

N°H52

PRÉVALENCE ET ÉTIOLOGIES DES TROUBLES DU DÉVELOPPEMENT INTELLECTUEL (TDI)

Mise à jour : Septembre 2020

PRÉVALENCE DES TDI

RÉPARTITIONS SELON :

LA SÉVÉRITÉ :

- Déficience intellectuelle légère (DIL) : 1 à 2 %,
- Déficience intellectuelle sévère (DIS) : 0,3 à 0,4 %

LE SEXE :

Prévalence plus élevée chez les garçons
(sex ratio entre 1,2 et 1,9).

LE CONTEXTE SOCIO-ÉCONOMIQUE :

Rôle certain sur la prévalence de la déficience
intellectuelle légère uniquement.

Environ **1 million de personnes en France**,
impact sur la vie quotidienne des :

- Aidants familiaux
- Professionnels de terrain

Soit **5 à 6 millions de français concernés**

▶ **Voir la vidéo** « Déficience intellectuelle :
Qui est concerné ? » - 3mn07

ÉTIOLOGIES DES TDI

- Variées.
- Nombreuses.

- Peuvent être multifactorielles (facteurs bio-
médicaux, neurobiologiques, psycho-sociaux).

SELON LA PÉRIODE D'APPARITION :

• Prénatale :

- Génétique, (Ex: T21, Xfragile...).
- Malformation du système nerveux central (25%).
- Infectieuse (rubéole, cytomégalovirus..).
- Toxique: infections, médicaments, drogues...

• Périnatale :

- Complications liées à la prématurité.
- Complications néonatales.
- Anoxie périnatale.

• Postnatale :

- Dénutrition sévère.
- Traumatisme.
- Encéphalites virales et bactériennes.
- Intoxications (plomb, mercure...).
- Complications liées à l'environnement, uniquement
pour les DIL (désavantage psycho-social, manque
de stimulation physique et sensorielle et affective,
absence de soins de santé...).

LES CAUSES GÉNÉTIQUES :

- Très fréquentes : 40 à 50% des DI modérées ou
sévères.

Plus de 1000 gènes impliqués dans la DI, pour
chacun faible récurrence.

- 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 des cas sont liés à des mutations de novo.

- Toutes les formes d'hérédité (dominante, récessive,
liée au sexe) sont rapportées.

TAUX D'IDENTIFICATION DE L'ÉTILOGIE DES TDI

- Évolue très vite avec les nouvelles techniques de diagnostic moléculaire.
- Varie selon la sévérité de la DI, + le TDI est sévère + fréquemment on identifie son étiologie :

Pour les formes **sévères** (QI < 50) :
25 % de DI inexplicables.

La prévalence est la même quelque soit le milieu socioéconomique de l'enfant.

Pour les formes **légères** (50 < QI < 70) :
80% de DI inexplicables.

Résultent souvent d'une intrication de facteurs psychosociaux, culturels et génétiques.

Tous niveaux de sévérité confondus : 35 à 45 % TDI sans causes identifiées.

> Étiologie souvent méconnue chez les adultes car n' a pas été recherchée.

IMPORTANCE DE LA RECHERCHE D'ÉTILOGIES DES TDI

Lorsque le diagnostic de TDI est confirmé... et même s'il n'existe que peu d'approches thérapeutiques, **identifier la cause d'une DI** (diagnostic étiologique) **est une étape importante, dont les bénéfices pour les patients et les familles sont multiples**. Cela permet de :

- Mettre en place un suivi médical visant à guider les traitements symptomatiques et à prévenir les surhandicaps.
- Accéder aux protocoles thérapeutiques s'ils existent.
- Adapter la prise en charge éducative.
- Connaître les comportements préventifs.
- Éviter de nouveaux examens inutiles et potentiellement invasifs.
- Affiner un pronostic (mais pas toujours).
- Connaître le risque de récurrence.
- Permettre aux familles d'être suivies dans des centres experts.
- Déculpabiliser les parents, puisque la cause est « extérieure ».
- Répondre à la question du « pourquoi », et nommer la maladie.
- Aider au support familial, en particulier par l'intermédiaire des associations de patients.

La recherche de l'étiologie n'est pas une étape réservée à l'enfant mais garde de l'intérêt à tous les âges de la vie

▶ **Voir la vidéo** « Rechercher l'origine de la déficience intellectuelle » - 1mn27



POUR EN SAVOIR PLUS

DOCUMENTATION

- **Troubles du développement intellectuel** : déficience intellectuelle, handicap mental. V. des Portes, 2019. EMC-Pédiatrie. [consulter](#)
- **Déficiences intellectuelles**. Collection Expertise collective INSERM. Montrouge : EDP Sciences, 2016, XV-1157 p. : [consulter](#)
- **Déficiences intellectuelles** : les enseignements de l'expertise collective INSERM. Présentation de Vincent des Portes aux 3èmes Journées Nationales IME IEM « Des parcours porteurs de sens pour tous » Tours, 11 -13 octobre 2017. [consulter](#)
- **Handicap intellectuel** par Stephen Brian Sulkes , MD, Golisano Children's Hospital at Strong, University of Rochester School of Medicine and Dentistry, Le manuel MSD, version pour professionnels de santé. [consulter](#)

OUTILS

- **Protocoles nationaux de diagnostic et de Soins (PNDS)**, à consulter sur le site de la filière DéfiScience. L'objectif d'un PNDS est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Les PNDS comportent une partie « synthèse destinée au médecin traitant ». [consulter](#)

CONTRIBUTEURS

Cette fiche a été co-construite et validée par le groupe de travail HandiConnect « DI » dont les membres sont : Pr Vincent des portes (Filière DéfiScience – Centre de référence DI de causes rares), Marie-Pierre Reymond (Filière DéfiScience), Dr Jean Caron (Handidactique), Dr Bénédicte de Fréminville (Association Trisomie 21), Isabelle Vazeilles (UNAPEI), Dr Danielle Camuzeau (médecin généraliste), François Besnier (parent), Association Prader-Willi France.

MENTIONS LEGALES

Sa réalisation et sa mise en ligne en accès libre ont été rendues possibles grâce aux soutiens de la **CNSA** et des **Agences Régionales de Santé**.

HandiConnect est un projet porté par l'association CoActis Santé et ses partenaires. Tous droits de reproduction, de représentation et de modification réservés sur tout support dans le monde entier. Toute utilisation à des fins autres qu'éducative et informative et toute exploitation commerciale sont interdites.

**D'autres fiches ou ressources sont disponibles sur le site
www.handiconnect.fr - contact@handiconnect.fr**