

N°H53

# REPÉRAGE, DÉPISTAGE ET DIAGNOSTIC D'UN TROUBLE DU DÉVELOPPEMENT INTELLECTUEL (TDI)

Mise à jour : Septembre 2020

## ON PEUT DISTINGUER 3 CONTEXTES CLINIQUES DE REPÉRAGE

- Suivi ciblé d'enfants vulnérables du fait d'événement anté- ou périnataux.
- Découverte d'un signe d'appel à la naissance.
- Développement inhabituel chez un enfant sans facteur de risque connu.

## QUELS SIGNES D'ALERTE ? QUAND S'INQUIÉTER ?

Plus le degré de déficience est sévère, plus ces signes sont précoces.



- Prendre au sérieux le doute des parents.
- Ne pas rassurer à tort.

### QUEL QUE SOIT L'ÂGE

Inquiétude des parents, notamment sur le développement psychomoteur, le langage et le suivi scolaire de leur enfant.

### DE 1 À 5 ANS

#### POUR UNE DÉFICIENCE MODÉRÉE

- Retard de langage.
- Retard de marche.
- Hyperactivité.
- Agressivité.
- Troubles du sommeil.

▶ Voir la vidéo « À quel moment faut-il s'inquiéter et face à quels signes ? » - 4mn45

### DÈS LES PREMIÈRES SEMAINES

#### POUR UNE DÉFICIENCE SÉVÈRE À PROFONDE

- Hypotonie.
- Mauvais contact oculaire.
- Absence de sourire réponse.

### À L'ÉCOLE ÉLÉMENTAIRE VOIRE AU COLLÈGE

#### POUR UNE DÉFICIENCE LÉGÈRE

- Échec scolaire.
- Troubles des conduites.
- Dépression à l'adolescence.

## QUELS ACTEURS ?

### POUR REPÉRER

- Parents
- Professionnels de la petite enfance : puéricultrices, assistantes maternelles...
- Professionnels de l'Éducation Nationale : enseignants, psychologues...
- Professionnels de santé de 1<sup>re</sup> ligne : médecins généralistes, pédiatres en libéral ou de la Protection Maternelle et Infantile (PMI), médecins scolaires, professionnels paramédicaux et psychologues.

### POUR ÉTABLIR LE DIAGNOSTIC

Une équipe pluridisciplinaire spécialisée formée aux outils de dépistage et de diagnostic.

#### Professionnels de santé de 2<sup>e</sup> ligne :

Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP), annuaire des CAMSP, Centre Médico-Pscho-Pédagogique (CMPP), Centre Médico-Psychologique

(CMP), services de neuropédiatrie, hôpital de proximité, neuropédiatre, plateformes de coordination et d'orientation\*.

### Professionnels de santé de 3<sup>e</sup> ligne :

Services hospitaliers spécialisés (neuropédiatrie, génétique clinique, neuro-imagerie), centres de compétence ou de référence « Déficiences

intellectuelles de causes rares » ou autres centres de référence maladies rares selon les troubles associés.

**Identifier** avec la famille, un coordinateur du parcours de santé (médecin traitant, coordinateur d'un centre de référence maladies rares, médecin de l'établissement d'accueil...).

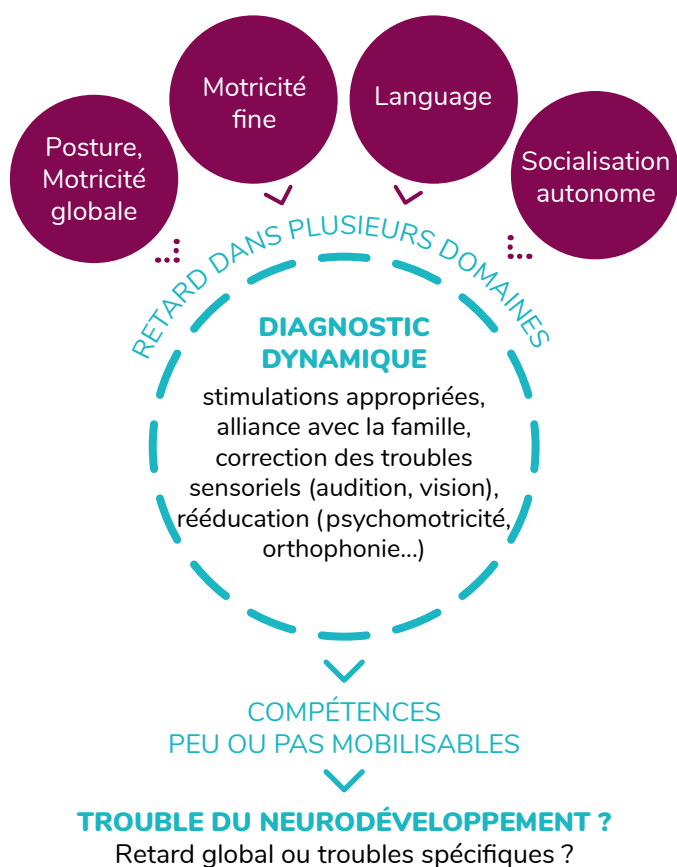
\*Les Plateformes de Coordination et d'Orientation (PCO) sont un nouveau dispositif national pour orienter les enfants de moins de 7 ans présentant des écarts inhabituels dans leur développement, pour engager une intervention coordonnée et pour un accès au Forfait d'Intervention Précoce (prise en charge par la CPAM des coûts engagés pour la 1<sup>re</sup> année, LFSS 2019).

Pour en savoir plus : [www.handicap.gouv.fr/plateformes-nd](http://www.handicap.gouv.fr/plateformes-nd)

## QUELLE DÉMARCHÉ DIAGNOSTIQUE ?

On démarre, en présence de signes d'appel, par une recherche de trouble(s) du neurodéveloppement, qu'il faut distinguer d'une simple variante individuelle.

### RETARD DE DÉVELOPPEMENT PSYCHOMOTEUR



### LA PRÉCOCITÉ DU DÉPISTAGE PERMET :

- De miser sur la plus grande plasticité du cerveau pour corriger ou limiter les perturbations du neuro-développement observées.
- D'optimiser les effets positifs des interventions éducatives et thérapeutiques, même si le diagnostic n'est pas encore confirmé et d'autres hypothèses diagnostiques peuvent être évoquées (ex : troubles sévères du développement du langage oral, Troubles du Spectre Autistique (TSA)).
- De préparer la socialisation et la scolarisation en mobilisant tous les acteurs autour de l'enfant.
- L'ouverture d'un dossier MDPH donnant accès à des aides.

### LE DÉPISTAGE POUR LES PROFESSIONNELS DE 1<sup>RE</sup> LIGNE :

Lors d'une consultation dédiée, **organisée en raison d'un signe d'alerte** (cotation longue CTE, remboursée 60€), le médecin :

- **Recueille** les informations familiales et personnelles sur le parcours de la socialisation à la scolarité, le contexte socio-familial, les antécédents personnels et familiaux, les principales étapes du développement (langagier, psychomoteur)

- **Procède à l'examen somatique complet**, avec une attention particulière aux signes neurologiques et morphologiques, et aux troubles auditifs ou visuels associés, en utilisant les repères du carnet de santé.

- **Orienté précocement vers des professionnels de l'accompagnement** et de la rééducation pour des séances de kinésithérapie, de psychomotricité, d'orthophonie, sans attendre la certitude diagnostique.

• **Prescrit éventuellement des examens** en relation avec les signes cliniques (EEG, bilan métabolique...)

• **Adresse l'enfant au CAMSP, à un neuropédiatre,** et/ou à un pédopsychiatre, pour affiner le

diagnostic, préciser le projet d'intervention précoce multidisciplinaire, compléter le bilan par des examens ciblés, et éventuellement vers un généticien, pour amorcer la recherche de la cause.



### INSTAURER UNE RELATION DE CONFIANCE ÉQUILIBRÉE AVEC LES PARENTS

• **Informé et écouter** les parents, reconnaître leurs compétences, et leur connaissance de leur enfant pour qu'ils comprennent l'enjeu d'une aide précoce et qu'ils acquièrent une confiance suffisante en leur capacité à s'occuper d'un enfant différent.

• Reconnaître et **valoriser les compétences**

▶ **Voir la vidéo** « Rôle du médecin traitant dans le dépistage d'un TND » - 2mn23

préservées chez l'enfant, explorer les forces et les ressources.

• **Tenir compte de la spécificité culturelle et linguistique** de la personne dans l'évaluation.

• Réévaluer la trajectoire développementale de l'enfant par un suivi régulier.

## BILANS VISANT À COMPLÉTER L'ÉVALUATION FONCTIONNELLE PLURIDISCIPLINAIRE :

Une fois le diagnostic de TDI posé, **il faut évaluer le fonctionnement de l'enfant**. Ceci est réalisé avec un panel de bilans du langage et de la communication, et du fonctionnement sensorimoteur. Étape essentielle qui permettra aux différents intervenants de mettre en place un **projet éducatif individualisé** (PEI) le plus pertinent et performant possible.

### QUELS OUTILS D'AIDE AU DIAGNOSTIC?

• Évaluation des capacités de raisonnement : échelles de Wechsler ou matrices encastrables selon la sévérité de la DI.

• Évaluation des habiletés adaptatives, conceptuelles, sociales et pratiques : VABS II (Vineland Adaptive Behaviour Scale).

• Bilan psychomoteur : Échelles de développement précoce validées en France (exemples Brunet-Lézine, EIS), questionnaires parentaux (exemple IFDC-Inventaires français du développement communicatif).



**Attention :** 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. (Hors cas de diagnostic étiologique précoce d'un syndrome connu).

**Dans tous les cas : importance de la mise en place de stratégies éducatives adaptées.**

### LE DIAGNOSTIC ÉTIOLOGIQUE (professionnels de 3<sup>e</sup> ligne) :

Une fois le handicap intellectuel diagnostiqué, il faut en déterminer la cause, ce qui peut permettre de :

• Affiner un pronostic.  
• Évoquer des stratégies pour des programmes éducatifs.  
• Adapter la surveillance médicale et la prévention.  
• Guider le traitement, ou accéder aux éventuels essais thérapeutiques.  
• Donner un conseil génétique.  
• Éventuellement affiner un pronostic.

• Diminuer la culpabilité parentale.  
• Connaître les comportements préventifs.  
• Répondre à la question du pourquoi et nommer la maladie.  
• Éviter de nouveaux examens inutiles et potentiellement invasifs.  
• Orienter et accompagner la famille (associations, centres de référence..)

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



## POUR EN SAVOIR PLUS

### DOCUMENTATION

- **Fiche HAS** : Rôle du médecin de l'enfant intervenant dans le premier niveau de recours aux soins. [consulter](#)
- **Fiche HAS** : Troubles du neurodéveloppement: repérage et orientation des enfants à risque [consulter](#)
- **Déficiences intellectuelles**. Collection Expertise collective INSERM. Montrouge : EDP Sciences, 2016, XV-1157p: [consulter](#)
- **Déficiences Intellectuelles** : Les enseignements de l'expertise collective INSERM. Présentation de Vincent Des Portes aux 3<sup>e</sup> Journées Nationales IME IEM « **Des parcours porteurs de sens pour tous** » Tours, 11 -13 octobre 2017. [consulter](#)
- **Le diagnostic positif de troubles du neuro-développement et le diagnostic positif de déficience intellectuelle**, site de la Filière « DéfiScience » [consulter](#)
- **Démarche clinique pour la détection des troubles du développement**, portail enfance et familles de l'Université de Montréal. [consulter](#)
- **Trouver la cause d'une déficience intellectuelle : à quoi cela sert-il ?** Présentation du Dr Rougeot-Jung, PH service du Pr Des Portes CHU Lyon. Réseau Régional de Rééducation et de Réadaptation Pédiatrique en Rhône-Alpes (R4P), 18/05/2016. [consulter](#)
- **Le projet éducatif individuel**. Exemple sur le site de Réseau Lucioles. [consulter](#)

### OUTILS

- Parution à venir: **guide des évaluations** (Aurore Curie et coll)
- **Diagnostic étiologique d'une déficience intellectuelle** (Arbres décisionnels commentés des sociétés de pédiatrie ) V. Des Portes, A. Verloes, D. Héron [consulter](#)
- **Protocoles nationaux de diagnostic et de Soins (PNDS)**. Prise en charge diagnostique et thérapeutique et parcours de soins d'un patient atteint d'une maladie rare donnée. Les PNDS comportent une partie « synthèse destinée au médecin traitant » [consulter](#)
- **Outils d'aide au diagnostic** :
  - Échelles de Wechsler [consulter](#), matrices encastrables [consulter](#)
  - VABS II (Vineland Adaptive Behaviour Scale) [consulter](#)
  - Brunet-Lézine [consulter](#), EIS [consulter](#), questionnaires parentaux (ex : IFDC [consulter](#))

### POUR LES PATIENTS ET LES FAMILLES

- **Dossier « Comprendre le diagnostic génétique de mon (mes) enfant(s): avancées et perspectives de la recherche »**. Site de l'association nationale des retards mentaux liés au chromosome X, Xtraordinaire [consulter](#)
- **Santé BD** : les Fiches de Santé : « Douleur, handicap » : [consulter](#)
- **Site Santé Très Facile**, proposé par l'association Trisomie 21 France. [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](http://www.handiconnect.fr) - [contact@handiconnect.fr](mailto:contact@handiconnect.fr)**