

Annexe A

Syndromes et diagnostics

Jane Summers, Chrissoula Stavrakaki, Dorothy M. Griffiths et Thomas Cheetham

Syndromes / Causes génétiques	Caractéristiques du diagnostic	Phénotype comportemental	Vulnérabilités médicales/psychiatriques et à l'égard des médicaments	Vulnérabilités psychologiques	Vulnérabilités/ Implications sociales
Autisme	Retard de développement affectant les relations sociales, l'affectivité et la communication; retard affectant l'élocution; dégradation dans les interactions sociales; activités restreintes.	Hyperactivité Intervalle d'attention réduit Impulsivité Aggressivité Auto-mutilation Habitudes anormales d'alimentation / de sommeil Sensibilité aux sons	Anomalie de l'EEG / troubles épileptiques Coexistence avec d'autres affections médicales neurologiques (certains symptômes neurologiques) Aucune médication spécifique disponible Traitement des symptômes par médication (p. ex., amphétamines pour trouble de déficit de l'attention/hyperactivité, anti-psychotiques pour agressivité, inhibiteurs spécifiques du recaptage de la sérotonine pour trouble de comportement / anxiété / dépression).	Période de développement normal (1 à 2 ans) QI réduit dans 75 % des cas (déficience de développement) Niveau de compréhension du langage inférieur au vocabulaire Grandes capacités dans certains domaines (musique, maths, lecture)	Renfermement / isolement social Inflexibilité à l'égard des routines ou rituels Insistance pour identité Détresse face aux changements de routine Mouvements corporels stéréotypés Concentration d'intérêt anormale
Syndrome de Rett	Déclémentation après développement apparemment normal durant la petite enfance Ralentissement du développement de la tête Manque d'intérêt pour l'environnement Perte de l'utilisation des mains / mouvements stéréotypés des mains	Réaction d'anxiété face aux situations externes Hurlements brefs (périodes prolongées) Hyperventilation Comportement d'auto-mutilation Expression de frayeur et détresse générale Humeur maussade / crise de larmes Morsure des doigts et des mains	Predis froids / bleus (hypoplasie) Scoliose Changement de la sensibilité à la douleur Contact oculaire intensif Anomalies de l'EEG Retenue de la respiration Ballonnement Bruxomanie Rire durant la nuit Aucune médication spécifique disponible; traitement seulement pour symptômes et problèmes	Déficience de développement sévère à profonde Déficience affectant motricité et langage Similarités avec l'autisme; difficultés de différenciation chez le très jeune enfant	Tendance à l'incompréhension des questions comportementales Incapacité d'auto-prise en charge Possibilité d'erreurs sur les aptitudes Incontinence – problèmes sociaux Possibilité d'erreur de diagnostic sur rire / hurlements / comportement Incapacité de communication verbale – isolement social et frustration

Syndromes / Causes génétiques	Caractéristiques du diagnostic	Phénotype comportemental	Vulnérabilités médicales/psychiatriques et à l'égard des médicaments	Vulnérabilités psychologiques	Vulnérabilités/Implications sociales
Syndrome de Down	Aberration chromosomique Trisomie 21 dans 94 % des cas de syndrome de Down Trisomie 21 pour 4 % des grossesses 25 à 40 gènes ont été identifiés avec le chromosome 21 Translocation : une partie du chromosome est transférée à un autre endroit (p. ex. 21 /13)	Plus passif Moins réactif Moins adaptable Besoin de plus de stimulation Moins persistant Plus inflexible et résistant aux changements Besoin de plus d'attention Problèmes de conduite	Poids inférieur du cerveau chez les enfants Anomalies du cerveau Troubles épileptiques (ratio 1 / 3) Perte des facultés de mémoire et cognitives avant l'âge de 50 ans Problèmes des yeux : kératocône, strabisme, blépharite Problèmes buccaux : maxillaire et mandibule plus petits Défauts cardiaques Poumons plus petits Anomalies gastro-intestinales Problèmes de peau Médication – traitement des symptômes et/ou problèmes physiques	Pas de développement d'un langage normal Anomalies du traitement auditif central Difficulté du langage expressif : la marque de ce syndrome Réduction de la mémoire à court terme et distractibilité	Renfermement social / passivité chez certains Compétences sociales réduites chez certains Difficulté d'apprentissage des indices / signaux de référence Difficulté de transfert des compétences de jeu avec objectif (d'une situation de groupe au jeu individuel) Grande inflexibilité pour routines et rituels
Syndrome de Gilles de La Tourette Origine familiale, avec vulnérabilité génétique Développement anormal des noyaux gris centraux Possibilité de trouble d'auto-immunité	Tics moteurs/verbaux chroniques pouvant apparaître simultanément ou séparément Le syndrome touche plus souvent les hommes que les femmes 6-8 hommes / 1 000 4-5 femmes / 1 000	Destructivité Problèmes académiques/sociaux Problèmes de conduite Anxiété, avec rigidité de la pensée et action compulsive Troubles anxieux	Comorbidité avec trouble obsessionnel-compulsif, trouble de déficit de l'attention/hyperactivité Troubles de l'apprentissage Troubles de la conduite Médication neuroleptiques Haldol, pimozide et clonidine inhibiteurs spécifiques du recaptage de la sérotonine stimulants pour trouble de déficit de l'attention/hyperactivité et tics vocaux	Problèmes académiques/ d'apprentissage Retards de développement Déficiences spécifiques affectant la lecture/les mathématiques	Déficience sociale Problèmes de comportement Difficultés à se concentrer sur une tâche Manifestations des tics « sensibles au stress »

Syndromes / Causes génétiques	Caractéristiques du diagnostic	Phénotype comportemental	Vulnérabilités médicales/psychiatriques et à l'égard des médicaments	Vulnérabilités psychologiques	Vulnérabilités/Implications sociales
Syndrome de Williams Suppression du chromosome 7q11.23 Maladie multi-systémique	Dysmorphie faciale Maladie cardiovasculaire Retard de développement	Problèmes d'attention Excès de soucis Bavardage excessif Alimentation déficiente Amicalité excessive avec les non-familiers Sensibilité excessive aux sons Humeur négative	Hypermétropie /strabisme Oïte moyenne chronique Voix grave et rauque Rétrécissement aortique Hypertension GI : douleur abdominale/ constipation chronique Problèmes affectant les reins/ le système urinaire Articulations hyperextensibles Hypercalcémie et non-développement Hypotonie initiale – hypertonie plus tard Diabète	Retard de l'acquisition grammaticale Vocabulaire relativement fort, mais retards de développement fréquents Retard de l'acquisition du langage Bonne mémoire auditive (force) Construction visuelle/spatiale dessin – faible conception avec blocs – faible	Performance élevée en socialisation/amicalité excessive/apitudes interpersonnelles avancées Performance inférieure pour la communication et les compétences de la vie quotidienne Troubles anxieux fréquents Possible pour beaucoup de vivre indépendamment avec un emploi régulier Traitement nécessaire pour les problèmes physiques et anxiété
Syndrome de Prader-Willi	Provoqué par une altération génétique du chromosome 15 (Dœl 15 q11-13) 1 cas / 15 000 Carence de contribution paternelle dans la région chromosomique spécifique	Problèmes souvent sévères Colères Obsession Opposition Rigidité Pleurs Vols, particulièrement à l'égard d'aliments Obsessions Sous-activité Excès de sommeil Anxiété	Hypotonie Obésité Hypogonadisme Caractéristiques faciales distinctives Stature courte Salive visqueuse Seuil de douleur élevé Excoriation névrotique Ostéoporose	QI généralement vers 70 Déficience de moyenne à profonde Dégradaion du fonctionnement adaptatif Capacité d'adaptation réduite, avec dysfonctionnement comportemental significatif et désir persistant de manger Retard du développement du langage	Désir persistant de manger associé avec augmentation de poids difficulté comportementale stress familial Retard d'acquisition du langage et des aptitudes d'adaptation; augmentation du risque de comportement mal adapté Troubles psychiatriques comme trouble obsessionno-compulsif, anxiété et trouble de dépression

Syndromes / Causes génétiques	Caractéristiques du diagnostic	Phénotype comportemental	Vulnérabilités médicales/psychiatriques et à l'égard des médicaments	Vulnérabilités psychologiques	Vulnérabilités/ Implications sociales
<p>Syndrome du chromosome X fragile Mutation du chromosome X fragile (un test de l'ADN peut identifier les porteurs en plus des personnes qui sont également affectées) Cause la plus fréquente des déficiences de développement 30 % des cas d'X fragile sont liés à une forme de déficience de développement</p>	<p>Retard d'acquisition du langage et de la motricité Hypotonie Hyperactivité</p>	<p>Intervalle d'attention réduit Impulsivité Hyperactivité Hypersensibilité aux sons Hyperexcitation Attitude défensive tactile Colères quotidiennes Agressivité Grandes difficultés à l'égard des transitions Persévération Caractéristiques similaires à celles de l'autisme</p>	<p>Oreilles proéminentes Visage long Hypersensibilité des articulations Pieds plats Peau souple Bec de lièvre Macro-orchidie Développement rapide durant les premières années Anxiété sociale Trouble de la personnalité Crises d'épilepsie (20 %) Oteite moyenne chronique Médicaments stimulants clonidine acide folique (utile pour 50 %) stabilisateurs de l'humeur utiles (Tégéretol, Éptval)</p>	<p>Hommes déficience de développement problèmes d'intégration sensorielle dégradation de la coordination motrice hypervigilance/sensibilité / perte d'inhibition Femmes déficience de développement moyenne déficience de l'apprentissage problèmes d'organisation difficultés en mathématiques élocution langagière humeur labile</p>	<p>Hyperexcitation Sensibilité à l'égard des sons et autres stimuli Évitement des foules Isolement social Difficultés comportementales et de personnalité Médicore contact oculaire Risque de diagnostic erroné d'autisme</p>
<p>Phénylcétonurie Récessive autosomique, transmise par les deux parents Touche les hommes et les femmes en nombres égaux</p>	<p>Si non-traitement : toxicité de la phénylalanine réduction de la dopamine déficience de développement eczéma crises épileptiques ataxie carences de la motricité problèmes de comportement</p>	<p>Un test permet d'identifier le problème chez le nouveau-né Si non-identification : retard de développement (jalons manqués dans la progression) Beaucoup des symptômes disparaissent après traitement (même tardif) Trouble de déficit de l'attention/hyperactivité Trouble obsessionnel-compulsif Caractéristiques similaires à celles de l'autisme</p>	<p>Traitement alimentation sans phénylalanine (composition spéciale) l'abandon du régime avant l'âge de 10 ans suscite un retard de développement l'abandon du régime après l'âge de 10 ans peut être toléré, mais on peut noter des conséquences psychologiques subtiles Perturbation de la personnalité et du tempérament Médication stimulants pas très bons</p>	<p>Prévalence de déficiences de la vue et de la motricité Réduction de la vitesse pour motricité fine Problèmes affectant le traitement mental Réduction des capacités de fonctionnement supérieur (capacité à retenir de l'information pour utilisation ultérieure en résolution de problème) Une augmentation de la « charge cognitive » suscite la confusion chez les enfants</p>	<p>Facteurs influençant les résultats : âge lors du traitement initial niveau de contrôle métabolique durant toute la vie régime alimentaire actuel Comorbidité des problèmes psychiatriques et d'apprentissage suscitant des problèmes sociaux et de comportement Agoraphobie/dépression fréquentes durant l'adolescence et chez les adultes</p>

Syndromes / Causes génétiques	Caractéristiques du diagnostic	Phénotype comportemental	Vulnérabilités médicales/ psychiatriques et à l'égard des médicaments	Vulnérabilités psychologiques	Vulnérabilités/ Implications sociales
<p>Troubles épileptiques</p> <p>Troubles imputables à des anomalies de développement neurologique transmises ou acquises</p> <p>Manifestation soudaine d'activité électrique dans le cerveau, ce qui modifie les sensations, les comportements et la conscience</p>	<p>L'épilepsie est l'état qui correspond à la manifestation de crises répétitives</p> <p>Le syndrome épileptique est caractérisé par l'apparition répétitive de symptômes et de manifestations comportementales</p>	<p>Dégradation de l'attention/ concentration</p> <p>Dégradation des capacités d'apprentissage et de mémorisation</p> <p>Augmentation des délais de réaction et réduction de la vitesse psychomotrice</p> <p>Dégradation et exagération des perceptions sensorielles</p>	<p>Perceptions sensorielles erronées / hallucinations</p> <p>Objets perçus comme plus petits (micropsie)</p> <p>Perceptions visuelles erronées et auras habituellement olfactives et gustatives</p> <p>Sensations abdominales et épigastriques</p> <p>Auras céphalalgiques et fortes douleurs à la tête, facilement interprétées erronément comme migraines</p> <p>Ces symptômes sont perçus par les sujets comme des dissociations et non comme des événements réels</p> <p>Médication : antiépileptiques anticonvulsivants</p>	<p>Perturbation des fonctions de direction</p> <p>Systèmes sensoriels affectés</p> <p>Systèmes moteurs affectés</p> <p>Compétences de langage et de lecture affectées</p> <p>Dysnomie et anomie liées aux crises complexes / partielles; fréquentes erreurs de diagnostic comme problèmes de mémoire</p> <p>Hypergraphie fréquente</p> <p>Prolixité circonlocutoire</p> <p>manifeste du langage écrit et parlé</p>	<p>Des caractéristiques de personnalité spécifiques ont été associées aux diverses formes du trouble épileptique</p> <p>hyperactivité / inattention / rigidité</p> <p>comportement obsessionnel compulsif</p> <p>retard de développement</p> <p>déficiences spécifiques de l'apprentissage</p> <p>Les manifestations ci-dessus peuvent être interprétées erronément comme paresse, obstination et excentricité</p>