

THEMATIQUES LOGOPEDIQUES

Retard mental génétique : de la spécificité syndromique et aux profils langagiers.

Annick Comblain

Depuis quelques années, maintenant, les logopèdes travaillant dans le domaine du retard mental, plus particulièrement, voient leur travail quotidien en pleine mutation et manifestent leur besoin de formation continue pointue et adaptée au progrès de la science. En effet, la recherche dans le domaine du retard mental est en progression constante et les retombées sur le terrain sont considérables.

Historiquement, les professionnels du retard mental ont été amenés à se poser deux questions par rapport à leurs patients. La première concerne le niveau psychométrique de retard mental; la seconde la nature du développement cognitif des personnes retardées mentales par rapport aux enfants normaux. Aujourd'hui, ils sont amenés à se poser une troisième question : quelle est l'étiologie du retard mental ?

Le niveau psychométrique de retard mental est, maintenant, relativement facile à établir. Les outils les plus utilisés dans cette optique, sont les échelles de Weschler et la batterie K-ABC (Kaufman & Kaufman, 1983). Deux classifications du retard mental basées sur le niveau de sévérité sont couramment utilisées, l'ICD-9cm (1993) et celle du DSM-IV (1994).

<i>Niveau de sévérité du retard mental</i>	<i>Niveaux de QI</i>	
	<i>ICD-9cm</i>	<i>DSM-IV</i>
<u>Léger</u>	50 – 70	50 – 55 à 70
Modéré	35 – 49	35 – 40 à 50 – 55
Sévère	20 – 34	20 – 25 à 35 – 40
Profond	< 20	< 20 ou 25

Tableau 1. Classifications psychométriques du retard mental.

La nature du développement cognitif des personnes retardées mentale a, quant à elle, été l'objet d'une grande polémique ces trente à quarante dernières années. Un nombre important de chercheurs se sont affrontés sur la question suivante : le développement cognitif des enfants retardés mentaux est-il une version simplement retardée ou différente de celle des enfants normaux. Au début du vingtième siècle, la population retardée mentale était divisée en 2 groupes : les retards mentaux organiques, souvent modérés ou sévères, et les retards mentaux non-organiques ou « socio-culturels » souvent légers. Le premier groupe n'est cependant pas homogène. Lubs et Maes (1977) identifiaient déjà plus de 200 types de retards mentaux d'origine organique. Dans son livre « Syndrome identification for speech and language pathology », Shprintzen (2000) en décrit plusieurs centaines. Des différences dans le degré et le type de pathologie cérébrale peuvent affecter différemment le fonctionnement intellectuel global. Ainsi, la fonction langagière dans sa quasi totalité est la plus atteinte dans le syndrome de Down et dans d'autres syndromes (comme le X-fragile et le Prader-Willi) alors qu'elle est relativement bien préservée dans d'autres syndromes (par exemple, le syndrome de Williams, le syndrome de Turner dans la modalité orale). Nous y reviendrons plus loin quand nous traiterons la troisième question. Le second groupe n'est pas non plus sans poser de problème. Il est également loin d'être homogène et l'origine soit disant socio-

culturelle du retard peut, parfois, cacher autre chose. Au cours du temps, cette conception du retard mental s'est modifiée et, on a vu apparaître et deux conceptions théoriques opposées du retard mental : la position structurale et la position développementale. La position dite structurale rejoint l'hypothèse « différence » en définissant le système cognitif des enfants retardés mentaux par des caractéristiques innées et non modifiables et en cherchant des déficiences spécifiques dans les mécanismes de base du traitement de l'information (encodage défectueux, trace mnésique labile, attention sélective déficitaire, etc.). La conception développementale rejoint, quant à elle, l'hypothèse délai. Selon cette conception, les personnes retardées mentales sont globalement retardées de la même manière qu'un enfant avec un QI de 100 est développementalement retardé par rapport à un enfant avec un QI de 130. Les personnes retardées mentales passent par les mêmes stades de développement que les enfants normaux dans un ordre identique mais différent dans la vitesse ainsi que dans la limite supérieure de développement. Selon Zigler (1969), les personnes retardées mentales ne sont pas différentes par nature des personnes normales, pas plus qu'elles ne souffrent de rigidité cognitive ou qu'un seul déficit ne soit la cause de leur retard. Au fil du temps, cette conception s'est modifiée, laissant la place à une interprétation hybride du développement cognitif des personnes retardées mentale dans laquelle on accepte de parler à la fois de délai et de différence. Le concept des homologues locaux introduit par Hodapp et Zigler (1990) allie ces deux positions et est quasi unanimement accepté à l'heure actuelle. Elle a d'ailleurs été appliquée au développement cognitif et langagier des personnes atteintes de trisomie 21. Ce dernier ne se fait pas, en effet, selon une trajectoire développementale constante contrairement à ce qui est observé chez l'enfant normal. La vitesse de développement des enfants trisomiques 21 (mesurée par le QI) ralentit avec le temps. La raison de cette décélération n'est pas connue à l'heure actuelle. De multiples tentatives d'explications ont été faites. Parmi les plus intéressantes, celles de McCall, Eichan & Hogarty (1977) et de Kopp & McCall (1982) qui mettent en évidence des points de transition marquant l'émergence de nouvelles structures et de nouveaux comportements dans le développement. Les enfants retardés mentaux pourraient éprouver des difficultés à franchir ces points de transitions. Par exemple, en ce qui concerne le langage des personnes trisomiques 21, le développement se fait de manière continue pendant la 1^{ière} année de vie pour ralentir progressivement ensuite. Ainsi, la supériorité du langage réceptif sur le langage productif n'est pas constante mais augmente au fur et à mesure du développement. Au niveau grammatical, les enfants trisomiques 21 commencent seulement à avoir de grosses difficultés partir du stade III du développement du LMPV (s'étendant jusqu'à 30-36 mois chez l'enfant normal et caractérisé par des productions de 2.25 à 3.25 morphèmes par énoncé; Brown, 1963). La corrélation entre l'âge chronologique et l'augmentation des capacités grammaticales qui était jusque là de 0.87 passe à -0.04. Ces données montrent bien le caractère non-statique des forces et des faiblesses. Jusqu'à un certain niveau de développement, les capacités grammaticales ne semblent pas constituer une faiblesse chez les enfants trisomiques 21. Mais une fois passé un certain niveau de développement grammatical, les difficultés apparaissent et l'aspect grammatical du langage devient le point faible des enfants trisomiques 21.

Depuis une bonne dizaine d'année, maintenant, le niveau psychométrique de retard mental ainsi que la nature de ce retard ne sont plus les seules données pertinentes pour mener une intervention efficace. Comme nous l'avons évoqué plus haut, l'étiologie du retard mental est un facteur de plus en plus déterminant dans la planification de la prise en charge des personnes présentant un retard mental. L'incidence du retard mental dans la population infantine est de 1 cas sur 1000 chez les enfants de 0 à 4 ans et de 97 sur 1000 chez les enfants de 10 à 14 ans. Cela représente environ 3% de la population. La majorité de ces cas sont des retards mentaux légers (75 – 80 % selon Murphy, Boyle, Schendel, Decouflé & Yeargin-Allsopp, 1998). Davantage de garçons que de filles sont atteints (1.4 garçon pour 1 fille selon

Murphy, Yeargin-Allsopp & Decouflé, 1995). Un certain nombre des cas de retards mentaux sont associés à des conditions prénatales et plus particulièrement génétiques. A l'heure actuelle, plus de 500 maladies génétiques sont associées à un retard mental (Flint & Wilkie, 1996). Les aberrations génétiques sont dans 30 – 40% des cas à l'origine des retards mentaux dont la cause est connue (cf. Yeargin-Allsopp, Murphy, Cordero, 1997). Elles interviennent dans environ 30% des cas de retard mental sévère et dans 4 – 8% des cas de retard mental léger (Schaefer & Bodensteiner, 1992). Parmi les causes génétiques les plus fréquentes de retard mental, on relèvera, la trisomie 21 ou syndrome de Down (0.8 – 1.0 cas / 1000 naissances vivantes), le syndrome du X-fragile ou FRAXA (allongement pathologique de la portion Xq27.3 du chromosome X; 1 garçon atteint sur 1000 et 1 fille sur 2000), le syndrome de Prader-Willi (délétion de la partie 15q11-13 du chromosome 15 hérité du père; 0.8 – 1.0 cas / 1000 naissances vivantes), le syndrome d'Angelman (délétion de la partie 15q11-13 du chromosome 15 hérité de la mère; 0.8 – 1.0 cas / 1000 naissances vivantes) et le syndrome de Williams (anomalie sur la portion 7q11.23 du chromosome 7; 1 cas sur 10000 à 20000 naissances vivantes). Les techniques médicales, de plus en plus sophistiquées, permettent d'identifier relativement rapidement l'origine génétique d'un retard mental. Parmi les techniques les plus fréquemment utilisées, on notera la ponction du liquide amniotique permettant d'établir le diagnostic de trisomie 21, la culture cellulaire et le clonage moléculaire permettant de poser le diagnostic de X-fragile et les techniques de recombinaison d'ADN permettant d'identifier les syndromes de Prader-Willi et d'Angelman. La détermination précise de l'étiologie du retard mental est devenue, comme nous l'avons déjà dit, une donnée essentielle dans la construction du plan de rééducation et de prise en charge de l'enfant. Jusqu'il y a peu, le prototype de développement langagier et cognitif des personnes retardées mentales était celui des personnes trisomiques 21. Or, les recherches récentes suggèrent que les développements et fonctionnements cognitif, langagier, mnésique, perceptuel et attentionnel diffèrent considérablement d'un syndrome à l'autre. Les tableaux suivants mettent en évidence les différences flagrantes de profils cognitif et langagier entre plusieurs syndromes génétiques de retard mental.

	S. de Down	S. de Williams	S. du X-fragile	S. de Prader-Willi
Fonctionnement intellectuel	35 - 50	40 - 70	< 20 - 50 (garçons) 70 - normal (filles)	40 - 60
Langage oral	↓↓ (sauf pragmatique)	↑↑ (sauf pragmatique)	↓↓	↓↓
Mémoire verbale	↓↓	↑↑	↓↓	?
Mémoire visuelle	↑	↓	?	?
Attention	↓↓	↓	↓↓	?
Capacités visuo-spatiales	↑	↓↓	↑	↑
Lecture - écriture	↓	Lecture ↑ Ecriture ↓	?	↓
Arthmétique	↓↓	↓↓	↓↓	↓
Socialisation	↑	↑↑	↓↓	↓

Tableau 2. Caractéristiques cognitives des syndrome de Down, de Williams, du X-fragile et de Prader Willi.

↑↑: très bon pour ce critère; ↑: bon; ↓↓: très mauvais; ↓: mauvais; ?: pas de données disponibles

	S. de Down	S. de Williams	S. du X-fragile	S. de Prader-Willi
Aspects phonologiques-phonétiques	↓↓	↑↑	↓↓	↓↓
Aspects lexicaux	↓	↑	↑	↓
Aspects morpho-syntaxiques	↓↓	↑	↓	↓
Aspects pragmatiques	↑	↓↓	↓↓	↓
Aspects discursifs	↓↓	↑	↓	?

Tableau 3. Caractéristiques langagières des syndrome de Down, de Williams, du X-fragile et de Prader Willi.

↑↑: très bon pour ce critère; ↑: bon; ↓↓: très mauvais; ↓: mauvais; ?: pas de données disponibles

Pour certaines étiologies, nous possédons déjà quelques informations sur les savoir-faire cognitifs et langagiers. Malheureusement, les informations restent incomplètes, anecdotiques voire indisponibles pour certains syndromes alors qu'il est clair qu'une prise en charge adaptée et efficace passe indiscutablement par la connaissance précise des profils développementaux des enfants atteints par ces différentes pathologies. Si les recherches médicales nous permettent, maintenant, de mettre des noms sur des pathologies, la recherche en logopédie devra, dans un proche avenir, nous permettre de mieux connaître leurs profils développementaux afin de mieux intervenir sur le plan clinique et de mieux former les futurs praticiens.

Références bibliographiques

- Flint, J., & Wilkie, AOM. (1996). The genetics of mental retardation. Brithish Medical Bulletin, 52, 453-464.
- Hodapp, R.M., & Zigler, E. (1990). Applying the developmental perspective to individuals with Down syndrome. In D. Cicchetti et M. Beeghly (Eds), Children with Down syndrome (pp.1-28). Cambridge : Cambridge University Press.
- Kaufman, A.S., & Kaufman, N.L. (1983). Kaufman Assessment Battery for Children. Circle Pine (MN), American Guidance Service.
- Murphy, C.C., Yeargin-Allsopp, M., & Découflé, P. (1995). The administrative prevalence of mental retardation in 10-year-old children in Metropolitan Atlanta, 1985-1987. American Journal of Public Health, 85, 310-323.
- Schaefer, G.B., & Bodensteiner, J.B. (1992). Evaluation of the child with idiopathic mental retardation. Pediatric Clinical North America, 39, 929-943.
- Yeargin-Allsopp, M., Murphy, C.C., Cordero, J.F. (1997). Reported biomedical causes and associated medical conditions for mental retardation among 10-year-old children, metropolitan Atlanta, 1985 to 1987. Developmental Medical Child Neurology, 39, 142-149.
- Zigler, E. (1969). Developmental versus differences theories of mental retardation and the problem of motivation. American Journal of Mental Deficiency, 73, 536-556.