

TROUBLES DU NEURODÉVELOPPEMENT : ASPECTS CLINIQUES

Vincent Des Portes

ERES | « [Contraste](#) »

2020/1 N° 51 | pages 21 à 53

ISSN 1254-7689

ISBN 9782749266893

Article disponible en ligne à l'adresse :

<https://www.cairn.info/revue-contraste-2020-1-page-21.htm>

Distribution électronique Cairn.info pour ERES.

© ERES. Tous droits réservés pour tous pays.

La reproduction ou représentation de cet article, notamment par photocopie, n'est autorisée que dans les limites des conditions générales d'utilisation du site ou, le cas échéant, des conditions générales de la licence souscrite par votre établissement. Toute autre reproduction ou représentation, en tout ou partie, sous quelque forme et de quelque manière que ce soit, est interdite sauf accord préalable et écrit de l'éditeur, en dehors des cas prévus par la législation en vigueur en France. Il est précisé que son stockage dans une base de données est également interdit.

Troubles du neurodéveloppement : aspects cliniques

Vincent des Portes

Résumé

Les troubles du neurodéveloppement (TND) correspondent à un défaut de développement d'une ou plusieurs compétences cognitives attendues lors du développement psychomoteur et socio-affectif de l'enfant, qui entraîne un retentissement important sur le fonctionnement adaptatif scolaire, familial et social. Si chaque TND présente des spécificités qu'il convient de repérer et prendre en compte, tous les TND présentent des points communs qui justifient une approche décloisonnée de repérage, diagnostic, interventions et accompagnement personnalisé.

Le concept de TND est scientifiquement et cliniquement pertinent pour les raisons suivantes : plusieurs troubles coexistent souvent chez un même enfant ; certains mécanismes neurobiologiques et génétiques sont communs à plusieurs TND ; chez le nourrisson et le petit enfant, plusieurs types de TND peuvent se présenter sous la forme d'un retard global de développement ; quel que soit le TND, une intervention précoce est recommandée, fondée sur l'évaluation des souhaits, des compétences, des fragilités et des besoins de soutien de l'enfant ou de l'adulte.

Vincent des Portes, neuropédiatre, PUPH, chef du service de neuropédiatrie, hôpital Femme-Mère-Enfant, Hospices civils de Lyon, F-69677, Bron ; Centre de référence « Déficiences intellectuelles de causes rares » et filière nationale de santé « DéfiScience » : maladies rares du neurodéveloppement ; Institut des sciences cognitives, CNRS UMR 5304, F- 69675 Bron, université de Lyon, F-69008 Lyon.

Cet article précise le cadre nosographique des TND, leur prévalence, la démarche de repérage, de diagnostic et d'évaluation fonctionnelle multidimensionnelle, décrit la variété des causes et altérations neurobiologiques structurelles ou fonctionnelles, et esquisse très brièvement les principes d'intervention.

Mots-clés

Trouble du neurodéveloppement, troubles cognitifs, apprentissages, repérage, diagnostic, évaluation fonctionnelle, étiologies, physiopathologie.

Les troubles du neurodéveloppement : de quoi s'agit-il ?

Les troubles du neurodéveloppement (TDN) correspondent à un défaut de développement d'une ou plusieurs compétences cognitives attendues lors du développement psychomoteur et socio-affectif de l'enfant, qui entraîne un retentissement important sur le fonctionnement adaptatif scolaire, familial et social.

Ces troubles ont été regroupés dans un cadre nosologique commun des « Neuro Developmental Disorders, NDD » dans la dernière version du *Manuel diagnostique et statistique des troubles mentaux* (DSM-5), édité par l'Association américaine de psychiatrie (APA, 2013).

Tous ces troubles du neurodéveloppement se distinguent des simples « retards » ou « difficultés scolaires » par leur *caractère durable*, résistant partiellement aux rééducations et accompagnements précoces. Le degré de *retentissement* du trouble cognitif sur *le fonctionnement* de la personne dans la vie quotidienne (scolaire, familiale, professionnelle, sociale) est un point essentiel, bien pris en compte dans le DSM5.

Certains TND concernent des fonctions cognitives dont l'acquisition ne nécessite habituellement pas d'effort volontaire pour apprendre, dans un environnement adéquat. Ce sont les apprentissages implicites. D'autres se révèlent lors des apprentissages scolaires et nécessitent un effort d'apprentissage formel explicite : lecture, écriture, calcul (voir tableau 1).

Tableau 1
Liste des différents TND (*)

Type de TND	Fonction cognitive altérée	Autres termes utilisés / commentaires
Troubles du développement cognitif : apprentissage implicite		
TDI : trouble du développement intellectuel	<i>Raisonnement logique</i> abstraction	DI : déficience intellectuelle handicap mental ou intellectuel (conséquence sociale du TDI)
TSA : trouble du spectre de l'autisme	<i>Cognition sociale</i> communication, socialisation	TED : trouble envahissant du développement Asperger ou autisme de haut niveau : TSA sans TDI
TSLO : trouble spécifique du langage oral	<i>Langage oral</i>	Dysphasie : terme utilisé pour les enfants sans TDI
TDC : trouble de développement de la coordination	<i>Praxies</i>	TAC : trouble d'acquisition de la coordination Dyspraxie : terme utilisé pour les enfants sans TDI
TDAH : trouble déficit d'attention hyperactivité	<i>Attention</i>	TDA : trouble déficit d'attention sans hyperactivité
Syndrome dysexécutif	<i>Fonctions exécutives (FE)</i> : mémoire de travail, inhibition, flexibilité mentale, planification	Certains enfants avec TDAH ont un déficit plus large des FE. Ce trouble n'est pas décrit dans le DSM-5
Troubles des apprentissages scolaires : apprentissage explicite		
TLE : trouble du langage écrit Dyslexie	<i>Lecture</i> Lecture incorrecte, lente et coûteuse Difficulté à comprendre le sens de ce qui est lu	Types de dyslexie selon la voie altérée : dyslexie phonologique (voie d'assemblage syllabique) Dyslexie de surface (voie lexicale, d'adressage direct) Dyslexie mixte
Dysgraphie, dysorthographe	<i>Écriture</i> Difficultés en orthographe Difficultés en expression écrite	La dysgraphie peut être liée à un trouble neurologique, une dyspraxie gestuelle, un déficit attentionnel ou exécutif

Dyscalculie	<i>Calcul</i> Maîtrise du sens des nombres Raisonnement mathématique	Un trouble du calcul peut être secondaire à l'altération de processus non spécifiques (raisonnement, attention, traitement visuo-spatial) ou à des processus spécifiques du calcul
Dysmnésie	<i>Processus mnésiques</i> (mémoire explicite : épisodique et sémantique)	Concerne la mémoire déclarative « didactique ». Ne concerne pas la mémoire procédurale ni les processus mnésiques implicites et émotionnels. Ce trouble n'est pas décrit dans le DSM-5

(*) La classification en deux catégories, « trouble du développement cognitif » et « troubles des apprentissages scolaires » a une vertu pédagogique mais ne constitue pas une classification. La dichotomie « apprentissage implicite et explicite » n'est pas étanche, la plupart des fonctions cognitives impliquant simultanément ces deux processus d'apprentissage.

Chaque TND correspond à un défaut de développement ou d'acquisition d'une fonction cognitive. On distingue :

- La déficience intellectuelle pour laquelle on préfère maintenant utiliser le terme « trouble du développement intellectuel » (TDI), qui est un trouble du raisonnement logique et de l'accès à l'abstraction associé à un défaut d'adaptation dans la vie quotidienne.
- L'autisme ou les troubles du spectre de l'autisme (TSA) sont des troubles de la cognition sociale, c'est-à-dire de la capacité à décoder les émotions, la pensée, les intentions d'autrui, comprendre les codes sociaux et pouvoir exprimer ses propres émotions. L'autisme altère les capacités d'interaction sociale et de communication verbale et non verbale, perturbe la sensorialité et restreint les centres d'intérêt et les répertoires moteurs.
- Le trouble développemental de la coordination (TDC), appelé aussi trouble d'acquisition de la coordination (TAC) ou dyspraxie, est un trouble spécifique de la programmation et de la réalisation des gestes complexes (dyspraxie gestuelle) et du traitement visuo-perceptif et visuo-spatial (dyspraxie visuo-spatiale ou visuo-constructive). Il est régulièrement associé à une

perturbation du sens du nombre, en particulier dans les formes visuo-spatiales de TDC.

- Le trouble d’acquisition du langage oral, ou dysphasie, est un trouble spécifique du développement du langage oral, affectant le plus souvent l’expression, mais aussi, plus ou moins, la compréhension. On pourrait dire, pour se représenter les difficultés d’un enfant dysphasique, qu’il acquiert sa langue maternelle comme on apprend une langue étrangère.
- Le trouble déficitaire de l’attention avec ou sans hyperactivité (TDAH), qu’on pourrait appeler trouble du développement attentionnel avec ou sans hyperactivité, implique une altération des différents processus attentionnels, éventuellement associée à un comportement hyperactif. Ce trouble peut s’inscrire dans le cadre d’un dysfonctionnement plus global des fonctions exécutives (attention, mémoire de travail, inhibition, flexibilité, planification).
- Les troubles spécifiques des apprentissages scolaires incluent le trouble spécifique de la lecture et de l’orthographe (dyslexie, dysorthographe) et le trouble spécifique de l’apprentissage du nombre et des mathématiques (dyscalculie). Ils peuvent être isolés ou associés à un TDC ou un TSLO. De même, il semble qu’on puisse caractériser un trouble d’apprentissage de l’écriture ou dysgraphie, sans dyslexie ni TDC.

Pour une description plus précise des critères diagnostiques de chaque TND, qui dépassent le cadre de ce chapitre, il est conseillé de se reporter au manuel du DSM5 (APA, 2013).

Les TND : des troubles le plus souvent associés

Certains TND sont souvent associés à d’autres troubles cognitifs ou à des pathologies neurologiques ou psychiatriques. Si l’on prend l’exemple des TSA, 30 à 40 % des personnes autistes ont aussi un trouble du développement intellectuel, 40 à 60 % un trouble spécifique d’une fonction cognitive (praxies, langage oral, fonctions attentionnelles)

et 10 à 15 % une épilepsie. De même, il est fréquent que plusieurs troubles *spécifiques* du développement cognitif ou des apprentissages soient présents chez un même enfant (par exemple dyslexie et TDAH, dysphasie et dyspraxie, etc.). Toutes les combinaisons sont possibles dans le DSM5, contrairement aux anciennes classifications qui excluaient certaines associations diagnostiques, en particulier en cas de déficience intellectuelle.

Le terme « multidys » est souvent utilisé pour décrire rapidement le profil cognitif d'enfants ayant des troubles multiples des apprentissages. Mais ce terme générique regroupe des enfants ayant des profils et des degrés de sévérité très variés et devrait être remplacé par une description plus précise du type de trouble cognitif. L'utilisation des termes « spécifique et dys » est un sujet de controverses. La commission « cognition » de la société française de neuropédiatrie a proposé quelques règles sémantiques pour tenter une clarification (encadré 1). En pratique clinique, le terme « dys » est facilement utilisé, y compris quand une étiologie du trouble spécifique est identifiée. Par exemple, chez un enfant atteint de dyspraxie visuo-constructive, l'identification d'une délétion 22q 11 ne change pas le diagnostic du type de TND utilisé jusque-là. L'essentiel est qu'on sache pour chaque terme utilisé si on se situe au niveau du (dys)fonctionnement cognitif ou de l'étiologie du trouble.

En plus de ces TND bien répertoriés dans les classifications actuelles comme le DSM5, d'autres fonctions cognitives peuvent être altérées et impacter les apprentissages et l'adaptation à l'environnement (figure 1). On retiendra en particulier pour leur prévalence ou leur importance : les troubles des fonctions exécutives, déjà évoqués avec le TDAH, qui permettent de planifier une action et d'analyser son comportement, et les troubles mnésiques qui permettent l'encodage à long terme d'informations afin de pouvoir les restituer ultérieurement. Dans le contexte des troubles des apprentissages scolaires, c'est la mémoire explicite épisodique « didactique » qui est altérée (Mazeau, 1999), et non la mémoire procédurale ni les processus mnésiques implicites (inconscients) liés aux facteurs émotionnels.

Encadré 1

Source : commission « cognition » de la Société française de neurologie pédiatrique (SFNP).

Réserver le terme « Dys », et le terme spécifique aux enfants sans TDI et sans cause connue :

Le terme « Dys » sera utilisé quand les compétences intellectuelles sont préservées (QI > 70), avec précaution en cas de fonctionnement intellectuel limite (QI entre 70 et 80). En cas de trouble du développement intellectuel avec un déficit plus marqué d'une fonction cognitive, le terme recommandé est celui de « trouble associé » à un TDI, par exemple trouble du langage oral associé à un TDI.

Le terme « Dys » sera utilisé quand il s'agit d'un trouble cognitif d'étiologie non connue aujourd'hui, équivalent d'« idiopathique ». Dans les autres cas, le terme qui sera recommandé est celui de trouble secondaire ou symptomatique, par exemple trouble du langage secondaire à une affection génétique, une paralysie cérébrale ou une épilepsie.

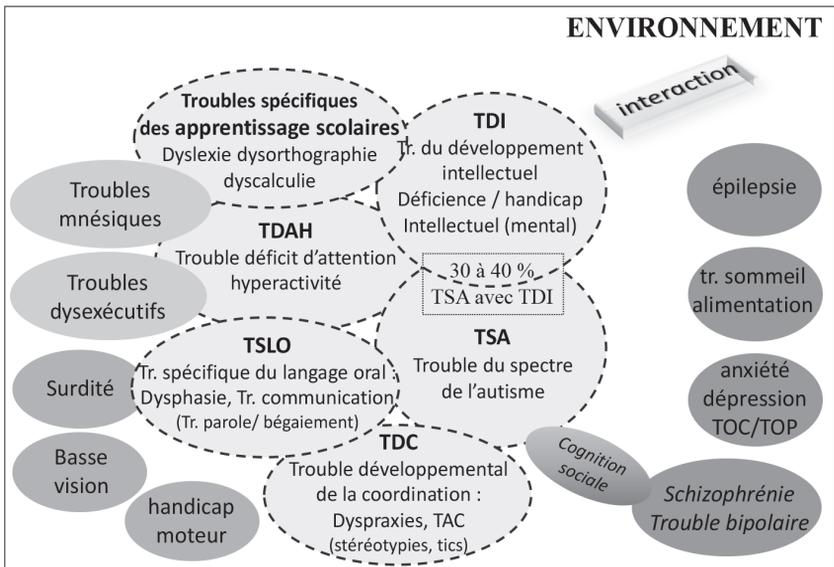


Figure 1

TND : description des différents troubles et des pathologies associ es

Les TND peuvent être associés à des troubles sensoriels (baisse de l'audition, de la vision, allant parfois jusqu'à la surdité profonde ou la cécité) et à un trouble de la commande ou du contrôle sensitif et moteur, dans le cadre d'une pathologie neurologique. Ils peuvent aussi fréquemment être associés à une épilepsie, en particulier en cas de TDI.

Des troubles du registre émotionnel, comme l'anxiété ou les troubles de l'humeur (dépression), sont aussi fréquemment associés aux TND. On peut aussi noter l'association fréquente à d'autres troubles comme les tics ou bien les troubles obsessionnels compulsifs, les troubles oppositionnels avec provocation. Le syndrome de Gilles de La Tourette (tics chroniques moteurs et vocaux) est mentionné comme appartenant aux TND dans le DSM5, parmi les troubles moteurs.

Il faut noter que des troubles mentaux comme les schizophrénies et les troubles bipolaires ne sont pas classés dans les TND et se révèlent plus souvent après l'enfance, chez l'adolescent ou le jeune adulte. Cependant, des éléments prédisposants issus de la période neurodéveloppementale sont de plus en plus observés et ces pathologies peuvent apparaître à la suite d'un authentique TND. Ils affectent les capacités cognitives, en particulier la cognition sociale et adaptative.

Chez les personnes ayant un TND, le degré de handicap va résulter d'une *interaction* de la vulnérabilité de la personne, plus ou moins sévère, avec la qualité de l'environnement qui peut être facilitateur ou obstacle. Ainsi les difficultés d'apprentissage, d'adaptation, ou de régulation socio-émotionnelle présentées par la personne résultent de cette interaction des facteurs personnels et de ceux de l'environnement (figure 1).

Tableau 2
Comportements instinctuels, sensoriels, émotionnels particuliers
Source : Grille de repérage des TND, septembre 2019 (handicap.gouv.fr)

<p>Fonctions physiologiques instinctuelles (sommeil, alimentation) :</p> <ul style="list-style-type: none">• Troubles durables et quasi quotidiens du sommeil (endormissement, réveils nocturnes)• Grande sélectivité alimentaire inhabituelle pour l'âge (préfère les structures lisses, refuse les morceaux, a une aversion pour les aliments d'une certaine couleur, etc.)• Difficultés de prises alimentaires (durée des repas très longue, réflexe nauséux massif) <p>Profil sensoriel et sensori-moteur particulier :</p> <ul style="list-style-type: none">• Aversion / évitement du contact tactile, de certaines textures ou tissus• Hyper-réactivité ou hyporéactivité à des stimuli sensoriels (absence de réaction à un bruit fort ou réaction exagérée pour certains bruits, évitement ou attirance pour la lumière)• Exploration / utilisation étrange des « objets » et de l'environnement• Mouvements répétitifs, stéréotypés : gestuelles (battements des mains, mouvements des doigts devant les yeux) ou corporelles (balancements, tournoiements, déambulations, etc.)• Comportement anormalement calme voire passif, bougeant très peu (hypomobilité) pour les enfants de moins de 24 mois <p>Régulation émotionnelle inhabituelle pour l'âge et quel que soit l'environnement :</p> <ul style="list-style-type: none">• Intolérance exagérée au changement de l'environnement (1)• Colères violentes et répétées, inconsolables• Hyperactivité motrice incontrôlable (se met en danger)
--

(1) Colère, chagrin, réaction de peur, disproportionnés ou sans objet apparent, avec violence (auto ou hétéro-agressivité), non apaisables et répétés.

Par ailleurs des troubles des fonctions physiologiques (instinctuelles) et des particularités comportementales peuvent être observés : un trouble du sommeil (endormissement, réveils nocturnes ou réveil précoce),

un trouble du comportement alimentaire, un profil sensori-moteur atypique, un trouble de régulation émotionnelle (figure 1, tableau 2). Ces troubles associés peuvent perturber le quotidien et constituer un sur-handicap important. Ils sont aussi des marqueurs, peu spécifiques mais fréquents, de certains TND, en particulier des TSA et des TDI. Leur repérage est important et une liste de signes a été élaborée dans le cadre de la stratégie nationale Autisme / TND (tableau 2).

Prévalence des TND : première cause de maladie chronique de l'enfant

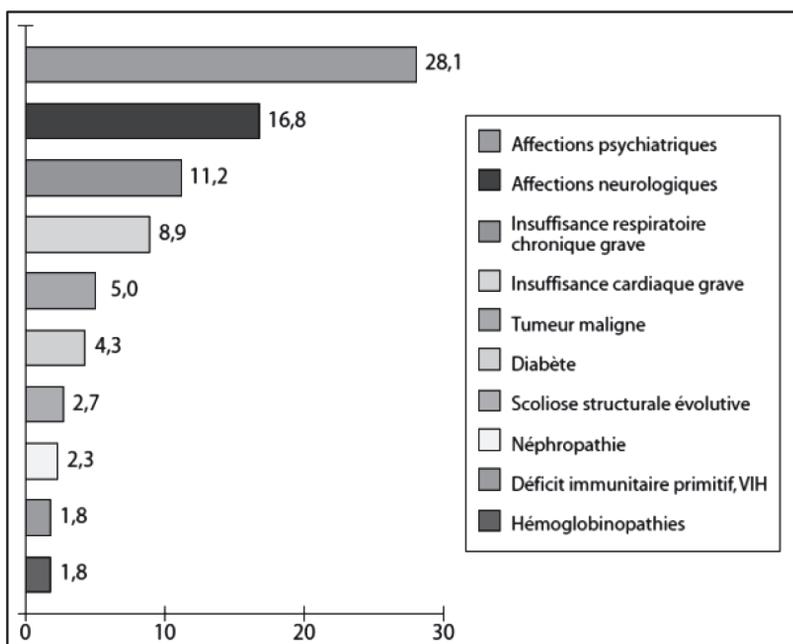


Figure 2
ALD les plus fréquentes chez les enfants
(% parmi l'ensemble des ALD des moins de 15 ans)
Données du régime général au 31 octobre 2004

Source : Caridade et coll., 2008. Reproduction avec la permission de l'auteur (Y. Mikaeloff)

Les affections neurologiques et psychiatriques de l'enfant, qui incluent les troubles du neurodéveloppement, sont extrêmement fréquentes. Une étude des données de l'assurance maladie, a montré que parmi les affections de longue durée (ALD) des enfants de moins de 15 ans, 28 % sont liées à des affections psychiatriques et près de 17 % à des affections neurologiques, l'ensemble représentant 45 % des ALD, soit presque la moitié des ALD de l'enfant (Caridade et coll., 2008). L'autre moitié regroupe l'ensemble des maladies affectant les autres organes (figure 2). Ces données illustrent la très forte prévalence des troubles neuropsychiatriques de l'enfant par rapport aux autres motifs d'ALD. De plus, parmi les troubles dits « psychiatriques », la déficience intellectuelle et l'autisme représentent les deux diagnostics les plus fréquents (*ibid.*). Par ailleurs, ces ALD ne concernent que les enfants ayant les TND et/ou les maladies psychiatriques les plus sévères. Ne figurent pas sur ce schéma tous les enfants ne justifiant pas d'une ALD, en particulier tous ceux ayant un trouble spécifique des apprentissages.

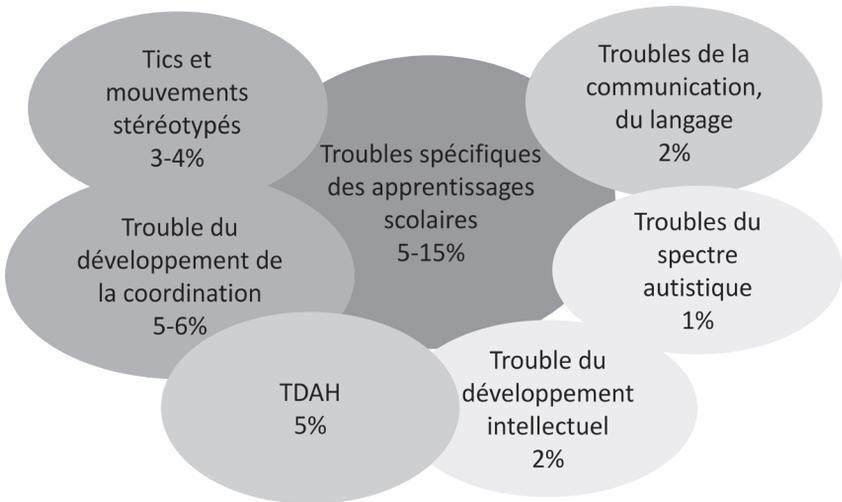


Figure 3. Prévalence estimée des TND

Source : Patrick Berquin, CHU Amiens

La fréquence réelle des TND est difficile à évaluer pour plusieurs raisons : (1) les critères diagnostiques de certains troubles évoluent. C'est le cas des TSA, dont les critères diagnostiques ont évolué depuis ceux des TED (troubles envahissants du développement) ; (2) dans la pratique, certains TND comme les TSA sans trouble du développement intellectuel sont encore sous-diagnostiqués, malgré une plus grande sensibilisation des professionnels et des familles ; (3) un enfant qui a un trouble relativement léger comme une dyslexie pure rééduquée en orthophonie, et qui n'a pas de dossier à la MDPH, n'est pas comptabilisé dans les études épidémiologiques qui se basent sur les registres de la MDPH ou des ESMS (Établissements et services médico-sociaux) ; (4) chez certains enfants, le trouble retenu au moment du diagnostic peut masquer d'autres TND qui se révéleront plus tard ; (5) inversement, un enfant ayant plusieurs troubles associés, ce qui est fréquent, peut être comptabilisé plusieurs fois.

La prévalence de chaque trouble est donc une estimation. Concernant les troubles spécifiques des apprentissages scolaires (dyslexies et dyscalculies), le large intervalle de fréquence (5 à 15 %) illustre la difficulté à définir précisément la prévalence des troubles et à préciser la frontière entre un trouble caractérisé et les difficultés d'apprentissage liées à des facteurs sociaux, éducatifs et pédagogiques.

Pour résumer, les TND concernent de 10 à 15 % des enfants d'âge scolaire, selon le seuil de sévérité et la sensibilité des critères diagnostiques envisagés. Il est donc essentiel d'avoir en tête la prévalence extrêmement importante des TND pour mettre en regard les moyens humains et les formations des professionnels pour répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement, de rééducation et d'accès aux soins.

Du repérage au diagnostic d'un TND

Un nourrisson ou un enfant qui présente un développement inhabituel par rapport à ce qui est attendu à son âge peut avoir une *simple variante* dans son développement psychomoteur ou bien il peut être en train de *révéler un trouble du neurodéveloppement*.

Certains enfants ont plus de risque que d'autres de révéler un TND. Il s'agit d'enfants vulnérables, à risque de TND, dont une liste de douze situations (tableau 3) a été retenue lors de la conception de la grille de repérage des TND (handicap.gouv.fr, 2019), en collaboration avec un groupe d'experts de la Haute Autorité de santé sur les enfants vulnérables. Chez ces enfants à risque de TND, les parents et les professionnels sont habituellement sensibilisés et réagiront devant un décalage de développement.

Tableau 3
Facteurs de haut risque de TND

- Frère ou sœur ou parent de 1^{er} degré ayant un TND
- Exposition prénatale à un toxique majeur du neurodéveloppement (alcool, certains antiépileptiques, etc.)
- Grande prématurité (moins de 32 semaines d'aménorrhée)
- Poids de naissance inférieur à 1 500 g
- Encéphalopathies aiguës néonatales (incluant convulsions)
- Anomalies cérébrales de pronostic incertain (ventriculomégalie, agénésie du corps calleux, etc.)
- Microcéphalie (PC < -2 DS, congénitale ou secondaire)
- Infections congénitales ou néonatales (CMV, toxoplasmose, rubéole, méningites / encéphalites, etc.)
- Syndromes génétiques pouvant affecter le neurodéveloppement
- Cardiopathies congénitales complexes opérées
- Chirurgie majeure (cerveau, abdomen, thorax)
- Ictère néonatal sévère, y compris à terme (bilirubine >400 mmol/l)

En revanche, repérer un TND chez un enfant sans facteur de risque, en population générale, est plus difficile et nécessite une bonne connaissance du développement habituel et de ses variantes par les professionnels de première ligne (médecin généraliste, médecin de PMI, professionnel de crèche, enseignant, etc.).

Quand un parent a un doute sur le développement de son enfant – par exemple, il ne prend pas les objets à 6 mois, ne réagit pas à son prénom à 9 mois, ne se déplace pas au sol à 1 an, ne marche pas à 18 mois, ou n'a pas de jeu de faire semblant à 24 mois – le médecin ne doit pas rassurer hâtivement mais reconnaître qu'en effet, au vu de ce qui est attendu habituellement chez un enfant de cet âge, il présente un développement *inhabituel*.

À ce stade de *doute*, on ne sait pas si l'enfant présente une simple variante de développement ou un TND, à moins que le signe d'appel soit particulièrement préoccupant ou que plusieurs signes soient associés. Il faut alors évaluer les compétences de l'enfant et mettre en œuvre une intervention psycho-éducative précoce, en partenariat avec les parents, sans attendre un diagnostic. Puis observer l'évolution de sa trajectoire développementale sur six mois à un an et voir comment il mobilise ses compétences grâce à cet enrichissement de l'environnement (figure 4).

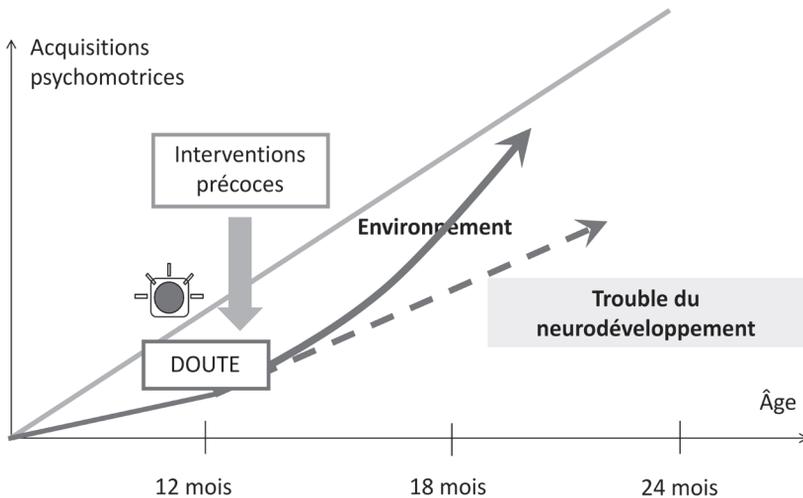


Figure 4
Simple variante du développement ou TND :
intervenir avant de confirmer un diagnostic

Si l'enfant retrouve une trajectoire développementale plus rassurante au cours de l'intervention, c'est que l'enfant présentait une simple variante du développement ou un TND léger qui a pu être compensé en enrichissant la qualité de la stimulation et de l'environnement. Si l'enfant s'améliore, mais ne rattrape pas les autres enfants de son âge, il faut alors s'interroger sur l'équipement cognitif de cet enfant, confirmer qu'il présente bien un TND et poursuivre les interventions. Secondairement, le diagnostic du type de TND va être affiné, ce qui nécessite souvent du temps : s'agit-il plutôt d'un TSA, d'un trouble du développement intellectuel ou d'un trouble spécifique du langage et des apprentissages ?

De même, quand un enfant d'âge scolaire présente une difficulté d'apprentissage – par exemple un enfant de 5 ans avec un retard de langage persistant en grande section, un élève non lecteur à la fin du CP, un enfant hyperactif et qui a du mal à se concentrer – les parents, l'enseignant, le médecin, se demandent si la difficulté est uniquement liée à des *facteurs d'environnement* psychologique ou éducatif ou bien si son cerveau ne fonctionne pas comme celui des autres élèves.

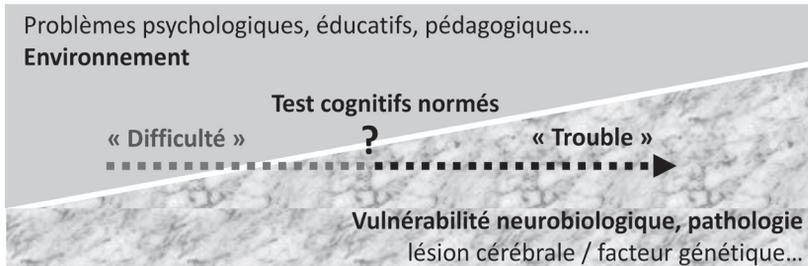


Figure 5
Des simples difficultés scolaires à un trouble des apprentissages :
un continuum

Le problème peut-il être expliqué uniquement par une méthode de lecture peu adaptée, une immaturité affective, une forte anxiété qui l'empêche de mobiliser ses compétences ? Cependant, tous les enfants

qui ont un retard de langage ne sont pas dysphasiques, tous les mauvais lecteurs ne sont pas dyslexiques et tous les enfants agités n'ont pas forcément un déficit d'attention.

Pour passer d'une simple *difficulté scolaire*, variante du développement ordinaire, à un *trouble* des acquisitions ou des apprentissages, il faut que la difficulté soit *inhabituelle* à la fois dans son intensité et sa durée : malgré les adaptations pédagogiques de l'enseignant, la répétition, l'entraînement, et éventuellement un début de rééducation, l'enfant ne progresse pas suffisamment. Le cerveau de cet enfant n'apprend pas comme celui des autres du fait d'une vulnérabilité neurobiologique, identifiée ou non (figure 5).

Une évaluation des compétences cognitives avec des *tests standardisés et normés* est nécessaire pour poser un diagnostic de TND et en préciser le type. C'est l'étape du *diagnostic catégoriel* qui nécessite, selon le type de TND, des outils diagnostiques spécifiques : test psychométrique (par exemple, Wechsler) et questionnaire sur les compétences adaptatives (par exemple, VABS-II) pour le diagnostic de TDI ; questionnaire parental centré sur l'acquisition des compétences sociales (ADI, CARS) et observation standardisée (ADOS) pour le diagnostic de TSA ; bilan de langage oral pour le diagnostic de TSLO ; etc.

Une fois le trouble diagnostiqué, celui-ci peut évoluer dans le temps, changer d'expression. Il peut même, du fait de la maturation cérébrale et de la qualité des interventions et des rééducations, diminuer en intensité, voire ne plus répondre aux critères diagnostiques. Souvent il ne disparaît pas totalement et peut laisser des traces, une sorte de « cicatrice cognitive », qui peut néanmoins impacter les apprentissages et l'adaptation chez l'adulte.

Inversement, un autre trouble peut se révéler au cours des apprentissages, par exemple un trouble d'attention chez un enfant ayant une dysphasie. La *trajectoire développementale* de l'enfant est donc essentielle à observer et il ne faut pas l'enfermer dans un diagnostic catégoriel trop strict : un diagnostic n'est pas un tatouage, c'est un autocollant qui peut être enlevé, en fonction de l'évolution.

Précisions sur le terme « diagnostic »

Le terme *diagnostic* est souvent source de confusion, car il est utilisé pour répondre à des questions distinctes qui concernent différentes notions (figure 6) :

- Le *diagnostic positif* est un terme couramment utilisé en médecine pour confirmer une maladie, répondre en quelque sorte à la question « quoi ? ». Dans le cadre des TND, ce terme est peu utilisé. Pourtant il correspond à une première étape importante du diagnostic : après avoir observé la trajectoire développementale d'un enfant ayant un développement inhabituel et mis en œuvre une intervention précoce, on constate que cet enfant « ne rattrape pas son retard » et n'a donc pas une simple variante de développement, mais bien un TND lié à un probable dysfonctionnement neurobiologique. Chez le nourrisson et le petit enfant, si certaines caractéristiques cliniques orientent parfois très tôt vers un diagnostic précis (par exemple, TSA), très fréquemment le type de TND (diagnostic catégoriel) ne peut pas être précisé d'emblée. Dans ce cas, le terme de « retard global de développement psychomoteur » peut rester non spécifié pendant quelques mois ou quelques années. Cette étape intermédiaire est souvent vécue douloureusement par les parents car l'enfant « entre dans la pathologie », « sort du normal », alors que sa trajectoire est encore très fluctuante, un diagnostic précis impossible et le pronostic incertain. À ce stade, il est capital de se recentrer sur les compétences de l'enfant, de renforcer les interventions et d'impliquer les parents dans le projet psycho-éducatif, en attente d'un diagnostic plus précis.

<p>QUOI ?</p> <p>1 diagnostic « positif »</p> <p>Affirmer un TND Pas une simple variante du développement ?</p>  <p>Outils diagnostiques : Trajectoire développementale après intervention précoce Échelles de développement</p>	<p>QUOI ?</p> <p>2 diagnostic catégoriel</p> <p>Préciser le(s) type(s) de TND: TSA, TDI, TDC, TSA + TDI... ?</p>  <p>Outils diagnostiques : Critères diagnostiques DSM5, CIM11 Tests standardisés diagnostiques (psychométrie, ADI, ADOS, bilan langage oral / écrit, praxies...)</p>
<p>COMMENT ?</p> <p>3 diagnostic fonctionnel</p> <p>Préciser les forces et les faiblesses fonctionnement cognitif, affectif, émotionnel</p>  <p>Outils diagnostiques : Évaluation multidimensionnelle Audition, vision, motricité, apprentissages, régulation émotionnelle...</p>	<p>POURQUOI ?</p> <p>4 diagnostic étiologique</p> <p>Trouver la cause: Infection, toxique, génétique...</p>  <p>Outils diagnostiques : Cs génétique, neuropédiatrie Anamnèse, examen clinique IRM cérébrale, tests génétiques</p>

Figure 6
Les quatre types de diagnostics :
positif, catégoriel, fonctionnel, étiologique

– Le *diagnostic catégoriel* d'un TND (TSA, TDI, dysphasie, TDAH, etc.) permet de compléter la réponse à la première question : « quoi ? », souvent après une longue errance diagnostique pour mettre un nom précis sur les problèmes de développement ou d'apprentissage de l'enfant. Cette étape diagnostique est souvent vécue comme un soulagement : « Enfin, on sait ce qu'il a / je sais ce que j'ai. » De nombreux enfants n'ont pas un seul mais plusieurs diagnostics catégoriels. On parlera alors de *diagnostics associés*, et on évitera le terme médical « comorbidité », encore très utilisé mais qui n'est pas très heureux. Le terme *diagnostic différentiel* est utilisé pour décrire d'autres diagnostics que celui retenu, qui pouvaient être évoqués devant les signes cliniques présentés. Par exemple, une dysphasie est un diagnostic différentiel d'un TDI

chez un enfant ayant un retard massif du langage, une anxiété sévère est un diagnostic différentiel (ou associé) d'un TDAH devant une hyperactivité. Le diagnostic catégoriel est important pour parler un langage commun et se représenter grossièrement le profil cognitif de la personne concernée, mais cela reste un terme « générique », qui ne précise pas le fonctionnement de l'enfant dans son environnement, le degré de sévérité du trouble, les diagnostics associés et les facteurs de causalité.

- Le *diagnostic fonctionnel* permet de répondre à la deuxième question : « comment » marche son cerveau, quelles sont les compétences qui sont préservées et celles qui sont altérées, quels sont les facteurs de l'environnement qui peuvent être obstacles ou facilitateurs ? C'est une étape fondamentale pour préciser le fonctionnement de l'enfant (et de l'adulte) avec un TND, en vue d'adapter les interventions pédagogiques et rééducatives.
- Le *diagnostic étiologique* répond à la troisième question : « pourquoi » le cerveau de cet enfant fonctionne-t-il comme cela ? Quel facteur vulnérant, facteur de risque ou cause caractérisée, est à l'origine de la perturbation de son développement ? Quelles anomalies neurobiologiques expliquent tout ou partie de ce dysfonctionnement ? On parle aussi de « diagnostic syndromique » quand une cause majeure (génétique, toxique, etc.) est responsable du TND.

Évaluation fonctionnelle et multidimensionnelle

La démarche d'évaluation multidimensionnelle du fonctionnement d'un enfant ou d'un adulte avec TND est illustrée figure 7.

Comme cela a déjà été mentionné, les parents d'un enfant chez qui on suspecte un TND consultent devant un *signe d'alerte*, un comportement inhabituel, des difficultés d'apprentissage, parfois peu spécifiques. Les symptômes sont très variés selon l'âge et selon les fonctions altérées : cela peut être un enfant qui ne marche pas, est lent et maladroit à

l'école, ne comprend pas les consignes, ne sait pas lire, bouge sans arrêt, pousse des colères, ne contrôle pas ses émotions, etc.

Pour comprendre à quoi est dû ce symptôme, il faut prendre en compte premièrement les *facteurs d'environnement* qui peuvent expliquer ou déjà contribuer aux symptômes : la barrière de la langue, une pédagogie inadaptée, un style éducatif parental peu ajusté, une insécurité affective, une précarité sociale. Tous ces éléments liés à l'environnement sont à prendre en compte mais attention de ne pas s'arrêter au niveau de ces facteurs d'environnement et considérer trop vite qu'ils sont seuls responsables du comportement ou du trouble d'apprentissage de l'enfant.

Il ne faut pas oublier dans le fonctionnement de l'enfant les éventuelles *pathologies associées* comme les troubles sensoriels (surdit , basse vision), les troubles moteurs avec une paralysie ou des mouvements anormaux, une  pilepsie, un trouble du sommeil ou de r gulation du comportement alimentaire et enfin des troubles psychopathologiques, comme l'anxi t  et la d pression, les troubles obsessionnels compulsifs qui peuvent perturber la motivation et la disponibilit  de l'enfant pour apprendre.

Puis, selon le contexte, il faut *explorer les fonctions cognitives* requises pour les apprentissages et l'adaptation sociale, afin de rep rer celles qui sont d ficitaires et celles qui sont pr serv es. Les fonctions cognitives explor es d pendront du signe d'appel pr sent  par l'enfant. On n' tudie pas toutes les fonctions chez tous les enfants.

- L' valuation du *langage oral* par un orthophoniste, porte sur l'expression et la compr hension, dans ses diff rentes composantes comme la phonologie, le lexique, la syntaxe, la pragmatique (qui est la capacit    utiliser le contexte pour donner du sens au discours). Il faut aussi parfois explorer des processus cognitifs sous-jacents telles que les gnosies auditives, qui permettent de comprendre ce qui est entendu, ou les praxies bucco-faciales, qui sont n cessaires pour commander les mouvements de la langue et des l vres.

- Les *praxies* gestuelles, visuo-spatiales et constructives, ainsi que le traitement visuo-perceptif des formes et de l'agencement des objets dans l'espace, sont évaluées par un ergothérapeute ou un psychomotricien.
- L'évaluation des *compétences intellectuelles* et des capacités de raisonnement est réalisée par un psychologue ou un neuropsychologue au moyen d'un test psychométrique ou test de QI, qui explore à la fois le raisonnement verbal, visuo-spatial et visuel analogique, ce qu'on appelle le raisonnement fluide, mais aussi la vitesse de traitement et la mémoire de travail.
- Cette mémoire de travail fait partie des *fonctions exécutives* comme l'inhibition et la flexibilité mentales, qui permettent de planifier les actions et d'évaluer les comportements. Les processus attentionnels, fréquemment altérés dans les TND, sont étroitement liés aux fonctions exécutives. Tous ces processus sont évalués par un neuropsychologue.
- Une autre dimension essentielle du fonctionnement cognitif est la *cognition sociale* : décoder les émotions, attribuer une pensée, une intention à autrui, exprimer ses propres émotions. Toutes ces dimensions peuvent être affectées de manière indépendante des capacités de raisonnement et des fonctions exécutives vues précédemment. Les compétences sociales sont plus spécifiquement évaluées par les psychiatres et les psychologues cliniciens. D'autres processus cognitifs, comme la perception de la douleur et l'intégration sensorielle, peuvent aussi être explorés.
- Les *fonctions mnésiques*, autres que la mémoire à court terme et de travail, concernent la mémoire à long terme, qui inclut la mémoire procédurale, ou implicite, qui permet l'apprentissage de processus automatiques comme faire du vélo, et la mémoire explicite, qui comprend la mémoire épisodique, c'est-à-dire la mémoire des événements autobiographiques, mais aussi la mémoire sémantique qui stocke les connaissances générales

sur le monde. Ces processus mnésiques sont évalués par les neuropsychologues.

- D'autres compétences liées à *l'apprentissage scolaire* sont aussi évaluées, en premier lieu par l'enseignant de l'enfant, qui repère des difficultés durables dans certains domaines. Il peut s'agir du maniement des nombres et des compétences logico-mathématiques, du langage écrit (lecture et orthographe) qui seront évalués par l'orthophoniste, ou de la graphomotricité, évaluée par l'ergothérapeute ou le psychomotricien. Enfin le système neuro-visuel peut être évalué par l'orthoptiste.

L'évaluation multidimensionnelle des processus cognitifs altérés et préservés permet aussi de préciser le(s) diagnostic(s) catégoriel(s), un TND isolé ou plus fréquemment plusieurs troubles associés.

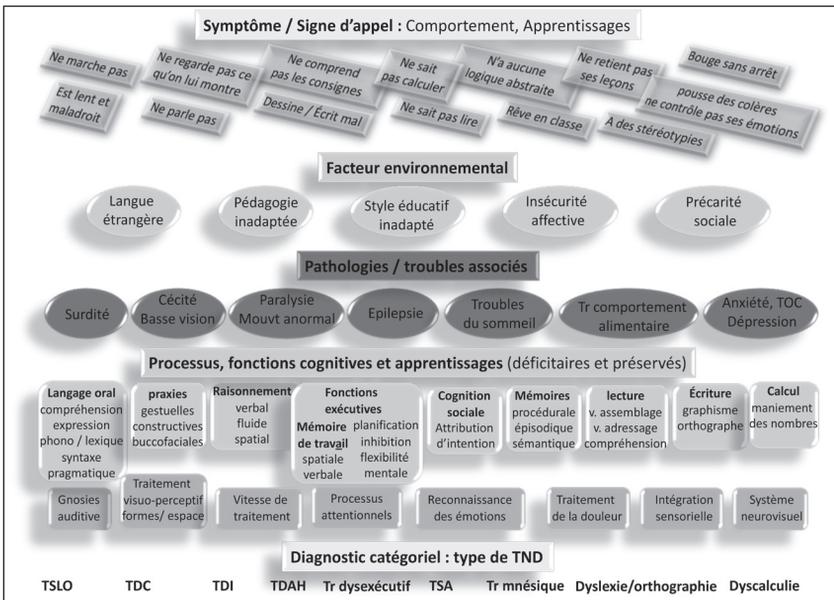


Figure 7
Évaluation fonctionnelle : une approche multidimensionnelle

Causes et altérations neurobiologiques structurelles ou fonctionnelles

Après avoir évalué comment l'enfant fonctionne, une autre question vient à l'esprit : pourquoi le cerveau de cet enfant fonctionne-t-il comme cela ? Quels sont les facteurs neurobiologiques qui expliquent ce TND ?

En effet, les enfants avec un TND et leurs parents ont besoin de comprendre pourquoi le cerveau ne fonctionne pas comme il devrait : quels sont les mécanismes physiopathologiques et les causes sous-jacentes ? Plus le trouble est sévère, plus cette question du pourquoi est fondamentale, en particulier en cas d'autisme, de trouble du développement intellectuel ou de troubles spécifiques multiples et complexes des apprentissages (encadré 2).

Encadré 2

Les enjeux de la démarche diagnostique étiologique sont multiples : (1) pouvoir nommer la maladie, avoir une *explication* rationnelle de la cause ou des facteurs de vulnérabilité neurobiologiques, pour mettre un terme à certaines interprétations fausses ou culpabilisantes pour l'enfant ou ses parents, (2) aider à évaluer le *pronostic* et la trajectoire développementale, (3) préciser le suivi médical pour éviter des sur-handicaps, accéder aux éventuelles thérapeutiques innovantes, adapter l'accompagnement socio-éducatif, aider au soutien familial avec les associations concernées, et enfin (4) préciser le risque qu'un autre enfant soit atteint et donner un conseil génétique fiable.

Il est important de repérer d'emblée les situations de carence affective majeure, les sévices graves ou les cas de psychopathologie parentale particulièrement perturbée, qui peuvent être à l'origine de retards de développement psychomoteur, de troubles du comportement ou des apprentissages. Dans ce cas, les progrès de l'enfant dans un environnement adéquat permettent de confirmer le diagnostic. Dans le cas contraire, la recherche d'une cause « constitutionnelle » associée s'impose.

Agent causal

Le cerveau en développement peut être altéré dans son développement ou dans son fonctionnement par *différentes causes*, qui peuvent être congénitales ou post-natales (figure 8.1). Congénital ne veut pas dire « génétique » mais concernant la période prénatale, de la conception à la naissance. Les causes peuvent être génétiques ou bien « acquises », c'est-à-dire liées à l'environnement. Il peut y avoir une cause prédominante unique ou des facteurs de causalité multiples.

- Parmi les causes, il y a d'abord les *infections*. Celles survenant pendant la grossesse, comme le cytomégalovirus (CMV), la rubéole ou la toxoplasmose. Mais aussi les infections périnatales ou post-natales, en particulier les méningoencéphalites bactériennes ou virales.
- Il peut s'agir d'une *anoxie* (manque d'oxygène) au niveau cérébral. Soit par défaut de perfusion, ce qu'on appelle une « ischémie » d'une région cérébrale précise, dans le cadre d'accident vasculaire cérébral, ischémique ou hémorragique, pouvant survenir de la grossesse à l'âge adulte. soit par défaut d'oxygénation du cerveau plus global, dans le cadre d'une encéphalopathie anoxique ischémique à la naissance en cas d'accouchement « dystocique », c'est-à-dire compliqué du fait par exemple du mauvais positionnement du bébé, ou d'une inadéquation entre la taille de sa tête et celle du bassin de la mère. Il peut aussi s'agir d'anoxie post-natale, en cas d'arrêt cardiaque ou de noyade.
- Un *traumatisme crânien*, par exemple chez le nourrisson en cas de syndrome du bébé secoué, ou à tous les âges suite à une chute grave ou un accident de la voie publique.
- Il faut aussi toujours penser aux *toxiques*, comme la consommation d'alcool pendant la grossesse responsable d'un syndrome d'alcoolisation fœtale, ou l'usage des drogues illicites ou de médicaments toxiques pour le développement cérébral comme certains antiépileptiques, certains psychotropes à forte dose. Au cours de

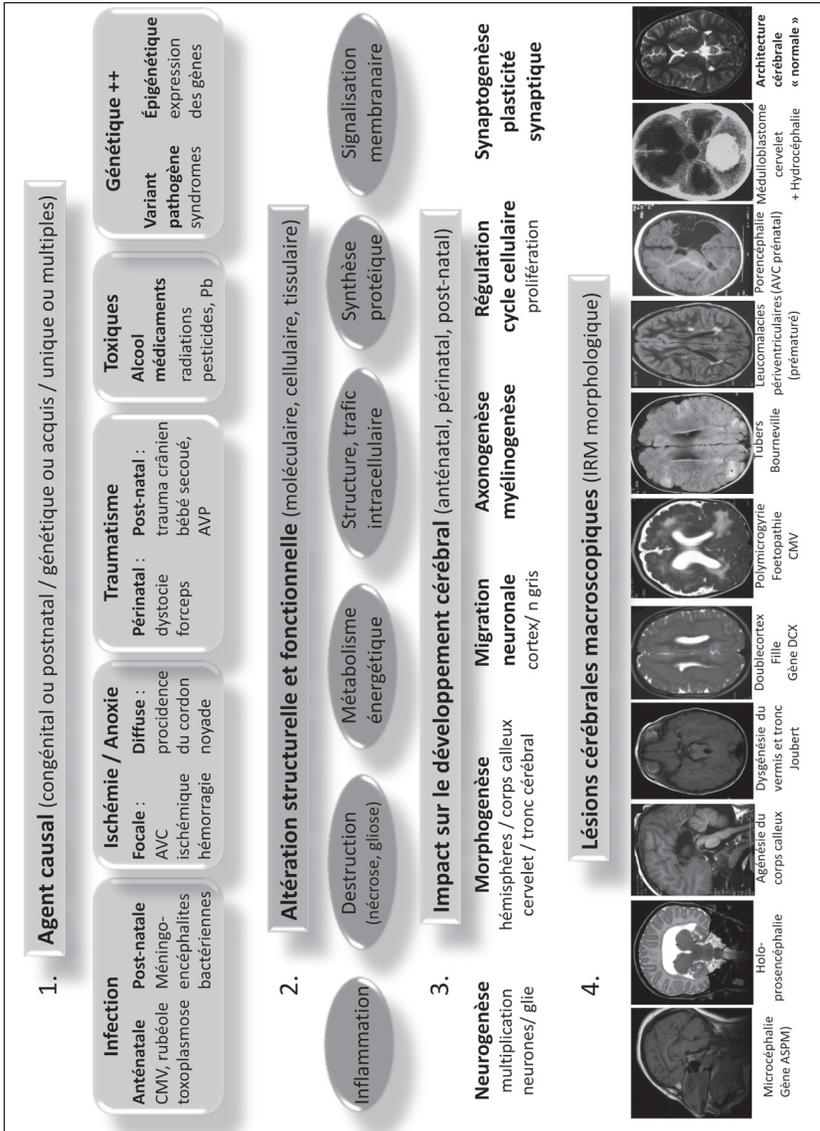


Figure 8. Étiologies, facteurs neurobiologiques, réseaux neuroaux altérés dans les TND

l'enfance, d'autres toxiques comme le plomb peuvent perturber le développement cognitif.

- Enfin, les *facteurs génétiques*, dont la découverte est en pleine explosion, représentent plus de la moitié voire les deux tiers des causes identifiées dans les TDI. Parmi les variants génétiques prédisposant aux TND, on distingue (1) les modifications du nombre de chromosomes (par exemple, trisomie 21), (2) des modifications du *nombre de copies* de certaines régions chromosomiques contenant plusieurs gènes ou dizaines de gènes ; il s'agit des délétions et des duplications (par exemple, délétion 22q11) et (3) les mutations dans un seul gène, les maladies monogéniques (par exemple, X fragile, mutations du gène Shank3, tous deux responsables de TDI et TSA). La liste des gènes en cause ne cesse de s'allonger (Vissers et coll., 2016) car plusieurs milliers de gènes différents sont impliqués dans le développement cérébral.

Si les facteurs génétiques sont bien démontrés dans les TDI, ils constituent aussi des facteurs de prédisposition dans l'autisme, les dyspraxies, dysphasies et dyslexies dites « développementales », c'est-à-dire sans lésion cérébrale connue. De plus, différents types de TND ont des bases génétiques communes, en particulier TDI et TSA (*ibid.*), mais aussi TDI, TSA et TDAH (Jensen et Girirajan, 2017).

Au-delà des anomalies de structure de l'ADN, s'ouvre actuellement un nouveau champ, l'*épigénétique*, qui s'intéresse à l'influence des facteurs liés à l'environnement (traumatisme psychique, stress, toxique) sur l'*expression* des gènes (Mansuy, 2016). On voit ici un domaine de recherche extrêmement prometteur, encore balbutiant, de dialogue et d'interaction des facteurs de prédisposition génétique constitutifs avec l'histoire singulière de l'enfant, la qualité des stimulations et des liens affectifs, qui pourraient moduler l'activation et l'inactivation des gènes en remodelant des zones du génome encore mal connues qu'on appelle la chromatine.

Altération structurelle et fonctionnelle du cerveau

Cet agent causal, quel qu'il soit, va perturber l'intimité du développement et du fonctionnement cérébral (figure 8.2) au niveau moléculaire (c'est-à-dire des gènes et des protéines), au niveau cellulaire (c'est-à-dire des neurones, mais aussi des cellules gliales qui nourrissent les neurones et participent à la communication intracérébrale) et au niveau des différentes régions cérébrales et des réseaux neuronaux.

- La structure et le fonctionnement du cerveau peuvent être altérés par des processus *d'inflammation* et de *destruction* (nécrose) en cas par exemple d'infection ou d'anoxie.
- Certains agents causaux, comme certaines maladies métaboliques, vont interférer avec le *métabolisme énergétique*.
- Certaines maladies génétiques, des toxiques, des infections vont perturber la structure ou le *trafic intracellulaire*, mais aussi la *synthèse des protéines*, les processus de *signalisation membranaire* et de communication des neurones entre eux.

La compréhension des mécanismes physiopathologiques qui provoquent les troubles du neurodéveloppement est un domaine essentiel de la recherche qui permettra, ensuite, de découvrir et de développer des thérapies innovantes, en contournant le trouble du métabolisme, en protégeant le cerveau agressé, en apportant une enzyme défectueuse, voire en corrigeant l'expression des gènes inactivés.

Impact sur le développement cérébral

Un troisième niveau d'analyse est de comprendre l'impact de l'agent causal lors des différentes étapes du développement cérébral (figure 8.3), des premiers processus du développement du système nerveux jusqu'à la naissance, et au cours de toute l'enfance jusqu'à la fin du processus de myélinisation qui se situe autour de 20 à 25 ans.

Dans la plupart des TND, il n'y a *pas de lésions cérébrales visibles* sur l'IRM (imagerie par résonance magnétique). C'est le cas de la majorité des enfants ayant un TDI ou un TSA, et de la quasi-totalité des enfants

dyspraxiques, chez qui l'imagerie est parfois demandée, selon l'examen clinique. En cas de dysphasie, dyslexie ou déficit d'attention, on ne demande pas d'IRM cérébrale en pratique clinique.

Dans ces TND sans lésions visibles, il existe malgré tout un probable dysfonctionnement de certains *réseaux neuronaux*, détectable dans le cadre de la recherche chez des groupes de sujets atteints de TND comparés à des sujets contrôles, par des techniques d'imagerie (tractographie des fibres de substance blanche, mesure d'épaisseur corticale, IRM fonctionnelle, etc.). Des études neuropathologiques (modèles animaux ou rares études de cerveau humain) ont démontré dans plusieurs syndromes des anomalies microscopiques de la densité et de la structure des épines dendritiques (zones de connexion entre les neurones), ainsi que des défauts de remodelage des synapses, perturbant ainsi les processus de mémorisation et d'apprentissage.

En cas de malformation cérébrale, l'IRM est très utile pour préciser le diagnostic (figure 8.4). Quelques exemples de malformations sont décrits en annexe 1.

Une même cause apparente, un même syndrome, peuvent engendrer des réalités cliniques et des TND extrêmement variables dans leurs présentations et leurs sévérités. Trois exemples illustrent cette réalité :

- *L'agénésie du corps calleux* (figure 8.4) est la malformation cérébrale la plus fréquente, liée parfois à des toxiques ou des infections mais le plus souvent d'origine génétique. Selon qu'elle est isolée ou associée avec d'autres malformations, le pronostic est extrêmement variable. Sa découverte à l'échographie du cinquième mois de grossesse est une situation d'incertitude pronostique très difficile pour les couples concernés, car la majorité des enfants auront un développement psychomoteur normal ou avec des troubles spécifiques des apprentissages, mais certains peuvent avoir un trouble sévère du développement intellectuel, du fait d'un syndrome génétique non détectable en prénatal.
- *Les malformations du cervelet* sont aussi responsables de TND très variés dans leur degré de sévérité. Par exemple le syndrome de

Joubert, reconnaissable devant cette image de « dent molaire » sur l'IRM (figure 8.4), résulte de mutations dans plus de trente gènes différents et le pronostic cognitif varie grandement selon le gène en cause. Les nourrissons présentent tous un retard de posture et un défaut de synchronisation entre les mouvements des yeux et de la tête, mais les trajectoires développementales sont ensuite très variables, avec pour certains de simples troubles d'attention, une dyspraxie gestuelle et bucco-faciale, une lenteur et une fatigabilité importantes, et pour d'autres un autisme et un trouble du développement intellectuel, voire un polyhandicap.

– *La sclérose tubéreuse de Bourneville*, ou STB, est une maladie génétique pouvant perturber la migration et la différenciation de certains neurones qui vont former des nodules sur les parois des ventricules ou des petites tumeurs bénignes, les tubers, que l'on voit sur l'IRM sous forme d'hypersignaux (zones plus blanches) au niveau du cortex (figure 8.4), responsables de crises d'épilepsie. La STB est un bon exemple de maladie dont les conséquences neurodéveloppementales sont très variées, allant d'un développement cognitif normal à des troubles spécifiques des apprentissages, un autisme ou un TDI.

Principes d'intervention chez un enfant avec TND

Exposer les stratégies d'adaptation pédagogique, de remédiation cognitive et de suivi psycho-éducatif dépasse le cadre de ce chapitre. Cependant il est important de rappeler que, quel que soit le type de TND, le projet de soins et d'accompagnement doit reposer sur *six* principes fondamentaux : il doit être *précoce*, en *partenariat* avec les parents, partir des *compétences* de l'enfant et de ses besoins de soutien, *pluridisciplinaire*, *évolutif* (c'est-à-dire réévalué régulièrement) et *sans rupture*.

À l'opposé d'une approche pédagogique non différenciée de type « prêt à porter » identique pour tous, reconnaître le trouble est essentiel pour mettre en œuvre une pédagogie « sur mesure » : prendre en compte les spécificités du fonctionnement cognitif de l'enfant avec TND, adapter la

pédagogie et obtenir un certain nombre de compensations humaines et d'outils adaptés, comme un ordinateur, un logiciel ad hoc, des stratégies pédagogiques et de remédiations cognitives ciblées.

Au-delà de la rééducation et de la compensation du trouble cognitif ou des apprentissages, il faut rester vigilant à la qualité des interactions sociales et des compétences socio-émotionnelles qui peuvent devenir le principal obstacle d'adaptation sociale chez l'adolescent et l'adulte jeune.

Enfin le trouble n'explique pas tout, il faut toujours garder en tête l'effet de l'environnement qui peut être obstacle ou facilitateur. Côté parents et enfants, il est important de ne pas rapporter tous les soucis et les difficultés au TND : la motivation de l'enfant, son histoire personnelle, les fragilités psychologiques de l'enfant et parfois de ses parents peuvent s'intriquer avec le trouble et doivent être pris en compte dans le projet d'accompagnement personnalisé.

Bibliographie

APA. AMERICAN PSYCHIATRIC ASSOCIATION. 2013. « Intellectual disabilities », dans *Diagnostic and Statistical Manual of Mental Disorders, DSM-5*, Arlington, US, American Psychiatric Association, p. 33-48, <https://www.psychiatry.org>

CARIDADE, G. ; VALLIER, N. ; JOUSSELME, C. ; TARDIEU, M. ; BOUYER, J. ; WEILL, A. ; MIKAELOFF, Y. 2008. « Les maladies chroniques psychiatriques et neurologiques des enfants et adolescents en France : prévalence des affections de longue durée en 2004 », *Points de repère*, n° 18, CNAMTS, septembre.

HANDICAP.GOUV.FR. 2019. *Repérer un développement inhabituel chez les enfants de moins de 7 ans*, Éditions Stratégie nationale autisme/TND, <https://handicap.gouv.fr/autisme-et-troubles-du-neuro-developpement/comprendre-l-autisme-au-sein-des-troubles-du-neuro-developpement/du-reperage-au-diagnostic/plateformes-tnd>

JENSEN, M ; GIRIRAJAN, S. 2017. « Mapping a shared genetic basis for neurodevelopmental disorders », *Genome Med.*, 9(1), p. 109.

MANSUY, I. 2016. « Héritabilité non génétique : effets de l'environnement sur plusieurs générations », dans INSERM, Expertise collective, *Déficiences*

intellectuelles, éditions EDP Sciences, mai, p. 429-451, <http://www.inserm.fr/thematiques/sante-publique/expertises-collectives>.

MAZEAU, M. 1999. *Dysphasies, troubles mnésiques, syndrome frontal chez l'enfant. Du trouble à la rééducation*, 2^e édition, Paris, Masson, coll. « Orthophonie ».

VISSERS, L.E. ; GILISSEN, C ; VELTMAN, J.A. 2016. « Genetic studies in intellectual disability and related disorders », *Nat. Rev. Genet.*, 17(1), p. 9-18.

Annexe. Exemples de malformations et lésions cérébrales responsables de TND (figure 8.4)

Aux premier et deuxième trimestres, le développement cérébral comporte plusieurs étapes qui peuvent être altérées par des toxiques, infections ou maladies génétiques.

- Après la mise en place du système nerveux primitif, les neurones se multiplient, c'est l'étape de *neurogenèse*, qui peut être altérée par des toxiques, comme l'alcool ou des infections, mais aussi des mutations sur des gènes impliqués dans le cycle cellulaire comme ASPM, responsables de *microcéphalies* parfois extrêmes avec des périmètres crâniens de -4 à -7 DS, provoquant un trouble du développement intellectuel, des fonctions exécutives et de régulation émotionnelle.
- La *morphogenèse* du cerveau est la mise en place des différentes structures cérébrales : le tronc cérébral, le cervelet, les deux hémisphères cérébraux, les faisceaux de fibres de communication entre les hémisphères, comme le corps calleux, etc. À titre d'exemple, *l'holoprosencéphalie* est un défaut de séparation des deux hémisphères cérébraux, qui peut être lié à des facteurs maternels comme le diabète ou l'alcool, ou bien à des mutations dans certains gènes de développements précoces. Les enfants ayant cette malformation présentent un handicap intellectuel sévère sans langage et le plus souvent une atteinte motrice sévère, donc un polyhandicap, associé à d'autres problèmes médicaux tels qu'une épilepsie, un diabète insipide, une malformation du massif facial avec des problèmes respiratoires.
- Dès la période de neurogenèse, un neurone sur deux commence à quitter la zone de production des neurones et migre pour aller se positionner dans une couche précise du cortex cérébral, grâce à une

machinerie contenue dans la tête du neurone et à une signalétique de l'environnement cérébral qui permet au neurone de se positionner au bon endroit. Certains exemples de *troubles de migration neuronale* figurent ici comme le double cortex, chez les filles présentant un variant pathogène du gène Doublecortine (DCX) lié au chromosome X. On voit ici sur l'IRM un cortex cérébral normal et entre le ventricule et le cortex une épaisse bande de neurones hétérotopiques (d'où le terme double cortex) chez ces filles qui peuvent présenter un degré variable de trouble du développement intellectuel et une épilepsie. Les garçons porteurs d'une anomalie du gène DCX vont développer une lissencéphalie, c'est-à-dire une absence complète de circonvolutions cérébrales, puisque tous leurs neurones expriment la mutation génétique les empêchant de migrer normalement.

- Dans les *polymicrogyries* les circonvolutions sont trop nombreuses et trop petites et désorganisées avec un aspect en dentelle du cortex cérébral associé ici à une anomalie de la substance blanche, dont le signal sur l'IRM est trop intense. Il s'agit sur cette IRM de lésions d'infection à CMV pendant la grossesse chez un enfant ayant une surdité et un polyhandicap. Mais d'autres causes, y compris génétiques, peuvent provoquer une polymicrogyrie avec des aspects radiologiques proches.

Au troisième trimestre de la grossesse et dans la première année, le cerveau a une très forte croissance, du fait des connexions qui se développent entre les neurones (l'axonogenèse) et de la maturation de la gaine de myéline qui entoure ces axones, pour accélérer leur communication (la myélinogenèse) et constituer les faisceaux de connexion entre les différentes aires cérébrales, les organes des sens et les muscles. Ces processus de maturation continuent à se développer jusqu'à l'âge adulte.

- Ces faisceaux de substance blanche peuvent être altérés par des lésions cérébrales survenues au début du troisième trimestre, comme chez des enfants nés prématurés qui peuvent avoir des lésions ischémiques ou hémorragiques autour des ventricules, qu'on appelle « *leucomalacies périventriculaires* » ou LPV, visibles sur cette IRM avec les ventricules latéraux de forme carrée et le signal anormalement blanc autour des ventricules. Ces lésions se situent surtout au niveau des fibres qui commandent la motricité des membres inférieurs, ce qui explique l'atteinte motrice (diplopie spastique), mais les cicatrices peuvent aussi interrompre les circuits du langage, de la programmation des gestes, de

la vision, etc., et être responsables de troubles cognitifs et des apprentissages très variés, comme une dysphasie, une dyspraxie visuo-spatiale ou une dyslexie, voire un TSA ou un TDI en cas de lésion étendue.

- En fin de grossesse ou à la naissance, peuvent aussi survenir des *accidents vasculaires cérébraux*, provoquant comme sur cette IRM une perte de volume cérébral du fait d'une fonte de la substance blanche et du cortex, laissant place à une poche de liquide avec un ventricule extrêmement dilaté par rapport à l'autre côté, qu'on appelle *poirencéphalie*. Cela s'accompagne d'une hémiplégié controlatérale (car l'hémisphère gauche contrôle l'hémicorps droit) et parfois d'une épilepsie qui peut aggraver le pronostic cognitif si elle est sévère et difficile à maîtriser par les antiépileptiques.

Au cours de l'enfance, les tumeurs cérébrales peuvent être une cause, assez rare, de TND. Sur cette IRM d'un enfant de 5 ans (figure 8.4), un médulloblastome de la fosse postérieure provoque une hydrocéphalie (c'est-à-dire une dilatation des ventricules) par compression de la circulation du liquide céphalo-rachidien. Les troubles cognitifs sont liés aux lésions provoquées par le volume de la tumeur elle-même, mais aussi aux complications de la chirurgie très délicate et de l'irradiation des résidus de la tumeur.