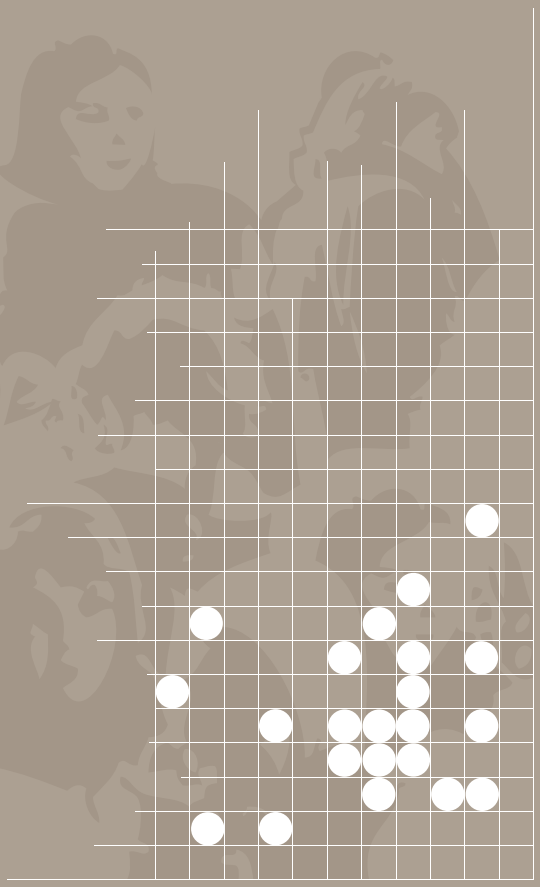

Déficiences intellectuelles

Expertise collective

Synthèse et recommandations

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

CNSA

Instituts thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Déficiences intellectuelles

Déficiences intellectuelles

978-2-7598-1956-0

© 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, dysorthographie, 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 1er 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.

Toute reproduction, partielle ou totale, du présent ouvrage est interdite sans autorisation de l'éditeur ou du Centre français d'exploitation du droit de copie (CFC, 20 rue des Grands-Augustins, 75006 Paris).

Déficiences intellectuelles

Expertise collective

Synthèse et recommandations

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

CNSA

Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

Ce document présente la synthèse et les recommandations issues des 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[1].

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.

1. Le rapport d'expertise complet sera publié au cours du 2e trimestre 2016 aux Éditions EDP Sciences (site internet : 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 désordres 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 Psitec 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

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

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.

Sommaire

Avant-propos XIII

Synthèse 1

Recommandations 83
Recommandation générale 83
Recommandations d'actions 84
Recommandations de recherche 121

Annexe 137

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'institut[2] afin de disposer des connaissances récentes issues des recherches internationales et 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 ?

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

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 11e 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).

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.

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…

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), Meso[3] (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).

3. « Meso » selon l'AAIDD incluant également « Exo » selon le modèle de Bronfenbrenner...

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 psychopathologiques 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 dépistage[4] 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

4. 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).

ayant eu des signes d'anoxie périnatale, ou ayant été exposés pendant la grossesse à un agent infectieux (par exemple, cytomégalovirus, 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 néonatologistes, 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 femme[5] 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 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

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

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 Flynn[6] 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

6. 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.

pas totalement assimilables à un QI classique car ils ne prennent pas en considération l'intelligence cristallisée[7]. 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[8] », variations inter-tests.

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

7. 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.

8. 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.

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 adaptif 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 Independant 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 (*unsollicited 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 sur-médication,

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'efficience. 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 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'activité[9] 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 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

9. 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.

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, morpho-syntaxique 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 numératie[10] et de la littéracie[11] 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 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.

---

10. 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.

11. 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.

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*[12], 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

12. 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.

déficitaires par l'acquisition de stratégies 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'automaticité 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-abstraits ». 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 » [13]. 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

13. 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.

phonème et le graphème « a », faire une série de bâtonnets sur une feuille lignée, etc.) qui présentent l'inconvénient majeur de ne pas en 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 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 unes 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 signifiantes. 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 ; monitorage 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 centrer les professionnels et les services fournis sur l'individu lui-même ; 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 (Clis[14], 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.

14. Classe pour l'inclusion scolaire.

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 influer 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'efficience 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 caracteristiques, 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 caracteristiques 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 differents 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.

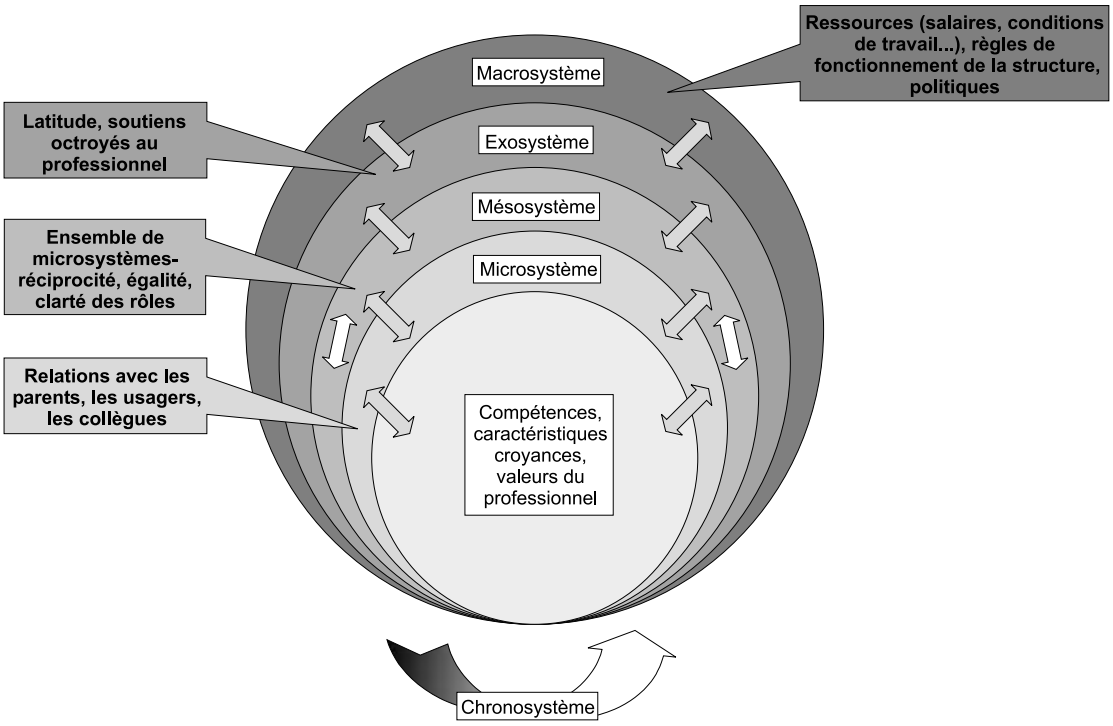

Figure 1. L'intervenant au cœur des systèmes selon Disley et coll. (2009).

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 perçevoir 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 influer 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'usager peut influer 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'efficience 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 (SAF[15], 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 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

15. Syndrome d'alcoolisation fœtale.

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. Fougeyrollas).

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 »[16] 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

16. 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.

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 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 littéracie, 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, psychométrique, 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-défis[17]

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.

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

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 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 WES[18], puis du WGS[19]. 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 NGS[20], il reste fondamental d'adopter une démarche systématisée qui doit toujours débuter par la phase clinique, comportant un certain

18. WES : *Whole Exome Sequencing*.
19. WGS : *Whole Genome Sequencing*.
20. NGS : *New Generation Sequencing*.

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 ;

• 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 pré-linguistiques 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 PECS[21], à la langue des signes ou à des approches mixtes comme le Makaton[22].

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.

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

21. 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.

22. 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/).

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*[23], estimation, processus de représentation symbolique) ou des mécanismes plus précisément

23. 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.

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.

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'automaticité, 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, littératie…) 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'efficience 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 égalitaires : 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, CMPP[24], 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),

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

mais également les réseaux mettant en synergie les différents professionnels concernés. L'objectif est que tout 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 AESH[25]), 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 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.

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

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 mondial[26], 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

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

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.

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 2008[27] ;
- 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

27. 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.

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 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*[28] comme défini par l'Institut Universitaire International Luxembourg, 2013).

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 ;

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

• 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) [29].

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.

29. http://www.cngof.asso.fr/documents/cngof_T21-mai_2014-francais_final.pdf

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. Fougeyrollas).

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 respectifs[30] ;
• 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 ;

30. 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).

• 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.

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 DABS[31] 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

31. *Diagnostic Adaptive Behavior Scale.*

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 pathognomoniques 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 dégagement, 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/vieillissement). 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'efficience 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'efficience 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, littéracie, 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, psychosociales 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 (résidants, 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).

Annexe

Expertise collective Inserm : principes et méthode

L'Expertise collective Inserm[32] 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 quatre-vingts 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 déontologie[33].

Le Pôle Expertise collective Inserm rattaché à l'Institut thématique multi-organismes Santé publique d'Aviesan[34] 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

32. Label déposé par l'Inserm.
33. Charte de l'expertise Inserm accessible sur : http://extranet.inserm.fr/integrite-scientifique
34. Alliance nationale pour les sciences de la vie et de la santé.

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.

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'Inserm[35]. Par ailleurs, la collection complète est disponible sur iPubli[36], le site d'accès libre aux collections documentaires de l'Inserm.

35. http://www.inserm.fr/index.php/thematiques/sante-publique/expertises-collectives
36. http://www.ipubli.inserm.fr

POUR COMMANDER L'OUVRAGE D'EXPERTISE COLLECTIVE

Déficiences intellectuelles

Éditions EDP Sciences, juin 2016, 1 420 pages, 80 €
Collection Expertise collective
ISBN 978-2-7598-1865-5

Pour tout renseignement
EDP Sciences
17, avenue du Hoggar
PA de Courtabœuf
91944 Les Ulis Cedex A, France
Tél. : 01 69 18 75 75
Fax : 01 69 86 06 78
E-mail : books@edpsciences.org
www.edpsciences.org

Achevé d'imprimer par Corlet, Imprimeur, S.A.
14110 Condé-sur-Noireau
N° d'Imprimeur : 178958 - Dépôt légal : février 2016
Imprimé en France

Expertise collective

Synthèse et recommandations

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

Inserm

www.inserm.fr

www.edpsciences.org

ISBN 978-2-7598-1956-0