d’autres événements de vie difficiles et leur caractère potentiellement traumatique ne doit pas être exclu. Les personnes avec déficience intellectuelle sont, en effet, fréquemment confrontées à des situations adverses (Mitchell et Clegg, 2005). L’éventail d’événements potentiellement traumatisants est plus large en ce qui les concerne (Mevissen et De Jongh, 2010). La littérature suggère que le point de rupture entre un événement pénible à vivre et un événement traumatique est subjectif et qu’on ne saurait donc le déterminer de façon stable, indépendamment des ressources et du niveau développemental de la personne (Martorell et Tsakanikos, 2008 ; Emerson, 2010).

(Petitpierre, 2002). Une dépression et le ralentissement qui la caractérise peuvent par exemple être occultés par le rythme de la vie collective.

Les précautions ci-dessus étant entendues, l'identification et la reconnaissance des signes d'appel jouent un rôle fondamental dans la prévention du phénomène, son dépistage et dans la rapidité de l'intervention. Les professionnels en contact avec la personne victime sont à ce jour les principaux agents de signalement. Les statistiques publiées par le centre *Adult Social Care Statistics Team (Health and Social Care Information Centre)*²⁶³ pour l'année 2012-2013 montrent en effet que, pour les victimes avec déficience intellectuelle âgées de 18 à 64 ans, les abus présumés sont généralement signalés par les travailleurs sociaux (55 % des allégations), le personnel soignant (11 %), des membres de la famille (4 %), la police (4 %), des colocataires (2 %), le personnel éducatif (2 %), des amis ou des voisins (1 %), des représentants des dispositifs qualité (1 %), ou des tiers (18 %). Ces chiffres confirment l'utilité et l'importance de former adéquatement les professionnels qui travaillent au contact du public concerné.

Procédures d'investigation

Les procédures d'investigation sont plus complexes à mener en raison des caractéristiques des victimes présumées. La littérature montre cependant que, moyennant des aménagements dans la procédure d'audition, les personnes avec une déficience intellectuelle sont susceptibles de fournir des renseignements très fiables sur les faits qui se sont produits (Henry et Gudjonsson, 2007 ; Cederborg et coll., 2012).

L'interview forensique²⁶⁴, lorsqu'il est mené avec une personne avec une déficience intellectuelle, demande des compétences particulières de la part de l'interviewer. Celui-ci doit composer avec certains obstacles qui rendent le témoignage des personnes avec une déficience intellectuelle plus difficile à recueillir. Ces obstacles sont la tendance à l'acquiescement et/ou à la suggestibilité, le biais de désirabilité et des particularités dans le rappel mnésique. Cederborg et Lamb (2008) ont analysé le contenu de 12 interviews menés en Suède par des officiers de police qui entendaient des enfants et jeunes adultes, âgés de 6,5 ans à 22 ans, en tant que victimes présumées. L'analyse des interrogatoires indique que ceux-ci ne sont pas toujours adaptés

263. Depuis 2006, cet organisme centralise les données de deux régions du sud de l'Angleterre, dont le Kent, et publie des statistiques annuelles détaillées permettant un suivi précis et continu du phénomène.

264. L'adjectif forensique est un néologisme qui signifie « qui appartient à la cour de justice, qui relève du domaine de la justice ». Il trouve son origine dans le terme latin « *forum* », qui désignait la « place publique où, dans l'Antiquité, se tenaient les jugements ».

aux particularités cognitives et au mode de communication des personnes auditionnées (questions trop longues, fermées et trop suggestives). Ces constats, également effectués en Grande-Bretagne par Stalker et McArthur (2012), concernent aussi l'audition des victimes menées par les services d'aide aux victimes et/ou le système judiciaire. Alors que l'audition des personnes avec une déficience intellectuelle devrait être menée par des experts entraînés, spécialistes des techniques d'entretien avec ce public, dans les faits, ces conditions sont rarement remplies (Giardino et coll., 2003 ; Agnew et coll., 2006 ; Cederborg et Lamb, 2006 ; Cederborg et coll., 2009 et 2012). Il persiste aussi un sentiment selon lequel les personnes avec une déficience intellectuelle seraient des informateurs moins fiables, ce qui a pour effet de ne pas considérer leur témoignage comme valable et/ou d'exclure leur participation en cas de procès (Henry et Gudjonsson, 2003 et 2007).

Les auditions sont des situations particulièrement exigeantes sur le plan des habiletés cognitives, linguistiques et communicationnelles, ainsi qu'au niveau émotionnel et de la confiance en soi. Aussi, des adaptations doivent-elles être introduites pour soutenir le récit, les réponses et/ou la narration des personnes avec une déficience intellectuelle sans les influencer. Il importe, en effet, de ne pas faire porter à l'interviewé la responsabilité de difficultés qui relèvent du manque de maîtrise de la procédure d'interview (Nathanson et Crank, 2004 ; Bull, 2010). En l'occurrence, l'intervieweur doit tout mettre en œuvre pour garantir la capacité de la personne à faire un compte rendu clair et fidèle des faits (Gudjonsson et Joyce, 2011). Évoquant l'aménagement de l'entretien, Petitpierre et Charmillot D'Odorico (2014) font les observations suivantes :

« Les stratégies pour rendre la communication accessible sont désormais bien connues. Elles font l'objet d'un consensus entre le monde académique (Guillemette et Boisvert, 2003 ; Perry, 2004 ; Lloyd et coll., 2006) et les associations de personnes directement intéressées (D'Eath et coll., 2005 ; Mencap, 2010). Il est recommandé de les mobiliser tant dans l'entretien de recherche que dans les autres formes d'entretien, par exemple clinique ou judiciaire (Nathanson et Crank, 2004 ; Bull, 2010 ; Gudjonsson et Joyce, 2011) » (p. 121).

Les principales stratégies concernent l'ouverture, le déroulement et la clôture de l'entretien (Guillemette et Boisvert, 2003 ; Julien-Gauthier et coll., 2009) ainsi que la manière de créer la relation de confiance et sur les conditions qui offrent, à la personne interviewée, la possibilité de devenir un « meilleur émetteur » et un « meilleur récepteur » (Jourdan-Ionescu et Julien-Gauthier, 2013, p. 155).

Les aménagements mentionnés ont pour but de permettre aux personnes concernées de participer aux auditions de polices et/ou procédures judiciaires dans lesquelles elles seraient parties plaignantes ou entendues comme témoins (Joyce, 2003). La plupart des spécialistes sont d'avis que, chaque fois que c'est possible, le témoignage de la victime d'abus doit être recueilli afin de disposer d'un compte rendu direct des faits (Henry et Gudjonsson, 2007 ; Murphy et coll., 2007).

Prévention tertiaire

La prévention tertiaire vise à prévenir les complications en tentant de minimiser les séquelles des abus et mauvais traitements. Les suites données aux signalements, de même que les traitements proposés aux victimes avec une déficience intellectuelle, relèvent de ce type de prévention. Les actions préventives tertiaires commencent tout juste à être étudiées.

Suites données sur le plan judiciaire et mesures de protection de la victime

Les informations sont encore très lacunaires en ce qui concerne les suites judiciaires des abus à l'encontre des personnes handicapées avec une déficience intellectuelle (Stalker et McArthur, 2012). Dans une étude menée en Angleterre, Murphy et coll. (2007) observent que les poursuites restent rares. Ces auteurs rapportent un nombre de condamnations peu élevé malgré la gravité de certains faits. Ils observent aussi que les victimes sont rarement entendues comme témoins. Par exemple, sur 18 signalements (nombre de situations analysées dans cette étude), 17 ont donné lieu à une action civile, 10 ont débouché sur des poursuites judiciaires, huit ont donné lieu à une condamnation et deux victimes seulement ont été appelées à comparaître.

En 2013, Campbell observait qu'une partie des adultes avec une déficience intellectuelle victimes d'abus n'avaient pas accès à la justice ou, n'étant pas reconnues dans leur vulnérabilité, étaient déclarées non éligibles aux mesures particulières de protection. Cet auteur appelait à s'interroger sur les critères qui, dans les législations nationales et y compris dans les pays dont la législation est très avancée sur la question, permettent de définir ce qui constitue « un cas » au sens de la protection des adultes, c'est-à-dire une situation reconnue comme donnant droit à des prestations du point de vue des services publics. Ce constat rejoint celui qu'avaient effectué Juilhard et Blanc (2003), dont le rapport faisait état d'une justice « pas toujours à l'écoute des personnes handicapées ». La littérature continue à témoigner de certaines

difficultés dans la concrétisation du droit d'accès à la justice et aux mesures de protection, surtout en ce qui concerne les personnes adultes. À la décharge des services, Joyce (2003) rappelle qu'il est souvent difficile de déterminer dans quelle mesure la personne avec une déficience intellectuelle est capable de témoigner devant une cour de justice. Henry et Gudjonsson (2007), quant à eux, regrettent le manque de travaux capables de renseigner cette question, un état de fait qui devrait évoluer avec le respect et la mise en œuvre des principes proclamés par la Convention des Nations Unies relative aux droits des personnes handicapées (CDPH).

Mesures destinées à mettre la victime à l'abri du risque

Lund (2011) a mené une revue de littérature concernant l'accès aux services généralistes et aux centres de consultation pour les victimes d'abus. Dans cette étude, les questions suivantes étaient posées : dans quelles mesures les services généralistes et leurs procédures sont-ils accessibles et utilisés par les personnes handicapées ? Certains services et/ou procédures sont-ils difficiles d'accès ? Le cas échéant, comment ces services, ou procédures, pourraient-ils être améliorés ? Quelle est la spécificité des programmes et dispositifs spécialisés à l'intention des personnes avec une déficience intellectuelle ? Quels services offrent-ils ? Parmi les publications éditées en langue anglaise entre 1995 et 2010 dans les revues à comité de lecture, l'auteur n'a trouvé que 6 études qui se sont intéressées à la manière dont les personnes handicapées utilisent les services et centres de consultation généralistes. Aucune, parmi ces six études, ne concerne le public avec une déficience intellectuelle. Cette absence de données objective un sentiment exprimé par d'autres chercheurs selon lequel les mesures et les procédures mises en place par les services généralistes sont rarement accessibles au public avec une déficience intellectuelle, ou lorsqu'elles le sont, utilisent des procédures qui ne tiennent pas compte des besoins et des modalités de fonctionnement du public concerné.

En 2010, Beadle-Brown et collaborateurs ont eux aussi cherché à tracer les mesures prises suite à une présomption d'abus. Ils ont recouru, pour cela, aux données recueillies entre 1998 et 2005 dans deux provinces du sud de l'Angleterre²⁶⁵. Pour la période concernée, le nombre total de signalements d'abus

265. De l'avis de ces auteurs, les bases de données de ces deux provinces sont exemplaires pour ce qui est de leur capacité à documenter le phénomène et son évolution historique d'une part, et à évaluer les prestations délivrées au public cible par les services de protection des personnes victimes d'autre part. Ces auteurs font observer qu'en Angleterre, toutes les circonscriptions ne sont pas toujours à même de rendre compte avec précision de la manière dont elles appliquent la loi et que le suivi du phénomène n'atteint pas toujours le niveau de précision souhaité.

concernant des personnes avec une déficience intellectuelle atteignait un total de 1 857 cas. Les auteurs ont remarqué que dans un certain pourcentage de situations, 18,1 % en ce qui concerne les abus sexuels et 13,8 % les autres formes d'abus, aucune mesure n'avait été prise suite à la divulgation de l'abus. Ils ont aussi constaté que les personnes victimes d'abus sexuels se voyaient plus souvent proposer du soutien en comparaison de celles victimes d'autres formes d'abus. Dans certains cas, les mesures d'aide avaient aussi été proposées à l'auteur de l'acte. En ce qui concerne l'accès aux services d'aide communautaire (aide par téléphone ou par mail, service d'aide aux victimes, refuge pour personnes victimes de violence, groupes d'entraide, programme de conseil et/ou de thérapie, etc.), Powers et Oschwald (2002) faisaient observer que plusieurs étaient peu accessibles et peu préparés à accueillir et à aider les personnes avec une déficience intellectuelle. L'accessibilité des services communautaires pour le public avec une déficience intellectuelle et la capacité de ceux-ci à répondre à leurs besoins particuliers ont aussi été documentées par Emerson (2010), lequel corrobore les observations précédentes en constatant que les personnes avec une déficience intellectuelle ne bénéficient pas pleinement des mesures communautaires prévues par les pouvoirs publics. Les auteurs sont aussi d'avis que les services en question ne parviennent pas toujours à accorder une attention suffisante aux formes particulières que prend le phénomène de la maltraitance chez les personnes handicapées.

Mesures proposées aux victimes d'abus en vue de leur permettre de recouvrer leur bien-être ou leur état de santé initial

Rares sont les études ayant cherché à documenter les soutiens psychologiques et/ou thérapeutiques proposés aux personnes avec une déficience intellectuelle victimes d'abus. Le fait que ces personnes ne bénéficient pas systématiquement d'un traitement y est probablement pour quelque chose (Sequeira et coll., 2003). Dans une étude concernant 18 situations d'abus, Murphy et coll. (2007) rapportent que les mesures thérapeutiques n'interviennent généralement qu'à la demande des proches et sont rarement proposées spontanément. Lorsqu'elles sont proposées, les mesures thérapeutiques offertes relèvent de l'intervention psychiatrique (N = 7), psychologique (N = 4), du simple conseil (N = 8) ou du soutien en art thérapie (N = 1). Dans cette même étude, les auteurs rapportent aussi la perte de confiance exprimée par les proches et les parents à l'égard des services dans lesquels les abus ont été commis et leur propre besoin de soutien dans ces situations traumatisantes. Rowsell et coll. (2013) constatent que lorsqu'un traitement est proposé, celui-ci est souvent « bricolé » par l'entourage. Cette pratique expliquerait la persistance de certains symptômes, par exemple de stress post-traumatique,

et le fait que les troubles continuent à s'exprimer de façon très intense²⁶⁶. S'appuyant sur les résultats de son intervention thérapeutique introduite dans le cadre d'un protocole à mesures répétées et conduite auprès de 7 personnes adultes victimes d'abus sexuels, Peckham (2007) émet certaines recommandations pour l'organisation et l'animation des thérapies avec ce public. Il préconise une durée minimale de traitement de 20 semaines et une phase de suivi pour mesurer les bénéfices avec un degré de certitude suffisant.

Murphy et coll. (2007) constatent aussi une pratique très courante consistant à retirer ou déplacer la victime (et non l'auteur) du lieu de vie dans lequel l'abus a pris place. Ceci implique, pour la personne et sa famille, un changement de résidence et/ou l'interruption de la fréquentation de dispositifs, tels les services de répit ou d'activités de jour. Les auteurs s'interrogent sur les conséquences et le bien-fondé de telles pratiques qui, selon eux, occasionnent des perturbations supplémentaires pour la personne à un moment où celle-ci est particulièrement fragile. Joyce (2003) observe que le retour de la victime dans les milieux qu'elle a l'habitude de fréquenter ne va pas toujours de soi. Cet auteur fait mention de réactions très diverses de la part des professionnels appelés à côtoyer la victime. En effet, il n'est pas rare que certains d'entre eux mettent en doute la réalité de l'abus et/ou se montrent réticents au retour de la victime craignant de devenir eux-mêmes la cible d'une accusation dans le futur.

En conclusion, même si la prévalence des abus à l'encontre du public avec une déficience intellectuelle et/ou des troubles du développement reste toujours approximative, il est désormais clairement établi que les personnes avec une déficience intellectuelle sont particulièrement exposées au phénomène de la maltraitance. La recherche a permis d'identifier différents facteurs de protection sur lesquels faire porter les mesures de prévention primaire. Ceux-ci se situent à tous les niveaux du système : dans les caractéristiques de la personne elle-même (ontosystème), dans les environnements qu'elle fréquente (famille, école, résidence, lieu de travail, etc.), dans les services

266. Le manque de connaissances disponibles concernant les mesures thérapeutiques à proposer aux victimes souffrant de stress post-traumatique a aussi été relevé par Mevissen et de Jongh (2010), dont la revue de littérature n'a permis d'identifier que neuf études. Les modalités d'intervention rapportées dans ces études sont variées (traitement pharmacologique, traitement psychologique de type cognitivo-comportementaliste ou psychodynamique, aménagement du milieu), et donnent lieu à des comptes rendus souvent descriptifs et anecdotiques. La plupart ne donnent que peu d'indications sur la manière dont les troubles ont été diagnostiqués préalablement à l'intervention. Face à ce constat, Mevissen et de Jongh (2010) estiment urgent de développer des outils et des procédures adaptés permettant de mesurer et diagnostiquer les troubles de stress post-traumatique chez les personnes avec une déficience intellectuelle. Ils invitent aussi les chercheurs à mener des études plus strictement contrôlées afin de vérifier le bénéfice des traitements proposés à ce public.

communautaires ou spécialisés (exosystème) ainsi que dans les politiques sociales au sens large (macrosystème). Les politiques publiques, au même titre que les autres actions préventives, font partie d'un ensemble de mesures dont l'action complémentaire permet d'espérer prévenir le phénomène dans toutes ses dimensions (Northway et coll., 2007). Comme le fait toutefois remarquer Brown (2003), la prévention nécessite une réponse proportionnelle, c'est-à-dire une réponse qui, tout en reconnaissant la vulnérabilité et le risque d'exploitation, ne tire pas un trait sur les choix légitimes des personnes concernées ou leurs aspirations à une plus grande autonomie.

BIBLIOGRAPHIE

AGNEW SE, POWELL M, SNOW PC. An examination of the questioning styles of police officers and caregivers when interviewing children with intellectual disabilities. *Legal Criminological Psychol* 2006, **11** : 35-53

AKBAS S, TURIA A, KARABEKIROLGU K, PAZVANTOGLU O, KEKSKIN T, BOKE O. Characteristics of sexual abuse in a sample of Turkish children with and without mental retardation, referred for legal appraisal of the psychological repercussions. *Sexual Disabil* 2009, **27** : 205-213

BEADLE-BROWN J, MANSELL J, CAMBRIDGE P, MILNE A, WHELTON B. Adult protection of people with intellectual disabilities: incidence, nature and responses *J Appl Res Intellect Disabil* 2010, **23** : 573-584

BELSKY J. The determinants of Parenting: A process Model. *Child Dev* 1984, **55** : 83-96

BELSKY J. Etiology of child maltreatment: a developmental ecological analysis. *Psychol Bull* 1993, **114** : 413-434

BENEDICT MI, WHITE RB, WUFF LM, HALL BJ. Reported maltreatment in children with multiple disabilities. *Child Abuse Neglect* 1990, **14** : 207-217

BRONFENBRENNER U. The ecology of human development: Experiments by nature and design. Cambridge, MA, Harvard University Press, 1979

BRONFENBRENNER U. The ecology of cognitive development: Research models and fugitive findings. In: Scientific environments. WOZNIAK RH, FISCHER K (Eds). Hillsdale, NJ, Erlbaum, 1993, pp. 3-44

BRONFENBRENNER U. Ecological model of human development. In: International Encyclopedia of Education, 2nd ed., Vol. 3. HUSTEN T, POSTLETHWAITE TN (Eds). Oxford, Pergamon Press, 1994, pp. 1643-1647

BROWN H. Protection des adultes et des enfants handicapés contre les abus. Strasbourg, Éditions du Conseil de l'Europe, 2003

BULL R. The investigative interviewing of children and other vulnerable witnesses: psychological research and working/professional practice. *Legal Criminological Psychol* 2010, **15** : 5-23

CAMBRIDGE P. The First Hit: A case study of the physical abuse of people with learning disabilities and challenging behaviours in a residential service. *Disabil Soc* 1999, **14** : 285-308

CAMPBELL M. Review of Adult Protection Reports Resulting in "No Further Action" Decisions. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2013, **10** : 215-221

CCPS-GTPE. Maltraitance et abus sexuels : protéger les enfants. Sierre, Schoechli, 1999

CEDERBORG AC, LAMB M. Interviewing alleged victims with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 49-58

CEDERBORG AC, DANIELSSON H, LA ROOY D, LAMB M. Repetition of contaminating question types when children and youths with intellectual disabilities are interviewed. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 440-449

CEDERBORG AC, HULTMAN E, LA ROOY D. The quality of details when children and youths with intellectual disabilities are interviewed about their abuse experiences. *Scand J Disabil Res* 2012, **14** : 113-125

CHRISTENSEN LL, FRAYNT RJ, NEECE CL, BAKER BL. Bullying adolescents with intellectual disability. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2012, **5** : 49-65

COOK CR, WILLIAMS KR, GUERRA NG, KIM TE, SADEK S. Predictors of bullying and victimization in childhood and adolescence: A meta-analytic investigation. *Sch Psychol Q* 2010, **25** : 65-83

D'EATH, THE NATIONAL FEDERATION RESEARCH SUB-COMMITTEE MEMBERS. Guidelines for researchers when interviewing people with an intellectual disability. 2005 (Consulté en avril 2015 dans http://www.nuigalway.ie/health-promotion/documents/General_Staff_Publications/2005_m_death_rep_interviewing_guidelines1.pdf)

DGAS. Circulaire N° DGCS/SD2A/2014/58 du 20 février 2014. Retrieved from http://www.anesm.sante.gouv.fr/IMG/cir_38046.pdf

DICKSON K, EMERSON E, HATTON C. Self-reported anti-social behaviour: prevalence and risk factors amongst adolescents with and without intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 820-826

DIDDEN R, SCHOLTE RH, KORZILIUS H, DE MOOR JM, VERMEULEN A, et coll. Cyberbullying among students with intellectual and developmental disability in special education settings. *Dev Neurorehabil* 2009, **12** : 146-151

DION J, MATTE-GAGNÉ C, TOURIGNY M, GAUDREAU L. Les enfants avec retard sont plus exposés à la maltraitance et relèvent davantage des services de la protection de la jeunesse. *Enfance* 2011, **4** : 421-443

DOUGHTY AH, KANE LM. Teaching abuse-protection skills to people with intellectual disabilities: a review of the literature. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 331-337

EASTGATE G, VAN DRIEL ML, LENNOX N, SCHEERMEYER E. Women with intellectual disabilities. A study of sexuality, sexual abuse and protection skills. *Austr Family Phys* 2011, **40** : 226-230

EGEMO-HELM KR, MILTENBERGER RG, KNUDSON P, FINSTROM N, JOSTAD C, JOHNSON B. An evaluation of in situ training to teach sexual abuse prevention skills to women with mental retardation. *Behav Interv* 2007, **22** : 99-119

EINFELD SL, ELLIS LA, EMERSON E. Comorbidity of intellectual disability and mental disorder in children and adolescents: a systematic review. *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 137-143

EMERSON E. Self-reported exposure to disablism is associated with poorer self-reported health and well-being among adults with intellectual disabilities in England: A cross sectional survey. *Publ Health* 2010, **124** : 682-689

FISHER MH, HODAPP RM, DYKENS EM. Child abuse among children with disabilities: What we know and what we need to know. *Int Rev Res Ment Retard* 2008, **35** : 251-289

FISHER MH, MOSKOWITZ AL, HODAPP RM. Vulnerability and experiences related to social victimization among individuals with intellectual and developmental disabilities. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2012, **5** : 32-48

FISHER MH, MOSKOWITZ AL, HODAPP RM. Differences in social vulnerability among individuals with autism spectrum disorder, Williams syndrome, and Down syndrome. *Res Autism Spectr Disord* 2013, **7** : 931-937

FOUBERT A. Facteurs de risque inhérents au personnel et aux structures des institutions. In : Code de bonnes pratiques pour la prévention de la violence et des abus à l'égard des personnes autistes. HUYBERECHTS G (Ed). Bruxelles, Autisme-Europe, 1998, pp. 36-47

GALEA J, BUTLER J, IACONO T, LEIGHTON D. The assessment of sexual knowledge in people with intellectual disability. *J Intellect Dev Disabil* 2004, **29** : 350-365

GIARDINO AP, HUDSON KM, MARSH J. Providing medical evaluations for possible child maltreatment to children with special health care needs. *Child Abuse Neglect* 2003, **27** : 1179-1186

GLUMBIC N, ZUNIC-PAVLOVIC V. Bullying behavior in children with intellectual disability. *Procedia Soc Behav Sci* 2010, **2** : 2784-2788

GUDJONSSON G, JOYCE T. Interviewing adults with intellectual disabilities. *Adv Ment Health Intellect Disabil* 2011, **5** : 16-21

GUILLEMETTE F, BOISVERT D. L'entrevue de recherche qualitative avec des adultes présentant une déficience intellectuelle. *Recherches Qualitatives* 2003, **23** : 15-26

HENRY LA, GUDJONSSON GH. Eyewitness memory, suggestibility, and repeated recall sessions in children with mild and moderate intellectual disabilities. *Law Hum Behav* 2003, **27** : 481-505

HENRY LA, GUDJONSSON GH. Individual and developmental differences in eyewitness recall and suggestibility in children with intellectual disabilities. *Appl Cogn Psychol* 2007, **21** : 363-381

HERSHKOWITZ I, LAMB ME, HOROWITZ D. Victimization of children with disabilities. *Am J Orthopsychiatr* 2007, **77** : 629-635

HIBBARD RA, DESCH LW, THE COMMITTEE ON CHILD ABUSE AND NEGLECT, THE COUNCIL ON CHILDREN WITH DISABILITIES. Maltreatment of children with disabilities. *Pediatrics* 2007, **119** : 1018-1025

HICKSON L, KHEMKA I, GOLDEN H, CHATZISTYLI A. Profiles of women who have mental retardation with and without a documented history of abuse. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 133-142

HORNER-JOHNSON W, DRUM CE. Prevalence of maltreatment of people with intellectual disabilities: a review of recently published research. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2006, **12** : 57-69

HOULE J. Le potentiel d'abus et les mères adolescentes. Thèse de doctorat en psychologie, Université du Québec, Trois-Rivières, 2008. Retrieved from <http://depot-e.uqtr.ca/1643/1/030105402.pdf>

HSCIC. Abuse of vulnerable adults in England 2012-13, Final Report, Experimental Statistics, Health and Social Care Information Centre, 2014. Retrieved from <http://www.hscic.gov.uk/catalogue/PUB13499/abus-vuln-adul-eng-12-13-fin-rep.pdf>

HUGHES K, BELLIS MA, JONES L, WOOD S, BATES G, et coll. Prevalence and risk of violence against adults with disabilities: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Lancet* 2012, **379** : 1621-1629

JONES L, BELLIS MA, WOOD S, HUGHES K, MCCOY E, et coll. Prevalence and risk of violence against children with disabilities: a systematic review and meta-analysis of observational studies. *Lancet* 2012, **380** : 899-907

JOININ C. Prévention de la maltraitance à l'encontre des personnes avec une déficience intellectuelle. Administration, validation et adaptations du programme ESCAPE-DD. Maîtrise universitaire. Faculté de psychologie et des sciences de l'éducation, Université de Genève. Genève, 2012

JOURDAN-IONESCU C, JULIEN-GAUTHIER F. Encourager l'expression du point de vue des personnes ayant une déficience intellectuelle. In: Psychopathologie et handicap de l'enfant et de l'adolescent. RAYNAUD JP, SCELLES R (Eds). Toulouse, Érès, 2013, pp. 155-172

JOYCE TA. An audit of investigations into allegations of abuse involving adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 606-616

JUILHARD JM, BLANC P. Maltraitance envers les personnes handicapées : briser la loi du silence. Rapport de commission d'enquête n° 339, Tome 1, Paris, Sénat, 2003. Retrieved from <http://www.senat.fr/rap/r02-339-1/r02-339-11.pdf>.

JULIEN-GAUTHIER F, JOURDAN-IONESCU C, HÉROUX J. Favoriser la participation des personnes ayant une déficience intellectuelle lors d'une recherche. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2009, **20** : 178-188

KANE J. Violence envers les personnes handicapées. Brochures Daphne, Lutte contre la violence envers les enfants, les adolescents et les femmes, Problématique et expériences, 2008. http://ec.europa.eu/justice_home/daphnetoolkit/files/others/booklets/06_daphne_booklet_6_fr.pdf

KHEMKA I. Increased independent interpersonal decision making skills of women with mental retardation in response to social-interpersonal situation involving abuse. Unpublished doctoral dissertation, Teachers College, Columbia University, New York, 1997

KHEMKA I. Increasing independent decision-making skills of women with mental retardation in simulated interpersonal situations of abuse. *Am J Ment Retard* 2000, **105** : 387-401

KHEMKA I, HICKSON L, REYNOLDS G. Evaluation of a decision-making curriculum designed to empower women with mental retardation to resist abuse. *Am J Ment Retard* 2005, **110** : 193-204

LEAVELL HR, CLARK EG. Preventive medicine for the doctor in his community: an epidemiological approach (3rd ed). New York, McGraw-Hill Book Co, 1965

LEE YK, TANG CS. Evaluation of a sexual abuse prevention program for female Chinese adolescents with mild mental retardation. *Am J Ment Retard* 1998, **103** : 105-116

LEEB RT, BITSKO RH, MERRICK MT, ARMOUR BS. Does childhood disability increase risk for child abuse and neglect? *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2012, **5** : 4-31

LLOYD V, GATHERER A, KALSY S. Conducting qualitative interview research with people with expressive language difficulties. *Qualitative Health Res* 2006, **16** : 1386-1404

LOVELL A. Learning disability against itself: the self-injury/self-harm conundrum. *Br J Learn Disabil* 2007, **36** : 109-121

LUCKASSON R, WALKER-HIRSCH L. Consent to sexual activity: Legal and clinical considerations. In: The facts of life... and more: Sexuality and intimacy for people with

intellectual disabilities. WALKER-HIRSCH L (Ed). Baltimore, Paul H. Brookes Publishing, 2007, pp. 179-192

LUMLEY V, MILTENBERGER R, LONG E, RAPP J, ROBERTS J. Evaluation of a sexual abuse prevention program for adults with mental retardation. *J Appl Behav Analysis* 1998, **31** : 91-101

LUND EM. Community-based services and interventions for adults with disabilities who have experienced interpersonal violence: a review of the literature. *Trauma Violence Abuse* 2011, **12** : 171-182

LUND EM, HAMMOND M. Single-session intervention for abuse awareness among people with developmental disabilities. *Sex Disabil* 2014, **32** : 99-105

MALIAN IM. Bully versus bullied: A qualitative study of students with disabilities in inclusive settings. *Electronic J Inklus Educ* 2012, **2** (<http://corescholar.libraries.wright.edu/cgi/viewcontent.cgi?article=1146&context=ejie>)

MANDERS J, STONEMAN Z. Children with disabilities in the child protective services system: The impact of disability on abuse investigation and case management. *J Intellect Disabil Res* 2000, **44** : 189-528

MANSELL S, DICK S, MOSKAL R. Clinical findings among sexually abused children with and without developmental disabilities. *Ment Retard* 1998, **36** : 12-22

MARSLAND D, OAKES P, TWEDDELL I, WHITE C. Abuse in Care? A practical guide to protecting people with learning disabilities from abuse in residential settings. Hull, University of Hull, 2006

MARTORELL A, TSAKANIKOS E. Traumatic experiences and life events in people with intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2008, **21** : 445-448

MASSE M, PETITPIERRE G, JOSSEVEL JD, VIDON C. Prévention de la maltraitance en institution : Collaboration autour de l'élaboration d'un support pédagogique. In : Participation et responsabilités sociales : un nouveau paradigme pour l'inclusion des personnes avec une déficience intellectuelle. GUERDAN V, PETITPIERRE GG, MOULIN JP, HAELEWYCK MC (Eds). Berne, P. Lang, 2009, pp. 642-659

MASSE M, PETITPIERRE G. La maltraitance en institution. Les représentations comme moyen de prévention. Genève, Ed. HETS-ies, 2011

MECHLING L. Thirty year review of safety skill instruction for persons with intellectual disabilities. *Educ Train Dev Disabil* 2008, **43** : 311-323

MENCAP. Communicating with people with a learning disability. 2010 (Consulté en avril 2015 dans <http://www.mencap.org.uk/all-about-learning-disability/information-professionals/communication/communicating-people-learning->)

MEVISSSEN L, DE JONGH A. PTSD and its treatment in people with intellectual disabilities A review of the literature. *Clin Psychol Rev* 2010, **30** : 308-316

MILTENBERGER R, ROBERTS J, ELLINGSON S, GALENSKY T, RAPP J, LONG E. Training and generalization of sexual abuse prevention skills for women with mental retardation. *J Appl Behav Analysis* 1999, **32** : 385-388

MITCHELL A, CLEGG J. Is Post-Traumatic Stress Disorder a helpful concept for adults with intellectual disability? *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 552-559

MURPHY GH, O'CALLAGHAN AC. Capacity of adults with intellectual disabilities to consent to sexual relationships. *Psychol Med* 2004, **34** : 1347-1357

MURPHY GH, O'CALLAGHAN AC, CLARE ICH. The impact of alleged abuse on behaviour in adults with severe intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 741-749

NATHANSON R, CRANK JN. Interviewing children with disabilities. In: *Children's Law Manual*. NACC (Ed). Denver, NACC, 2004, pp. 31-39

NOIR S, PETITPIERRE G. La prévention de la maltraitance envers les personnes avec une déficience intellectuelle : présentation du programme ESCAPE-DD. *Rev Suisse Pédagogie Spécialisée* 2012, **3** : 16-21

NORTHWAY R, DAVIES R, MANSELL I, JENKINS R. "Policies don't protect people, it's how they are implemented": Policy and practice in protecting people with learning disabilities from abuse. *Soc Policy Admin* 2007, **41** : 86-104

NORTHWAY R, BENNETT D, MELSOME M, FLOOD S, HOWARTH J, JONES R. Keeping safe and providing support: A participatory survey about abuse and people with intellectual disabilities. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2013, **10** : 236-244

O'CALLAGHAN AC, MURPHY GH. Sexual relationships in adults with intellectual disabilities: understanding the law. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 197-206

OLWEUS D. Bullying at school: What we know and what we can do (Understanding children's worlds). Oxford, Blackwell Publishers, 1993a

OLWEUS D. Victimization by peers: Antecedents and long-term outcomes. In: *Social withdrawal, inhibition, and shyness*. RUBIN KH, ASENDORT JB (Eds). Hillsdale, NJ, Erlbaum, 1993b, pp. 315-341

OMS-EUROPE. Better health, better lives. Research priorities. Copenhagen: OMS-Europe, 2012. Retrieved from http://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0018/174411/e96676.pdf

ONU. Convention internationale relative aux droits des personnes handicapées. 2006. Retrieved from <http://www.un.org/french/disabilities/default.asp?id=1413>

PECKHAM NG. The vulnerability and sexual abuse of people with learning disabilities. *Br J Learn Disabil* 2007, **35** : 131-137

PERRY J. Interviewing people with intellectual disabilities. In: *The International Handbook of Applied Research in Intellectual Disabilities*. EMERSON E, HATTON C, THOMPSON T, PARMENTER TR (Eds). New Delhi, Inde, John Wiley & Sons, 2004, pp. 115-131

PETITPIERRE G. Maltraitements et handicaps. Lucerne, Ed. SZH, 2002

PETITPIERRE G. Maltraitance et déficience mentale : des démarches de prévention passive à la prévention participative. In : *Participation et responsabilités sociales : un nouveau paradigme pour l'inclusion des personnes avec une déficience intellectuelle*. GUERDAN V, PETITPIERRE G, MOULIN JP, HAELEWYCK MC (Eds). Berne, Peter Lang, 2009, pp. 660-669

PETITPIERRE G. Sécurité des personnes avec une déficience intellectuelle : quelle place pour la personne vulnérable dans les dispositifs de prévention ? Journée d'Étude Universitaire sur la Déficience Intellectuelle, Université de Lille 3, juillet 2013

PETITPIERRE G. La personne avec une déficience intellectuelle : quelle vulnérabilité face aux risques d'abus ? In : *SCHUMACHER B, COLLAUD T (Eds). Personne vulnérable et société de performance*. Ramonville-Saint-Agne Erès, 2015, à paraître

PETITPIERRE G, MASSE M, MARTINI-WILLEMEN BM, DELESSERT Y. A complementarity of social and legal perspectives on what is abusive practice and what constitutes abuse. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2013, **10** : 196-206

PETITPIERRE G, CHARMILLOT D'ODORICO M. La recherche qualitative dans le champ des déficiences intellectuelles. In : *Méthodes de recherche dans le champ de la déficience intellectuelle. Nouvelles postures et nouvelles modalités*. PETITPIERRE G, MARTINI-WILLEMEN BM (Eds). Berne, Peter Lang, 2014, pp. 103-148

POWERS LE, OSCHWALD M. Violence and abuse against people with disabilities: experiences, barriers and prevention strategies. Center on Self-Determination, Oregon Institute on Disability and Development, Oregon Health & Science University, 2002. Retrieved from <http://www.nasuad.org/sites/nasuad/files/hcbs/files/53/2622/AbuseandViolenceBrief.pdf>

REITER S, LAPIDOT-LEFLER N. Bullying among special education students with intellectual disabilities: Differences in social adjustments and social skills. *Intellect Dev Disabil* 2007, **45** : 174-181

ROBINSON S, CHENOWETH L. Preventing abuse in accommodation services: From procedural response to protective cultures. *J Intellect Disabil* 2011, **15** : 63-74

ROWSSELL A, CLARE IC, MURPHY GH. The psychological impact of abuse on men and women with severe intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2013, **26** : 257-270

SENTENAC M, GAVIN A, ARNAUD C, MOLCHO M, GODEAU E, NIC GABHAINN S. Victims of bullying among students with a disability or chronic illness and their peers: a cross-national study between Ireland and France. *J Adolesc Health* 2011, **48** : 461-466

SENTENAC M, GODEAU E, MOLCHO M, GAVIN A, GABHAINN SN, ARNAUD C. Peer victimization among school-aged children with chronic conditions. *Epidemiol Rev* 2012, **34** : 120-128

SEQUEIRA H, HOLLINS S. Clinical effects of sexual abuse on people with learning disability: Critical literature review. *Br J Psychiatry* 2003, **182** : 13-19

SEQUEIRA H, HOWLIN P, HOLLINS S. Psychological disturbance associated with sexual abuse in people with learning disabilities: Case-control study. *Br J Psychiatry* 2003, **183** : 451-456

SHABALALA N, JASSON A. PTSD symptoms in intellectually disabled victims of sexual assault. *S Afr J Psychol* 2011, **41** : 424-436

SIN CH, HEDGES A, COOK C, MGUNI N, COMBER N. Disabled people's experiences of targeted violence and hostility. Research Report 21, Manchester, Equality and Human Right's Commission, 2009

SINGER N. Evaluation of a self-protection group for clients living in a residential group home. *Br J Dev Disabil* 1996, **42** : 54-62

SOYLU N, ALPASLAN AH, AYAZ M, ESENYEL S, ORUC M. Psychiatric disorders and characteristics of abuse in sexually abused children and adolescents with and without intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 4334-4342

STALKER K, MCARTHUR K. Child abuse, child protection and disabled children: a review of recent research. *Child Abuse Rev* 2012, **21** : 24-40

SULLIVAN PM. Violence exposure among children with disabilities. *Clin Child Family Psychol Rev* 2009, **12** : 196-216

SULLIVAN PM, KNUTSON JF. Maltreatment and disabilities: A population-based epidemiological study. *Child Abuse Neglect* 2000, **24** : 1257-1273

TANG C, LEE Y. Knowledge on sexual abuse and self-protection skills: a study on female Chinese adolescents with mild mental retardation. *Child Abuse Neglect* 1999, **23** : 269-279

TOMKIEWICZ S. Violences dans les institutions pour enfants, à l'école et à l'hôpital. In : *Enfance en danger*. MANCIAUX M, GABEL M, GIRODET D, MIGNOT C, ROUYER M (Eds). Paris, Fleurus, 1997, pp. 309-369

TOMKIEWICZ S, VIVET P. Aimer mal, châtier bien. Enquêtes sur les violences dans les institutions pour enfants et adolescents. Paris, Seuil, 1991

TURZ A. À quels obstacles spécifiques se heurte la prévention des accidents domestiques intéressant les enfants ? Journée d'étude de la MIRE-DREES « La Fabrique de la prévention » Paris, Maison de la chimie, 2002

UNAPEI. Maltraitance des personnes handicapées mentales dans la famille, les institutions, la société : prévenir, repérer, agir. Livre blanc, Paris, UNAPEI, 2000

VERDUGO MA, BERMEGO BG, FUERTES J. The maltreatment of intellectually handicapped children and adolescents. *Child Abuse Neglect* 1995, **19** : 205-215

WARD KM, BOSEK RL, TRIMBLE EL. Romantic relationships and interpersonal violence among adults with developmental disabilities. *Intellect Dev Disabil* 2010, **48** : 89-98

WERNER S, CORRIGAN P, DITCHMAN N, SOKOL K. Stigma and intellectual disability: a review of related measures and future directions. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 748-765

WHITE C, HOLLAND E, MARSLAND D, OAKES P. The identification of environments and cultures that promote the abuse of people with intellectual disabilities: a review of the literature. *J Appl Res Intellect Disabil* 2003, **16** : 1-9

WIGHAM S, HATTON C, TAYLOR JL. The effects of traumatizing life events on people with intellectual disabilities: a systematic review. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2011, **4** : 19-39

WIGHAM S, TAYLOR JL, HATTON C. A prospective study of the relationship between adverse life events and trauma in adults with mild to moderate intellectual disabilities. *J Intellect Dev Disabil* 2014, **58** : 1131-1140

Communications

Évaluer et prévenir la douleur chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle

L'accès à l'évaluation et au soulagement de la douleur est désormais considéré comme un droit fondamental²⁶⁷ universel (Brennan et coll., 2007). Dans la population atteinte de déficience intellectuelle, comme dans la population générale, la nécessité d'une évaluation objective de la douleur ne fait aucun doute, et le soulagement de la douleur dans cette population doit être une priorité. La douleur ne doit plus constituer un obstacle à l'épanouissement des personnes ni être un frein au développement de leur potentiel.

Une évaluation objective à l'aide d'échelles validées est seule garante de l'adaptation du traitement à la nature et à l'intensité de la douleur. Elle permet aussi de communiquer une information fiable à tous les acteurs de la prise en charge. Enfin, les outils objectifs d'évaluation de la douleur permettent de sensibiliser et de former les professionnels à son repérage et à son traitement.

La douleur : un phénomène complexe multidimensionnel²⁶⁸

La douleur est un phénomène complexe qui implique une interaction dynamique entre plusieurs composants de différentes natures. Le processus douloureux est généralement décrit en quatre composantes. Dès 1968, Ronald Melzack et Kenneth Casey ont proposé trois dimensions pour décrire la douleur : la composante nociceptive (ou sensori-discriminative), la composante cognitive du traitement de l'expérience douloureuse et les états émotionnels induits par la douleur (la composante affective) qui lui confèrent la dimension déplaisante. On peut y ajouter la composante comportementale qui

267. En France : Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

268. L'*International Association for the Study of Pain* (IASP) définit la douleur comme une expérience subjective sensorielle et émotionnelle désagréable associée à un dommage tissulaire présent ou potentiel, ou décrite en termes d'un tel dommage. L'incapacité à communiquer verbalement n'interdit pas aux individus la possibilité d'éprouver de la douleur ni le besoin de recevoir un traitement approprié pour la soulager.

concerne l'ensemble des manifestations verbales et non verbales (plaintes, gémissements, mimiques, postures) mais aussi les modifications de comportement relevées dans certaines situations douloureuses (atonie psychomotrice du nourrisson par exemple). Ces manifestations comportementales constituent des indices essentiels dans de nombreux outils d'évaluation de patients non communicants.

Cependant, pour comprendre la nature singulière de l'expérience douloureuse, il est nécessaire de prendre en compte des éléments qui conditionnent le fonctionnement des dimensions citées ci-dessus et qui influencent l'expression de la douleur telles que des caractéristiques psychologiques individuelles (anxiété : Ploghaus et coll., 2001 ; dépression : Dickens, et coll., 2003), la qualité de la vie relationnelle de la personne (qualité de l'attachement par exemple ; Walsh et coll., 2008), son histoire médicale (von Bayer et coll., 2004 ; Noel et coll., 2012) ou son ancrage socio-culturel (Davidhizar et Giger, 2002 ; Narayan, 2010).

Prévalence de la douleur dans la population atteinte de déficience intellectuelle

Considérée comme insensible à la douleur, la population atteinte de déficience intellectuelle a longtemps été exclue des recherches sur l'évaluation et la prise en charge de la douleur. La douleur est non seulement difficile à identifier en raison des difficultés de communication (Phan et coll., 2005) mais cette population forme également un groupe hétérogène qui varie dans l'étiologie, la nature et la sévérité du handicap. C'est pourquoi l'estimation de la prévalence de la douleur demeure incertaine encore aujourd'hui. Pourtant, il est évident que les personnes atteintes de déficience intellectuelle sont susceptibles de subir les mêmes douleurs que celles auxquelles la population générale est confrontée. Mais les problèmes médicaux courants peuvent induire des douleurs plus intenses, plus longues et un état de santé dégradé dès lors que la douleur n'est pas rapidement détectée (Jancar et Speller, 1994). Les personnes atteintes de déficience intellectuelle subissent également des douleurs spécifiques liées aux troubles associés et à leurs traitements (Regnard et coll., 2003). Les douleurs post-chirurgicales et gastro-intestinales sont fréquentes et communément présentes dans cette population (Breau et coll., 2004 ; Hadden et von Bayer, 2005).

Enjeux de la détection de la douleur dans la population atteinte de déficience intellectuelle

La capacité de cette population à ressentir la douleur n'est pas encore tout à fait reconnue. Les soignants semblent avoir aussi des doutes sur la pertinence et l'efficacité des traitements antalgiques (McGuire et coll., 2010). Même lorsque la douleur est avérée, les personnes atteintes de déficience intellectuelle reçoivent moins ou pas d'antalgiques comparées à la population générale (Koh et coll., 2004 ; Long et coll., 2009 ; Boerlage et coll., 2013).

Il existe aujourd'hui de nombreuses données concernant les effets délétères des douleurs répétées sur le développement de l'enfant typique ainsi que sur sa compliance aux soins ultérieurs (pour revue : von Baeyer et Tupper, 2010). Des douleurs chroniques à l'âge adulte peuvent trouver leur origine dans l'enfance à la suite de lésions articulaires par exemple. Elles sont aussi peut-être des conséquences de douleurs non détectées et non traitées qui se chronicisent. La mémoire de la douleur peut produire une diminution du seuil de réactivité à la douleur sans relation avec l'intensité du stimulus douloureux (von Baeyer et coll., 2004). Ces éléments soulignent l'intérêt d'élaborer des pratiques de prévention et de prise en charge de la douleur liées aux soins.

Dans la population atteinte de déficience intellectuelle, les cancers semblent aussi fréquents que dans la population générale (Patja et coll., 2001 ; Sullivan et coll., 2004 et 2007). On peut donc estimer qu'en France, entre 100 000 et 400 000 personnes atteintes de déficience intellectuelle développent un cancer au cours de leur existence et 7 000 nouveaux cas pourraient être détectés chaque année²⁶⁹. Chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle, certains cancers sont plus fréquents que dans la population générale. Cela est probablement dû au risque élevé de cancer précoce en cas de déficiences intellectuelles d'origine génétique. Les campagnes de santé publique et de prévention du cancer ne sont pas efficaces dans cette population (Hanna et coll., 2011). Identifier les signes précoces et les symptômes reste un défi pour les proches et les soignants. Comparés à la population générale, les enfants atteints de trisomie 21 ont un risque plus élevé de leucémie. Or la douleur est le symptôme le plus souvent rapporté par les enfants souffrant de cancer. Chez l'enfant au développement typique, la douleur liée au cancer est cotée de modérée à sévère et est source de stress (Hedstrom et coll., 2003). Les douleurs liées au cancer et les douleurs liées aux traitements sont des phénomènes multidimensionnels pour lesquels des prises en charge pluridisciplinaires sont recommandées par les directives internationales.

269. <http://www.oncodefi.org>

Comment évaluer la douleur en situation de déficience intellectuelle

Les recherches internationales sur l'évaluation de la douleur chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle sont assez récentes (pour revue : Breau et coll., 2006). Mais nous disposons aujourd'hui d'échelles francophones d'hétéro-évaluation de la douleur aiguë et chronique validées auprès d'enfants et d'adultes atteints de déficience intellectuelle et sans capacité de communication. Les deux échelles ci-dessous ont été validées dans leur version francophone et indiquent les scores seuils à partir desquels l'intensité douloureuse passe d'un pallier à l'autre.

La Grille d'Évaluation de la Douleur - Déficience Intellectuelle (GED-DI ; Zabalia et coll., 2011) est la version francophone de la *Non Communicating Children's Pain checklist - Postoperative Version* (Breau et coll., 2002a et b). Validée de la naissance à l'âge adulte auprès de personnes atteintes de déficience intellectuelle d'étiologies diverses, elle comporte 30 items dont 27 sont applicables sans connaissance préalable de la personne souffrante. La richesse des items permet de s'adapter à la grande hétérogénéité de la population. L'échelle reste valide avec une partie seulement des items renseignés. Les scores seuils (6 = douleur légère ; 11 = douleur sévère) sont les mêmes dans toutes les versions (anglophone, suédoise et germanique).

La cotation s'effectue à l'aide d'une échelle ordinale en cinq points (0 = pas observé, 1 = observé à l'occasion, 2 = passablement ou souvent, 3 = très souvent, le cinquième point, NA = ne s'applique pas, est coté 0). Le score total est obtenu par addition des scores de chacun des items (de 0 à 3 points). Testée et validée en situation post-chirurgicale, la version anglophone a montré sa validité en situation de douleurs iatrogènes. La validité de cette échelle repose sur quatorze études scientifiques réalisées par des équipes différentes²⁷⁰.

L'échelle Douleur Enfant San Salvador (DESS, Giusiano et coll., 1995 ; Collignon et Giusiano, 2001) est une échelle d'observation comportant 10 items (score entre 0 et 40), applicable de 2 ans à l'âge adulte. Sa validité a été étudiée avec une population de personnes atteintes de polyhandicap. Elle dispose de scores seuils pour ajuster le traitement (2 = douleur légère ou inconfort, 6 = douleur sévère). La cotation des items est établie de façon rétrospective durant 8 heures sur une échelle en 4 points (0 = manifestation

270. Breau et coll., 2000, 2001, 2002a et b, 2003 ; Hadden et von Baeyer, 2002 et 2005 ; Symons et Danov, 2005 ; Kleinknecht, 2007 ; Voepel-Lewis et coll., 2008 ; Johansson et coll., 2010 ; Breau et Camfield, 2011 ; Zabalia et coll., 2011 ; Massaro et coll., 2014.

habituelle, 1 = modification douteuse, 2 = modification présente, 3 = modification importante, 4 = modification extrême).

La particularité de l'échelle DESS est qu'elle nécessite l'accès à des informations collectées auprès des proches qui composeront un dossier de base à partir duquel les signes idiosyncratiques de douleur pourront être repérés ainsi que les changements d'attitude ou de comportement. L'échelle n'est donc pas applicable en urgence et difficilement applicable pour des non familiers ou en l'absence de familiers, elle dispose en revanche de qualités pour évaluer les douleurs chroniques.

Les personnes atteintes de déficience intellectuelle ne sont pas, par définition, dépourvues de capacités de communication. L'auto-évaluation de la douleur ne doit pas être écartée a priori, parce que la douleur est un phénomène subjectif et que cette technique est rapide, simple à utiliser et convient dans de nombreuses situations cliniques. Fanurik et coll. (1998) ont montré que 57 % des enfants atteints de déficience légère et moyenne sont en mesure d'exprimer verbalement et de localiser la douleur. Une étude a montré que les capacités à exprimer la douleur sont présentes chez quatorze enfants de 8 à 18 ans atteints de déficience intellectuelle légère et moyenne (quotient intellectuel compris entre 45 et 70 à la *Wechsler Intelligence Scale for Children*-WISC III). Leur vocabulaire, riche et adapté à la situation, correspond à celui d'enfants d'âge de développement équivalent (Zabalia et coll., 2005). Par ailleurs, les enfants de cette étude ont su utiliser l'Échelle Visuelle Analogique et l'Échelle des Visages. Une autre étude, réalisée auprès de 18 enfants et adolescents porteurs de trisomie 21, a montré que le nombre de cotations extrêmes (0 ou 10) avec l'échelle des visages²⁷¹ (Hicks et coll., 2001) était équivalent à celui d'un groupe témoin d'enfants au développement typique appariés sur l'âge de développement, soit 25 % des cotations.

Les situations de douleur peuvent générer un stress qui dépasse les capacités cognitives et de régulation de la population atteinte de déficience intellectuelle. Cependant, dans bien des situations, la simple distinction entre douleur légère, moyenne et sévère suffit pour proposer un traitement adapté. Bien que toutes les dimensions du phénomène douloureux soient importantes à évaluer, le paramètre le plus communément utilisé est l'intensité de la douleur, comme l'indiquent les recommandations du Ped-IMPACT

271. La *Faces Pain Scale-Revised* (Hicks et coll., 2001) dispose d'une consigne traduite en de nombreuses langues dont le français. Cette échelle a l'avantage de ne pas proposer de sourire (item 0) ou de larmes (item 10) dont la présence peut entraîner une confusion avec les émotions joie et tristesse (Craig et Chambers, 1998). La représentation de cette échelle est accessible sur le site de l'*International Association for the Study of Pain* à l'adresse suivante : <http://www.iasp-pain.org/Education/Content.aspx?ItemNumber=1519> (Page consultée le 3 juillet 2015)

(*Pediatric Initiative on Methods, Measurement, and Pain Assessment in Clinical Trials Consensus Group* ; McGrath et coll., 2008).

À l'heure actuelle, il ne semble pas y avoir de consensus international sur le fait qu'une auto-évaluation de la douleur est fiable dans cette population. Néanmoins, de nombreuses sociétés savantes recommandent d'accepter l'auto-évaluation dès l'âge de 4 ans ou 6 ans et de lui substituer une hétéro-évaluation seulement si le patient n'est pas en mesure de communiquer²⁷².

Accompagner et prévenir la douleur

Les experts s'accordent à dire que presque tous les traitements antalgiques classiques sont utilisables chez les personnes atteintes de déficience intellectuelle en respectant les précautions d'usage concernant les traitements des troubles associés (Czarnecki et coll., 2008 ; Vincent et Zabalia, 2009 ; Breau et coll., 2011).

Les prises en charge psychologiques (imagerie guidée, relaxation, biofeedback, respiration abdominale) doivent être considérées comme des options thérapeutiques pertinentes pour la population atteinte de déficience intellectuelle (McGuire et Kennedy, 2013 ; McManus et coll., 2014).

Quelques travaux et des études pilotes ont analysé les effets de l'imagerie guidée auprès d'enfants typiques. Cette technique consiste à proposer aux enfants d'imaginer qu'ils sont dans un lieu confortable pour induire la relaxation. Cette technique a été utilisée pour la douleur abdominale fonctionnelle chez l'enfant (Youssef et coll., 2004), pour des douleurs abdominales récurrentes chez les enfants de 5 ans (Ball et coll., 2003) et pour les douleurs post-opératoires chez les enfants dès 7 ans (Huth et coll., 2004). L'imagerie permet une diminution de l'intensité douloureuse en situation post-opératoire, accompagnée d'une réduction des épisodes douloureux et l'augmentation des activités sociales pour les douleurs abdominales.

Une étude a montré que des enfants et adolescents atteints de déficience intellectuelle légère et moyenne manifestaient des capacités d'imagerie mentale préservées et pouvaient mobiliser des éléments biographiques (Zabalia et Duchaux, 2007). Les enfants ayant une déficience intellectuelle doivent bénéficier d'un entraînement à la technique, cependant seuls ceux qui

272. *American Pain Society, American Academy of Pediatrics, American Society for Pain Management, Nurses British Pain Society, Royal College of Nursing, Royal College of Paediatrics and Child Health, Agence Nationale d'Accréditation et d'Évaluation en Santé, Société Française d'Étude et de Traitement de la Douleur.*

présentent une déficience légère sont en mesure d'apprendre les scripts qu'ils peuvent utiliser en autonomie (Breau et coll., 2011).

La relaxation musculaire progressive implique une détente de différentes parties du corps. Elle a été utilisée pour traiter la migraine pédiatrique (Fichtel et Larsson, 2004), la fibromyalgie juvénile (Walco et Ilowite, 1992), l'arthrite rhumatoïde juvénile (Walco et coll., 1992), et la douleur abdominale (Youssef et coll., 2004). Cautela et Groden (1978) ont publié un manuel adapté aux enfants porteurs de handicaps, mais la technique n'est pas appropriée pour les personnes ayant des limitations physiques sévères et qui ont peu de contrôle du mouvement volontaire.

Le biofeedback, grâce à la visualisation des signaux physiologiques, permet une inversion délibérée de l'excitation physiologique par auto-suggestion et par la conscience corporelle. Cette rétroaction physiologique permet d'atteindre et maintenir un état de relaxation (Critchley et coll., 2002). Les logiciels modernes ont conduit au développement d'un certain nombre de programmes adaptés aux enfants (Schwarz et Andrasik, 2003). Le biofeedback a montré son efficacité pour le traitement des migraines chez l'enfant, seul ou en association avec d'autres techniques psychologiques (Holden et coll., 1999), ainsi que pour l'arthrite rhumatoïde juvénile (Lavigne et coll., 1992). Engel et collaborateurs (2004) ont réalisé une étude de biofeedback avec trois adultes atteints de paralysie cérébrale et une déficience intellectuelle légère. Bien que les participants aient signalé une certaine diminution de la douleur, les mesures physiologiques ne correspondent pas. Les résultats sont mitigés. Les auteurs suggèrent que la spasticité engendre un retour perturbateur lors du biofeedback.

Les exercices de respiration et la respiration abdominale profonde sont utilisés depuis très longtemps pour soulager la douleur iatrogène chez l'enfant (Powers, 1999). Elles sont souvent associées à d'autres techniques. Une seule étude randomisée contrôlée a mesuré l'effet des exercices de respiration sans autres techniques de relaxation pour traiter la douleur chronique chez l'enfant typique (Weydert et coll., 2006) ; 21 % des enfants avaient moins de jours douloureux après un mois de suivi et 45 % après deux mois.

La relaxation comportementale a été développée par Poppen (Schilling et Poppen, 1983 ; Poppen, 1998). Cette procédure très structurée est applicable à des personnes atteintes de déficience intellectuelle car elle nécessite peu de contrôle verbal et que la formation dispensée est adaptée au niveau de fonctionnement intellectuel des personnes atteintes de déficience intellectuelle. La relaxation comportementale peut être appropriée pour les personnes atteintes de limitations physiques : des adaptations sont possibles si

la personne ne peut pas adopter certaines postures ou en cas de spasticité (Breau et coll., 2011). La relaxation a montré son intérêt dans la prise en charge des douleurs chroniques, dans la prévention des douleurs iatrogènes et la gestion du stress. La décontraction musculaire a un effet antalgique direct, elle a de plus l'avantage de permettre un investissement positif du corps. Elle peut rapidement être pratiquée de façon autonome y compris chez de jeunes enfants, ce qui renforce le sentiment de contrôle et d'efficacité du sujet face à la douleur.

En conclusion, évaluer la douleur de personnes atteintes de déficience intellectuelle nécessite tout d'abord d'y consacrer suffisamment de temps ; dans la mesure du possible, permettre à la personne d'effectuer une auto-évaluation, laquelle peut être complétée si besoin par une échelle d'observation. Les causes potentielles de douleurs (orthopédiques, gastro-œsophagienne, dentaires...) et les comportements susceptibles d'être des indices de douleur (grimaces, immobilité, vocalisations) doivent être recherchés activement. Les informations données par l'entourage sont souvent utiles (insomnies, perte d'appétit, anxiété...). Chez les patients non-communicants, en cas de doute, il est parfois conseillé de faire un test thérapeutique antalgique, par exemple chez la personne âgée démente (Knorreck et coll., 2011). Réévaluer régulièrement la douleur est également important afin d'adapter la prise en charge. Les personnes doivent être considérées dans leur singularité, y compris dans la variabilité inter-individuelle de la réponse analgésique.

Marc Zabalia

*UFR de Psychologie, Psychologie de l'enfant et de l'adolescent,
Université de Caen Basse-Normandie*

BIBLIOGRAPHIE

BALL TM, SHAPIRO DE, MONHEIM CJ, WEYDERT JA. A pilot study of the use of guided imagery for the treatment of recurrent abdominal pain in children. *Clin Pediatr (Phila)* 2003, **42** : 527-532

BOERLAGE AA, VALKENBURG AJ, SCHERDER EJA, STEENHOF G, EFFING P, et coll. Prevalence of pain in institutionalized adults with intellectual disabilities: A cross-sectional approach. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 2399-2406

BREAU LM, CAMFIELD CS. Pain disrupts sleep in children and youth with intellectual and developmental disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2829-2840

BREAU LM, MCGRATH PJ, CAMFIELD, ROSMUS C, FINLEY GA. Preliminary validation of an observational pain checklist for persons with cognitive impairments and inability to communicate verbally. *Dev Med Child Neurol* 2000, **42** : 609-616

BREAU LM, CAMFIELD CS, MCGRATH PJ, ROSMUS C, FINLEY GA. Measuring pain accurately in children with cognitive impairments: refinement of a caregiver scale. *J Pediatr* 2001, **138** : 721-727

BREAU LM, FINLEY GA, MCGRATH PJ, CAMFIELD CS. Validation of the Non-Communicative Pain checklist-Postoperative Version. *Anesthesiology* 2002a, **96** : 528-535

BREAU LM, MCGRATH PJ, CAMFIELD CS, FINLEY GA. Psychometric properties of the non-communicating children's pain checklist-revised. *Pain* 2002b, **99** : 349-357

BREAU LM, CAMFIELD CS, MCGRATH PJ, FINLEY GA. The incidence of pain in children with severe cognitive impairments. *Arch Pediatr Adolesc Med* 2003, **157** : 1219-1226

BREAU LM, CAMFIELD CS, MCGRATH PJ, FINLEY GA. Risk factors for pain in children with severe cognitive impairments. *Dev Med Child Neurol* 2004, **46** : 364-371

BREAU LM, MCGRATH P, ZABALIA M. Assessing and Treating Pediatric Pain and Developmental Disabilities. In: Pain in Individuals with Developmental Disabilities. OBERLANDER TF, SYMONS FJ, (Eds). Baltimore, MD, Brookes Publishing, 2006 : 149-175

BREAU LM, LOTAN M, KOH JL. Pain in individuals with intellectual and developmental disabilities. In: Neurodevelopmental Disabilities, Clinical Care for Children and Young Adults. PATEL DR, GREYDANUS DE, OMAR HA, MERRICK J (Eds). New York, NY, Springer, 2011 : 255-276

BRENNAN F, CARR DB, COUSINS M. Pain management: a fundamental human right. *Anesth Analg* 2007, **105** : 205-221

CAUTELA JR, GRODEN J. Relaxation: a comprehensive manual for adults, children, and children with special needs. Champaign, IL, Research Press Company, 1978

COLLIGNON P, GIUSIANO B. Validation of a pain evaluation scale for patients with severe cerebral palsy. *Eur J Pain* 2001, **5** : 433-442

CRAIG KD, CHAMBERS CT. An intrusive impact of anchors in children's faces pain scales. *Pain* 1998, **78** : 27-37

CRITCHLEY HD, MELMED RN, FEATHERSTONE E, MATHIAS CJ, DOLAN RJ Volitional control of autonomic arousal: a functional magnetic resonance study. *Neuroimage* 2002, **16** : 909-919

CZARNECKI ML, FERRISE AS, JASTROWSKI MANO KE, GARWOOD MM, SHARP M, et coll. Parent/nurse controlled analgesia for children with developmental delay. *Clin J Pain* 2008, **24** : 817-824

DAVIDHIZAR R, GIGER JN. Culture matters for the patient in pain. *J Pract Nurs* 2002, **52** : 18-20

DICKENS C, MCGOWAN L, DALE S. Impact of depression on experimental pain perception: A systematic review of the literature with meta-analysis. *Psychosom Med* 2003, **65** : 369-375

ENGEL JM, JENSEN MP, SCHWARTZ L. Outcome of biofeedback-assisted relaxation for pain in adults with cerebral palsy: preliminary findings. *Appl Psychophysiol Biofeedback* 2004, **29** : 135-140

FANURIK D, KOH JL, SCHMITZ ML, HARRISON RD, CONRAD TM, TOMERLIN C. Pain assessment in children with cognitive impairment: an exploration of self-report skills. *Clin Nurs Res* 1998, **7** : 120-124

FICHTEL A, LARSSON B. Relaxation treatment administered by school nurses to adolescents with recurrent headaches. *Headache* 2004, **44** : 545-554

GIUSIANO B, JIMENO MT, COLLIGNON P, CHAU Y. Utilization of a neural network in the elaboration of an evaluation scale for pain in cerebral palsy. *Meth Infant Med* 1995, **34** : 498-502

HADDEN KH, VON BAEYER CL. Pain in children with cerebral palsy: Common triggers and expressive behaviors. *Pain* 2002, **99** : 281-288

HADDEN KH, VON BAEYER CL. Global and specific behavioral measures of pain in children with cerebral palsy. *Clin J Pain* 2005, **21** : 140-146

HANNA LM, TAGGART L, COUSINS W. Cancer prevention and health promotion for people with intellectual disabilities: an exploratory study of staff knowledge. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 281-291

HEDSTROM M, HAGLUND K, SKOLIN I, VON ESSEN L. Distressing events for children and adolescents with cancer: Child, parent and nurse perceptions. *J Pediatr Oncol Nurs* 2003, **20** : 120-132

HICKS CL, VON BAEYER CL, SPAFFORD PA, VAN KORLAAR I, GOODENOUGH B. The Faces Pain Scale-Revised: toward a common metric in pediatric pain measurement. *Pain* 2001, **93** : 173-183

HOLDEN EW, DEICHMANN MM, LEVY JD. Empirically supported treatments in pediatric psychology: recurrent pediatric headache. *J Pediatr Psychol* 1999, **24** : 91-109

HUTH MM, BROOME ME, GOOD M. Imagery reduces children's post-operative pain. *Pain* 2004, **110** : 439-448

JANCAR J, SPELLER CJ. Fatal intestinal obstruction in the mentally handicapped. *J Intellect Disabil Res* 1994, **38** : 413-422

JOHANSSON M, CARLBERG E, JYLLI L. Validity and reliability of a Swedish version of the Non-Communicating Children's Pain Checklist-Postoperative Version. *Acta Pædiatr* 2010, **99** : 929-933

KLEINKNECHT M. Reliability and validity of the german language version of the "NCCPC-R". *Pflege* 2007, **20** : 93-102

KNORRECK F, PETROGNANI A, GOMAS J-M. Modalités de réalisation d'un test antalgique chez la personne âgée démente. *Douleur et Analgésie* 2011, **24** : 93-95

KOH JL, FANURIK D, HARRISON RD, SCHMITZ ML, NORVELL D. Analgesia following surgery in children with and without cognitive impairment. *Pain* 2004, **111** : 239-444

LAVIGNE JV, ROSS CK, BERRY SL, HAYFORD JR, PACHMAN LM. Evaluation of a psychological treatment package for treating pain in juvenile rheumatoid arthritis. *Arthritis Care Res* 1992, **5** : 101-110

LONG LS, VED S, KOH JL. Intraoperative opioid dosing in children with and without cerebral palsy. *Paediatr Anaesth* 2009, **19** : 513-520

MASSARO M, RONFANI L, FERRARA G, BADINA L, GIORGI R, et coll. Comparison of three scales for measuring pain in children with cognitive impairment. *Acta Paediatr* 2014, **103** : 495-500

MCGRATH PJ, WALCO G, TURK DC, DWORKIN RH, BROWN MT, et coll. Core outcome domains and measures for pediatric acute and chronic/recurrent pain clinical trials: PedIMPACT recommendations. *J Pain* 2008, **9** : 771-783

MCGUIRE BE, DALY P, SMYTH F. Chronic pain in people with an intellectual disability: under-recognized and under-treated? *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 240-245

MCGUIRE BE, KENNEDY S. Pain in people with an intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2013, **26** : 270-275

MCMANUS S, TREACY M, MCGUIRE BE. Cognitive behavioural therapy for chronic pain in people with an intellectual disability: a case series using components of the Feeling Better programme. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 296-306

MELZACK R, CASEY KL. Sensory, motivational and central control determinants of chronic pain: A new conceptual model. In: The Skin Senses. KENSHALO DR (Ed.). Springfield, Illinois, Thomas, 1968, p. 432

NARAYAN MC. Culture's effects on pain assessment and management. *Am J Nurs* 2010, **110** : 38-47

NOEL M, CHAMBERS CT, PETTER M, MCGRATH PJ, KLEIN RM, STEWART SH. Pain is not over when the needle ends: a review and preliminary model of acute pain memory development in childhood. *Pain Manag* 2012, **2** : 487-497

PATJA K, EERO P, IIVANAINEN M. Cancer incidence among people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2001, **45** : 300-307

PHAN A, EDWARDS C, ROBINSON E. The assessment of pain and discomfort in individuals with mental retardation. *Res Dev Disabil* 2005, **26** : 433-439

- PLOGHAUS A, NARAIN C, BECKMANN CF, CLARE S, BANTICK S, et coll. Exacerbation of pain by anxiety is associated with activity in a hippocampal Network. *J Neurosci* 2001, **21** : 9896-9903
- POPPEN R. Relaxation training and assessment. Thousand Oaks, CA, Sage, 1998
- POWERS SW. Empirically supported treatments in pediatric psychology: procedure-related pain. *J Pediatr Psychol* 1999, **24** : 131-145
- REGNARD C, MATHEWS D, GIBSON L, CLARKE C. Difficulties in identifying distress and its causes in people with severe communication problems. *Int J Palliat Nurs* 2003, **9** : 173-176
- SCHILLING DJ, POPPEN R. Behavioral relaxation training and assessment. *J Behav Ther Exp Psychiatry* 1983, **14** : 99-107
- SCHWARZ MS, ANDRASIK F. Biofeedback: a practitioner's guide. 3rd ed. New York, Guilford, 2003
- SULLIVAN SG, HUSSAIN R, THRELFALL T, BITTLES AH. The incidence of cancer in people with intellectual disabilities. *Cancer Causes Control* 2004, **15** : 1021-1025
- SULLIVAN SG, HUSSAIN R, GLASSON EJ, BITTLES AH. The profile and incidence of cancer in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2007 **51** : 228-231
- SYMONS FJ, DANOV SE. Prospective clinical analysis of pain behavior and self-injurious behavior. *Pain* 2005, **117** : 473-477
- VINCENT B, ZABALIA M. Spécificité de la prise en charge de la douleur chez l'enfant handicapé. *MT Pédiatrie* 2009, **12** : 270-283
- VOEPEL-LEWIS T, MALVIYA S, TAIT AR, MERKEL S, FOSTER R, et coll. A comparison of the clinical utility of pain assessment tools for children with cognitive impairment. *Anesth Analg* 2008, **106** : 72-78
- VON BAEYER CL, TUPPER SM. Procedural pain management for children receiving physiotherapy. *Physiother Can* 2010, **62** : 327-337
- VON BAEYER CL, MARCHE TA, ROCHA EM, SALMON K. Children's memory for pain: overview and implications for practice. *J Pain* 2004, **5** : 241-249
- WALCO GA, ILOWITE NT. Cognitive-behavioral intervention for juvenile primary fibromyalgia syndrome. *J Rheumatol* 1992, **19** : 1617-1619
- WALCO GA, VARNI JW, ILOWITE NT. Cognitive-behavioral pain management in children with juvenile rheumatoid arthritis. *Pediatrics* 1992, **89** : 1075-1079
- WALSH T, MCGRATH PJ, SYMONS DK. Attachment dimensions and young children's response to pain. *Pain Res Manag* 2008, **13** : 33-40

WEYDERT JA, SHAPIRO DE, ACRA SA, MONHEIM CJ, CHAMBERS AS, BALL TM. Evaluation of guided imagery as treatment for recurrent abdominal pain in children: a randomized controlled trial. *BMC Pediatr* 2006, **6** : 29

YOUSSEF NN, ROSH JR, LOUGHRAN M, SCHUCKALO SG, COTTER AN, et coll. Treatment of functional abdominal pain in childhood with cognitive behavioral strategies. *J Pediatr Gastroenterol Nutr* 2004, **39** : 192-196

ZABALIA M, DUCHAUX C. Stratégies de faire-face à la douleur chez des enfants porteurs de déficience intellectuelle. *Revue Francophone de la Déficience Intellectuelle* 2007, **17** : 53-64

ZABALIA M, JACQUET D, BREAU LM. Rôle du niveau verbal dans l'expression et l'évaluation de la douleur chez des sujets déficients intellectuels. *Douleur et Analgésie* 2005, **2** : 65-70

ZABALIA M, BREAU LM, WOOD C, LÉVÊQUE C, HENNEQUIN M, et coll. Validation francophone de la grille d'évaluation de la douleur-déficience intellectuelle, version postopératoire. *Can J Anesth* 2011, **58** : 1016-1023

Pharmacothérapie des troubles psychopathologiques

Introduction

Généralités

Sous le diagnostic de « déficience intellectuelle » (DI) s'inscrit en réalité un ensemble très hétérogène de troubles et de syndromes d'étiologies variées, dont la caractéristique commune est la présence d'un trouble des fonctions cognitives et d'un retard adaptatif. La DI est un problème de santé publique important, de par sa prévalence, son évolution chronique et les nombreux troubles associés (comorbidités) qui peuvent se présenter au cours de la vie des sujets atteints.

L'idée que les personnes qui présentent une DI puissent également souffrir d'autres troubles mentaux associés est largement acceptée depuis les années 1980-1990. Chez l'adulte, la prévalence des troubles psychiatriques associés à la déficience intellectuelle est estimée entre 14,4 et 40,9 % (Meltzer et coll., 1995 ; Paul et Ayub, 1996 ; Deb et coll., 2001 ; Cooper et coll., 2007). Cette variation importante dans l'estimation de la prévalence est due aux différences de méthodologies des études, au polymorphisme clinique de la DI, ainsi qu'aux difficultés de son évaluation diagnostique. Les troubles psychiatriques sont plus difficilement diagnostiqués lorsque la déficience est importante, car les sujets ont plus de mal à décrire leurs symptômes. Malgré une estimation élevée de la prévalence, les troubles psychiatriques associés à la DI restent sous-diagnostiqués (Santosh et Baird, 1999) et l'usage des médicaments psychotropes reste mal défini et paradoxalement fréquent. Ainsi, bien souvent en pratique, les patients avec DI sont polymédiqués, sans qu'une évaluation précise des bénéfices et risques de cette polymédication n'ait été réalisée. Même si les personnes avec DI constituent une population clinique très hétérogène, elles font l'objet du taux de prescription de psychotropes le plus élevé (Matson et Shoemaker, 2011).

Chez l'enfant et l'adolescent déficients, on retrouve également une prévalence très importante de la plupart des troubles mentaux, bien supérieure à celle retrouvée en population générale. Emerson et Hatton (2007) retrouvent

une prévalence des troubles mentaux égale à 36 % chez les enfants et adolescents avec DI, contre 8 % chez des enfants au développement typique (Emerson et Hatton, 2007). Les données scientifiques sur les modalités de prescriptions des psychotropes pour des comorbidités psychiatriques chez l'enfant et l'adolescent avec DI sont très faibles (Handen et Gilchrist, 2006). Les prescriptions se font donc en référence aux usages de prescription chez les enfants et adolescents sans DI.

La stratégie thérapeutique pour la prise en charge pharmacologique des troubles psychiatriques associés se doit de prendre en compte les particularités de la DI. Beaucoup de questions se posent lors de la mise en route d'un traitement médicamenteux (par exemple, quel est le traitement médicamenteux optimal d'un épisode dépressif chez une personne déficiente ? Ou encore, quel traitement proposer devant des troubles du comportement chez un adolescent avec une déficience intellectuelle modérée ?). En effet, la difficulté est que ces questions renvoient aux caractéristiques des troubles associés et aux critères cliniques ainsi qu'aux outils disponibles pour les évaluer, ceux-ci étant malheureusement encore peu connus. À titre d'illustration, la question du traitement médicamenteux renvoie à celle de la physiopathologie des troubles psychiatriques lorsqu'ils sont associés à la DI : un trouble dépressif chez une personne déficiente est-il du même ordre que celui chez un sujet sans déficience ? Comment évaluer l'état dépressif (et sa rémission ?) chez une personne qui ne peut renseigner convenablement les échelles diagnostiques habituelles de la dépression, ou qui ne peut exprimer son ressenti et ses pensées aussi clairement qu'un sujet sans déficience ?

Le constat d'une sur-prescription médicamenteuse

Du fait de la complexité habituelle des tableaux cliniques et des difficultés relatives à l'examen ou à l'entretien clinique, il existe en pratique une « tendance » chez les praticiens à instaurer un traitement pharmacologique devant la moindre manifestation symptomatique d'autant plus qu'elle est « bruyante » chez une personne avec DI, et cela, sans évaluation globale de la situation. Ces prescriptions conduisent ainsi rapidement à des situations de polymédication.

Dans une étude longitudinale sur une période de 17 mois, Lott et coll. examinent les traitements prescrits à 2 333 sujets avec DI à l'aide des registres de pharmacie issus de Medicaid²⁷³. Ils notent que 62 % des sujets de cet

273. Medicaid est un programme créé aux États-Unis qui a pour but de fournir une assurance maladie aux individus et aux familles à faibles revenu et ressource.

échantillon reçoivent plus d'un traitement psychotrope, et que 36 % ont plus de trois traitements psychotropes différents (Lott et coll., 2004). Les traitements les plus prescrits sont les anticonvulsivants (34 %, sans qu'on sache s'ils sont prescrits en raison d'une épilepsie associée), les antipsychotiques (32 %), les antidépresseurs et les anxiolytiques (respectivement 17 % et 12 %).

Dans une étude néerlandaise suivant la même méthodologie, de Kuijper et coll. retrouvent, eux aussi, un taux élevé de prescription de neuroleptiques chez les sujets déficients intellectuels. Dans leur échantillon de 2 373 sujets, environ 1/3 se voyait prescrire au moins un traitement neuroleptique. Dans la majorité des cas (78 %), ce traitement est prescrit depuis plus de 10 ans, et dans environ 60 % des cas, la prescription est motivée par des troubles du comportement. Dans 22 % des cas seulement, les neuroleptiques étaient prescrits en raison d'un trouble psychotique (de Kuijper et coll., 2010). Les auteurs concluent au décalage important entre les recommandations de prescriptions établies par les *guidelines* néerlandais et l'usage clinique courant, avec notamment une prescription de neuroleptique essentiellement liée à la survenue de troubles du comportement, et cela sur une durée supérieure à 10 ans.

En conséquence, on peut souligner la rareté des études portant spécifiquement sur la prise en charge médicamenteuse des troubles psychiatriques chez les personnes avec DI, notamment en cas de troubles anxieux (Senécal et coll., 2011) ou de troubles de l'humeur (Hurley, 2006). Par ailleurs, il est important de noter que les traitements psychotropes (et en première ligne les neuroleptiques) prescrits chez les personnes avec DI, ne le sont pas directement en raison d'un trouble psychiatrique comorbide clairement diagnostiqué, mais plutôt de manière empirique et essentiellement face à des comportements problèmes, pour lesquels il n'est pas précisé de diagnostic psychiatrique clairement établi (Dessibourg et Lambert, 2007).

Prescription hors AMM (Autorisation de Mise sur le Marché)

Les prescriptions médicamenteuses ne sont pas toujours en rapport avec un diagnostic médical établi et pour lequel une prescription médicamenteuse est autorisée. Ainsi, dans leur étude, Holden et Gitlesen notent que 37 % des sujets avec DI sont traités par des psychotropes. Parmi ceux recevant des antipsychotiques, le diagnostic de psychose n'est posé que dans 23 % des cas. De même, seuls 31 % des sujets traités par antidépresseurs ont un diagnostic de dépression. Enfin dans 30 % des cas, des psychotropes sont prescrits sans aucun diagnostic psychiatrique posé ou sur la vague notion de « trouble du

comportement » comme seule indication de cette prescription (Holden et Gitlesen, 2004).

Haw et Stubbs (2005) ont étudié les prescriptions hors AMM chez 56 sujets adultes avec DI. Dans cette population, ils observent la prescription d'au moins un psychotrope dans 68 % des cas et l'usage de molécules hors AMM dans 46 % des cas (Haw et Stubbs, 2005). Par ailleurs, seul 6 % des patients ont été spécifiquement informés des prescriptions hors AMM, les médecins considérant pour la plupart que les personnes avec DI n'auraient pas pu comprendre cette information.

Une efficacité mal définie

Si l'évaluation des troubles psychiatriques des sujets avec DI est insuffisante, il en est de même pour l'efficacité des traitements psychopharmacologiques, très souvent prescrits dans cette population. On dispose de très peu d'études évaluant l'efficacité des traitements psychotropes prescrits dans la DI. Dans une revue de la littérature sur les traitements pharmacologiques utilisés dans la déficience intellectuelle, Matson et coll. (2000) constatent d'importants biais méthodologiques dans la majorité des études. Il indique « qu'un grand nombre de psychotropes a été prescrit pour des troubles psychologiques divers et des troubles du comportement, la plupart de ces prescriptions ne sont pas basées sur des données scientifiques établies, n'ont pas été évaluées convenablement et ne suivent pas, en général, les recommandations de bonne pratique pour le traitement des personnes avec déficience ».

Les prescriptions motivées par un diagnostic médical de trouble psychiatrique comorbide, sont minoritaires (Matson et Shoemaker, 2011). Alors que les données scientifiques montrent que la prise en charge éducative et psychologique des troubles du comportement chez les sujets avec DI est efficace, les professionnels recourent très fréquemment aux seuls traitements psychotropes pour lesquels on ne dispose pas de preuve d'efficacité ni d'innocuité (Matson et coll., 2012 ; Sturmey, 2012). Il est essentiel que la prise en charge des sujets avec DI soit multidisciplinaire, en raison de la complexité des tableaux cliniques souvent observée, et qu'elle utilise une approche « intégrative », combinant des interventions psychologique, sociale et pharmacologique.

Bonnes pratiques de prescription du traitement

D'une manière générale, les traitements pharmacologiques psychotropes doivent être proposés dans une approche globale incluant un abord psychothérapeutique indispensable et la prise en compte des facteurs de risque psychologiques, sociaux et environnementaux des sujets (OPEPS, 2006).

Les médicaments psychotropes recouvrent essentiellement les neuroleptiques, les antidépresseurs, les thymorégulateurs, les anxiolytiques et les hypnotiques, ces deux derniers étant majoritairement représentés par les benzodiazépines. Ces traitements pharmacologiques peuvent donner lieu à des effets indésirables, et des interactions médicamenteuses. Le patient, sa famille, son représentant légal ou sa personne de confiance, doivent recevoir une information précise afin d'améliorer la compréhension du traitement et donc l'observance et le suivi. Avant d'instaurer un traitement pharmacologique, il est également indispensable d'obtenir le consentement éclairé du patient ou de son représentant légal, de s'assurer de l'absence de contre-indication et d'évaluer le rapport bénéfice-risque.

Les professionnels de santé disposent, concernant l'usage des psychotropes, de recommandations pré-thérapeutiques et de données relatives à leur efficacité et leur tolérance que tout prescripteur doit s'efforcer de prendre en compte (OPEPS, 2006 ; Millet et coll., 2014). Les patients doivent aussi impérativement être suivis régulièrement afin d'évaluer l'efficacité et la tolérance du produit qui leur est prescrit. Si certains médicaments sont prescrits au long cours, comme par exemple les antipsychotiques dans la schizophrénie, d'autres comme les benzodiazépines nécessitent des prescriptions brèves et une diminution progressive des posologies afin d'éviter un syndrome de sevrage.

Au-delà de ces règles « universelles » de prescriptions des psychotropes, d'autres précautions doivent être respectées chez les sujets avec DI qui apparaissent plus vulnérables à la survenue d'effets secondaires. D'une part, il semble important que le traitement soit débuté à plus petite dose initiale que chez les sujets sans DI, et augmenté de façon plus lente et progressive (*start slow and go slow*), en particulier en population d'enfants ou de personnes âgées afin de tenir compte des aspects neuro-développementaux et métaboliques (Hässler et Reis, 2010). D'autre part, pour mieux évaluer l'efficacité des psychotropes il est conseillé chez les personnes avec DI, d'utiliser des échelles de cotation adaptée des troubles que l'on veut traiter. Le clinicien pourra par ce biais, réaliser un monitoring des effets du traitement sur les symptômes ciblés et mieux repérer l'atteinte de l'objectif dans un contexte

où les personnes avec DI peuvent être en difficulté pour exprimer leur ressenti des effets du traitement.

Particularités psychiatriques propres à certains syndromes génétiques

Il est important de mentionner que certains phénotypes psychiatriques sont régulièrement retrouvés dans des syndromes génétiques associés à une déficience intellectuelle. On peut citer le trouble déficit de l'attention avec hyperactivité ou les troubles anxio-dépressifs fréquents dans le syndrome de l'X fragile, les troubles du sommeil et du comportement dans le syndrome de Smith Magenis, ou encore le risque élevé d'évolution vers la schizophrénie dans le syndrome de délétion du 22q11.

Objectif et champ de notre revue

Afin de rendre plus pratique et pertinente du point de vue clinique notre revue de la littérature, nous l'avons centrée sur les traitements psychopharmacologiques des troubles associés et non par classe médicamenteuse. Aussi, aborderons-nous dans cette communication la prise en charge médicamenteuse des troubles psychiatriques et des troubles fonctionnels le plus souvent associés à la déficience intellectuelle. Pour des raisons pratiques, nous ne traiterons pas spécifiquement dans cette communication de la prise en charge pharmacologique des TSA (troubles du spectre autistique) souvent associés à une DI. Nous conseillons à ce sujet aux lecteurs de consulter les recommandations de bonnes pratiques de la HAS/ANESM²⁷⁴, ainsi que le rapport de Baghdadli et collaborateurs (Baghdadli et coll., 2007 ; HAS, 2012). Nous n'aborderons pas non plus le traitement spécifique de l'épilepsie, ni les innovations thérapeutiques proposées dans certains syndromes génétiques fréquemment associés à une DI (trisomie 21 et X fragile notamment).

Méthodologie

Une revue systématique de la littérature a été menée en utilisant les bases de données bibliographiques²⁷⁵ Pubmed-MEDLINE (*National Library of*

274. HAS : Haute autorité de santé ; ANESM : Agence nationale de l'évaluation et de la qualité des établissements et services sociaux et médico-sociaux.

275. Pubmed-MEDLINE : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed> ; PsycINFO : <http://www.apa.org/psycinfo/> ; Cochrane Database of Systematic Reviews : <http://www.thecochranelibrary.com/view/0/index.html> ; la BIU de Montpellier : <http://www.biu-montpellier.fr/florabium/jsp/shibboleth/index.jsp>

Medicine, États-Unis), PsycINFO (American Psychological Association, États-Unis) et Cochrane Database of Systematic Reviews interrogées à partir de la plateforme Ebsco de la BIU de Montpellier.

La recherche s'est limitée aux publications des dix dernières années (de 2004 à 2014) en langue anglaise ou française.

Une première recherche générale d'articles sur les traitements médicamenteux dans la déficience intellectuelle a été effectuée avec extraction des revues de la littérature, revues systématiques et méta-analyses utilisant les termes issus du thesaurus de chacune des bases (*Intellectual Disability/Intellectual Development Disorder AND drug therapy*). Puis des recherches sur chacune des thématiques suivantes ont été effectuées séparément : troubles du comportement, agressivité, automutilation, comportements stéréotypés, troubles du sommeil, troubles du comportement alimentaire, pica, comorbidités psychiatriques, troubles de l'attention et hyperactivité, anxiété, dépression, troubles de l'humeur, psychose et schizophrénie. Enfin, des recherches complémentaires ont été réalisées manuellement dans les cas suivants : recherches élargies sur l'association de la DI à certaines comorbidités psychiatriques ; recherches sur les résumés ou sur des dates antérieures quand la recherche initiale ne proposait pas de réponse avec les termes du thesaurus, ou sur la période choisie ; et recherches en texte libre.

Les termes utilisés ont été les suivants : *drug therapy, intellectual disability, intellectual development disorder, child development disorders, pervasive development disorders, behavior disorders, self-injurious, challenging behavior, aggressive behavior, behavior problems, stereotypic movement disorder, stereotyped attitudes, stereotyped behavior, sleep, sleep disorders, feeding behavior, eating disorders, feeding and eating disorders of childhood, eating behavior, pica, comorbidity, attention deficit disorder with hyperactivity, hyperkinesis, attention deficit disorder, anxiety disorders, anxiety, depressive disorder, depression, major depression, affective disorders, bipolar disorder, mania, seasonal affective disorder, premenstrual dysphoric disorder, schizoaffective disorder, affective psychosis, schizophrenia, schizophrenia and disorders with psychotic features*.

Au total, 407 articles ont été identifiés. Les articles pertinents ont été sélectionnés après lecture du titre et du résumé. Après élimination des doublons, 105 articles ont été retenus pour la rédaction de ce chapitre.

Revue de littérature : pharmacothérapie des troubles fonctionnels et psychiatriques associés à la DI

Troubles du comportement

Introduction, épidémiologie des troubles du comportement chez les sujets avec DI

Les troubles du comportement sont fréquents chez les individus avec une déficience intellectuelle, indépendamment de l'âge, du sexe ou de la catégorie socio-économique. Les données actuelles de la littérature suggèrent que la prévalence de ces troubles en population d'adultes et d'enfants avec DI se situe entre 10 et 62 % (Hässler et Reis, 2010). Cette variabilité forte dans les taux de prévalence est liée à la variabilité clinique de ces troubles. En effet, certains auteurs distinguent dans leur estimation, comportements déviants, hétéro-agressifs et auto-agressifs, tandis que d'autres regroupent tous les comportements perturbés sous le même terme de « trouble du comportement » (en anglais : *disruptive behavior*).

Dans la littérature, existe aussi une grande hétérogénéité des terminologies pour désigner les troubles du comportement (*aggression, aggression-related behavior, impulsive behavior, impulse control disorder, maladaptive behavior, externalizing behavior, self-injurious behavior, challenging behavior, hyperactivity* ; Hässler et Reis, 2010), ce qui limite la clarté des résultats des études publiées et des préconisations qui en découlent.

Stratégie diagnostique, intérêt de l'analyse fonctionnelle

Avant d'aborder le traitement médicamenteux des troubles du comportement chez les sujets avec DI, il est indispensable de préciser le cadre de leur évaluation initiale qui a une importance capitale et dont dépend tout l'abord thérapeutique. Une difficulté majeure que rencontrent les cliniciens, réside dans l'identification des facteurs explicatifs ou de l'étiologie des troubles du comportement. On peut distinguer deux situations : le cas où le comportement troublé apparaît sans substrat organique (étiologie) et s'apparente ainsi à une comorbidité psychiatrique de la DI ; et le cas le plus fréquent où le trouble du comportement est « secondaire » à un problème organique (atteinte douloureuse d'un organe, infection, traumatisme...), psychosocial ou environnemental (Rush et Frances, 2000 ; Holden et Gitlesen, 2008). Cette seconde situation est souvent observée chez des personnes avec DI sévère pour qui, le comportement déviant devient le seul moyen de communiquer leurs besoins. Les cliniciens doivent donc être extrêmement prudents lors de l'évaluation des troubles du comportement, ne pas conclure

hâtivement à leur origine primaire ce qui conduit souvent à mettre en place un traitement médicamenteux symptomatique en première intention sans diagnostiquer ni traiter la cause sous-jacente (Tyner et coll., 2008). Ainsi, l'analyse fonctionnelle des troubles du comportement aurait-elle une efficacité supérieure aux traitements pharmacologiques (Matson et Shoemaker, 2011) dans la mesure où elle permet, parfois à elle seule, d'identifier les facteurs étiologiques et de les éliminer lorsque cela est possible.

Traitement pharmacologique des troubles du comportement

Les études actuelles montrent que 12 à 46 % des individus avec DI reçoivent des psychotropes en raison de problèmes de comportement (Hässler et Reis, 2010). Les modalités de prescriptions varient selon certaines caractéristiques des patients. En effet, les individus vivant en institution, qu'ils soient enfants ou adultes, reçoivent significativement plus de traitements psychotropes que ceux pris en charge en ambulatoire ou en hospitalisation de jour. Plusieurs causes peuvent être évoquées pour expliquer ce constat, comme par exemple une sévérité des troubles plus importante chez les personnes vivant en institution (Stolker et coll., 2002 ; Bildt et coll., 2006). Les adultes avec DI reçoivent plus fréquemment des traitements psychotropes que les enfants présentant les mêmes troubles et cela à des doses plus importantes (Hässler et Reis, 2010).

Certains auteurs ont souligné que les psychotropes étaient le traitement le plus fréquent des troubles du comportement chez les sujets avec DI, qu'ils soient adultes ou enfants (Holden et Gitlesen, 2004). Les antipsychotiques atypiques (APA) sont les plus fréquemment prescrits chez les adultes (Rana et coll., 2013), les enfants et les adolescents (Lohr et Honaker, 2013) avec ou sans DI pour traiter les troubles du comportement. Selon une méta-analyse de 2009, les APA bénéficient d'un nombre plus faible d'effets indésirables, en particulier extrapyramidaux, que les antipsychotiques classiques (APC) pour une efficacité comparable (Leucht et coll., 2009). Pour toutes ces raisons, une revue destinée aux pédiatres (*Pediatric Annals*) recommande que la prescription initiale d'APA soit faite par un pédopsychiatre (Lohr et Honaker, 2013).

Efficacité et niveau de preuve des molécules les plus fréquemment utilisées dans le traitement pharmacologique des troubles du comportement

Dans une revue de littérature, Hassler et Reis ont comparé les stratégies médicamenteuses utilisées pour la prise en charge des troubles du comportement chez des sujets avec DI et sans DI du même âge. Les résultats montrent que les stratégies thérapeutiques sont sensiblement les mêmes (Hässler et Reis, 2010).

Le tableau I ci-dessous présente la liste des échelles les plus fréquemment utilisées dans les revues analysées pour le diagnostic et la mesure de l'intensité des troubles du comportement des patients avec DI. Ces échelles sont également utilisées après l'instauration du traitement pharmacologique pour en mesurer l'efficacité.

Tableau I : Principales échelles de mesures utilisées pour caractériser les troubles du comportement chez les patients avec une déficience intellectuelle

Échelles	Source d'information	Construction
<i>Aberrant Behavior Checklist-ABC</i> Aman et coll., 1985	Cliniciens, enseignants, parents	58 items, 5 domaines
<i>Behavior Problem Inventory-BPI</i> Rojahn et coll., 1984	Personnes ressources auprès de l'enfant	29 items, 3 <i>constructs</i> (I) <i>self-injurious</i> (II) <i>stereotypic</i> (III) <i>aggressive/destructive behavior</i>
<i>Clinical Global Impression scale-CGI</i> Guy, 1976	Cliniciens	Échelle de cotation en 7 items : sévérité du trouble
<i>Nisonger Child Behavior Rating-Form-NCBR-F</i> Aman et coll., 1996	Parents, enseignants	Version parents : 66 items, 2 domaines, 6 sous-domaines (I) <i>social competence</i> (II) <i>problem behavior</i> (1) <i>conduct problem</i> (2) <i>insecure/anxious</i> (3) <i>hyperactive</i> (4) <i>self-injury/stereotypic</i> (5) <i>self-isolated/ritualistic</i> (6) <i>overly sensitive</i> Version enseignants : 66 items, domaines et sous-domaines identiques, à l'exception du (6) irritable
<i>Nurse's Observation Scale for Inpatient Evaluation-NOSIE</i> Honigfeld et coll., 1976	Soignants	30 items, 6 <i>scales</i> (I) <i>social competence</i> (II) <i>social interest</i> (III) <i>neatness</i> (IV) <i>irritability</i> (V) <i>psychoticism</i> (VI) <i>psychomotoric retardation</i>
<i>Overt Aggression Scale-modified-OAS-M</i> Coccaro et coll., 1991	Parents ou enseignants	25 items, 4 domaines (échelle de Likert) (I) <i>verbal aggression</i> (II) <i>aggression against properties</i> (III) <i>self-injurious behavior</i> (IV) <i>aggression against others</i>
<i>Rating of Aggression Against People and/or property scale-RAAP</i> Kemph et coll., 1993	Cliniciens	Global rating scale, 1 item
<i>Schedule for Handicaps, Behavior and Skills-SHBS</i> Wing et Gould, 1978	Soignants, parents, rééducateurs	12 items

Risperidone

La rispéridone est un antipsychotique atypique (APA) du groupe des antagonistes de la sérotonine et de la dopamine. Comparativement aux antipsychotiques de 1^{re} génération, les APA ont la même efficacité avec un profil plus acceptable d'effets indésirables, ce qui a induit une utilisation plus large de ces derniers comparativement aux antipsychotiques classiques. Les APA, la rispéridone en particulier, sont utilisés couramment en pratique clinique pour traiter différents troubles du comportement. La rispéridone bénéficie actuellement d'une autorisation dans différentes indications chez les enfants et cela dans plusieurs pays. Aux États-Unis, la rispéridone a eu l'autorisation de mise sur le marché par la *Food and Drug Administration* (FDA) en 2006 pour le traitement de l'irritabilité chez les enfants avec un trouble du spectre autistique (TSA) âgés de 5 à 16 ans (*Food and Drug Administration*, 2006). La rispéridone n'a pas l'indication actuellement aux États-Unis dans le traitement des troubles du comportement de l'enfant et de l'adolescent avec une DI, mais la dernière revue de littérature de la *Cochrane Library* mentionne qu'elle est fréquemment utilisée en pratique clinique (Bezuidenhout et coll., 2012) dans la population pédiatrique tout comme chez les adultes (de Leon et coll., 2009). Au Royaume-Uni, la rispéridone a l'autorisation (EMC, 2010) chez les enfants et adolescents de 5 à 18 ans avec DI pour un traitement symptomatique de l'agressivité pour une durée de 6 semaines maximum (Bezuidenhout et coll., 2012).

La rispéridone bénéficie du plus grand nombre d'études et de publications pour son utilisation chez les enfants avec DI. Si l'on considère la tolérance et l'efficacité, dans cette population, la rispéridone peut être un traitement des troubles du comportement chez les enfants et adolescents et chez les adultes.

Plusieurs essais contrôlés randomisés (RCT) ont montré l'efficacité de cette molécule dans le traitement des troubles du comportement des individus avec DI. Ces RCT utilisent des échelles standardisées et validées pour mesurer l'efficacité de cette molécule. Ainsi plusieurs revues de littérature recommandent ce traitement à des doses allant de 0,5 à 4 mg/j (Gagiano et coll., 2005 ; Hässler et Reis, 2010). Il est noté que l'augmentation de la dose au-delà de 5 mg/j ou l'ajout d'autres molécules de type antipsychotique n'augmente pas l'efficacité mais augmente la fréquence des effets indésirables en particulier les effets extra-pyramidaux (de Leon et coll., 2009).

L'association de la prise en charge médicamenteuse et psychothérapeutique améliore l'efficacité thérapeutique. Ainsi un RCT multicentrique (24 semaines, 124 enfants avec DI, 4-13 ans) a montré une efficacité

supérieure sur les troubles du comportement, de la combinaison traitement médicamenteux par rispéridone plus entraînement parental (principes ABA) par rapport à la prise en charge médicamenteuse seule, et avec des doses de rispéridone plus faibles dans le groupe combinaison médicament plus entraînement parental (Aman et coll., 2009).

Autres antipsychotiques

- ***Adultes***

On ne dispose pas de RCT pour la quétiapine, la ziprazidone, l'olanzapine et l'aripiprazole dans l'indication du traitement des troubles du comportement chez les adultes avec DI (Hässler et Reis, 2010). Des études de cas sont publiées sur de petits échantillons (Deb et Unwin, 2007). Quelques RCT ont étudié l'efficacité du zuclopenthixol dans les troubles du comportement de l'adulte, mais d'après le rapport de la *Cochrane Library* de 2004, les publications antérieures à 1999 ne permettent pas d'établir de recommandations.

- ***Enfants et adolescents***

Les données sont plus nombreuses pour cette tranche d'âge. Ainsi, un RCT (effectué sur 8 semaines, chez 11 enfants de 6 à 14 ans) a montré une efficacité de l'olanzapine supérieure au placebo (Hollander et coll., 2006) pour traiter l'hyperactivité et l'irritabilité liées aux troubles du comportement chez les enfants et adolescents avec DI. La survenue d'une prise de poids importante (environ 3,4 kg) était cependant fréquente. Les mêmes conclusions ont été retrouvées par l'équipe de Handen (Handen et Hardan, 2006).

Une revue de la littérature sur l'utilisation de l'aripiprazole a souligné le manque de données disponibles sur cette molécule chez les sujets avec DI (Deb et coll., 2014), les seuls RCT disponibles concernant le traitement de l'impulsivité et de l'agressivité chez des enfants et des adolescents avec TSA associé à une DI (Oliver et Richards, 2010). Deux RCT (effectués sur 8 semaines, chez des enfants de 6-17 ans avec TSA et DI), l'un sur 218 sujets (Marcus et coll., 2009) et l'autre sur 98 sujets (Owen et coll., 2009), ont montré une efficacité de l'aripiprazole supérieure au placebo (échelles ABC et CGI) pour réduire des comportements auto-agressifs, hétéro-agressifs et l'irritabilité (Périsse et coll., 2012 ; Deb et coll., 2014). Une étude prospective ouverte (faite sur 14 semaines, chez 25 enfants de 5-17 ans) a montré l'efficacité de l'aripiprazole (échelles ABC et CGI) sur l'irritabilité, l'auto- et hétéro-agressivité avec 88 % de patients avec DI répondeurs (Stigler et coll., 2009).

La quétiapine, le zuclopenthixol et la ziprazidone n'ont fait en revanche l'objet d'aucun RCT dans cette indication chez les enfants et adolescents (Hässler et Reis, 2010). Deux études de cas suggèrent l'efficacité du zuclopenthixol sur la réduction de l'agressivité, de l'hyperactivité et de l'impulsivité avec peu d'effets indésirables. Ces études portaient sur 71 enfants (3-20 ans) (Heinz, 1967) et 15 enfants (âge moyen 12 ans) (Spivak et coll., 2001) avec DI, avec des doses de zuclopenthixol de 6 à 16 mg/j en moyenne.

Autres molécules

- ***Psychostimulants***

Cette classe médicamenteuse est principalement utilisée pour traiter les symptômes d'hyperactivité dans le cadre de troubles hyperkinétiques que nous aborderons dans la partie sur les comorbidités psychiatriques.

- ***ISRS (inhibiteurs sélectifs de la recapture de sérotonine)***

Dans la mesure où les ISRS ont montré leur efficacité pour traiter les comportements auto-agressifs chez les patients avec un TOC (Antochi et coll., 2003), des auteurs se sont intéressés à leur indication dans le traitement des troubles du comportement chez les sujets avec DI. Néanmoins, il n'est pas encore possible d'émettre de recommandations sur l'usage des ISRS chez les enfants et adolescents avec DI car la plupart des ISRS comme la sertraline, citalopram/escitalopram et la paroxétine, n'ont pas été suffisamment étudiés dans cette indication. On peut indiquer la possibilité d'une efficacité de la fluoxétine, pour traiter les comportements auto-agressifs et l'impulsivité chez les enfants avec DI (Aman et coll., 1999). Chez les enfants autistes avec DI, une étude randomisée contrôlée en double aveugle évaluant l'efficacité de la fluvoxamine a montré une réduction significative des comportements stéréotypés (échelle CGI), parallèlement à l'amélioration significative des capacités socio-communicatives. Néanmoins, l'efficacité était moindre que chez les adultes (Handen et Gilchrist, 2006).

Chez les adultes, la fluoxétine et la paroxétine sont recommandées dans la prise en charge de l'auto-agressivité (Hässler et Reis, 2010). Une revue de 2007 étudiant l'effet des ISRS sur l'amélioration des troubles du comportement chez l'adulte avec DI (auto- et hétéro-agressivité) conclut à leur efficacité dans cette indication avec des conclusions limitées du fait de l'hétérogénéité des résultats des différentes études. Dans cette même revue, l'efficacité des antidépresseurs tricycliques (clomipramine) n'est pas confirmée (Sohanpal et coll., 2007).

- **Régulateurs de l'humeur et antiépileptiques**

Le lithium est contre-indiqué chez l'enfant de moins de 12 ans et chez le sujet avec DI, en raison d'effets indésirables sévères (hypothyroïdie, polydipsie, polyurie, diabète insipide, troubles de la conduction cardiaque) (Antochi et coll., 2003). Il n'y a pas eu d'études menées chez l'adulte avec DI sur l'effet du lithium dans les troubles du comportement.

L'acide valproïque et le divalproate de sodium, largement étudiés pour traiter l'épilepsie chez les enfants et les adultes avec DI, semblent utilisables pour traiter l'auto- et hétéro-agressivité dans cette population (Hässler et Reis, 2010). Des effets indésirables rares mais graves nécessitent une surveillance rapprochée et régulière.

Il n'y a quasiment pas de données disponibles sur l'usage de la carbamazépine dans le traitement des comportements disruptifs chez l'enfant et l'adulte avec DI.

Selon la revue de Deb et Unwin (2007), le topiramate utilisé chez l'adulte avec DI améliore significativement les comportements auto- et hétéro-agressifs, mais son usage est limité par le risque d'acidose métabolique rénale (Shiber, 2010).

- **Antagonistes des opioïdes**

Plusieurs RCT ont montré que la naltrexone est efficace pour traiter l'hyperactivité, l'impulsivité et les comportements agressifs, en particulier chez les enfants (ElChaar et coll., 2006). Chez les adultes avec DI, la naltrexone serait également efficace pour réduire les comportements auto-agressifs (Symons et coll., 2004), mais les traitements doivent être de courte durée (Hässler et Reis, 2010). Cependant, une revue de la *Cochrane Library* indique que les résultats des études contrôlées publiées ne permettent pas de conclure à la supériorité de la naltrexone par rapport au placebo dans le traitement des comportements auto-agressifs chez les sujets avec DI et que des données supplémentaires sont nécessaires (Rana et coll., 2013).

Autisme et DI

Un nombre considérable de revues de littérature concerne le traitement pharmacologique des troubles du comportement chez les sujets avec TSA (Sawyer et coll., 2014), en particulier chez les enfants (Matson et Dempsey, 2008 ; Matson et coll., 2011). Des RCT concernant la rispéridone, l'aripiprazole, l'haldoperidol, le méthylphénidate, le divalproex et la naltrexone ont montré une efficacité dans le traitement des troubles du comportement chez les

enfants avec TSA (Kaplan et McCracken, 2012) conduisant à l'approbation par la FDA de la rispéridone et de l'aripiprazole dans la prise en charge des troubles du comportement chez les enfants avec TSA (Politte et McDougle, 2014). Une méta-analyse récente confirme l'efficacité de la rispéridone et de l'aripiprazole dans cette indication chez les enfants avec TSA et/ou DI (Cohen et coll., 2013). Les données sont moins nombreuses en ce qui concerne le traitement pharmacologique des adultes avec TSA et DI (Sawyer et coll., 2014) et il s'agit donc d'un domaine devant être approfondi avant d'établir des recommandations.

Conclusion

Les troubles du comportement doivent être pris en charge car ils ont un impact majeur sur la qualité de vie des sujets (Grey et Hastings, 2005). Lorsqu'ils surviennent, la prescription de traitements médicamenteux chez les sujets avec DI dépend de la sévérité clinique, requiert une analyse fonctionnelle des symptômes et la prise en compte des facteurs biologiques, psychologiques, sociaux et environnementaux. Cette prescription ne doit être effectuée qu'en seconde intention lorsque les stratégies non médicamenteuses se sont révélées inefficaces ou insuffisantes (Lohr et Honaker, 2013). La dernière revue de la *Cochrane Library* ne permet néanmoins pas de dégager de recommandations précises concernant le traitement des comportements auto-agressifs chez les adultes avec DI (Rana et coll., 2013). De même, on ne dispose pas de données probantes pour formuler des recommandations relatives au traitement pharmacologique des troubles du comportement chez les enfants et adolescents avec DI (Aman et Gharabawi, 2004). Cependant, la rispéridone étant la molécule la plus utilisée dans cette population, elle bénéficie d'un plus grand nombre de publications dans la littérature internationale. Dans une perspective de prescription en tenant compte de la balance bénéfices-risques pour le patient, il est donc raisonnable d'utiliser la rispéridone en médicament de premier choix dans la prise en charge des troubles du comportement quels qu'ils soient chez l'enfant et l'adulte avec DI.

Troubles du sommeil

Les troubles du sommeil sont plus fréquemment retrouvés chez les personnes avec DI qu'en population générale. Les estimations de prévalence varient entre 13 % et 86 %, ce qui peut s'expliquer par les variations dans l'âge des individus, les outils diagnostiques et les définitions utilisés (Braam et coll., 2008 et 2009 ; van de Wouw et coll., 2012). Il est souvent difficile pour les personnes avec DI de signaler leurs troubles du sommeil, ce qui en complique

le dépistage et le traitement. Les études sur les troubles du sommeil chez les personnes avec DI incluent majoritairement des enfants tandis que les études chez les non déficients incluent surtout des adultes. Notons aussi que les études effectuées dans des populations avec DI, portent le plus souvent sur de petits effectifs.

Les troubles du sommeil incluent principalement une latence d'endormissement allongée, un nombre et une durée de réveils nocturnes accrus, une efficacité du sommeil réduite (durée totale de sommeil/temps total de sommeil+durée de l'éveil nocturne < 85 %). Les troubles du sommeil sont habituellement multifactoriels et liés notamment à un retard de maturation cérébrale, à des troubles sensoriels (surtout visuels) et à une dysfonction des centres du sommeil. Des problèmes somatiques tels que le reflux gastro-œsophagien, les douleurs, les crises d'épilepsie, associés à des difficultés sociales ou psychologiques peuvent participer à dégrader le sommeil (Phillips et Appleton, 2004). Les troubles du sommeil peuvent être associés, chez les enfants comme chez les adultes, à une détérioration des performances et à une augmentation des troubles du comportement pendant la journée ainsi qu'à une aggravation des crises d'épilepsie (Coppola et coll., 2004 ; Dodd et coll., 2008). Chez les enfants, les troubles du sommeil peuvent être également associés au stress et à l'irritabilité chez leurs parents (Sajith et Clarke, 2007 ; Braam et coll., 2008).

Les mesures d'hygiène du sommeil, les modifications environnementales et les programmes comportementaux sont indiqués, en première intention, pour traiter les troubles du sommeil. Les réponses aux thérapies comportementales sont variables mais ont souvent un succès limité chez les personnes avec DI. Pendant longtemps les hypnotiques et les sédatifs (antihistaminiques, benzodiazépines) ont été utilisés pour traiter les troubles du sommeil ne répondant pas aux mesures comportementales mais leur utilisation peut entraîner des effets secondaires et une tolérance (Phillips et Appleton, 2004 ; Braam et coll., 2009). Aujourd'hui, la mélatonine est de plus en plus utilisée chez les personnes avec DI surtout chez les enfants et les adolescents. En effet, de plus en plus d'arguments suggèrent que les troubles du sommeil sont associés à une incapacité à synchroniser le système à l'origine du cycle veille-sommeil avec l'environnement, ceci résultant d'une anomalie de sécrétion de la mélatonine. La prévalence des troubles du rythme circadien apparaît en effet plus élevée chez les personnes avec DI qu'en population générale (Sajith et Clarke, 2007).

La mélatonine utilisée chez les individus avec DI semble particulièrement efficace sur l'amélioration de la latence d'endormissement (Coppola et coll., 2004 ; Phillips et Appleton, 2004 ; Sajith et Clarke, 2007 ; Braam et coll.,

2008 et 2009 ; Wasdell et coll., 2008). Les résultats concernant l'augmentation du temps total de sommeil et la diminution du nombre de réveils nocturnes sont en revanche fluctuants d'une étude à l'autre. La mélatonine en préparation standard a peu d'effet sur le nombre de réveils nocturnes, mais l'utilisation d'une formulation à libération prolongée ou d'une dose plus élevée de formulation standard pourrait s'avérer efficace dans de telles situations. Wasdell et coll. (2008) mettent en évidence que la mélatonine à libération prolongée est efficace pour améliorer la latence d'endormissement et la durée totale de sommeil nocturne et cela d'autant plus que les troubles du sommeil sont sévères. Enfin, il est rapporté une amélioration de la qualité de vie familiale dans le cadre du traitement des troubles du sommeil par de la mélatonine (Coppola et coll., 2004 ; Wasdell et coll., 2008 ; Braam et coll., 2009).

Les doses de mélatonine utilisées dans les différentes études chez les patients avec DI se situent entre 0,5 et 12 mg. Dans une méta-analyse, Braam et coll. (2009) ne retrouvent pas d'association entre la dose de mélatonine et le degré d'efficacité sur différents paramètres du sommeil. Ce résultat est retrouvé dans l'étude randomisée de Laakso (2007) où l'efficacité ne dépend pas des doses de mélatonine administrées (1 mg, 3 mg et 5 mg) chez des adultes avec DI. Ces résultats contrastent avec ceux d'autres études où les doses ont dû être augmentées en raison de l'inefficacité de la posologie initiale (Coppola et coll., 2004 ; Wasdell et coll., 2008). Quoi qu'il en soit, la plupart des essais ayant des résultats positifs avec la mélatonine, utilisent des doses supérieures ou égales à 2,5 mg et il apparaît que les enfants requièrent des doses plus importantes que les adultes en raison de leur métabolisation plus rapide de la mélatonine (Sajith et Clarke, 2007).

Par ailleurs, les heures d'administration varient selon les études (heure fixe : 18 h, 19 h, 20 h, ou définies selon l'heure du coucher : 20 minutes, 30 minutes, 1 heure avant le coucher). Si Braam et coll. (2009) retrouvent des résultats comparables d'une étude à l'autre, que l'heure d'administration soit fixe ou variable, la demi-vie de la mélatonine étant de 30 à 50 minutes, il est souhaitable de définir l'heure optimale d'absorption selon l'heure d'endormissement souhaitée (Phillips et Appleton, 2004 ; Sajith et Clarke, 2007).

Il y a peu d'indication dans la littérature relative à la durée optimale de prescription. La plupart des études rapportent des effets bénéfiques dès les premiers jours (Sajith et Clarke, 2007) mais les études répertoriées sont de courte durée et ne fournissent ni information sur l'efficacité de la mélatonine à long terme ni d'indication sur le temps nécessaire pour réguler les troubles de sommeil (Braam et coll., 2009).

La plupart des études sur la prise de la mélatonine (pour les formes à libération immédiate ou prolongée) chez les individus avec DI ne mentionnent pas d'effets indésirables notables à court terme même à forte dose (Coppola et coll., 2004 ; Phillips et Appleton, 2004 ; Sajith et Clarke, 2007 ; Braam et coll., 2008 et 2009 ; Wasdell et coll., 2008). Sajith et Clarke (2007) formulent cependant l'hypothèse d'un effet inhibiteur de la mélatonine sur la puberté, avec une action mimant les contraceptifs oraux et une diminution de la concentration et de la qualité du sperme. Il est donc recommandé de limiter l'utilisation de mélatonine à la durée la plus courte possible, particulièrement chez les enfants et les adolescents tout en surveillant la croissance et le développement pubertaire. Par ailleurs, on ne dispose d'aucune donnée sur l'usage de mélatonine pendant la grossesse et l'allaitement et en conséquence son utilisation n'est pas recommandée dans ces situations. De plus, Sajith et Clarke (2007) préconisent la prudence dans l'utilisation de la mélatonine d'une part, chez les asthmatiques en raison de son caractère pro-inflammatoire et d'autre part, chez les patients hypertendus traités par antihypertenseurs. Bien que plusieurs études indiquent que l'utilisation de la mélatonine est sans risque en cas d'épilepsie associée, il est important de surveiller la survenue d'une aggravation des crises convulsives (Coppola et coll., 2004 ; Phillips et Appleton, 2004 ; Braam et coll., 2008). Contrairement aux antihistaminiques et aux benzodiazépines, il n'est pas rapporté avec la mélatonine d'insomnie de rebond, ni de dépendance physique ou de syndrome de sevrage. Enfin, on dispose malheureusement de peu de données sur l'utilisation de la mélatonine à long terme (Braam et coll., 2009).

Troubles alimentaires

Les études s'intéressant à la prise en charge des troubles alimentaires chez les personnes avec DI sont sporadiques. Pour cette raison, les recherches bibliographiques ont été étendues aux publications antérieures à 2004. Ces études concernent surtout les données épidémiologiques et les interventions thérapeutiques comportementales et environnementales, celles-ci s'intéressant le plus souvent au pica²⁷⁶.

Gravestock (2000), dans une revue de la littérature, donne une estimation de la prévalence des troubles alimentaires chez les adultes avec DI vivant en institution comprise entre 3 et 42 % et une prévalence de 1 à 19 % chez les adultes vivant en communauté. Hove et Bodfish (2004) indiquent une prévalence de 27 % de troubles alimentaires chez 300 adultes avec DI non

276. Pica : trouble du comportement alimentaire caractérisé par l'ingestion persistante de substances non nutritives.

institutionnalisés, le *binge-eating*²⁷⁷ étant le trouble le plus fréquent (19 %) puis le pica (2,9 %), l'anorexie mentale (1,6 %), la boulimie et le refus alimentaire (1,3 %) et enfin les vomissements (0,3 %). L'incidence des troubles alimentaires est plus élevée chez les individus les plus jeunes et on constate une distribution égale de ces troubles selon le genre.

Le pica, défini par l'ingestion de produits non alimentaires (peinture, cheveux, cigarette...), est principalement observé chez les personnes ayant une DI sévère ou profonde ou présentant un TSA. La prévalence de ce trouble, située entre 9,2 et 25,8 % (adultes avec DI en institution) (Ali, 2001 ; Matson et coll., 2013), augmente avec la sévérité de la déficience intellectuelle (Gravestock, 2000 ; Ayanouglou et coll., 2011). Les comportements de pica conduisent souvent à de sévères complications telles que les intoxications au plomb, les perforations ou occlusions intestinales nécessitant des interventions chirurgicales ou encore au décès (il n'y a pas de données chiffrées quant au taux de mortalité).

Les théories sur l'étiologie du pica sont multiples : psychologiques, environnementales, sensorielles et nutritionnelles (Lerner, 2008 ; Ayanouglou et coll., 2011). Les interventions thérapeutiques chez les personnes avec DI s'appuient sur des théories nutritionnelles (suppléments en fer, en zinc et en vitamines), écologiques (enrichissement de l'environnement, augmentation des interactions), sensorielles (« boîte à pica »), et comportementales (renforcement différencié, restriction physique ou mécanique, procédure de sur-correction, techniques aversives, entraînement à la discrimination) (Ayanouglou et coll., 2011 ; Matson et coll., 2013). Hagopian et coll. (2011) et son équipe ont réalisé une revue de la littérature sur les traitements du pica chez les personnes avec DI, la plupart des études portant sur des interventions comportementales. Hagopian conclut qu'il y a suffisamment d'études de bonne qualité dans la littérature pour conclure à l'efficacité des méthodes comportementales sur la diminution de ce trouble du comportement alimentaire.

Matson et coll. (2013), dans une revue de la littérature sur les interventions dans le pica chez les personnes avec DI, concluent que les publications sur la pharmacothérapie dans le pica sont anecdotiques et ne concernent que des études de cas si bien qu'aucune recommandation ne peut en découler. Ainsi, Matson a-t-il une position réservée vis-à-vis de l'efficacité des inhibiteurs de recapture de la sérotonine dont il mentionne l'effet chez une personne âgée avec DI, coprophagie et dépression. Par ailleurs, Lerner (2008) conclut à l'inefficacité du fluvoxamine (ISRS) chez une femme de 46 ans

277. Le *binge-eating* se manifeste par une perte de contrôle du comportement alimentaire, avec consommation excessive et compulsive.

avec DI et pica mais il met en avant une diminution des comportements de pica sous 2,5 mg par jour d'olanzapine. Enfin, Brahm et coll. (2006) rapportent l'efficacité du bupropion sur un cas de pica avec ingestion de mégots de cigarette chez un homme avec DI profonde associée à une épilepsie.

Des compléments nutritionnels sont parfois utilisés pour améliorer les comportements de pica et cela d'autant qu'ils ont peu d'effets secondaires défavorables. Cependant, les études sur l'effet des compléments nutritionnels sont peu nombreuses et recouvrent surtout des études de cas le plus souvent non contrôlées ne permettant pas de conclure sur l'efficacité des compléments nutritionnels utilisés dans les comportements de pica chez les personnes avec DI (Matson et coll., 2013). On peut indiquer l'étude de Bugle et Rubin (1993) qui observent des effets modestes d'un supplément nutritionnel comportant tous les nutriments essentiels (Vivonex) chez 3 individus avec DI et coprophagie (âgés de 41 ans, 30 ans et 13 ans) et l'étude de Pace et Toyer (2000) qui constatent une efficacité d'un traitement multivitaminé (Polyvisol) administré à une fillette de 9 ans avec DI sévère et pica. Des études randomisées, en double aveugle avec contrôle placebo, restent donc nécessaires pour établir l'effet des traitements médicamenteux d'une part et des compléments nutritionnels d'autre part dans le pica chez les personnes avec DI.

Comorbidités psychiatriques

Trouble déficit de l'attention/hyperactivité (TDA/H)

Le TDA/H est un trouble comorbide très fréquemment associé à la déficience intellectuelle. Alors que la prévalence est d'environ 5 % chez l'enfant et l'adolescent (Polanczyk et coll., 2007), celle-ci serait plus importante chez les enfants avec DI (Handen et Gilchrist, 2006). De plus, le TDA/H semble plus sévère et d'évolution plus chronique chez les sujets avec DI (Hastings et coll., 2005). Parmi les articles sélectionnés lors de notre recherche documentaire, on retrouve 8 études de cas, 2 études contrôlées et 5 revues de la littérature.

En 2009, « *the Cochrane library* » a édité deux revues de la littérature, sur l'utilisation de la rispéridone et des dérivés amphétaminiques dans le traitement du TDA/H chez les sujets avec DI (Thomson et coll., 2009a et b). Les auteurs concluent que l'usage de la rispéridone dans cette indication n'est pas recommandé, du fait du manque de données fiables dans la littérature. Malgré une large revue de la littérature (plus de 2 000 études sélectionnées initialement), seules 15 études remplissent les critères qualitatifs fixés par les auteurs dont seulement deux essais contrôlés randomisés. Les auteurs ne recommandent donc pas l'usage de la rispéridone comme traitement de première

intention chez les sujets avec DI ayant un TDA/H comme comorbidité. Concernant l'usage d'amphétamines ou de dérivés amphétaminiques, les conclusions sont également limitées. Sur 42 études présélectionnées parmi plus de 2 000 études, une seule respecte les critères d'inclusion fixés par les auteurs. Cette étude (Hagerman et coll., 1988) compare l'effet d'un traitement par méthylphénidate et dextroamphétamine à un placebo dans deux groupes randomisés d'enfants ayant une DI liée à un syndrome de l'X fragile. Les auteurs ne retrouvent pas d'effet significatif du traitement par psychostimulants dans cette population (faible effectif dans les deux groupes d'étude).

Handen a publié 4 essais contrôlés randomisés entre 1990 et 2000 qui mettent en évidence l'efficacité du méthylphénidate chez les enfants avec DI et TDA/H. À la suite de ces études, et malgré le fait qu'elles soient conduites sur un nombre faible de sujets (entre 11 et 50), les auteurs concluent à un profil d'efficacité du méthylphénidate « similaire » à celui d'enfants TDA/H sans DI (Handen et coll., 1990, 1992, 1994 et 2000). Rowles et Findling (2010) dans une revue de la littérature soulignent que la plupart des études randomisées sur le traitement du TDA/H comorbide de la DI sont limitées par de faibles échantillons ou par l'absence de groupe contrôle. Rowles et Findling répertorient 8 essais dont 7 sont randomisés et contrôlés, en double aveugle. Les critères de jugement utilisés sont les scores à l'échelle de Conners pour enseignants ou les scores à la SNAP-IV, l'*Abberant Behavior Checklist* (ABC) et l'ADD pour les enseignants. Sur cette base, les auteurs concluent à une efficacité certaine des traitements médicamenteux dans cette population, avec des modes de prescription similaires à ceux utilisés pour les enfants TDA/H sans DI. Ils notent toutefois des effets secondaires plus importants que chez les enfants TDA/H sans DI (notamment un retrait social, des pleurs et une irritabilité plus fréquents) (Rowles et Findling, 2010).

Dans une étude sur 4 semaines, en simple aveugle, 45 sujets reçoivent du méthylphénidate ou de la rispéridone (Filho et coll., 2005). L'efficacité et les effets indésirables ont été comparés en basant leur évaluation sur la SNAP-IV et la sous-partie « Hyperactivité » de la *Nisonger Child Behavior Rating Form* qui mesurent l'efficacité, et la *Barkleys Side Effects Rating Scale* qui mesure les effets secondaires. Les auteurs notent une diminution des symptômes de TDA/H dans les deux groupes, avec un effet plus important dans le groupe traité par rispéridone. Concernant les effets indésirables, on retrouve une perte de poids pour le groupe avec méthylphénidate et à l'inverse une prise de poids dans le groupe « rispéridone ». Les auteurs concluent à l'efficacité des deux molécules dans le traitement du TDA/H comorbide à la DI, en proposant dans cette population de débiter le traitement par du méthylphénidate.

Une étude randomisée et contrôlée réalisée en double aveugle évalue l'efficacité de la clonidine (antihypertenseur d'action centrale) chez des sujets atteints de DI avec un TDA/H ; elle retrouve une efficacité, sur 4 semaines, pour des doses de clonidine de 6 à 8 mcg/jr (Agarwal et coll., 2001).

Troubles de l'humeur

La prévalence des troubles de l'humeur chez les sujets avec DI est égale ou supérieure à celle retrouvée en population générale (Hurley, 2006 ; Antonacci et Attiah, 2008). La littérature scientifique relative au traitement des troubles de l'humeur chez les sujets avec DI est assez pauvre, ce qui contraste avec celle abordant ce problème de santé mentale en population générale. Parmi les 21 références retrouvées, on dispose de 3 revues de la littérature, d'un livre et de 9 études de cas ou séries de cas. Les critères d'inclusion les plus fréquemment retrouvés dans les études sur des traitements pharmacologiques des troubles de l'humeur sont les troubles du comportement ou l'auto-agressivité, l'amélioration des symptômes thymiques étant rarement évaluée (Hurley, 2006), ce qui représente une limite importante à l'analyse des résultats.

- ***Trouble dépressif***

Le syndrome dépressif est le trouble de l'humeur le plus fréquent chez les personnes avec une DI, avec dans 85 % des cas, des épisodes modérés à sévères (Antonacci et Attiah, 2008). D'une manière générale, c'est la prescription d'antidépresseurs ISRS qui a été la plus étudiée dans la dépression des sujets avec DI et dont l'utilisation est recommandée par les consensus d'experts (Antonacci et Attiah, 2008).

Masi et son équipe en 1997 rapportent, dans une étude de cas, l'efficacité de la paroxétine (ISRS) prescrite à une posologie de 20 à 40 mg chez 7 adolescents avec DI moyenne présentant un épisode dépressif majeur. Après 9 semaines de traitement, 4 des 7 adolescents ne répondent plus aux critères de la dépression évalués selon le DSM-IV et les scores moyens de la *Montgomery-Asberg Depression Rating Scale* (MADRS) ont baissé significativement sans effet indésirable notable (Masi et coll., 1997 ; Santosh et Baird, 1999).

Einfeld (2001) indique que les ISRS sont largement supérieurs aux antidépresseurs tricycliques pour traiter la dépression chez les personnes avec DI et qu'ils donnent lieu à beaucoup moins d'effets secondaires indésirables, mais qu'on ne dispose pas de preuve suffisante pour préconiser un ISRS plus qu'un autre.

Hurley en 2006 dans une revue de trois études confirme l'efficacité des ISRS sur les symptômes dépressifs ou dysphoriques et il mentionne qu'il est important d'initier ces traitements à faible dose.

Antonacci en 2008 examinant 4 études sur l'effet des ISRS (selon les études : fluoxétine, citalopram, paroxétine, fluvoxamine, sertraline) dans le traitement de la dépression chez des personnes avec DI conclut également à leur efficacité.

Il est à souligner qu'il est conseillé d'éviter d'utiliser les inhibiteurs de la monoamine oxydase (IMAO) chez les individus avec DI en raison des difficultés à comprendre et suivre les restrictions diététiques indispensables pour prévenir des réactions sévères avec ce type de traitement (Santosh et Baird, 1999).

- **Troubles bipolaires**

Le traitement du trouble bipolaire est complexe. Les anticonvulsivants sont fréquemment utilisés chez les adultes typiques ayant un trouble bipolaire que ce soit en traitement de fond ou en traitement des phases aiguës (maniaques ou dépressives) (Reinares et coll., 2013). Chez les personnes avec DI, une symptomatologie dépressive peut être intriquée à des signes d'épilepsie dont la prévalence est importante dans la DI. Pour cette raison, il est important de souligner l'effet thymorégulateur de certains anticonvulsivants. Ainsi, Leunissen et coll. (2011), dans une étude rétrospective sur les traitements d'adultes avec DI institutionnalisés, retrouvent une dose significativement moins importante d'antidépresseurs et moins de prescriptions d'anxiolytiques chez les sujets traités par antiépileptiques connus pour avoir un effet thymorégulateur (carbamazépine, acide valproïque et lamotrigine notamment). D'autres antiépileptiques en revanche sont connus pour leur effet délétère sur l'humeur et le comportement (gabapentin, pregabalin, topiramate et levetiracetam) (Leunissen et coll., 2011).

Notre recherche bibliographique s'étant limitée aux traitements pharmacologiques dans la DI, nous n'avons pas effectué de recherche approfondie sur l'usage dans cette population de l'électroconvulsivothérapie (ECT). On peut tout de même citer l'étude rétrospective de Reinblatt et coll. en 2004, effectuée sur 20 patients avec un trouble psychiatrique associé à une DI. Cette étude retrouve avec l'ECT une amélioration clinique des patients qui ont un trouble de l'humeur (N = 12) mais aussi ceux ayant un trouble psychotique (N = 6) ou un trouble explosif intermittent (N = 2), les critères de jugement étant l'amélioration à l'échelle ABC (*Aberrant Behaviour Checklist*) et à la CGI (*Clinical Global Impression*). Cependant, l'ECT reste un

traitement « stigmatisé » dont l'usage chez les sujets avec DI, adultes ou mineurs, est mal codifié (Wachtel et coll., 2013).

S'il existe plusieurs revues de la littérature sur la prise en charge médicamenteuse du trouble bipolaire chez l'enfant et l'adolescent (Kowatch et coll., 2005 ; Consoli et coll., 2007 ; Pfeifer et coll., 2010), cette littérature est quasi inexistante concernant les enfants et adolescents avec DI avec un seul article publié (Gutkovich et Carlson, 2009).

Troubles anxieux

Nous n'avons retrouvé sur cet aspect que 6 articles publiés entre 2004 et 2014 parmi lesquels deux études de cas. Un élargissement des critères de recherche permet de retrouver 173 articles parmi lesquels 4 seulement abordent spécifiquement la prise en charge pharmacologique des troubles anxieux. Il y a donc un manque cruel d'études contrôlées concernant le traitement des troubles anxieux chez les sujets avec DI.

Un ouvrage paru en 2012 recense les études de cas réalisées ces vingt dernières années (Gentile et Gillig, 2012). On peut citer en exemple une étude de cas évoquant les bénéfices d'un traitement combinant la sertraline, le clonazepam et la thérapie cognitivo-comportementale chez un sujet avec DI et un trouble panique. Dans une autre étude de cas, un patient avec DI présente une amélioration des symptômes de son trouble panique après administration de paroxétine et de clonazepam.

Il n'existe pas à notre connaissance d'étude randomisée contrôlée en double aveugle sur le traitement pharmacologique des troubles anxieux dans la DI. En l'absence de données fiables dans cette population, les traitements suivent les mêmes protocoles que chez les personnes sans DI. D'une manière générale, les traitements de première intention sont les ISRS, les tricycliques devant être utilisés en seconde intention. Enfin, une attention particulière doit être portée à l'usage des benzodiazépines, qui, même si elles ne sont pas contre-indiquées chez les sujets avec DI, sont à utiliser avec précaution, du fait des effets indésirables cognitifs non négligeables (Cooray et Bakala, 2005 ; Gentile et Gillig, 2012).

Concernant la prise en charge du syndrome de stress post-traumatique (ESPT) chez les sujets avec DI, une revue de la littérature réalisée par Mevissen en 2010 retrouve cinq études (études de cas ou *case series*) mettant en évidence un effet positif d'une prise en charge psychothérapeutique et trois autres qui insistent sur l'importance d'une approche multidisciplinaire incluant l'utilisation possible de traitements pharmacologiques (Mevissen et de Jongh, 2010). Chez l'adulte, les antidépresseurs ISRS semblent pouvoir

être utilisés en cas de dépression associée, même si encore le niveau de preuve est faible pour les sujets avec DI (McCarthy, 2001).

Concernant la prise en charge des troubles phobiques chez des sujets avec DI, une revue de la littérature de 2008 (Jennett et Hagopian, 2008) conclut à une efficacité bien établie des traitements comportementaux. Dans cette revue, les études référencées se basent sur les critères de l'*American Psychological Association* pour juger de l'impact des prises en charge, et les traitements médicamenteux sont exclus de la revue.

Troubles psychotiques

Comme nous l'avons déjà mentionné, il est parfois difficile de diagnostiquer avec précision un trouble psychotique ou une schizophrénie chez un sujet avec DI. Pour cette raison notamment, la prévalence des troubles psychotiques chez les sujets avec DI est estimée entre 0,4 et 17,6 % (Paul et Ayub, 1996 ; Bouras et coll., 2003). D'autre part, les études sur l'utilisation des antipsychotiques chez les personnes avec DI sont le plus souvent en rapport avec le traitement de troubles du comportement et beaucoup moins avec celui d'épisodes psychotiques avérés, excepté pour la prescription de clozapine (Paul et Ayub, 1996 ; Shedlack et coll., 2005). Ainsi la clozapine fait-elle actuellement l'objet d'une étude de la « *Cochrane library* ». On dispose pour le moment d'une revue de la littérature publiée en 2010 (Singh et coll., 2010) dans laquelle les auteurs ont sélectionné les études contrôlées, randomisées et en aveugle, avec des posologies de clozapine bien contrôlées. Sur les 39 études que les auteurs ont identifiées, aucune ne satisfait la totalité de ces critères et la plupart d'entre elles ont des critères de jugement d'efficacité mal définis, et n'utilisent qu'une mesure d'évaluation globale et subjective (*Global Assessment Scale*) ne permettant pas de rendre compte précisément d'une évolution clinique. La plupart des effets secondaires mentionnés sont une hypersalivation, une sédation, une prise de poids et des palpitations. Ainsi au regard des résultats de leur revue, les auteurs concluent à l'impossibilité d'évaluer précisément les bénéfices et les risques d'une prescription de clozapine chez les sujets avec DI.

Concernant les autres antipsychotiques (atypiques ou non), Jose de Leon, dans une revue de la littérature publiée en 2009, fait un constat similaire. Les 19 « *guidelines* » qu'il recense traitant du bon usage des antipsychotiques atypiques dans la DI sont basés selon lui sur des données scientifiques incomplètes. Par ailleurs, la plupart de ces travaux porte sur l'usage des antipsychotiques atypiques en cas de troubles du comportement et non pas de troubles psychotiques, schizophréniques ou non. En conséquence, il propose un

guide de prescription des antipsychotiques atypiques, comprenant les bilans pré-thérapeutiques, les examens à réaliser régulièrement durant la prescription, ainsi que les interactions médicamenteuses à surveiller (de Leon et coll., 2009). Concernant l'usage de la rispéridone pour traiter les troubles psychotiques chez des sujets avec DI, Aman et Gharabawi proposent des doses initiales de 1 à 2 mg/jr, avec une dose cible à 4-6 mg/j (Aman et Gharabawi, 2004). Ces auteurs s'accordent sur le fait qu'à hautes doses, la rispéridone a un profil de tolérance relativement similaire à celui des neuroleptiques typiques, et donne lieu à plus d'effets indésirables, notamment extrapyramidaux. Ici encore, ces recommandations se basent davantage sur des avis d'experts que sur des études contrôlées ayant un fort niveau de preuve scientifique.

Conclusion

Les traitements médicamenteux sont largement utilisés comme stratégie de prise en charge des personnes avec une déficience intellectuelle. Leur profil de réponse aux psychotropes apparaît d'ailleurs comparable à celui des personnes sans DI. Cependant, leur niveau de réponse à ce type de traitement semble moins important, avec un risque d'effets indésirables plus élevé (Handen et Gilchrist, 2006). En conséquence, le recours aux psychotropes chez les personnes avec DI doit toujours faire l'objet d'une surveillance médicale rapprochée et cette prescription doit s'effectuer à des doses initiales plus faibles et augmentées plus lentement qu'en population générale. Par ailleurs, comme chez les personnes sans DI, une pathologie somatique ou une manifestation douloureuse doit être systématiquement recherchée et traitée avant de conclure à une cause psychiatrique, en particulier face à des troubles du comportement. En cas de traitement par des psychotropes, les personnes avec DI devront aussi bénéficier des bilans pré-thérapeutiques et du suivi habituellement recommandés avec une adaptation de l'information éclairée et du recueil du consentement de la personne et de son représentant légal. Soulignons aussi que l'indication d'un traitement médicamenteux doit être régulièrement rediscutée, et son efficacité et sa tolérance évaluées en particulier en cas de nécessité de traitements adjuvants. En effet, les prescriptions multiples de psychotropes doivent être évitées autant que possible en raison des risques d'interactions médicamenteuses. Enfin, on constate malgré un taux de prescription élevé des psychotropes chez les personnes avec DI, la rareté des études contrôlées randomisées, les publications les plus nombreuses concernant spécifiquement les personnes avec un TSA (avec ou sans DI). Ce constat invite à développer des études fondées sur une méthodologie plus

rigoureuse, permettant ainsi d'obtenir des résultats avec un meilleur niveau de preuve afin de proposer des recommandations de prescription des psychotropes dans la DI.

Amaria Baghdadli, Marion Broquere, Fanny Grossmann, Vincent Henry
Équipe de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent n° 2, Hôpital La Colombière
Département universitaire de psychiatrie de l'enfant et l'adolescent
du CHRU de Montpellier

BIBLIOGRAPHIE

AGARWAL V, SITHOLEY P, KUMAR S, PRASAD M. Double-blind, placebo-controlled trial of clonidine in hyperactive children with mental retardation. *Ment Retard* 2001, **39** : 259-267

ALI Z. Pica in people with intellectual disability: a literature review of aetiology, epidemiology and complications. *J Intellect Dev Disabil* 2001, **26** : 205-215

AMAN MG, GHARABAWI GM. Special topic advisory panel on transitioning to risperidone therapy in patients with mental retardation and developmental disabilities. Treatment of behavior disorders in mental retardation: report on transitioning to atypical antipsychotics, with an emphasis on risperidone. *J Clin Psychiatry* 2004, **65** : 1197-1210

AMAN MG, SINGH NN, STEWART AW, FIELD CJ. The aberrant behavior checklist: a behavior rating scale for the assessment of treatment effects. *Am J Ment Defic* 1985, **89** : 485-491

AMAN MG, TASSE MJ, ROJHAN J, HAMMER D. The Nisonger CBRF: a Child Behavior Rating Form for children with developmental disabilities. *Res Dev Disabil* 1996, **17** : 41-57

AMAN MG, ARNOLD M, ARMSTRONG S. Review of serotonergic agents and perseverative behavior in patients with developmental disabilities. *Ment Retard Dev Disabil* 1999, **5** : 279-289

AMAN MG, MCDUGLE CJ, SCAHILL L, HANDEN B, ARNOLD LE, et coll. Medication and parent training in children with pervasive developmental disorders and serious behavior problems: Results from a randomized clinical trial. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009, **48** : 1143-1154

ANTOCHI R, STAVRAKAKI C, EMERY PC. Psychopharmacological treatments in persons with dual diagnosis of psychiatric disorders and developmental disabilities. *Postgrad Med J* 2003, **79** : 139-146

ANTONACCI DJ, ATTIAH N. Diagnosis and treatment of mood disorders in adults with developmental disabilities. *Psychiatr Q* 2008, **79** : 171-192

AYANOUGLOU F, PERNON E, DUBOIS A, PRY R, BAGHDADLI A. Analyse fonctionnelle des comportements de pica d'un enfant présentant un syndrome de pallister killian associé à un autisme. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 2011, **59** : 484-488

BAGHDADLI A, NOYER M, AUSSILLOUX C. Interventions éducatives, pédagogiques et thérapeutiques proposées dans l'autisme. CREAI-Centre régional pour l'enfance et l'adolescence inadaptées-Languedoc Roussillon, 2007 (<http://www.creai-bretagne.org/pdf/rapport%20baghdadli.pdf>)

BEZUIDENHOUT H, WIYSONGE C, BENTLEY J. Risperidone for disruptive behaviour disorders in children with intellectual disabilities (Protocol). *Cochrane Libr* 2012, **7**

BILDT DE A, MULDER EJ, SCHEERS T, MINDERAA RB, TOBI H. Pervasive developmental disorder, behavior problems, and psychotropic drug use in children and adolescents with mental retardation. *Pediatrics* 2006, **118** : e1860-e1866

BOURAS N, COWLEY A, HOLT G, NEWTON JT, STURMEY P. Referral trends of people with intellectual disabilities and psychiatric disorders. *J Intellect Disabil Res* 2003, **47** : 439-446

BRAAM W, DIDDEN R, SMITS M, CURFS L. Melatonin treatment in individuals with intellectual disability and chronic insomnia: a randomized placebo-controlled study. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 256-264

BRAAM W, SMITS MG, DIDDEN R, KORZILIUS H, VAN GEIJLSWIJK IM, CURFS LMG. Exogenous melatonin for sleep problems in individuals with intellectual disability: a meta-analysis. *Dev Med Child Neurol* 2009, **51** : 340-349

BRAHM NC, FARMER KC, BROWN RC. Pica episode reduction following initiation of bupropion in a developmentally disabled adult. *Ann Pharmacother* 2006, **40** : 2075-2076

BUGLE C, RUBIN HB. Effects of a nutritional supplement on coprophagia: a study of three cases. *Res Dev Disabil* 1993, **14** : 445-456

COHEN D, RAFFIN M, CANITANO R, BODEAU N, BONNOT O, et coll. Risperidone or aripiprazole in children and adolescents with autism and/or intellectual disability: A Bayesian meta-analysis of efficacy and secondary effects. *Res Autism Spectr Disord* 2013, **7** : 167-175

CONSOLI A, DENIAU E, HUYNH C, PURPER D, COHEN D. Treatments in child and adolescent bipolar disorders. *Eur Child Adolesc Psychiatry* 2007, **16** : 187-198

COOPER SA, SMILEY E, MORRISON J, WILLIAMSON A, ALLAN L. Mental ill-health in adults with intellectual disabilities: prevalence and associated factors. *Br J Psychiatry* 2007, **190** : 27-35

COORAY SE, BAKALA A. Anxiety disorders in people with learning disabilities. *Adv Psychiatr Treat* 2005, **11** : 355-361

COPPOLA G, IERVOLINO G, MASTROSIMONE M, LA TORRE G, RUIU F, PASCOTTO A. Melatonin in wake-sleep disorders in children, adolescents and young adults with mental retardation with or without epilepsy: a double-blind, cross-over, placebo-controlled trial. *Brain Dev* 2004, **26** : 373-376

COCCARO EF, HARVEY PD, KUPSAW-LAWRENCE E, HERBERT JL, BERNSTEIN DP. Development of neuropharmacologically based behavioral assessments of impulsive aggressive behavior. *J Neuropsychiatr Clin Neurosci* 1991, **3** : 44-51

DE KUIJPER G, HOEKSTRA P, VISSER F, SCHOLTE FA, PENNING C, EVENHUIS H. Use of anti-psychotic drugs in individuals with intellectual disability (ID) in the Netherlands: prevalence and reasons for prescription. *J Intellect Disabil Res* 2010, **54** : 659-667

DE LEON J, GREENLEE B, BARBER J, SABAAWI M, SINGH NN. Practical guidelines for the use of new generation antipsychotic drugs (except clozapine) in adult individuals with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 613-669

DEB S, UNWIN GL. Psychotropic medication for behaviour problems in people with intellectual disability: a review of the current literature: *Curr Opin Psychiatry* 2007, **20** : 461-466

DEB S, THOMAS M, BRIGHT C. Mental disorder in adults with intellectual disability. 1: Prevalence of functional psychiatric illness among a community-based population aged between 16 and 64 years. *J Intellect Disabil Res* 2001, **45** : 495-505

DEB S, FARMAH BK, ARSHAD E, DEB T, ROY M, UNWIN GL. The effectiveness of aripiprazole in the management of problem behaviour in people with intellectual disabilities, developmental disabilities and/or autistic spectrum disorder-A systematic review. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 711-725

DESSIBOURG CA, LAMBERT JL. Traitements médicaux et personnes déficientes intellectuelles. Éd. Médecine et Hygiène, 2007

DODD A, HARE DJ, ARSHAD P. The use of melatonin to treat sleep disorder in adults with intellectual disabilities in community settings—the evaluation of three cases using actigraphy. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 547-553

EINFELD SL. Systematic management approach to pharmacotherapy for people with learning disabilities. *Adv Psychiatr Treat* 2001, **7** : 43-49

ELCHAAR GM, MAISCH NM, AUGUSTO LMG, WEHRING HJ. Efficacy and safety of Naltrexone use in pediatric patients with autistic disorder. *Ann Pharmacother* 2006, **40** : 1086-1095

EMC. Electronic Medicines Compendium. Risperdal. 2010. (<http://www.medicines.org.uk/emc/document.aspx?documentid=12818> ; consulté le 6 juin 2012)

EMERSON E, HATTON C. Mental health of children and adolescents with intellectual disabilities in Britain. *Br J Psychiatry* 2007, **191** : 493-499

FILHO AGC, BODANESE R, SILVA TL, ALVARES JP, AMAN M, ROHDE LA. Comparison of Risperidone and Methylphenidate for reducing ADHD symptoms in children and adolescents with moderate mental retardation. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2005, **44** : 748-755

FOOD AND DRUG ADMINISTRATION. FDA approves the first drug to treat irritability associated with autism, Risperdal. 2006
(<http://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/2006/ucm108759.htm>)

GAGIANO C, READ S, THORPE L, EERDEKENS M, HOVE I. Short- and long-term efficacy and safety of risperidone in adults with disruptive behavior disorders. *Psychopharmacology* 2005, **179** : 629-636

GENTILE JP, GILLIG PM. Psychiatry of intellectual disability: a practical manual. John Wiley & Sons, 2012

GRAVESTOCK S. Eating disorders in adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2000, **44** : 625-637

GREY IM, HASTINGS RP. Evidence-based practices in intellectual disability and behavior disorders. *Curr Opin Psychiatry* 2005, **18** : 469-475

GUTKOVICH ZA, CARLSON GA. Medication treatment of bipolar disorder in developmentally disabled children and adolescents. In: Treating childhood psychopathology and developmental disabilities. MATSON JL, ANDRASIK F, MATSON ML (Eds). Springer New York, 2009: 253-285 (http://link.springer.com/chapter/10.1007/978-0-387-09530-1_9)

GUY W. Clinical Global Impressions ECDEU Assessment Manual for psychopharmacology, Revised. Bethesda, Md, National Institute of Mental Health, 1976

HAGERMAN RJ, MURPHY MA, WITTENBERGER MD. A controlled trial of stimulant medication in children with the fragile X syndrome. *Am J Med Genet* 1988, **30** : 377-392

HAGOPIAN LP, ROOKER GW, ROLIDER NU. Identifying empirically supported treatments for pica in individuals with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2114-2120

HANDEN BL, GILCHRIST R. Practitioner Review?: Psychopharmacology in children and adolescents with mental retardation. *J Child Psychol Psychiatry* 2006, **47** : 871-882

HANDEN BL, HARDAN AY. Open-label, prospective trial of olanzapine in adolescents with subaverage intelligence and disruptive behavioral disorders. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2006, **45** : 928-935

HANDEN BL, BREAUX AM, GOSLING A, PLOOF DL, FELDMAN H. Efficacy of methylphenidate among mentally retarded children with attention deficit hyperactivity disorder. *Pediatrics* 1990, **86** : 922-930

HANDEN BL, BREAUX AM, JANOSKY J, MCAULIFFE S, FELDMAN H, GOSLING A. Effects and noneffects of methylphenidate in children with mental retardation and ADHD. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1992, **31** : 455-461

HANDEN BL, JANOSKY J, MCAULIFFE S, BREAUX AM, FELDMAN H. Prediction of response to methylphenidate among children with ADHD and mental retardation. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 1994, **33** : 1185-1193

HANDEN BL, JOHNSON CR, LUBETSKY M. Efficacy of methylphenidate among children with autism and symptoms of attention-deficit hyperactivity disorder. *J Autism Dev Disord* 2000, **30** : 245-255

HAS (HAUTE AUTORITÉ DE SANTÉ). Autisme et autres troubles envahissants du développement: interventions éducatives et thérapeutiques coordonnées chez l'enfant et l'adolescent. Argumentaire scientifique mars 2012

HÄSSLER F, REIS O. Pharmacotherapy of disruptive behavior in mentally retarded subjects: A review of the current literature. *Dev Disabil Res Rev* 2010, **16** : 265-272

HASTINGS RP, BECK A, DALEY D, HILL C. Symptoms of ADHD and their correlates in children with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2005, **26** : 456-468

HAW C, STUBBS J. A survey of off-label prescribing for inpatients with mild intellectual disability and mental illness. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 858-864

HEINZ H. Klinisch-jugendpsychiatrische Erfahrungen mit Ciatyl. *Med Klin* 1967, **62** : 426-428

HOLDEN B, GITLESEN JP. Psychotropic medication in adults with mental retardation: prevalence, and prescription practices. *Res Dev Disabil* 2004, **25** : 509-521

HOLDEN B, GITLESEN JP. The relationship between psychiatric symptomatology and motivation of challenging behaviour: A preliminary study. *Res Dev Disabil* 2008, **29** : 408-413

HOLLANDER E, WASSERMAN S, SWANSON EN, CHAPLIN W, SCHAPIRO ML, et coll. A double-blind placebo-controlled pilot study of olanzapine in childhood/adolescent pervasive developmental disorder. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2006, **16** : 541-548

HONIGFELD G, GILLIS RD, KLETT CJ. NOSIE: Nurses' Observation Scale for inpatient evaluation. In : ECDEU Assessment Manual for Psychopharmacology, rev. ed. Rockville. GUY W (Ed). MD, NIMH, 1976

HOVE O, BODFISH J. Prevalence of eating disorders in adults with mental retardation living in the community. *Am J Ment Retard* 1999, **109** : 501-506

HURLEY AD. Mood disorders in intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2006, **19** : 465-469

JENNETT HK, HAGOPIAN LP. Identifying empirically supported treatments for phobic avoidance in individuals with intellectual disabilities. *Behav Ther* 2008, **39** : 151-161

KAPLAN G, MCCracken JT. Psychopharmacology of Autism Spectrum Disorders. *Pediatr Clin North Am* 2012, **59** : 175-187

KEMPH JP, DE VANE CL, LEVIN GM, JARECKE R, MILLER RL. Treatment of aggressive children with clonidine: results of an open pilot study. *Am J Acad Child Adolesc Psychiatry* 1993, **32** : 577-581

KOWATCH RA, FRISTAD M, BIRMAHER B, WAGNER KD, FINDLING RL, HELLANDER M. Treatment guidelines for children and adolescents with bipolar disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2005, **44** : 213-235

LAAKSO ML, LINDBLOM N, LEINONEN L, KASKI M. Endogenous melatonin predicts efficacy of exogenous melatonin in consolidation of fragmented wrist-activity rhythm of adult patients with developmental brain disorders: A double-blind, placebo-controlled, crossover study. *Sleep Med* 2007, **8** : 222-239

LERNER AJ. Treatment of pica behavior with olanzapine. *CNS Spectrums* 2008, **13** : 19

LEUCHT S, CORVES C, ARBTER D, ENGEL RR, LI C, DAVIS JM. Second-generation versus first-generation antipsychotic drugs for schizophrenia: a meta-analysis. *Lancet* 2009, **373** : 31-41

LEUNISSEN CL, DE LA PARRA NM, TAN IY, RENTMEESTER TW, VADER CI, et coll. Antiepileptic drugs with mood stabilizing properties and their relation with psychotropic drug use in institutionalized epilepsy patients with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2011, **32** : 2660-2668

LOHR WD, HONAKER J. Atypical Antipsychotics for the Treatment of Disruptive Behavior. *Pediatr Ann* 2013, **42** : 72-77

LOTT IT, MCGREGOR M, ENGELMAN L, TOUCHETTE P, TOURNAY A, et coll. Longitudinal prescribing patterns for psychoactive medications in community-based individuals with developmental disabilities: utilization of pharmacy records. *J Intellect Disabil Res* 2004, **48** : 563-571

MARCUS RN, OWEN R, KAMEN L, MANOS G, MCQUADE RD, et coll. A placebo-controlled, fixed-dose study of aripiprazole in children and adolescents with irritability associated with autistic disorder. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry* 2009, **48** : 1110-1119

MASI G, MARCHESCHI M, PFANNER P. Paroxetine in depressed adolescents with intellectual disability: an open label study. *J Intellect Disabil Res* 1997, **41** : 268-272

MATSON JL, DEMPSEY T. Autism spectrum disorders: Pharmacotherapy for challenging behaviors. *J Dev Phys Disabil* 2008, **20** : 175-191

MATSON JL, SHOEMAKER ME. Psychopathology and intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2011, **24** : 367-371

MATSON JL, BAMBURG JW, MAYVILLE EA, PINKSTON J, BIELECKI J, et coll. Psychopharmacology and mental retardation: a 10 year review (1990-1999). *Res Dev Disabil* 2000, **21** : 263-296

MATSON JL, NEAL D, KOZLOWSKI AM. Treatments for the challenging behaviours of adults with intellectual disabilities. *Can J Psychiatry* 2012, **57** : 587-592

MATSON JL, HATTIER MA, BELVA B, MATSON ML. Pica in persons with developmental disabilities: Approaches to treatment. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 2564-2571

MCCARTHY J. Post-traumatic stress disorder in people with learning disability. *Adv Psychiatr Treat* 2001, **7** : 163-169

MELTZER H, GILL B, PETTICREW M, HINDS K. OPCS Surveys of Psychiatric Morbidity in Great Britain, Report 1: the prevalence of psychiatric morbidity among adults living in private households. London, Her Majesty's Stationary Office, 1995

MEVISSSEN L, DE JONGH A. PTSD and its treatment in people with intellectual disabilities: a review of the literature. *Clin Psychol Rev* 2010, **30** : 308-316

MILLET B, VANELLE JM, BENYAYA J. Prescrire les psychotropes. Issy-les-Moulineaux, Elsevier Masson, 2014

OLIVER C, RICHARDS C. Self-injurious behaviour in people with intellectual disability. *Curr Opin Psychiatry* 2010, **23** : 412-416

OPEPS. Rapport sur le bon usage des médicaments psychotropes. 2006 (<http://www.ladocumentationfrancaise.fr/rapports-publics/064000593/index.shtml> ; consulté le 15 juin 2015)

OWEN R, SIKICH L, MARCUS RN, COREY-LISLE P, MANOS G, et coll. Aripiprazole in the Treatment of Irritability in Children and Adolescents With Autistic Disorder. *Pediatrics* 2009, **124** : 1533-1540

PACE GM, TOYER EA. The effects of a vitamin supplement on the pica of a child with severe mental retardation. *J Appl Behav Anal* 2000, **33** : 619-622

PAUL MM, AYUB M. Clozapine for psychotic disorders in adults with intellectual disabilities. In: Cochrane Database of Systematic Reviews. John Wiley & Sons, Ltd, 1996 (<http://onlinelibrary.wiley.com.www.ezp.biu-montpellier.fr/doi/10.1002/14651858.CD010625/abstract>)

PÉRISSE D, GUINCHAT V, HELLINGS JA, BAGHDADLI A. Traitement pharmacologique des comportements problématiques associés aux troubles du spectre autistique : revue de la littérature. *Neuropsychiatrie de l'Enfance et de l'Adolescence* 2012, **60** : 42-51

PFEIFER JC, KOWATCH RA, DELBELLO MP. Pharmacotherapy of bipolar disorder in children and adolescents: recent progress. *CNS Drugs* 2010, **24** : 575-593

PHILLIPS L, APPLETON RE. Systematic review of melatonin treatment in children with neurodevelopmental disabilities and sleep impairment. *Dev Med Child Neurol* 2004, **46** : 771-775

POLANCZYK G, DE LIMA MS, HORTA BL, BIEDERMAN J, ROHDE LA. The worldwide prevalence of ADHD: a systematic review and metaregression analysis. *Am J Psychiatry* 2007, **164** : 942-948

POLITTE LC, MCDOUGLE CJ. Atypical antipsychotics in the treatment of children and adolescents with pervasive developmental disorders. *Psychopharmacology* 2014, **231** : 1023-1036

RANA F, GORMEZ A, VARGHESE S. Pharmacological interventions for self-injurious behaviour in adults with intellectual disabilities. In: *Cochrane Database of Systematic Reviews*. John Wiley & Sons, Ltd. 2013 (<http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/14651858.CD009084.pub2/abstract>)

REINARES M, ROSA AR, FRANCO C, GOIKOLEA JM, FOUNTOLAKIS K, et coll. A systematic review on the role of anticonvulsants in the treatment of acute bipolar depression. *Int J Neuropsychopharmacol* 2013, **16** : 485-496

REINBLATT SP, RIFKIN A, FREEMAN J. The efficacy of ECT in adults with mental retardation experiencing psychiatric disorders. *J ECT* 2004, **20** : 208-212

ROJAHN J, MATSON JL, LOTT D, ESBENSEN AJ, SMALLS Y. The Behavior Problems Inventory: An instrument for the assessment of self-injury, stereotyped behavior, and aggression/destruction in individuals with developmental disabilities. *J Autism Dev Disord* 1984, **31** : 577-588

ROWLES BM, FINDLING RL. Review of pharmacotherapy options for the treatment of attention-deficit/hyperactivity disorder (ADHD) and ADHD-like symptoms in children and adolescents with developmental disorders. *Dev Disabil Res Rev* 2010, **16** : 273-282

RUSH AJ, FRANCES A. Expert consensus guideline series?: Treatment of psychiatric and behavioral problems in mental retardation. *Am J Ment Retard* 2000, **105** : 159-228

SAJITH S G, CLARKE D. Melatonin and sleep disorders associated with intellectual disability: a clinical review. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 2-13

SANTOSH PJ, BAIRD G. Psychopharmacotherapy in children and adults with intellectual disability. *Lancet* 1999, **354** : 233-242

SAWYER A, LAKE JK, LUNSKY Y, LIU SK, DESARKAR P. Psychopharmacological treatment of challenging behaviours in adults with autism and intellectual disabilities: a systematic review. *Res Autism Spectr Disord* 2014, **8** : 803-813

SENÉCAL P, PAQUET A, RIVARD M. Évaluation et traitement de l'anxiété chez les personnes ayant une déficience intellectuelle. *Journal de Thérapie Comportementale et Cognitive* 2011, **21** : 103-108

SHEDLACK KJ, HENNEN J, MAGEE C, CHERON DM. Assessing the utility of atypical anti-psychotic medication in adults with mild mental retardation and comorbid psychiatric disorders. *J Clin Psychiatry* 2005, **66** : 52-62

SHIBER JR. Severe non-anion gap metabolic acidosis induced by Topiramate: a case report. *J Emerg Med* 2010, **38** : 494-496

SINGH AN, MATSON JL, HILL BD, PELLA RD, COOPER CL, ADKINS AD. The use of clozapine among individuals with intellectual disability: a review. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 1135-1141

DEB S, SOHANPAL SK, SONI R, LENÔTRE L, UNWIN G. The effectiveness of antipsychotic medication in the management of behaviour problems in adults with intellectual disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 766-77

SPIVAK B, MOZES T, MESTER R, KODELIK M, WEIZMAN A. Zuclopenthixol treatment of behavioral disturbances in mentally retarded children and adolescents: an open-label study. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2001, **11** : 279-284

STIGLER KA, DIENER JT, KOHN AE, LI L, ERICKSON CA, et coll. Aripiprazole in pervasive developmental disorder not otherwise specified and asperger's disorder: a 14-week, prospective, open-label study. *J Child Adolesc Psychopharmacol* 2009, **19** : 265-274

STOLKER J, KOEDOOT P, HEERDINK E, LEUFKENS H, NOLEN W. Psychotropic drug use in intellectually disabled group-home residents with behavioural problems. *Pharmaco-psychiatry* 2002, **35** : 19-23

STURMEY P. Treatment of psychopathology in people with intellectual and other disabilities. Canadian Journal of Psychiatry. *Rev Can Psychiatr* 2012, **57** : 593-600

SYMONS FJ, THOMPSON A, RODRIGUEZ MC. Self-injurious behavior and the efficacy of naltrexone treatment: A quantitative synthesis. *Ment Retard Dev Disabil* 2004, **10** : 193-200

THOMSON A, MALTEZOS S, PALIOKOSTA E, XENITIDIS K. Amfetamine for attention deficit hyperactivity disorder in people with intellectual disabilities. *Cochrane Database Syst Rev* 2009a, **1** : CD007009

THOMSON A, MALTEZOS S, PALIOKOSTA E, XENITIDIS K. Risperidone for attention-deficit hyperactivity disorder in people with intellectual disabilities. *Cochrane Database Syst Rev* 2009b, **2** : CD007011

TYRER P, OLIVER-AFRICANO PC, AHMED Z, BOURAS N, COORAY S, et coll. Risperidone, haloperidol, and placebo in the treatment of aggressive challenging behaviour in patients with intellectual disability: a randomised controlled trial. *Lancet* 2008, **371** : 57-63

VAN DE WOUW E, EVENHUIS HM, ECHTELD MA. Prevalence, associated factors and treatment of sleep problems in adults with intellectual disability: a systematic review. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 1310-1332

WACHTEL LE, DHOSSCHE DM, FINK M, JAFFE R, KELLNER CH, et coll. ECT for developmental disability and severe mental illness. *Am J Psychiatry* 2013, **170** : 1498-1499

WASDELL MB, JAN JE, BOMBEN MM, FREEMAN RD, RIETVELD WJ, et coll. A randomized, placebo-controlled trial of controlled release melatonin treatment of delayed sleep phase syndrome and impaired sleep maintenance in children with neurodevelopmental disabilities. *J Pineal Res* 2008, **44** : 57-64

WING L, GOULD J. Systematic recording of behaviors and skills of retarded and psychotic children. *J Autism Child Schizophr* 1978, **8** : 79-97

Cancers chez les personnes déficientes intellectuelles

Fréquence

L'évaluation de la fréquence des cancers des personnes en situation de déficience intellectuelle est difficile (Hogg et coll., 2001). Contrairement aux nombreuses études anciennes qui indiquaient un risque faible de cancers (Satgé et coll., 2007), deux enquêtes de prévalence plus récentes suggèrent une incidence comparable à celle de la population générale. La première trouve, en Finlande, un risque standardisé (SIR)²⁷⁸ à 0,9 (Patja et coll., 2001a), la seconde, conduite en Australie de l'Ouest, fournit un SIR à 1,14 pour les hommes et à 1,01 pour les femmes, tous âges confondus (Sullivan et coll., 2004). Une étude dans le comté de Leicester au Royaume-Uni indique une mortalité par cancer équivalente à celle de la population anglaise avec un taux standardisé à 0,94 (Kiani et coll., 2010). Les études institutionnelles sont très rares. Un établissement des Pays-Bas a trouvé un taux standardisé de morbidité par cancer à 0,85 (Evenhuis, 1997).

La fréquence des cancers varie avec l'âge

Dans une étude réalisée en Australie, le risque standardisé de cancer chez les personnes avec déficience intellectuelle est fortement augmenté pour les quatre premières années de vie, environ 7 fois supérieur dans les deux sexes (Sullivan et coll., 2004). Cette élévation du risque, retrouvée dans toutes les études, s'explique par les atteintes génétiques comme la trisomie 21, la sclérose tubéreuse de Bourneville et d'autres maladies plus rares dans lesquelles le risque néoplasique est élevé. Passée la petite enfance, le risque néoplasique décroît progressivement à l'adolescence pour rejoindre des valeurs équivalentes à celles de la population générale. Chez l'adulte de 20 à 59 ans, le risque estimé est similaire à celui de la population générale (Patja et coll., 2001a ; Sullivan et coll., 2004). Après 60 ans, l'augmentation de l'espérance de vie des personnes déficientes intellectuelles, même si elle reste

278. *Standardized Incidence Ratio (SIR)*.

inférieure à celle de la population générale, les expose au cancer (Strauss et Shavelle, 1998). Dans cette tranche d'âge, le risque standardisé a été estimé à 0,7 pour les hommes et à 1 pour les femmes (Sullivan et coll., 2004).

Les cancers ont une répartition particulière

Chez les personnes déficientes intellectuelles, la répartition des cancers selon les organes se démarque nettement de celle observée dans la population générale. Il y a par exemple un risque plus élevé (mais dont l'ampleur reste à établir précisément) de développer des tumeurs digestives (œsophage, estomac, foie, vésicule biliaire, côlon), des tumeurs cérébrales ou des tumeurs testiculaires. À l'inverse, un risque moindre de développer des tumeurs des voies aérodigestives hautes, des tumeurs pulmonaires et des tumeurs du col utérin pour les femmes est observé (Satgé et coll., 2007). Il est à noter que le groupe désigné par le terme de personnes déficientes intellectuelles est très hétérogène, rassemblant d'une part, plus de 2 000 maladies génétiques et d'autre part, des déficiences de causes ischémiques néonatales, toxiques, infectieuses, traumatiques, environnementales ou par défaut de stimulation... On peut ainsi décrire un risque tumoral pour tout le groupe et un risque propre à certaines atteintes. Schématiquement, trois facteurs ont un rôle facilitant ou protecteur sur le développement des cancers :

- le premier facteur est le risque, parfois la protection, que confère la maladie responsable de la déficience. Ainsi, la trisomie 21 favorise les leucémies qui sont environ 20 fois plus fréquentes, et protège contre les tumeurs mammaires qui sont environ 10 fois plus rares que dans la population générale (Satgé et coll., 1998 et 2001). Chacune des plus de 2 000 atteintes génétiques qui comportent une déficience intellectuelle sont ainsi potentiellement associées à un risque tumoral propre ;
- le second facteur concerne les conditions de vie et le mode de vie des personnes déficientes intellectuelles qui vont, soit favoriser, soit réduire le risque pour un cancer donné. Le surpoids et l'obésité, le portage gastrique d'*Helicobacter pylori* vont favoriser les cancers gastriques, du sein et du côlon. La plus faible consommation de tabac et d'alcool, la moindre exposition solaire vont réduire respectivement le risque de cancers pulmonaires et de la peau ;
- le dernier facteur concerne l'interaction entre le génome familial de la personne et l'environnement, comme pour toute autre personne de sa famille non atteinte d'une déficience intellectuelle. Dans une famille portant un gène prédisposant au cancer du sein, une femme déficiente intellectuelle aura a priori un risque augmenté pour cette tumeur.

Enfin, le risque tumoral varie avec le degré de la déficience intellectuelle et de façon variable selon les organes (Satgé et coll., 2007). Tous ces facteurs montrent la complexité du groupe dans sa totalité et la nécessité de bien connaître le risque afin d'adapter les stratégies de surveillance médicale, de prévention et de dépistage. Il faudra pour cela connaître le profil tumoral du groupe dans son ensemble (Satgé et coll., 2007), à défaut connaître le risque propre pour chaque atteinte (Satgé et De Lonlay, 2010 ; Farach et coll., 2013).

Prévention

La prévention des cancers chez les personnes déficientes intellectuelles porte sur les mêmes facteurs de risque que ceux actifs chez les personnes non déficientes, mais avec un impact différent. Ainsi, l'impact néfaste du tabac, de l'alcool, de l'exposition solaire excessive, des relations sexuelles et des expositions professionnelles toxiques est moins marqué. Au contraire, le surpoids et l'obésité, l'absence d'exercice physique, le portage gastrique d'*Helicobacter pylori* et le reflux gastro-œsophagien sont des facteurs prédisposant qui ont un impact plus important que sur la population générale.

En règle générale, la consommation de tabac et d'alcool, responsable notamment du cancer des voies aéro-digestives hautes, du poumon et de la vessie, est moindre chez les personnes déficientes intellectuelles. Ces consommations sont surtout observées chez les personnes avec une déficience légère (Hymowitz et coll., 1997). Des interventions pour réduire la consommation de tabac et d'alcool ont été menées au Royaume-Uni, aux États-Unis et en Australie principalement (Kerr et coll., 2013), ainsi qu'en France dans la région Languedoc-Roussillon (Stoebner-Delbarre et coll., 2013). Une revue systématique de la littérature montre qu'il faut, dans les études, améliorer la méthodologie des interventions (Kerr et coll., 2013).

Le surpoids et l'obésité sont plus fréquents chez les enfants et adultes déficients intellectuels que dans la population générale (Rimmer et Yamaki, 2006). Selon la grande cohorte prospective américaine menée en population générale (plus de 900 000 adultes avec un suivi de 16 ans), ces facteurs sont responsables de 20 % de l'ensemble des cancers, plus particulièrement des cancers du côlon et rectum, foie, vésicule biliaire, vessie, pancréas, œsophage, rein, prostate, sein, utérus et ovaires (Calle et coll., 2003). Les revues systématiques sur les interventions pour réduire le surpoids menées chez l'enfant déficient intellectuel (Maïano et coll., 2014) et chez l'adulte déficient intellectuel (Spanos et coll., 2013), indiquent que celles-ci sont encourageantes,

mais ont un effet limité sur les comportements alimentaires. Il est nécessaire de confirmer, analyser et approfondir ces premières données par des études menées, là aussi, avec une méthodologie plus rigoureuse comme l'indiquent ces deux récentes revues de la littérature (Spanos et coll., 2013 ; Maïano et coll., 2014).

La bactérie *Helicobacter pylori* est un carcinogène gastrique reconnu. Son portage est plus fréquent chez les personnes déficientes intellectuelles que dans la population générale. Le traitement de cette infection est possible, mais plus difficile chez les personnes déficientes intellectuelles (Wallace et coll., 2004). Il ne semble pas y avoir dans la littérature d'études sur les interventions pour réduire le risque de cancer gastrique chez ces personnes. La prévalence du reflux gastro-œsophagien, plus élevée chez les personnes déficientes intellectuelles (Böhmer et coll., 1999), est un important facteur de risque de cancer du bas œsophage. Sa reconnaissance et sa prise en charge sont des mesures de prévention importantes. Nous ne connaissons pas d'études récentes portant sur ce sujet.

Au total, les actions de prévention du cancer sont encore au stade expérimental pour la lutte contre le surpoids et l'obésité et pour la consommation de tabac et d'alcool. Elles sont à envisager pour le portage d'*Helicobacter pylori* et le reflux gastro-œsophagien. Enfin, comme la prévention du cancer repose sur l'environnement des personnes déficientes intellectuelles, il est important d'alerter les familles et les professionnels dans les institutions, des possibilités de prévention. Une enquête menée en Irlande souligne qu'il faut accroître les connaissances sur les cancers des équipes institutionnelles (Hanna et coll., 2011). Pareillement, les familles des personnes déficientes intellectuelles sont peu informées sur le sujet.

Dépistage

La participation des personnes déficientes intellectuelles adultes au dépistage des cancers du sein, du col utérin et du côlon est nettement inférieure à celle de la population générale. Les données sur la participation sont hétérogènes, fragmentaires et variables selon les groupes testés et les pays. Elles ne sont pas toujours généralisables, comme par exemple les enquêtes recrutant des personnes rattachées à un dispositif institutionnel ou incluses dans un réseau d'utilisateurs de services : elles ne peuvent pas rendre compte des personnes déficientes intellectuelles non référencées dans des réseaux sanitaires et sociaux, particulièrement les personnes avec déficience intellectuelle légère qui représentent pourtant la majorité. Le dépistage du cancer

du sein est actuellement le mieux suivi, puis vient le cancer du col utérin alors que très peu de données sont disponibles pour le cancer du côlon.

Le cancer du sein est estimé globalement aussi fréquent chez les personnes déficientes intellectuelles que dans la population générale (Patja et coll., 2001a) avec un risque réduit pour le sous-groupe des femmes porteuses de trisomie 21, alors qu'un risque est plus important pour, par exemple, le syndrome de Cowden, la neurofibromatose de type 1 et chez les femmes atteintes d'une infirmité motrice cérébrale (Willis et coll., 2008). Une étude récente menée en France a montré des carcinomes du sein découverts à un stade significativement plus avancé et à un âge plus jeune de 7 ans que les femmes non déficientes (Satgé et coll., 2014). La nécessité du dépistage du cancer du sein chez les femmes déficientes intellectuelles n'est pas discutée. Cette nécessité est même encore plus forte lorsqu'on tient compte des lourdes difficultés thérapeutiques pour traiter les tumeurs découvertes à un stade plus avancé. Pourtant, les enquêtes indiquent une participation au dépistage de ce cancer 1,5 à 2 fois moindre aux États-Unis, au Canada et au Royaume-Uni (Cobigo et coll., 2013). En France, il n'y a pas d'étude spécifiquement centrée sur les femmes déficientes intellectuelles, mais deux enquêtes réalisées en région PACA incluent à la fois des patientes avec déficience intellectuelle et d'autres porteuses d'un handicap physique. La participation au dépistage y était 5 fois moindre pour les personnes handicapées quel que soit leur lieu de résidence (Verger et coll., 2005) et 2 fois moindre pour les personnes en établissement (Couëpel et coll., 2011). De nombreux obstacles au dépistage expliquent cette participation plus faible : difficultés pour amener les personnes au lieu de dépistage, adaptation insuffisante des appareillages, nécessité de consacrer un temps plus long pour l'examen, méconnaissance de l'importance du dépistage par les équipes médico-sociales. Pour les personnes en situation de déficience intellectuelle s'ajoutent les difficultés de compréhension, le manque de connaissance dans le domaine du cancer, la peur, la gêne et parfois un refus de participer (Cobigo et coll., 2013). Des interventions visant à augmenter la participation, menées soit de personne à personne, soit en groupes, ont pu l'améliorer partiellement (Swaine et coll., 2014). En cas d'impossibilité de dépistage par mammographie, il reste la possibilité de lui substituer une surveillance échographique voire manuelle par palpation. Pour les femmes trisomiques 21, compte tenu de la sensibilité accrue aux radiations ionisantes, une surveillance échographique peut être préférée (Satgé et Sasco, 2002).

Le dépistage du cancer cervico-utérin est encore moins bien suivi que celui du sein. Le taux de participation est 2 à 5 fois inférieur à celui de la population générale. Dans les études menées aux États-Unis, au Canada, au

Royaume-Uni (Cobigo et coll., 2013) et en Asie (Lin et coll., 2010), le consensus observé pour le cancer du sein fait ici défaut. L'activité sexuelle étant le facteur de risque essentiel de ce cancer, certaines équipes proposent de limiter le dépistage par frottis aux femmes sexuellement actives (Wilkinson et coll., 2007). D'autres estiment que toutes les femmes déficientes intellectuelles adultes doivent bénéficier du dépistage, comme c'est le cas dans la population générale (Swaine et coll., 2014). Il faut reconnaître que les frottis réalisés sur des patientes en institution sont, dans l'ensemble, nettement moins pathologiques que les frottis pratiqués chez les femmes dans la population générale (Jaffe et coll., 2002) et que les études épidémiologiques indiquent un risque de cancer cervico-utérin faible (Patja et coll., 2001a ; Sullivan et coll., 2004). Cependant, la découverte de tumeurs du col utérin à un stade très avancé (Kastner et coll., 1993 ; Hogg et coll., 2001) montre qu'une surveillance est nécessaire, au moins pour les femmes actives sexuellement. L'acte intrusif qu'est un prélèvement cervico-vaginal de dépistage, doit être préparé et doit se faire dans des conditions précises respectant l'intimité et les difficultés de communication des femmes déficientes intellectuelles.

La fréquence du cancer colique et rectal a été estimée aussi élevée chez les adultes déficients intellectuels que dans la population générale (Jancar et Jancar, 1977 ; Patja et coll., 2001a ; Sullivan et coll., 2004) et possiblement plus élevée chez les personnes hébergées en institution que chez celles vivant dans la communauté (Hogg et coll., 2001). Le dépistage du cancer colorectal étant mis en place depuis peu, les données de participation sont rares. Au Royaume-Uni (Osborn et coll., 2012), la participation au test de recherche de sang dans les selles a été estimée légèrement inférieure à celle de la population générale. En France, en région PACA, le dépistage n'a pu être pratiqué que dans 26 % des établissements hébergeant des populations de personnes avec déficience intellectuelle et/ou un handicap moteur (Couëpel et coll., 2011) alors que la participation à ce dépistage est d'environ 32 % pour la population générale française. Il faut garder à l'esprit qu'une personne non déficiente qui fait le choix de ne pas participer au dépistage de masse, est beaucoup plus à même de consulter un médecin devant des symptômes digestifs que ne le sera une personne déficiente intellectuelle. La pratique du test Hémocult est difficile pour des raisons de recueil, puisqu'il faut trois prélèvements en milieu sec en une semaine dans une population où la constipation est importante. Un nouveau test immunologique plus facile à réaliser va être bientôt accessible. Devant le risque de cancer et parce que les personnes déficientes intellectuelles ne communiquent pas leurs symptômes, il est important d'insister sur la nécessité de pratiquer ce dépistage. Une information adaptée aux personnes déficientes intellectuelles et aux équipes, une

bonne collaboration entre les professionnels du secteur sanitaire et médico-social au sein des institutions et entre les institutions et les structures sanitaires sont des conditions cruciales pour le succès du dépistage du cancer colorectal (Read et Latham, 2009).

Concernant les autres cancers, nous n'aborderons pas en détail le dépistage du cancer de la prostate dont la pertinence est discutée dans la population générale et parce que les tumeurs prostatiques sont rarement rapportées dans les études épidémiologiques du cancer chez les personnes déficientes intellectuelles (Patja et coll., 2001a ; Sullivan et coll., 2004 ; Kiani et coll., 2010). Les jeunes enfants trisomiques 21 sont particulièrement exposés aux leucémies myéloblastiques et lymphoblastiques. Il convient aussi de citer, car elles sont exemplaires, les propositions de suivi rapproché d'organes particulièrement vulnérables par imagerie ou dosages sériques, faites pour certaines affections avec déficience intellectuelle qui sont particulièrement à risque de cancer comme le syndrome de Costello (Gripp, 2005), le syndrome de Williams (Thornburg et coll., 2005), le syndrome de Beckwith Wiedeman (Tan et Amor, 2006).

Les actions de dépistage sont difficiles à mener chez les personnes déficientes intellectuelles. En institution, cela nécessite une bonne information des équipes médico-sociales et sanitaires sur le risque de cancer et sur l'importance du diagnostic précoce des tumeurs. Actuellement, les connaissances de ces équipes en matière de fréquence de cancer, de facteurs de risque, de mesures de prévention sont limitées (Hanna et coll., 2011). Pour les personnes hors des institutions et celles qui ne sont pas en lien avec un dispositif sanitaire, essentiellement les personnes avec déficience intellectuelle légère, leur participation au dépistage soulève des questions de repérage de cette population et de leur motivation à participer aux actions de dépistage qui leur sont proposées.

Traitement

En comparaison des travaux et publications portant sur le dépistage et la prévention des cancers, peu d'études sont consacrées au traitement des cancers chez les personnes déficientes intellectuelles, et il n'existe quasiment pas de données sur les résultats de ces traitements.

Traiter un cancer est encore plus difficile chez un adulte avec déficience intellectuelle que chez une personne sans déficience. À cela, plusieurs raisons. Tout d'abord, une découverte tardive des tumeurs pour un certain nombre de patients (Evenhuis, 1997 ; Tuffrey-Wijne et coll., 2009 ; Satgé et

coll., 2014). Or, le stade tumoral au diagnostic est un facteur pronostique de première importance, la survie étant souvent très différente entre les stades initiaux et les stades terminaux d'un cancer. De plus, à stade égal, les difficultés psychologiques et de communication d'une part (Rethoré, 2006), et les difficultés biologiques propres à certaines atteintes génétiques d'autre part, peuvent fortement limiter les possibilités thérapeutiques (Satgé et coll., 2007).

Un traitement bien mené nécessite l'accord et la coopération du patient : non pas un accord donné rapidement par la personne déficiente intellectuelle qui va acquiescer par complaisance ou pour abrégé un entretien qui l'embarasse, mais un accord reçu après vérification que la personne a bien compris ce qu'elle est en mesure de comprendre, de sa maladie et de l'enjeu du traitement (O'Regan et Drummond, 2008). Les personnes déficientes intellectuelles ont, autant que les personnes non déficientes, le droit de savoir la gravité et les risques de leur maladie et elles souhaitent être informées. Leur capacité à comprendre les situations quand elles sont bien expliquées, est sous-estimée. Dans ce but, des livrets expliquant le parcours diagnostique et thérapeutique des cancers pour les personnes sont disponibles en langue anglaise et en norvégien (Tuffrey-Wijne et Bernal, 2003 ; Skorpen et coll., 2010). Un livret équivalent en français est en préparation (projet Oncodéfi). Les difficultés psychologiques et de communication contribuent à rendre plus compliqué le suivi de la douleur et nécessitent d'expliquer l'importance de faire un acte comme une piqûre, une perfusion. Enfin, l'obligation de rester immobile pour les examens d'imagerie, une radiothérapie ou une chimiothérapie fait souvent renoncer au protocole habituel.

Les altérations biochimiques, métaboliques, hormonales et malformatives plus ou moins marquées, accompagnant de nombreuses atteintes génétiques associées à une déficience intellectuelle, compliquent le traitement et parfois, imposent de renoncer à certains moyens thérapeutiques. Ainsi, la chimiothérapie doit être adaptée et modifiée dans la trisomie 21 pour le traitement des leucémies, mais aussi des tumeurs solides (Satgé et coll., 2007 ; Hitzler, 2010). La radiothérapie doit être reconsidérée dans le syndrome de Nijmegen, l'ataxie télangiectasie et des gliomes optiques dans la neurofibromatose de type 1 (Satgé et coll., 2007). L'anesthésie doit prendre en compte les caractéristiques de chaque affection qui peut rendre difficile l'intubation, modifier la sensibilité et/ou le métabolisme des drogues administrées, perturber la coagulation, voire, nécessiter une procédure spécifique comme dans le syndrome de Rubinstein Taybi (Altintas et Cakmakaya, 2004). Les interventions chirurgicales pour tumeurs donnent lieu à plus de complications chez les personnes porteuses de troubles cognitifs (McNeeley et Elkins, 1989 ;

Bernstein et Offenbartl, 1991). Pour les cancers à petites cellules du poumon, il est observé aux États-Unis, un moindre recours à la chirurgie dans le groupe des personnes porteuses d'un handicap, y compris celles avec une déficience intellectuelle (Iezzoni et coll., 2008a). De même, dans une étude similaire, le groupe constitué de patientes porteuses d'une maladie mentale et de patientes avec déficience intellectuelle, avait moins souvent bénéficié de chirurgie conservatrice et de radiothérapie complémentaire pour le traitement de leur cancer du sein (Iezzoni et coll., 2008b). Une étude australienne a montré un plus grand nombre d'hospitalisations en cas de cancer en comparaison de la population générale, et la nécessité de développer un environnement adéquat pour les personnes déficientes intellectuelles (Sullivan et Hussein, 2008).

Les soins palliatifs auxquels doivent recourir les personnes au stade terminal de cancer, sont probablement la phase de prise en charge la plus travaillée et la mieux élaborée pour le groupe des personnes déficientes intellectuelles (Tuffrey-Wijne et coll., 2007).

Activité à l'étranger

Au fil de ce bilan, nous avons vu que la majorité des travaux sur les cancers des personnes déficientes intellectuelles sont menés dans un petit nombre de pays, en Europe, en Amérique du Nord et en Australie. Une évaluation exhaustive de ces travaux serait longue et dépasse le cadre de ce tour d'horizon, mais il est intéressant de s'arrêter quelques instants sur les dynamiques en cours.

En Europe, le Royaume-Uni et l'Irlande ont porté leur intérêt sur la prévention, le dépistage, l'accès aux soins, les soins palliatifs et l'information aux patients dans un contexte de politique nationale sanitaire et sociale qui prend largement en compte les personnes déficientes intellectuelles. Pour preuve, le premier fascicule édité sur ce sujet (Hogg et coll., 2001) est l'œuvre d'une coopération britannique et récemment, une importante étude menée sous l'appellation Cipold (*Confidential inquiry into premature deaths of people with learning disabilities*) a fait un bilan de la mortalité des personnes déficientes intellectuelles et des dysfonctionnements des soins qui leur sont donnés. Dans cette étude, le cancer a une place importante (Heslop et coll., 2014). Le Royaume-Uni est aussi à l'origine d'un réseau européen de soins palliatifs spécialement dédié aux personnes déficientes intellectuelles, notamment celles atteintes de cancer (EAPC Task Force).

Les Pays-Bas tiennent une place à part et sont exemplaires pour enseigner la déficience intellectuelle dans les facultés de médecine. Avec deux professeurs agrégés, c'est le seul pays à l'international qui s'est donné ce moyen institutionnel efficace de promotion de la santé dans ce groupe de personnes. À ce titre, des travaux de qualité sur les cancers, leur dépistage et leur prévention ont été menés dans la population générale et en institution (Evenhuis, 1997).

Les pays du nord de l'Europe, Finlande et Danemark ont réalisé d'importantes études épidémiologiques sur les cancers des personnes déficientes intellectuelles en général et sur les cancers des trisomiques 21 (Hasle et coll., 2000 ; Patja et coll., 2001a et b), en particulier. Ces études ont été possibles grâce à l'existence de registres des cancers et à la possibilité pour des équipes de chercheurs dans ces pays, d'accéder aux personnes déficientes intellectuelles repérées dans les systèmes sanitaires.

En Norvège, il faut rappeler le livret de communication expliquant le parcours diagnostique et thérapeutique du cancer déjà cité (Skorpen et coll., 2010) et un petit film expliquant le dépistage du cancer du sein aux personnes déficientes intellectuelles²⁷⁹. Dans les autres pays d'Europe, sans être inexistantes, les initiatives sont plus rares, ou pour le moins très peu visibles.

Au Canada, plusieurs travaux sur le dépistage incluent aussi des personnes porteuses d'autres handicaps. Il convient de saluer particulièrement une étude visant à améliorer la prise en charge des patients avec différents types de handicap dans laquelle les personnes déficientes intellectuelles sont bien différenciées quand cela est possible (Annable et coll., 2010). Le document reprend en détail certains aspects de la littérature sur le dépistage, le diagnostic et le traitement du cancer. Nous y renvoyons le lecteur intéressé pour approfondissement des travaux déjà menés dans différents pays. Cependant, ce bilan n'est pas exhaustif, notamment pour les actions de prévention.

Aux États-Unis, l'équipe du *Lurie Institute* a travaillé sur l'accès aux soins et sur le dépistage des cancers (Swaine et coll., 2013). Une équipe de Boston est axée sur le dépistage et intervient pour l'améliorer. Ainsi, le Pr Wilkinson a conduit une intervention au moyen d'un film expliquant le dépistage du cancer du sein (Greenwood et coll., 2014).

L'Australie a aussi une place à part pour le travail de ses équipes en épidémiologie, dépistage, accès aux soins et des travaux interventionnels (Sullivan et coll., 2007). Sans détailler, on peut encore citer les travaux ponctuels

dans différents pays, en épidémiologie, notamment en Israël et au Japon, et en matière de dépistage à Taïwan.

Cette communication n'inclut pas les recherches en biologie du cancer et de biologie moléculaire qui explorent le lien entre cancer et déficience cognitive, notamment sur le plan de l'épigénétique et des voies de signalisation comme RAS, PI3K, du gène responsable du syndrome de l'X fragile, des gènes portés par le chromosome 21. C'est un vaste sujet, actuellement en plein développement, qui nécessite à lui seul un texte dédié. Ces travaux sont menés principalement au Royaume-Uni, en Espagne, en Hollande en Belgique, en Italie, aux États-Unis, en Australie et en France.

Synthèse de cette revue

Trois constats se dégagent de cette revue. Le premier est un manque de données importantes, notamment sur certains types tumoraux ainsi que sur certaines étapes du parcours diagnostique et thérapeutique. Si les cancers du sein et du col utérin sont beaucoup étudiés, d'autres cancers sont très peu voire jamais cités, malgré leur fréquence donnée par les études épidémiologiques. De même, le dépistage et l'accès aux soins font l'objet de nombreux travaux, mais peu d'études épidémiologiques sont consacrées aux traitements et aux résultats du traitement. Le second constat concerne les populations étudiées : beaucoup d'études sont menées dans des populations en situation de handicap ou chez des patients présentant des problèmes psychiatriques sans isoler précisément les patients ayant une déficience intellectuelle. Le troisième est que les travaux sont surtout le fait d'équipes scientifiques et de praticiens du secteur médico-social, y compris des médecins et des psychiatres, incluant très peu les oncologues.

En réponse à cette situation, on peut suggérer une meilleure coordination des équipes au niveau international, la reconnaissance de la déficience intellectuelle comme une situation singulière, à isoler des maladies mentales et autres handicaps, et enfin l'implication d'oncologues dans les travaux de recherches. Une telle coopération a été amorcée lors du premier symposium sur les cancers des personnes déficientes intellectuelles qui s'est tenu au début du mois de février 2014 à Montpellier²⁸⁰. Il a donné naissance à la société internationale sur cancer et déficience intellectuelle (ISCIDD, *International Society on Cancer and Intellectual and Developmental Disabilities*).

280. www.oncodefi.org

Présentation d'Oncodéfi

Le projet Oncodéfi a progressivement émergé il y a 12 ans comme une réponse au déficit en données centralisées et coordonnées relatives aux cancers des personnes déficientes intellectuelles. Une telle base de données est indispensable à une prise en charge adéquate des personnes ayant des troubles cognitifs qui souffrent d'un cancer, compte tenu des nombreuses difficultés et des différents écueils qui attendent les équipes devant accueillir un patient déficient intellectuel. Oncodéfi a l'originalité et la pertinence de rassembler en une seule structure tous les sujets et toutes les approches concernant l'intersection de deux champs complexes de la médecine et du secteur médico-social, le cancer et la déficience intellectuelle. En cela le projet est unique à l'international. Comme l'indique cette synthèse, de nombreuses équipes en France et à l'étranger travaillent efficacement sur des aspects particuliers. Il était nécessaire de regrouper en un seul projet, en une seule structure, tous ces axes de recherches et de rassembler des médecins, des acteurs du secteur médico-social et des chercheurs des différentes disciplines. Cette position centrale permet d'embrasser d'un regard le champ complet des connaissances, de le structurer, de le synthétiser pour le rendre plus visible et disponible et de repérer les lacunes qui appellent des travaux de recherche.

Créée en 2012 avec l'aide de l'association Intelli'Cure (réseau au service de la personne déficiente intellectuelle²⁸¹), après 10 ans de gestation, l'association Oncodéfi occupe des locaux dans le parc Euromédecine de Montpellier depuis mars 2013.

Oncodéfi a trois axes : documentation, recherche et aide à la prise en charge des soins.

Sur le plan de la documentation, l'association constitue une bibliothèque spécialisée sur cancer et déficience intellectuelle et prépare des textes sur chaque type de déficience (2 000 maladies génétiques, atteintes non génétiques associées à une déficience intellectuelle), ainsi que des informations plus générales ; l'ensemble sera disponible sur le site Internet de l'association²⁸².

Sur le plan de la recherche, l'association conduit actuellement, en lien avec l'Institut Universitaire de Recherche Clinique de Montpellier, une enquête interventionnelle financée par l'Institut National du Cancer sur la répartition et les caractéristiques du cancer au moment de leur diagnostic chez les

281. www.intelli-cure.fr

282. www.oncodefi.net

personnes déficientes intellectuelles. Cette action menée dans le département de l'Hérault sera la première étude fournissant des données détaillées sur un nombre suffisant de personnes dans une zone géographique bien définie. Elle pourra servir de référence pour les travaux ultérieurs sur la prévention, le dépistage et le suivi oncologique des personnes déficientes intellectuelles. Des recherches portent aussi sur la distribution des cancers, leur dépistage chez les personnes vivant en institution en France, le profil tumoral de la trisomie 21 et d'autres syndromes, et enfin sur les difficultés du parcours diagnostique et thérapeutique des personnes déficientes intellectuelles touchées par un cancer.

Sur le plan des soins, Oncodéfi prépare un livret expliquant le parcours diagnostique et thérapeutique du cancer aux personnes déficientes intellectuelles. Un groupe de travail Oncodéfi évalue les points d'achoppement du parcours thérapeutique et réfléchit aux moyens de faciliter la délivrance des soins les mieux adaptés.

Oncodéfi mène des actions d'information auprès des familles et des professionnels.

Afin d'élargir l'horizon, de coordonner les efforts et de bénéficier de l'expérience d'équipes de différents pays, ainsi que pour partager notre expérience, Oncodéfi a organisé en février 2014²⁸³ le premier symposium international sur cancer et déficience intellectuelle qui rassemblait des participants de 11 pays. À cette occasion a été créée la première société internationale sur cancer et déficience intellectuelle : l'ISCIDD (*International Society on Cancer and Intellectual and/or Developmental Disabilities*), sur la base de la déclaration de Montpellier :

- les personnes avec déficience intellectuelle doivent avoir un égal accès aux services de santé en oncologie : la prévention, le dépistage, le traitement, l'accompagnement et les soins palliatifs, conformément à ceux disponibles pour la population générale. Cette déclaration est en accord avec la Convention internationale des Nations Unies sur les Droits des Personnes Handicapées de 2006 ;
- l'ISCIDD ambitionne de mieux comprendre et d'approfondir les connaissances spécifiques dans le domaine du cancer chez les personnes avec déficiences intellectuelles par la recherche fondamentale et appliquée, la collaboration, le partage d'expertise et des connaissances avec d'autres chercheurs et cliniciens, avec les familles et les personnes déficientes intellectuelles. Nous sommes convaincus que les progrès dans ce domaine seront également profitables à l'ensemble de la population.

283. Voir le site Internet : www.oncodefi.org

Nous attendons de ce groupe en cours de constitution une meilleure coordination, et une plus grande efficacité des études par une large discussion des problématiques et en mutualisant les moyens.

Conclusion

Le monde médical et médico-social vient de prendre conscience d'une question jusque-là ignorée qui, faute de connaissances et de moyens, privait les patients d'une prise en charge adéquate. Nous sommes au tout début de l'étude des cancers chez les personnes déficientes intellectuelles. La progression dans ce domaine sera un bénéfice important pour la qualité de vie des personnes déficientes intellectuelles. Ces recherches menées d'un point de vue encore jamais exploré, et l'amélioration des parcours de soins sur laquelle travaillent les équipes sont autant d'avancées pour comprendre et traiter le cancer qui sont propres à ce champ d'étude. Ces avancées seront transférables à la population générale comme on l'a observé pour les connaissances acquises dans les leucémies chez les enfants trisomiques 21.

Daniel Satgé²⁸⁴

Association Oncodéfi et Institut universitaire de recherche clinique, Montpellier

BIBLIOGRAPHIE

ALTINTAS F, CAKMAKKAYA S. Anesthetic management of a child with Rubinstein-Taybi syndrome. *Paediatr Anaesth* 2004, **14** : 610-611

ANNABLE G, STRIENSTRA D, CHOCHINOV HM. Addressing disability in cancer care. Canadian partnership against cancer 2010. <http://www.partnershipagainstcancer.ca/wp-content/uploads/Addressing-Disability-in-Cancer-Care.pdf>

BERNSTEIN GM, OFFENBARTL SK. Adverse surgical outcomes among patients with cognitive impairments. *Am Surg* 1991, **57** : 682-690

BÖHMER CJ, NIEZEN-DE BOER MC, KLINKENBERG-KNOL EC, DEVILLÉ WL, NADORP JH, MEUWISSEN SG. The prevalence of gastroesophageal reflux disease in institutionalized intellectually disabled individuals. *Am J Gastroenterol* 1999, **94** : 804-810

284. Je remercie le Pr Jacques Rouëssé, le Pr Marie-Odile Réthoré et le Pr Jean-Bernard Dubois pour leur relecture de ce texte. Mes remerciements à Christiane Satgé pour la préparation du manuscrit.

CALLE EE, RODRIGUEZ C, WALKER-THURMOND K, THUN MJ. Overweight, obesity, and mortality from cancer in a prospectively studied cohort of U.S. adults. *N Engl J Med* 2003, **348** : 1625-1638

COBIGO V, OUELLETTE-KUNTZ H, BALOGH R, LEUNG F, LIN E, LUNSKY Y. Are cervical and breast cancer screening programmes equitable? The case of women with intellectual and developmental disabilities. *J Intellect Disabil Res* 2013, **57** : 478-488

COUËPEL L, BOURGAREL S, PITEAU-DELOD M. Dépistage du cancer chez les personnes handicapées : pratiques en établissement médico-social. *Bulletin d'Information du CREA Bourgne* 2011, **311** : 9-21

EVENHUIS HM. Medical aspects of ageing in a population with intellectual disability: III. Mobility, internal conditions and cancer. *J Intellect Disabil Res* 1997, **41** : 8-18

FARACH A, FARACH LS, PAULINO AC. Therapeutic challenges in treating patients with fragile X syndrome and neoplasia. *Pediatr Blood Cancer* 2013, **60** : E153-E156

GREENWOOD NW, WANG CT, BOWEN D, WILKINSON J. Testing the feasibility of a DVD-based intervention to promote preparedness for mammography in women with intellectual disabilities. *J Cancer Educ* 2014, **29** : 99-105

GRIPP KW. Tumor predisposition in Costello syndrome. *Am J Med Genet C* 2005, **137** : 72-77

HANNA LM, TAGGART L, COUSINS W. Cancer prevention and health promotion for people with intellectual disabilities: an exploratory study of staff knowledge. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 281-291

HASLE H, CLEMMENSEN IH, MIKKELSEN M. Risks of leukemia and solid tumours in individuals with Down's syndrome. *Lancet* 2000, **355** : 165-169

HESLOP P, BLAIR PS, FLEMING P, HOGHTON M, MARRIOTT A, RUSS L. The Confidential Inquiry into premature deaths of people with intellectual disabilities in the UK: a population-based study. *Lancet* 2014, **383** : 889-895

HITZLER J. Cancer among persons with Down syndrome. *International Review of Research in Mental Retardation* 2010, **39** : 129-164

HOGG J, NORTHFIELD J, TURNBULL J. Cancer and people with learning disabilities: the evidence from published studies and experiences from cancer services. BILD Publications, Kidderminster, 2001

HYMOWITZ N, JAFFE FE, GUPTA A, FEUERMAN M. Cigarette smoking among patients with mental retardation and mental illness. *Psychiatr Serv* 1997, **48** : 100-102

IEZZONI LI, NGO LH, LI D, ROETZHEIM RG, DREWS RE, MCCARTHY EP. Treatment disparities for disabled medicare beneficiaries with stage I non-small cell lung cancer. *Arch Phys Med Rehabil* 2008a, **89** : 595-601

IEZZONI LI, NGO LH, LI D, ROETZHEIM RG, DREWS RE, MCCARTHY EP. Early stage breast cancer treatments for younger Medicare beneficiaries with different disabilities. *Health Serv Res* 2008b, **43** : 1752-1767

JAFFE JS, TIMELL AM, EISENBERG MS, CHAMBERS JT. Low prevalence of abnormal cervical cytology in an institutionalized population with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2002, **46** : 569-574

JANCAR MP, JANCAR J. Cancer and mental retardation. *Bristol Med Chir J* 1977, **92** : 3-7

KASTNER T, NATHANSON R, FRIEDMAN DL. Mortality among individuals with intellectual disability living in the community. *Am J Ment Retard* 1993, **98** : 285-292

KERR S, LAWRENCE M, DARBYSHIRE C, MIDDLETON AR, FITZSIMMONS L. Tobacco and alcohol-related interventions for people with mild/moderate intellectual disabilities: a systematic review of the literature. *J Intellect Disabil Res* 2013, **57** : 393-408

KIANI R, TYRER F, SHAIKH A, SATGÉ D. Cancer deaths in people with moderate to profound intellectual disabilities: the Leicestershire experience 1993-2006. *Int J Child Health Hum Dev* 2010, **3** : 215-221

LIN LP, LIN JD, SUNG CL, LIU TW, LIU YL, et coll. Papanicolaou smear screening of women with intellectual disabilities: a cross-sectional survey in Taiwan. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 403-409

MAÍANO C, NORMAND CL, AIMÉ A, BÉGARIE J. Lifestyle interventions targeting changes in body weight and composition among youth with an intellectual disability: A systematic review. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 1914-1926

MCNEELEY SG, ELKINS TE. Gynecologic surgery and surgical morbidity in mentally handicapped women. *Obstet Gynecol* 1989, **74** : 155-158

O'REGAN P, DRUMMOND E. Cancer information needs of people with intellectual disability: a review of the literature. *Eur J Oncol Nurs* 2008, **12** : 142-147

OSBORN DP, HORSFALL L, HASSIOTIS A, PETERSEN I, WALTERS K, NAZARETH I. Access to cancer screening in people with learning disabilities in the UK: cohort study in the health improvement network, a primary care research database. *PLoS One* 2012, **7** : e43841

PATJA K, EERO P, IIVANAINEN M. Cancer incidence among people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2001a, **45** : 300-307

PATJA K, MÖLSÄ P, IIVANAINEN M. Cause-specific mortality of people with intellectual disability in a population-based, 35-year follow-up study. *J Intellect Disabil Res* 2001b, **45** : 30-40

READ S, LATHAM D. Bowel cancer screening: involving people with learning disabilities. *Gastrointestinal Nursing* 2009, **7** : 20-27

RETHORÉ MO. How to talk to children with trisomy 21. *Int J Disabil Hum Dev* 2006, **5** : 333-336

RIMMER JH, YAMAKI K. Obesity and intellectual disability. *Ment Retard Dev Disabil Res Rev* 2006, **12** : 22-27

SATGÉ D, SOMMELET D, GENEIX A, NISHI M, MALET P, VEKEMANS MJ. A tumor profile in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1998, **78** : 207-216

SATGÉ D, SASCO AJ, PUJOL H, RETHORE MO. Les tumeurs mammaires chez les femmes trisomiques 21. *Bull Acad Natl Med* 2001, **185** : 1239-1254

SATGÉ D, SASCO AJ. Breast screening guidelines should be adapted in Down's syndrome. *Br Med J* 2002, **324** : 11-55

SATGÉ D, SASCO AJ, AZEMA B, CULINE S. Cancers in persons with intellectual deficiency: current data. In: *Mental retardation research focus*. CHARLETON MV (Ed). Nova Sciences Publisher New York 2007, pp 47-84

SATGÉ D, DE LONLAY P. A review of neoplasms in persons with intellectual disability related to inherited metabolic disorders. *Int J Child Health Hum Dev* 2010, **3** : 165-171

SATGÉ D, SAULEAU EA, JACOT W, RAFFI F, AZÉMA B, et coll. Age and stage at diagnosis: a hospital series of 11 women with intellectual disability and breast carcinoma. *BMC Cancer* 2014, **14** : 150

SKORPEN S, LARSEN F, HOLTHE T. Cancer and people with intellectual disabilities: user participation is important when creating adapted cancer information material. *Int J Health Child Hum Dev* 2010, **3** : 201-206

SPANOS D, MELVILLE CA, HANKEY CR. Weight management interventions in adults with intellectual disabilities and obesity: a systematic review of the evidence. *Nutr J* 2013, **12** : 132

STOEBNER-DELBARRE A, HUTEAU ME, BAEZA-VELASCO C, THEZENAS S, CLAUZEL AM, CUPISOL D. En région Languedoc Roussillon, un programme d'aide à l'arrêt du tabac pour les personnes en situation de handicap. *La Santé en Action*, n° 426, décembre 2013

STRAUSS D, SHAVELLE R. Life expectancy of persons with chronic disabilities. *J Insur Med* 1998, **30** : 96-108

SULLIVAN SG, HUSSAIN R. Hospitalisation for cancer and co-morbidities among people with learning disability in Australia. *Br J Learn Disabil* 2008, **36** : 191-197

SULLIVAN SG, HUSSAIN R, THRELFALL T, BITTLES AH. The incidence of cancer in people with intellectual disabilities. *Cancer Causes Control* 2004, **15** : 1021-1025

SULLIVAN SG, HUSSAIN R, GLASSON EJ, BITTLES AH. The profile and incidence of cancer in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 228-231

SWAINE JG, DABABNAH S, PARISH SL, LUKEN K. Family caregivers' perspectives on barriers and facilitators of cervical and breast cancer screening for women with intellectual disability. *Intellect Dev Disabil* 2013, **51** : 62-73

SWAINE JG, PARISH SL, LUKEN K, SON E, DICKENS P. Test of an intervention to improve knowledge of women with intellectual disabilities about cervical and breast cancer screening. *J Intellect Disabil Res* 2014, **58** : 651-663

TANTY, AMORDJ. Tumour surveillance in Beckwith-Wiedemann syndrome and hemi-hyperplasia: a critical review of the evidence and suggested guidelines for local practice. *J Paediatr Child Health* 2006, **42** : 486-490

THORNBURG CD, ROULSTON D, CASTLE VP. Burkitt lymphoma and Williams syndrome: a model for children with a multisystem disorder and malignancy. *J Pediatr Hematol Oncol* 2005, **27** : 109-111

TUFFREY-WIJNE I, BERNAL J. "Getting on" with cancer. *Learn Disabil Pract* 2003, **6** : 10-15

TUFFREY-WIJNE I, HOGG J, CURFS L. End of life and palliative care for people with intellectual disabilities who have cancer or other life-limiting illness: a review of the literature and available resources. *J Applied Res Int Disabil* 2007, **20** : 331-344

TUFFREY-WIJNE I, BERNAL J, HUBERT J, BUTLER G, HOLLINS S. People with learning disabilities who have cancer: an ethnographic study. *Br J Gen Pract* 2009, **59** : 503-509

VERGER P, AULAGNIER M, SOUVILLE M, RAVAUD JF, LUSSAULT PY, et coll. Women with disabilities: general practitioners and breast cancer screening. *Am J Prev Med* 2005, **28** : 215-220

WALLACE RA, SCHLUTER PJ, WEBB PM. Effects of *Helicobacter pylori* eradication among adults with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2004, **48** : 646-654

WILKINSON JE, CULPEPPER L, CERRETO M. Screening tests for adults with intellectual disabilities. *J Am Board Fam Med* 2007, **20** : 399-407

WILLIS DS, SATGÉ D, SULLIVAN SG. Breast cancer surveillance in women with learning disabilities *Int J Disabil Hum Dev* 2008, **7** : 405-411

Grossesses et naissances chez des femmes ayant une déficience intellectuelle

La parentalité chez des personnes avec une déficience intellectuelle (DI) est en général accompagnée d'un besoin de soutien tant pour les enfants que pour les parents. Des données épidémiologiques valides constituent une base essentielle afin de pouvoir répondre à ce besoin particulier avec une mesure adéquate. La présente contribution a pour objectif de présenter l'état des connaissances actuel dans la matière sur la base d'une analyse systématique de publications scientifiques internationales. Plus particulièrement, la prévalence et l'incidence de grossesses et naissances chez des femmes ayant une déficience intellectuelle, leur évolution dans le temps, puis des caractéristiques sélectionnées du groupe de personnes ainsi que des caractéristiques particulières de la gestation chez des femmes ayant une DI par rapport à des femmes sans DI seront étudiées.

Prévalence et incidence de grossesses et naissances chez des femmes ayant une déficience intellectuelle

Au niveau international, il n'y a que peu d'études sur l'incidence (fréquence d'occurrence par an) et la prévalence (part en termes de pourcentage par rapport à une population) de grossesses et naissances chez des femmes avec une DI. Pour la France, toute information à ce sujet fait défaut jusqu'à présent.

Morch et coll. (1997) ont réalisé une enquête par questionnaire au niveau national en Norvège. Ils ont interrogé des infirmières des services de santé publique sur le nombre d'enfants nés de parents avec une déficience intellectuelle dans leurs communes. Le degré de la déficience intellectuelle des parents a été évalué par les infirmières sur la base d'une *check-list* de différents comportements. Les auteurs indiquent une incidence de 27 enfants par an ainsi qu'une prévalence estimée de 430 enfants de moins de 16 ans dans une population de 4 millions de Norvégiens. Le taux d'incidence calculé est de 0,5 sur 1 000 naissances.

Aux Pays-Bas, Willems et coll. (2007) ont interrogé des institutions du système de soutien pour des personnes ayant une DI au sujet du nombre de parents connus avec une DI. En ce qui concerne la définition de la DI, on s'est basé sur les critères de l'AAMR (*American Association on Mental Retardation*) (précurseur de l'AAIDD, *American Association on Intellectual and Developmental Disabilities*). Cependant, le fonctionnement intellectuel n'était pas mesuré mais seulement estimé et les données sur les compétences adaptatives faisaient défaut. Les auteurs identifiaient 1 549 personnes avec une DI qui avaient des enfants. Ils en calculaient un taux de prévalence de 1,5 % par rapport à la population de personnes avec une DI aux Pays-Bas.

En Allemagne, Pixa-Kettner et coll. (1996) ont réalisé pour la première fois une enquête écrite à l'échelon national en 1993. Elle s'adressait à des institutions pour personnes avec une DI pour recenser les parentalités éventuellement connues dans leur entourage. Dans cette étude, les personnes qui vivent, travaillent ou sont encadrées dans des institutions pour personnes avec une déficience intellectuelle ont été définies comme personnes présentant une déficience intellectuelle. Les institutions rapportaient 969 parents avec 1 366 enfants au total. Dans une étude de suivi (Pixa-Kettner, 2007) qui a été menée selon une méthode similaire en 2005, 1 584 parents avec une DI ont été identifiés et ils avaient 2 199 enfants. Cette étude portait sur la période 1990 à 2005. Sur la base de données des statistiques démographiques, l'auteure estime le taux de prévalence de parentalités à 1,4 % par rapport aux femmes avec une DI en Allemagne.

Dans une petite circonscription en Suède, Weiber et coll. (2011) ont recherché les femmes qui avaient fréquenté des écoles spécialisées (cette forme d'école constitue le critère pour la définition de la DI) et qui avaient accouché entretemps par le biais du numéro d'identification personnelle. Sur la base de ce résultat, les auteurs ont calculé une incidence de 225 enfants par an (valeur estimée) de mères ayant une déficience intellectuelle pour toute la Suède (taux d'incidence de 2,1 sur 1 000 naissances). Pour la Suède, la prévalence d'enfants de 0-18 ans dont la mère a une déficience intellectuelle est d'environ 4 050.

Trois autres études se basent sur des données épidémiologiques d'origines médicales pour déterminer la fréquence de grossesses et naissances chez des femmes avec une DI.

Goldacre et coll. (2014) ont effectué une analyse secondaire d'un jeu de données statistiques (collecte de routine) sur les soins hospitaliers dans une région précise du sud-est de l'Angleterre pour la période de 1970 à 1989. Parmi les 245 007 naissances au total, les auteurs ont détecté

217 accouchements de femmes avec une DI. Cela correspond à un taux d'incidence de 0,88 sur 1 000 naissances. Dans ce contexte, la DI a été définie selon les critères de la CIM (catégories F70-F79).

Höglund et coll. (2012) ont étudié les grossesses et naissances chez des femmes ayant une DI en Suède pendant la période de 1999 à 2007 en se basant sur les registres nationaux des patients et des naissances. Pendant la période considérée, 326 accouchements de femmes avec une DI avaient été enregistrés. La définition de la DI se rapportait à la CIM 8-10. Par rapport à la totalité de 340 990 naissances dans la période considérée, le taux d'incidence est donc de 0,96 sur 1 000 naissances.

Orthmann Bless (2012, 2013) a déterminé la fréquence de grossesses et accouchements de femmes avec une DI en Suisse à l'aide d'une analyse de la statistique médicale des hôpitaux. Cette statistique obligatoire depuis 1997 documente tous les traitements hospitaliers dans les hôpitaux suisses selon les critères de la CIM. Dans la période considérée de 1998 à 2009, 176 grossesses ont été identifiées chez des femmes avec une déficience intellectuelle, 93 grossesses se sont terminées par la naissance d'au moins 98 enfants au total, 83 grossesses se sont terminées par un avortement. Compte tenu des informations du registre de l'état civil suisse (BEVNAT), les 98 accouchements de femmes avec une DI correspondent à un taux d'incidence de 0,11 sur 1 000 naissances.

Dans l'ensemble, il faut supposer que les données internationales sur la prévalence et l'incidence de grossesses et naissances chez des femmes avec une DI varient. Les taux de prévalence pour la parentalité se situent pour la plupart dans une plage de 1,5-3 % par rapport à la population des personnes avec une déficience intellectuelle. Selon les estimations actuelles, cela signifie qu'environ 2 à 3 sur 100 femmes avec une déficience intellectuelle deviennent mères. Les taux d'incidence dans des études plus récentes varient entre 0,1 sur 1 000 et environ 2 sur 1 000. Cela signifie qu'environ 1 naissance sur 10 000 jusqu'à environ 2 naissances sur 1 000 concernent une femme enceinte avec une DI. Les grandes différences entre les taux d'incidence sont probablement d'ordre méthodologique même si des différences réelles entre les différents pays ne peuvent pas être exclues. Des critères mesurables pour déterminer la présence d'une DI manquent dans les études où la fréquence de parentalité avec DI est établie par des professionnels impliqués dans les systèmes d'assistance (Pixa-Kettner et coll., 1996 ; Morch et coll., 1997 ; Willems et coll., 2007). La comparabilité des groupes de personnes identifiées ne peut pas être vérifiée. Ainsi, on arrive probablement à une surestimation de la fréquence de parentalité en présence d'une DI en raison de l'inclusion de femmes avec des limitations du fonctionnement

intellectuel plus légères comme les difficultés d'apprentissage. Dans les études fondées sur des données épidémiologiques (Höglund et coll., 2012 ; Orthmann Bless, 2012 et 2013 ; Goldacre et coll., 2014), des critères précis et comparables de la CIM sont employés pour la définition de la DI. Dans les contextes médicaux, il y a plutôt un risque d'une sous-estimation de la fréquence de parentalité en cas d'une DI. On peut en effet présumer que dans de nombreux cas, aucun code de DI (F7*) n'est attribué aux formes plus légères de la DI (sans syndrome) parce que ce diagnostic en relation avec une naissance ne paraît pas utile pour le traitement ou bien parce que la DI n'est pas dépistée par des médecins qui ne sont pas spécialisés dans la matière (cf. détails approfondis chez Orthmann Bless, 2013). Dans l'ensemble, les données actuellement disponibles sur la prévalence et l'incidence de grossesses et de naissances chez des femmes avec une DI sont à considérer comme des estimations dont la fiabilité est restreinte.

Évolution des grossesses et naissances chez des femmes avec une déficience intellectuelle dans le temps

Au niveau international, on suppose que l'incidence de grossesses et naissances chez des femmes avec une déficience intellectuelle était en augmentation pendant les dernières années voire décennies. Des données longitudinales n'existent que dans une mesure très réduite.

Dans leur étude citée ci-dessus, Goldacre et coll. (2014) ont considéré la période de 1970 à 1989 et ont détecté un nombre de naissances plus élevé chez les femmes avec une DI dans les deux dernières périodes de 5 ans (années 1980) par rapport aux deux premières périodes de 5 ans (années 1970).

Orthmann Bless (2012, 2013) a mené une étude longitudinale en Suisse qui porte sur la période de 1998 à 2009. Pendant ces 12 ans, l'incidence de grossesses chez des femmes avec une DI montrait une augmentation significative. L'incidence de naissances dans ce groupe de personnes augmentait également de manière significative. En ce qui concerne l'incidence d'avortements chez des femmes ayant une DI, aucun changement important n'a pu être constaté pendant la période considérée.

Caractéristiques sélectionnées du groupe de personnes

Dans le groupe des personnes avec une déficience intellectuelle, ce sont surtout des personnes avec des déficiences les plus légères qui deviennent

parents tandis que la parentalité est très rare chez des personnes avec des déficiences sévères. Les données internationales coïncident à ce sujet. Les raisons de ce phénomène n'ont pas été suffisamment clarifiées jusqu'à présent. Les raisons pourraient être imputables aux qualités physiologiques comme la fertilité restreinte en cas de syndromes sévères ainsi qu'à des activités sexuelles réduites chez des personnes sévèrement atteintes par rapport aux autres personnes avec une DI (par exemple Conod et Servais, 2008).

Des informations plus exactes au sujet du type et du degré de sévérité de la déficience intellectuelle de mères avec une DI n'existent guère. Dans l'étude suisse (Orthmann Bless, 2012 et 2013) avec 176 grossesses, il s'agissait dans 92 cas, de femmes avec le syndrome de Down et dans 84 cas, de femmes où le diagnostic d'un retard mental (F70-79) avait été établi. Le retard mental était en grande partie codé comme léger. Chez les femmes avec un retard mental moyen à profond, il n'y avait que 5 grossesses au total. Les grossesses de femmes avec le syndrome de Rett, le syndrome de Prader-Willi, le syndrome X fragile, le syndrome de Cornelia de Lange, le syndrome de Klinefelter ou le syndrome de Williams-Beuren n'ont pas été enregistrées dans la statistique médicale de la Suisse pendant les 12 ans considérés.

Particularités de la gestation chez des femmes avec une déficience intellectuelle par rapport à la population générale

Selon l'état des connaissances actuelles, la plupart des grossesses et accouchements restent sans complications chez les femmes avec une déficience intellectuelle. Différentes études fournissent des indices en faveur d'une augmentation de risques dans ce groupe par rapport à la population générale. Ces risques concernent tant les femmes enceintes que les enfants. Des taux de pré-éclampsie plus élevés sont par exemple décrits chez les femmes enceintes avec une DI. Les crises d'épilepsie et l'obésité sont plus fréquentes tout comme le stress et le tabagisme pendant la grossesse. Chez les enfants de mères avec une DI, les naissances prématurées, un faible poids à la naissance et les besoins d'un encadrement néonatal spécial sont plus fréquents (Llewellyn et coll., 2003 ; McConnell et coll., 2008a et b ; Höglund et coll., 2012). En somme, les données empiriques à ce sujet restent insuffisantes.

En ce qui concerne la source de ces risques chez des femmes avec une DI par rapport à la population totale, il faut considérer différents aspects. Les connaissances insuffisantes des personnes avec une déficience intellectuelle au sujet de la reproduction pourraient être une cause pour des soins

insuffisants pendant la grossesse, par exemple lorsque les femmes avec une DI constatent la grossesse uniquement à un état avancé ou lorsqu'elles sont incapables d'estimer les risques spécifiques qui émanent de maladies sous-jacentes préexistantes. Les connaissances insuffisantes des professionnels médicaux peuvent également entraver les soins optimaux pendant la grossesse, par exemple les informations ne sont pas transférées de manière adaptée aux personnes avec une DI ou bien les possibilités de compliance de ces personnes sont mal estimées. Un mauvais état de santé général peut constituer un autre risque. Il faut également prendre en considération une prévalence plus élevée de certaines maladies qui peuvent compliquer une grossesse comme par exemple les crises d'épilepsie (Servais, 2006 ; McConnell et coll., 2008a ; Dukes et McGuire, 2009 ; McCarthy, 2009).

En conclusion, l'analyse internationale de l'état de recherche montre qu'une grossesse en situation de DI est un phénomène relativement rare. Toutefois, il y a régulièrement des enfants qui naissent de femmes avec une déficience intellectuelle et le nombre de naissances est probablement en augmentation ces dernières années. La parentalité en cas d'une DI va souvent de pair avec un besoin de soutien important chez les parents et les enfants. Ces soutiens portent tant sur les soins médicaux prénatals, périnatals et post-natals adaptés aux besoins de ce groupe de personnes que sur un encadrement socio-éducatif à long terme pour les parents et les enfants. Idéalement, ces soutiens devraient démarrer pendant la grossesse.

Dagmar Orthmann Bless

*Département de pédagogie spécialisée,
Université de Fribourg, Suisse*

BIBLIOGRAPHIE

AMERICAN ASSOCIATION ON INTELLECTUAL AND DEVELOPMENTAL DISABILITIES (AAIDD). Intellectual Disability: Definition, Classification, and Systems of Supports (11th ed.). Washington, American Association on Intellectual and Developmental Disabilities, 2010

CONOD L, SERVAIS L. Sexual life in subjects with intellectual disability. *Salud Publica Mex* 2008, **50** : 230-238

DUKES E, MCGUIRE B. Enhancing capacity to make sexuality-related decisions in people with an intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2009, **53** : 727-734

GOLDACRE AD, GRAY R, GOLDACRE MJ. Childbirth in women with intellectual disability: characteristics of their pregnancies and outcomes in an archived epidemiological dataset. *J Intellect Disabil Res* 2014, DOI: 10.1111/jir.12169

HÖGLUND B, LINDGREN P, LARSSON M. Pregnancy and birth outcomes of women with intellectual disability in Sweden: a national register study. *Acta Obstet Gynecol Scand* 2012, **91** : 1381-1387

LLEWELLYN G, MCCONNELL D, MAYES R. Health of mothers with intellectual limitations. *Aust N ZJ Public Health* 2003, **27** : 17-19

MCCARTHY M. Contraception and women with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2009, **22** : 363-369

MCCONNELL D, MAYES R, LLEWELLYN G. Women with intellectual disability at risk of adverse pregnancy and birth outcomes. *J Intellect Disabil Res* 2008a, **52** : 529-535

MCCONNELL D, MAYES R, LLEWELLYN G. Pre-partum distress in women with intellectual disabilities. *J Intellect Dev Disabil* 2008b, **33** : 177-183

MORCH WT, SKAR J, ANDRESGARD AB. Mentally retarded persons as parents: Prevalence and the situation of their children. *Scand J Psychol* 1997, **38** : 343-348

ORTHMANN BLESS D. Epidemiologie und Risiken der Gestation bei Frauen mit geistiger Behinderung. *Medizin für Menschen mit geistiger oder mehrfacher Behinderung* 2012, **9** : 75-84

ORTHMANN BLESS D. Zur Häufigkeit von Schwangerschaften und Geburten bei Frauen mit geistiger Behinderung. *Vierteljahresschrift für Heilpädagogik und ihre Nachbargebiete* 2013, **82** : 22-34

PIXA-KETTNER U, BARGFREDE S, BLANKEN I. Dann waren sie sauer auf mich, dass ich das Kind haben wollte ...“: Eine Untersuchung zur Lebenssituation geistigbehinderter Menschen mit Kindern in der BRD. Schriftenreihe des Bundesministeriums für Gesundheit, Band 75, Baden-Baden, Nomos, 1996

PIXA-KETTNER U. Elternschaften von Menschen mit geistiger Behinderung in Deutschland. Ergebnisse einer zweiten bundesweiten Fragebogenerhebung. *Geistige Behinderung* 2007, **46** : 309-321

SERVAIS L. Sexual health care in persons with intellectual disabilities. *Ment Retard Dev Disabil Research Reviews* 2006, **12** : 48-56

WEIBER I, BERGLUND J, TENGLAND PA, EKLUND M. Children born to women with intellectual disabilities-5-year incidence in a Swedish county. *J Intellect Disabil Res* 2011, **55** : 1078-1085

WILLEMS DL, DE VRIES JN, ISARIN J, REINDERS JS. Parenting by persons with intellectual disability: an explorative study in the Netherlands. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 537-544

Déficiência intellectuelle et vieillissement

L'espérance de vie des personnes atteintes d'une déficiéce intellectuelle (DI) a considérablement augmenté au cours des dernières décennies. Or, la fréquence des problèmes de santé, avec leur retentissement psychologique et social, augmente aussi avec l'âge. La prévalence des démences est élevée dans cette population, en particulier chez les adultes porteurs de trisomie 21. La connaissance de leurs comorbidités spécifiques et leur prise en charge adaptée sont indispensables pour maintenir chez ces patients qualité de vie et bien-être (Oliver et coll., 2008).

Le vieillissement des patients porteurs de trisomie 21 est le plus largement rapporté dans la littérature, la trisomie 21 (*Down Syndrome*) étant l'étiologie d'origine génétique la plus fréquente de DI. Pour la plupart des autres étiologies (syndrome de l'X fragile, syndrome de Prader-Willi, syndrome de Williams, etc.), il existe peu d'observations ou d'études cliniques des pathologies liées à l'âge (Janicki et coll., 2008).

D'une manière générale, il existe peu de recommandations quant au suivi spécifique des patients porteurs de déficiéce intellectuelle au cours de leur vieillissement. Leurs pathologies sont diagnostiquées et traitées avec retard, le plus souvent de manière isolée sans prise en charge globale, entraînant des sur-handicaps. L'entourage éducatif et soignant de ces patients doit être formé à reconnaître leurs symptômes, souvent manifestés par des troubles psycho-comportementaux (Glasson et coll., 2013).

Aspects cliniques du vieillissement des patients atteints de déficiéce intellectuelle

Toutes déficiéces intellectuelles

L'étude Pomona-II a recueilli des données provenant de 14 pays européens (Autriche, Belgique, Finlande, France, Allemagne, Irlande, Italie, Lituanie, Pays-Bas, Norvège, Roumanie, Slovénie, Espagne, Royaume-Uni) à partir de l'observation de 1 253 patients atteints de DI, dont 301 âgés de plus de

55 ans. Ces sujets vivaient majoritairement en institution et présentaient comme principales comorbidités liées à l'âge : cataracte, hypoacousie, diabète, hypertension, arthrose et ostéoporose (Haveman et coll., 2011).

Trisomie 21

L'espérance de vie des personnes porteuses de trisomie 21 est passée d'une douzaine d'années dans les années cinquante à une soixantaine d'années aujourd'hui, grâce à la prise en charge chirurgicale précoce des cardiopathies congénitales (Hijii et coll., 1997 ; Bittles et Glasson, 2004).

Chez ces patients, le vieillissement survient prématurément, en lien avec une augmentation chronique des protéines de l'inflammation et du stress oxydant (Carmeli et coll., 2012). Par exemple, la ménopause est observée 4 à 6 ans plus tôt chez les femmes trisomiques 21, soit un âge moyen d'environ 46 ans. Parfois, elle intervient avant l'âge de 40 ans. Une ménopause précoce est associée à un risque accru de démence de type Alzheimer (Esbensen, 2010).

La prévalence des troubles visuels est plus élevée chez les patients âgés porteurs de trisomie 21 que dans la population générale et chez les patients atteints d'une autre cause de déficience intellectuelle (Janicki et Jacobson, 1986). Il s'agit de cataracte (sénile et non congénitale dans ce cas), de strabisme, de troubles de la réfraction, de kératocône, nécessitant un suivi ophtalmologique régulier. Van Allen et coll. retrouvent 33 % de cas de cataracte chez des adultes trisomiques 21 âgés de moins de 50 ans et 65 % chez ceux âgés de plus de 50 ans (van Allen et coll., 1999).

Les déficiences auditives sont aussi plus fréquentes chez ces patients, touchant jusqu'à 70 % d'entre eux après 40 ans. Elles sont souvent retrouvées chez ceux ayant développé une démence (McCarron et coll., 2005). Bien que fréquentes, peu sont identifiées et traitées. Ce sont majoritairement des surdités de perception ou mixtes. Les antécédents d'otite moyenne voire de cholestéatome font partie des étiologies probables (Van Buggenhout et coll., 1999).

Les adultes trisomiques 21 ont un risque élevé de syndrome d'apnées obstructives du sommeil (SAOS), favorisé par l'hypotonie des voies aériennes supérieures, la glossoptose, l'obésité et l'âge (Resta et coll., 2003). Parmi les enfants porteurs de trisomie 21, 55 % présentaient un SAOS dans l'étude de De Miguel-Diez et coll. (2003) et 90 % des adultes dans l'étude de Trois et coll. (2009). Les apnées du sommeil entraînent chez ces patients une somnolence diurne et une altération des fonctions cognitives.

Les patients trisomiques 21 âgés peuvent présenter une forme d'épilepsie myoclonique progressive, caractérisée par un syndrome démentiel précédant l'apparition de secousses myocloniques au réveil et évoluant vers une épilepsie généralisée tonico-clonique, favorisée par certains gènes présents sur le chromosome 21, comme celui de la cystatine B (d'Orsi et Specchio, 2014). L'épilepsie est plus fréquente chez les patients porteurs de trisomie 21 que dans la population générale, mais moins fréquente que dans la population des patients présentant une déficience intellectuelle en général. Sa fréquence augmente avec l'âge et chez les sujets présentant une démence : 8 % chez les adolescents et les jeunes adultes, 28 % chez les seniors de plus de 50 ans (McDermott et coll., 2005).

Les personnes âgées trisomiques 21 souffrent également davantage d'ostéoporose (ménopause précoce, faible tonus musculaire, sédentarité, insuffisance en vitamine D) (Center et coll., 1998), d'arthrose (atteinte dégénérative précoce des articulations) (van Allen et coll., 1999) et de goutte (hyperuricémies fréquentes, dont le dosage doit être surveillé) (Dacre et Huskisson, 1988). Les pathologies de la thyroïde sont également fréquemment rencontrées. Selon les études, jusqu'à 40 % auraient une fonction thyroïdienne anormale, principalement des hypothyroïdies d'origine auto-immune (Dinani et Carpenter, 1990). Ce taux élevé d'anomalies de la fonction thyroïdienne chez les trisomiques 21 doit faire pratiquer des dosages hormonaux systématiques et réguliers dans cette population, au minimum tous les 5 ans (Prasher et Gomez, 2007).

A contrario, certaines conditions semblent moins fréquentes chez les sujets trisomiques 21 âgés : les cancers solides (Satge et coll., 1998), l'hypertension artérielle (la pression artérielle est plus basse que dans la population générale), les pathologies cérébro-vasculaires.

Syndrome de l'X fragile

Les individus présentant une prémutation de l'X fragile, soit une expansion répétée du trinuécléotide CGG (55 à 200 répétitions) sur la chaîne de permutation du gène *FMR1* (*Fragile X Mental Retardation 1*), et non atteints par le syndrome de l'X fragile, peuvent développer une maladie neurodégénérative caractérisée par un tremblement intentionnel et une ataxie de la marche débutant tardivement entre 50 et 70 ans (FXTAS pour *Fragile X-associated Tremor/Ataxia Syndrome*). La pathologie touche principalement les hommes. La gravité des signes cliniques et neuropathologiques est liée à l'étendue de l'expansion CGG (Jacquemont et coll., 2004).

La description du FXTAS accroît la nécessité d'études sur le vieillissement dans le syndrome de l'X fragile.

Utari et coll. (2010) ont observé dans une population de 62 patients présentant la mutation complète pour le syndrome de l'X fragile et âgés de 40 à 71 ans les comorbidités suivantes : mouvements anormaux (38,6 %), épilepsie (22,7 %), troubles gastro-intestinaux (31,8 %), obésité (28,8 %), pathologies cardiovasculaires (29,5 %). Tous les patients présentant des symptômes parkinsoniens avaient été traités de longue date par antipsychotiques. Un déclin cognitif était fréquemment associé. Le tremblement parkinsonien et les troubles de l'équilibre pourraient être exacerbés chez ces patients par la perte en cellules de Purkinje du cervelet (observée à l'examen neuropathologique). L'épilepsie était soit présente depuis l'enfance, soit d'apparition tardive suggérant un deuxième pic d'incidence avec le vieillissement chez ces patients. L'obésité était favorisée par la sédentarité et les thérapeutiques antipsychotiques, notamment atypiques, orexigènes (la moitié des patients recevait des psychotropes). Sur un plan cardiovasculaire, les troubles observés étaient soit des troubles du rythme favorisés par un prolapsus mitral, fréquent chez les sujets atteints du syndrome de l'X fragile, soit une hypertension artérielle, impliquant une surveillance régulière de la pression artérielle (Utari et coll., 2010).

Autres syndromes

Peu d'observations ont été rapportées dans la littérature à ce jour.

L'étude longitudinale de Halbach et coll. (2013) sur 5 ans d'un groupe de 53 femmes atteintes du syndrome de Rett a mis en évidence un état général conservé, une détérioration lente et progressive des fonctions motrices alors que les fonctions cognitives étaient stables. Les patients atteints du syndrome de Williams-Beuren présenteraient à l'âge adulte des signes de vieillissement prématuré : cheveux grisonnants, diverticulose colique, diabète, hypertension artérielle, surdité de perception (Pober et Morris, 2007). Ils montreraient également une atteinte précoce de la mémoire épisodique tandis que leurs capacités d'adaptation se développeraient encore (Devenny et coll., 2004 ; Elison et coll., 2010). Parmi les individus atteints de paralysie cérébrale, 30 % ont une déficience intellectuelle associée. Chez ces patients, l'incidence des douleurs secondaires aux troubles musculosquelettiques est élevée, leur prise en charge doit être continue (Blair et coll., 2001). Dans le cas du syndrome de Cornelia de Lange, la complication la plus souvent rencontrée chez les sujets les plus âgés est le reflux gastro-œsophagien (Kline et coll., 2007). Chez les adultes atteints d'un syndrome de Prader-Willi,

l'hyperphagie est responsable d'une obésité avec ses complications (diabète, SAOS, etc.). Un contrôle strict du poids en association au traitement par hormone de croissance permettrait de limiter les comorbidités liées à l'âge chez ces patients (Sinnema et coll., 2011).

Il s'agit essentiellement d'observations isolées et effectuées sur un petit nombre d'individus. Elles doivent être confirmées. Un des obstacles majeurs à la recherche sur le vieillissement des patients déficients intellectuels est en effet l'absence de diagnostic étiologique pour nombre d'entre eux, d'autant plus s'il s'agit d'un syndrome rare. Ces patients devraient bénéficier d'une exploration diagnostique tardive, notamment génétique, possible aujourd'hui grâce aux progrès techniques (Dykens, 2013).

Aspects cognitifs du vieillissement des patients atteints de déficience intellectuelle

Une préoccupation centrale du vieillissement des sujets atteints de déficience intellectuelle est le risque de démence, en particulier d'origine neurodégénérative. Les critères diagnostiques sont les mêmes que pour la population générale. On utilise ceux du DSM-IV (Strydom et coll., 2007). Un syndrome démentiel est défini par le déficit d'au moins deux fonctions cognitives dont celle de la mémoire et un retentissement sur les actes de la vie quotidienne, d'évolution progressive.

Passés 40 ans, toutes les personnes porteuses de trisomie 21 présentent des lésions neuropathologiques de type Alzheimer, c'est-à-dire des plaques amyloïdes et des dégénérescences neurofibrillaires (Mann, 1988). La trisomie 21 implique la surexpression du gène de l'APP (*Amyloid Protein Precursor*) situé sur le chromosome 21 et donc la surproduction de peptide amyloïde, considéré comme à l'origine de la cascade d'événements cellulaires et moléculaires conduisant à la neurodégénérescence au cours de la maladie d'Alzheimer (Hardy, 2006). Cependant, tous les patients trisomiques 21 ne développeront pas une démence, ce qui impliquerait l'existence de facteurs protecteurs pour certains d'entre eux, qui restent à identifier (Head et coll., 2012). La prévalence augmente avec l'âge des sujets : 9 % pour la tranche d'âge 45-49 ans ; 17,7 % entre 50 et 54 ans ; 32,1 % entre 55 et 59 ans (Coppus et coll., 2006).

Le lien entre trisomie 21 et maladie d'Alzheimer est bien établi et largement étudié, mais on sait peu sur le risque de démence chez les patients atteints d'une déficience intellectuelle autre que la trisomie 21. Il semble également plus élevé dans cette population. Strydom et coll. ont évalué 222 patients atteints de déficience intellectuelle âgés de 60 ans et plus avec un suivi

longitudinal à 3 ans. Un diagnostic de démence a été porté pour 15,7 % d'entre eux, soit une incidence 5 fois supérieure à celle de la population générale (Strydom et coll., 2013).

Le diagnostic de démence chez les patients déficients intellectuels est difficile du fait d'une altération cognitive préexistante. Le niveau initial de déficience intellectuelle est très variable d'un individu à l'autre et souvent inconnu alors qu'il est essentiel au diagnostic (Nieuwenhuis-Mark, 2009). Les symptômes liés à un déclin cognitif peuvent être attribués par erreur à la DI, retardant le diagnostic. À l'opposé, un déclin cognitif peut être associé à des pathologies curables (SAOS, carences sensorielles) qui doivent être identifiées et traitées (Berney, 2009). La réalisation d'une imagerie cérébrale est nécessaire, au minimum pour l'exclusion des diagnostics différentiels (processus expansif intracrânien, hématome sous-dural, etc.).

Il existe une corrélation négative franche entre le niveau d'autonomie pour les activités de vie quotidienne (ADL pour *Activities of Daily Living*) et l'existence d'une démence chez les patients déficients intellectuels âgés (Lin et coll., 2014a). Des modifications du comportement et de la personnalité sont souvent observées. Les troubles sont soit de type productif (irritabilité, agressivité), conduisant plus souvent l'entourage à consulter, soit de type non productif (ralentissement, apathie, perte d'intérêt) (Adams et coll., 2008 ; Urv et coll., 2008). Ils sont souvent associés à une atteinte des fonctions exécutives (Ball et coll., 2008).

Une évaluation neuropsychologique combinant questionnaires à destination des aidants et tests de performance à destination des patients semble la plus adaptée (Silverman et coll., 2004). On peut citer comme outils de dépistage : DSDS (*Dementia Scale for Down Syndrome*) (Gedye, 1995), DMR (*Dementia questionnaire for persons with Mental Retardation*) (Evenhuis, 1996), et plus récemment DSQIID (*Dementia Screening Questionnaire for Individuals with Intellectual Disabilities*), avec une spécificité et une sensibilité chez les patients trisomiques 21 respectivement de 97 % et de 92 % (Deb et coll., 2007). Le MMSE (*Mini Mental State Examination*) (Folstein et coll., 1975) très utilisé pour le dépistage de la maladie d'Alzheimer dans la population générale n'est pas adapté à la déficience intellectuelle dont le niveau est très variable d'un individu à l'autre (Deb et coll., 1999). Les batteries de tests neuropsychologiques sont destinées au diagnostic dans les consultations spécialisées, au suivi de cohortes et aux études cliniques. Il est nécessaire de développer des méthodes d'évaluation standardisées (Strydom, 2009). Dans le cas de la trisomie 21, CAMDEX-DS (*Cambridge Examination for Mental Disorders of the Elderly for adults with Down Syndrome*) (Ball et coll., 2006) et CAMCOG-DS (*Cambridge Cognitive Examination*) (Hon et coll., 1999) ont été choisies pour

la réalisation d'études multicentriques. De larges études sont également nécessaires pour démontrer l'efficacité des thérapeutiques anti-Alzheimer dans cette population.

Conséquences pour la prise en charge médico-sociale

La population des patients déficients intellectuels, en particulier trisomiques 21, a été largement encouragée à vivre de manière normalisée au sein de la population générale. Cette politique a eu comme conséquence un nombre réduit de professionnels formés à l'accompagnement spécifique de ces patients, principalement à l'âge adulte et au cours de leur vieillissement, certains continuant à bénéficier d'un suivi pédiatrique (Dovey et Webb, 2000). Les médecins gériatres ont ici un rôle important à jouer car ils sont formés au dépistage, à la surveillance et au traitement des pathologies responsables de sur-handicaps et de mortalité prématurée (Torr et coll., 2010).

Les patients déficients intellectuels adultes devraient bénéficier de consultations médicales annuelles, permettant de réévaluer les traitements, de dépister les principales comorbidités, de diagnostiquer de nouvelles pathologies (Tracy, 2011). La polypathologie (deux pathologies chroniques et plus) concerne près de 80 % d'entre eux (Hermans et Evenhuis, 2014). La polypathologie est associée à une augmentation des troubles dépressifs et anxieux, et à la perte d'autonomie (Hermans et Evenhuis, 2013). C'est une des définitions de la fragilité. Il y a autant de personnes fragiles dans la population de patients déficients intellectuels après 50 ans que dans la population générale après 75 ans (Evenhuis et coll., 2012).

Des progrès doivent être faits dans le domaine de la prévention primaire, notamment pour les facteurs de risque cardiovasculaires. La plupart des sujets déficients intellectuels vieillissants ne pratiquent aucune activité physique, ni ne suivent les règles diététiques d'une alimentation équilibrée. Ils sont fréquemment en surpoids (70 %), et présentent plus souvent une dyslipidémie voire un diabète (de Winter et coll., 2009 ; Dixon-Ibarra et coll., 2013). Ils doivent aussi bénéficier du dépistage des cancers (cancer du sein, cancer colique) comme c'est le cas dans la population générale.

Les patients déficients intellectuels avançant en âge sont confrontés au vieillissement et à la fin de vie de leurs parents. Ils ont comme préoccupations le risque de solitude, leurs conditions de vie futures (aspects légaux et financiers, autodétermination, institutionnalisation). Pour pouvoir respecter leurs besoins et leurs désirs, les décisions relatives à leur prise en charge doivent être suffisamment anticipées (Hole, 2013). À l'inverse, les aidants familiaux

de ces patients ont un risque élevé de dépression. Les besoins des familles en termes d'aides techniques et professionnelles doivent être régulièrement évalués (Lin et coll., 2014b). Pour les patients pris en charge en institution, l'entourage doit être formé et préparé à passer d'un rôle éducatif à un rôle d'aidant.

L'isolement, la perte d'autonomie, le déclin de la santé tant physique que mentale rendent les patients déficients intellectuels âgés plus vulnérables vis-à-vis des abus, de la négligence voire de la maltraitance. Les professionnels doivent être formés à détecter ces situations chez des patients qui sont dans l'incapacité de les signaler eux-mêmes (Strasser et coll., 2012).

Les professionnels doivent être également formés à l'accompagnement de la fin de vie, une dimension peu reconnue de leur travail (Todd, 2013).

En conclusion, les patients atteints de déficience intellectuelle présentent avec l'avancée en âge des comorbidités spécifiques à l'histoire naturelle de la pathologie responsable de leur handicap. Les pathologies liées à l'âge les plus souvent rencontrées dans cette population sont l'hypothyroïdie, l'obésité, l'épilepsie, les carences sensorielles, la démence. La prise en charge de ces patients fait appel à des équipes multidisciplinaires impliquant un gériatre. Elle prend en compte l'étiologie de la déficience intellectuelle et nécessite une évaluation de référence de la déficience intellectuelle à l'âge adulte, un suivi médical adapté et régulier pour prévenir, dépister et traiter les comorbidités, la formation et l'accompagnement de l'entourage familial et éducatif.

Anne-Sophie Rebillat

Gériatre, Institut Jérôme Lejeune, Paris

BIBLIOGRAPHIE

ADAMS D, OLIVER C, KALSY S, PETERS S, BROQUARD, et coll. Behavioural characteristics associated with dementia assessment referrals in adults with Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2008, **52** : 358-368

AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders 4th ed., DSM-IV. American Psychiatric Association, 1994

BALL SL, HOLLAND AJ, HON J, HUPPERT FA, TREPPNER P, WATSON PC. Personality and behaviour changes mark the early stages of Alzheimer's disease in adults with Down's syndrome: findings from a prospective population-based study. *Int J Geriatr Psychiatry* 2006, **21** : 661-673

BALL SL, HOLLAND AJ, TREPPNER P, WATSON PC, HUPPERT FA. Executive dysfunction and its association with personality and behaviour changes in the development of Alzheimer's disease in adults with Down syndrome and mild to moderate learning disabilities. *Br J Clin Psychol* 2008, **47** : 1-29

BERNEY T. Ageing in Down syndrome. In: Developmental disability and ageing. O'BRIEN G, ROSENBLOOM L (Eds). Mac Keith Press, London NW3 5RN England, 2009 : 31-38

BITTLES AH, GLASSON EJ. Clinical, social, and ethical implications of changing life expectancy in Down syndrome. *Dev Med Child Neurol* 2004, **46** : 282-286

BLAIR E, WATSON L, BADAWIN, STANLEY FJ. Life expectancy among people with cerebral palsy in Western Australia. *Dev Med Child Neurol* 2001, **43** : 508-515

CARMELI E, IMAM B, BACHAR A, MERRICK J. Inflammation and oxidative stress as biomarkers of premature aging in persons with intellectual disability. *Res Dev Disabil* 2012, **33** : 369-375

CENTER J, BEANGE H, MCELDOFF A. People with mental retardation have an increased prevalence of osteoporosis: a population study. *Am J Ment Retard* 1998, **103** : 19-28

COPPUS A, EVENHUIS H, VERBERNE GJ, VISSER F, VAN GOOL P, et coll. Dementia and mortality in persons with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2006, **50** : 768-777

DACRE JE, HUSKISSON EC. Arthritis in Down's syndrome. *Ann Rheum Dis* 1988, **47** : 254-255

DEB S, BRAGANZA J. Comparison of rating scales for the diagnosis of dementia in adults with Down's syndrome. *J Intellect Disabil Res* 1999, **43** : 400-407

DEB S, HARE M, PRIOR L, BHAUMIK S. Dementia screening questionnaire for individuals with intellectual disabilities. *Br J Psychiatry* 2007, **190** : 440-444

DE MIGUEL-DIEZ J, VILLA-ASENSI JR, ALVAREZ-SALA JL. Prevalence of sleep-disordered breathing in children with Down syndrome: polygraphic findings in 108 children. *Sleep* 2003, **26** : 1006-1009

DEVENNY DA, KRINSKY-MCHALE SJ, KITTLER PM, FLORY M, JENKINS E, BROWN WT. Age-associated memory changes in adults with williams syndrome. *Dev Neuropsychol* 2004, **26** : 691-706

DE WINTER CF, MAGILSEN KW, VAN ALFEN JC, PENNING C, EVENHUIS HM. Prevalence of cardiovascular risk factors in older people with intellectual disability. *Am J Intellect Dev Disabil* 2009, **114** : 427-436

DINANI S, CARPENTER S. Down's syndrome and thyroid disorder. *J Ment Defic Res* 1990, **34** : 187-193

DIXON-IBARRA A, LEE M, DUGALA A. Physical activity and sedentary behavior in older adults with intellectual disabilities: a comparative study. *Adapt Phys Activ Q* 2013, **30** : 1-19

D'ORSI G, SPECCHIO LM. Progressive myoclonus epilepsy in Down syndrome patients with dementia. *J Neurol* 2014, **261** : 1584-1597

DOVEY S, WEBB OJ. General practitioners' perception of their role in care for people with intellectual disability. *J Intellect Disabil Res* 2000, **44** : 553-561

DYKENS EM. Aging in rare intellectual disability syndromes. *Dev Disabil Res Rev* 2013, **18** : 75-83

ELISON S, STINTON C, HOWLIN P. Health and social outcomes in adults with Williams syndrome: findings from cross-sectional and longitudinal cohorts. *Res Dev Disabil* 2010, **31** : 587-599

ESBENSEN AJ. Health conditions associated with aging and end of life of adults with Down syndrome. *Int Rev Res Ment Retard* 2010, **39** : 107-126

EVENHUIS HM. Further evaluation of the Dementia Questionnaire for Persons with Mental Retardation (DMR). *J Intellect Disabil Res* 1996, **40** : 369-373

EVENHUIS HM, HERMANS H, HILGENKAMP TI, BASTIAANSE LP, ECHTELD MA. Frailty and disability in older adults with intellectual disabilities: results from the healthy ageing and intellectual disability study. *J Am Geriatr Soc* 2012, **60** : 934-938

FOLSTEIN MF, FOLSTEIN SE, MCHUGH PR. "Mini-mental state". A practical method for grading the cognitive state of patients for the clinician. *J Psychiatr Res* 1975, **12** : 189-198

GEDYE A. Dementia Scale for Down Syndrome. Vancouver, A. Gedye, 1995

GLASSON EJ, DYE DE, BITTLES AH. The triple challenges associated with age-related comorbidities in Down syndrome. *J Intellect Disabil Res* 2013, **58** : 393-398

HALBACH NS, SMEETS EE, STEINBUSCH C, MAASKANT MA, VAN WAARDENBURG D, CURFS LM. Aging in Rett syndrome: a longitudinal study. *Clin Genet* 2013, **84** : 223-229

HARDY J. Alzheimer's disease: the amyloid cascade hypothesis: an update and reappraisal. *J Alzheimers Dis* 2006, **9 (3 suppl)** : 151-153

HAVEMAN M, PERRY J, SALVADOR-CARULLA L, WALSH P, KERR M, et coll. Ageing and health status in adults with intellectual disabilities: results of the European POMONA II study. *J Intellect Dev Disabil* 2011, **36** : 49-60

HEAD E, SILVERMAN W, PATTERSON D, LOTT IT. Aging and down syndrome. *Curr Gerontol Geriatr Res* 2012, **2012** : 412536. doi: 10.1155/2012/412536. Epub 2012 Jul 11

HERMANS H, EVENHUIS HM. Factors associated with depression and anxiety in older adults with intellectual disabilities: results of the healthy ageing and intellectual disabilities study. *Int J Geriatr Psychiatry* 2013, **28** : 691-699

HERMANS H, EVENHUIS HM. Multimorbidity in older adults with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2014, **35** : 776-783

HIJII T, FUKUSHIGE J, IGARASHI H, TAKAHASHI N, UEDA K. Life expectancy and social adaptation in individuals with Down syndrome with and without surgery for congenital heart disease. *Clin Pediatr (Phila)* 1997, **36** : 327-332

HOLE RD, STANTON T, WILSON L. Ageing adults with intellectual disabilities: Self-advocates' and family members' perspectives about the future. *Austr Soc Work* 2013, **66** : 571-589

HON J, HUPPERT FA, HOLLAND AJ, WATSON P. Neuropsychological assessment of older adults with Down's syndrome: an epidemiological study using the Cambridge Cognitive Examination (CAMCOG). *Br J Clin Psychol* 1999, **38** : 155-165

JACQUEMONT S, FARZIN F, HALL D, et coll. Aging in individuals with the FMR1 mutation. *Am J Ment Retard* 2004, **109** : 154-164

JANICKI MP, JACOBSON JW. Generational trends in sensory, physical, and behavioral abilities among older mentally retarded persons. *Am J Ment Defic* 1986, **90** : 490-500

JANICKI MP, HENDERSON CM, RUBIN IL. Neurodevelopmental Conditions Study G. Neurodevelopmental conditions and aging: report on the Atlanta Study Group Charter on Neurodevelopmental Conditions and Aging. *Disabil Health J* 2008, **1** : 116-124

KLINE AD, GRADOS M, SPONSELLER P, BLAGOWIDOW N, SCHOEDEL C, et coll. Natural history of aging in Cornelia de Lange syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2007, **145C** : 248-260

LIN LP, HSU SW, HSIA YC, WU CL, CHU C, LIN JD. Association of early-onset dementia with activities of daily living (ADL) in middle-aged adults with intellectual disabilities: the caregiver's perspective. *Res Dev Disabil* 2014a, **35** : 626-631

LIN LP, HSU SW, KUO MT, WU JL, CHU C, LIN JD. Onset aging conditions of adults with an intellectual disability associated with primary caregiver depression. *Res Dev Disabil* 2014b, **35** : 632-638

MANN DM. The pathological association between Down syndrome and Alzheimer disease. *Mech Ageing Dev* 1988, **43** : 99-136

MCCARRON M, GILL M, MCCALLION P, BEGLEY C. Health co-morbidities in ageing persons with Down syndrome and Alzheimer's dementia. *J Intellect Disabil Res* 2005, **49** : 560-566

MCDERMOTT S, MORAN R, PLATT T, WOOD H, ISAAC T, DASARI S. Prevalence of epilepsy in adults with mental retardation and related disabilities in primary care. *Am J Ment Retard* 2005, **110** : 48-56

NIEUWENHUIS-MARK RE. Diagnosing Alzheimer's dementia in Down syndrome: problems and possible solutions. *Res Dev Disabil* 2009, **30** : 827-838

OLIVER C, ADAMS D, KALSY S. Ageing, dementia and people with intellectual disability. In: Handbook of the clinical psychology of ageing (2nd ed.). WOODS R, CLARE L (Eds). John Wiley & Sons Ltd, New York, NY US, 2008 : 341-349

POBER BR, MORRIS CA. Diagnosis and management of medical problems in adults with Williams-Beuren syndrome. *Am J Med Genet C Semin Med Genet* 2007, **145C** : 280-290

PRASHER V, GOMEZ G. Natural history of thyroid function in adults with Down syndrome--10-year follow-up study. *J Intellect Disabil Res* 2007, **51** : 312-317

RESTA O, BARBARO MP, GILIBERTI T, CARATOZZOLO G, CAGNAZZO MG, et coll. Sleep related breathing disorders in adults with Down syndrome. *Downs Syndr Res Pract* 2003, **8** : 115-119

SATGE D, SOMMELET D, GENEIX A, NISHI M, MALET P, VEKEMANS M. A tumor profile in Down syndrome. *Am J Med Genet* 1998, **78** : 207-216

SILVERMAN W, SCHUPF N, ZIGMAN W, DEVENNY D, MIEZEJESKI C, et coll. Dementia in adults with mental retardation: assessment at a single point in time. *Am J Ment Retard* 2004, **109** : 111-125

SINNEMA M, MAASKANT MA, VAN SCHROJENSTEIN LANTMAN-DE VALK HM, VAN NIEUW-POORT IC, DRENT ML, et coll. Physical health problems in adults with Prader-Willi syndrome. *Am J Med Genet A* 2011, **155A** : 2112-2124

STRASSER S, O'QUIN K, PRICE T, LEYDA E. Older adults with intellectual disabilities: Targets for increasing victimization, a call for a preemptive screening policy. *J Ment Health Res Intellect Disabil* 2012, **5** : 157-167

STRYDOM A. Dementia in Older adults with intellectual disabilities. A report of the State of Science on Dementia in older adults with Intellectual Disabilities by the IASSID Special Interest Research Group on Ageing and Intellectual Disabilities, 2009

STRYDOM A, LIVINGSTON G, KING M, HASSIOTIS A. Prevalence of dementia in intellectual disability using different diagnostic criteria. *Br J Psychiatry* 2007, **191** : 150-157

STRYDOM A, CHAN T, KING M, HASSIOTIS A, LIVINGSTON G. Incidence of dementia in older adults with intellectual disabilities. *Res Dev Disabil* 2013, **34** : 1881-1885

TODD S. "Being there": the experiences of staff in dealing with matters of dying and death in services for people with intellectual disabilities. *J Appl Res Intellect Disabil* 2013, **26** : 215-230

TORR J, STRYDOM A, PATTI P, JOKINEN N. Aging in down syndrome: Morbidity and mortality. *J Policy Pract Intellect Disabil* 2010, **7** : 70-81

TRACY J. Australians with Down syndrome-health matters. *Aust Fam Physician* 2011, **40** : 202-208

TROIS MS, CAPONE GT, LUTZ JA, MELENDRES MC, SCHWARTZ AR, et coll. Obstructive sleep apnea in adults with Down syndrome. *J Clin Sleep Med* 2009, **5** : 317-323

URV TK, ZIGMAN WB, SILVERMAN W. Maladaptive behaviors related to dementia status in adults with Down syndrome. *Am J Ment Retard* 2008, **113** : 73-86

UTARI A, ADAMS E, BERRY-KRAVIS E, CHAVEZ A, SCAGGS F, et coll. Aging in fragile X syndrome. *J Neurodev Disord* 2010, **2** : 70-76

VAN ALLEN MI, FUNG J, JURENKA SB. Health care concerns and guidelines for adults with Down syndrome. *Am J Med Genet* 1999, **89** : 100-110

VAN BUGGENHOUT GJ, TROMMELEN JC, SCHOENMAKER A, DE BAL C, VERBEEK JJ, et coll. Down syndrome in a population of elderly mentally retarded patients: genetic-diagnostic survey and implications for medical care. *Am J Med Genet* 1999, **85** : 376-384

Annexe

Expertise collective Inserm : principes et méthode

L'Expertise collective Inserm²⁸⁵ a pour mission d'établir un bilan des connaissances scientifiques sur un sujet donné dans le domaine de la santé à partir de l'analyse critique de la littérature scientifique internationale. Elle est réalisée à la demande d'institutions (ministères, organismes d'assurance maladie, agences sanitaires...) souhaitant disposer des données récentes issues de la recherche utiles à leurs processus décisionnels en matière de politique publique.

L'expertise collective est une mission de l'Inserm depuis 1994. Près de quarante expertises collectives ont été réalisées dans de nombreux domaines de la santé. L'Inserm est garant des conditions dans lesquelles l'expertise est réalisée (pertinence des sources documentaires, qualification et indépendance des experts, transparence du processus) en accord avec sa Charte de l'expertise qui en définit la déontologie²⁸⁶.

Le Pôle Expertise collective Inserm rattaché à l'Institut thématique multi-organismes Santé publique d'Aviesan²⁸⁷ assure la coordination scientifique et technique des expertises selon une procédure établie comprenant six étapes principales.

Instruction de la demande du commanditaire

La phase d'instruction permet de préciser la demande avec le commanditaire, de vérifier qu'il existe une littérature scientifique accessible sur la question posée et d'établir un cahier des charges qui définit le cadrage de l'expertise (périmètre et principales thématiques du sujet), sa durée et son budget à travers une convention signée entre le commanditaire et l'Inserm. La demande du commanditaire est traduite en questions scientifiques qui seront discutées et traitées par les experts.

285. Label déposé par l'Inserm.

286. Charte de l'expertise Inserm accessible sur : <http://extranet.inserm.fr/integrite-scientifique>

287. Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé.

Constitution d'un fonds documentaire

À partir de l'interrogation des bases de données bibliographiques internationales et du repérage de la littérature grise (rapports institutionnels...), des articles et documents sont sélectionnés en fonction de leur pertinence pour répondre aux questions scientifiques du cahier des charges, puis sont remis aux experts. Ce fonds documentaire est actualisé durant l'expertise et complété par les experts selon leur champ de compétences.

Constitution du groupe multidisciplinaire d'experts

Pour chaque expertise, un groupe d'experts de 10 à 15 personnes est constitué. Sa composition tient compte d'une part des domaines scientifiques requis pour analyser la bibliographie et répondre aux questions posées, et d'autre part de la complémentarité des approches et des disciplines.

Les experts sont choisis dans l'ensemble de la communauté scientifique française et parfois internationale. Ce choix se fonde sur leurs compétences scientifiques attestées par leurs publications dans des revues à comité de lecture et la reconnaissance par leurs pairs. Les experts doivent être indépendants du partenaire commanditaire de l'expertise et de groupes de pression reconnus. Chaque expert doit compléter et signer avant le début de l'expertise une déclaration de lien d'intérêt conservée à l'Inserm.

La composition du groupe d'experts est validée par la Direction de l'Institut de santé publique d'Aviesan.

Le travail des experts dure de 12 à 18 mois selon le volume de littérature à analyser et la complexité du sujet.

Analyse critique de la littérature par les experts

Au cours des réunions d'expertise, chaque expert est amené à présenter son analyse critique de la littérature qui est mise en débat dans le groupe. Cette analyse donne lieu à la rédaction des différents chapitres du rapport d'expertise dont l'articulation et la cohérence d'ensemble font l'objet d'une réflexion collective.

Des personnes extérieures au groupe d'experts peuvent être auditionnées pour apporter une approche ou un point de vue complémentaire. Selon la thématique, des rencontres avec les associations de la société civile peuvent être également organisées par le Pôle Expertise collective afin de prendre connaissance des questions qui les préoccupent et des sources de données dont elles disposent.

Synthèse et recommandations

Une synthèse reprend les points essentiels de l'analyse de la littérature et en dégage les principaux constats et lignes de force.

La plupart des expertises collectives s'accompagnent de recommandations d'action ou de recherche destinées aux décideurs. Les recommandations, formulées par le groupe d'experts, s'appuient sur un argumentaire scientifique issu de l'analyse. L'évaluation de leur faisabilité et de leur acceptabilité sociale n'est généralement pas réalisée dans le cadre de la procédure d'expertise collective. Cette évaluation peut faire l'objet d'un autre type d'expertise.

Publication de l'expertise collective

Après remise au commanditaire, le rapport d'expertise constitué de l'analyse, de la synthèse et des recommandations, est publié par l'Inserm.

En accord avec le commanditaire, plusieurs actions de communication peuvent être organisées : communiqué de presse, conférence de presse, colloque ouvert à différents acteurs concernés par le thème de l'expertise (associations de patients, professionnels, chercheurs, institutions...).

Les rapports d'expertise sont disponibles en librairie et sont accessibles sur le site Internet de l'Inserm²⁸⁸. Par ailleurs, la collection complète est disponible sur iPubli²⁸⁹, le site d'accès libre aux collections documentaires de l'Inserm.

288. <http://www.inserm.fr/index.php/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>

289. <http://www.ipubli.inserm.fr>

Déficiences intellectuelles

La « déficience intellectuelle » est définie par un déficit de l'intelligence et des limitations du fonctionnement adaptatif apparaissant avant l'âge adulte. La situation de handicap qui peut en résulter ne dépend pas seulement de la présence de la déficience intellectuelle, mais également de facteurs environnementaux ne favorisant pas la pleine participation de la personne à la communauté et son insertion totale dans la société. La déficience intellectuelle est fréquente puisque environ 1 à 2 % de la population sont concernés.

L'explosion récente des connaissances, tant sur les causes des déficiences intellectuelles que sur les processus cognitifs et adaptatifs sous-jacents, permet de mieux appréhender le fonctionnement des personnes avec déficience intellectuelle ; de nouvelles stratégies d'apprentissages, d'accompagnement et de soutien, mieux adaptées, sont proposées. Toutefois, ces connaissances restent insuffisamment partagées et mises au service des personnes.

Sollicitée par la Caisse Nationale de Solidarité pour l'Autonomie (CNSA), cette expertise collective fait le bilan des connaissances actuelles dans trois champs : Définitions, repérage et diagnostic ; Apprentissages, développement et compétences des personnes avec une déficience intellectuelle ; Accompagnement tout au long de la vie. Le groupe d'experts propose également de nombreuses recommandations d'actions et de recherche.

Avec le soutien de la
Caisse nationale de
solidarité pour l'autonomie



ISBN 978-2-7598-1865-5

ISSN 1264-1782

Prix : **80 €**

 **Inserm**
www.inserm.fr

 **edpsciences**
www.edpsciences.org