



**Adapei 69**

MÉTROPOLE DE LYON ET RHÔNE



1948 - 2018

# JOURNÉE DE FORMATION ET D'INFORMATION

## Diagnostic et évaluation :

Mieux accompagner  
tout au long de la vie



Jeudi 7 mars 2019



**Adapei 69**

MÉTROPOLE DE LYON ET RHÔNE



1948 › 2018

## SOMMAIRE

P.3 : Diagnostic : de quoi parle-t-on ? - *Dr Rougeot Jung Christelle et Dr Aurore Curie (Neuropédiatres)*

P.60 : L'évaluation tout au long de la vie - *Lucie Hannequin (Neuropsychologue)*

P.96 : Le Centre de référence déficience intellectuelle des causes rares - *Dr Rougeot Jung Christelle, Dr Aurore Curie (Neuropédiatres) et Dr Amélie Clément (Pédopsychiatre)*

P.120 : Centre de référence des maladies rares à expression psychiatrique - *Emilie Favre (Neuropsychologue)*

P.129 : Equipe relais handicap rares - *Bérengère Dutilleul*



Maladies Rares du Développement Cérébral  
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ



Hospices Civils de Lyon



Centre de référence national maladies rares  
Déficiences Intellectuelles de causes rares

# Diagnostic : de quoi parle t'on ?

Dr Rougeot Jung Christelle et Dr Aurore CURIE

Journée ADAPEI

Jeudi 7 mars 2019



Université Claude Bernard



Lyon 1

ISC  
Marc Jeannerod



1. Qu'est ce qu'un diagnostic?

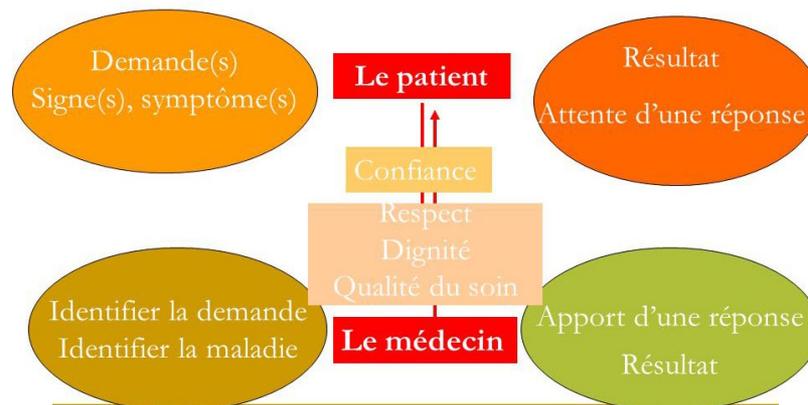
# Généralités

- **Diagnosis :**
  - Dia : à travers
  - Gnosis : connaissances
- **Terme évolutif :**
  - Cultures : médecine chinoise
  - Époques :
    - Théorie des humeurs
    - Physiopathologie XIX ème s
    - Paraclinique XX ème s
- **Début d'une relation entre médecin/enfant et sa famille**

# Généralités

- Patient/Famille : Motif de consultation en neuropédiatrie
- Médecin : début d'une enquête intellectuelle

| Une relation humaine



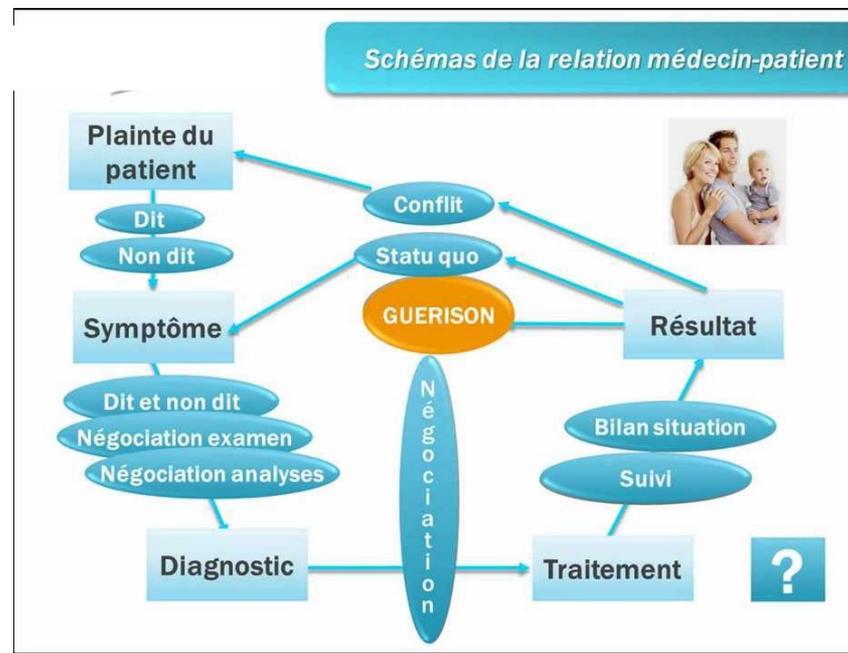
# Généralités

- « Le diagnostic est un mot magique car il confère au médecin un pouvoir auquel le patient est suspendu. »



# Généralités

- Puis la relation se construit et se complexifie avec le temps



# Le rituel du diagnostic

- **Les étapes du diagnostic**

- Interrogatoire = fondations

- ATCD
- Plaintes ou signes fonctionnels
- Histoire du patient

*"Ecoutez le malade, il va donner le diagnostic"* Sir William Osler  
(1849-1919)

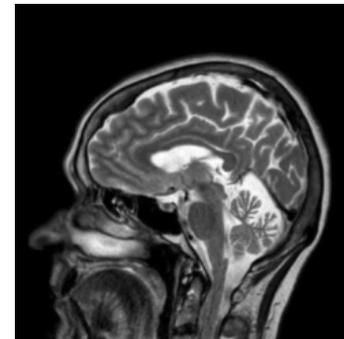
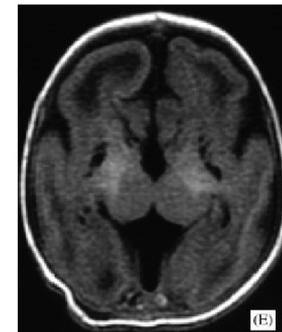
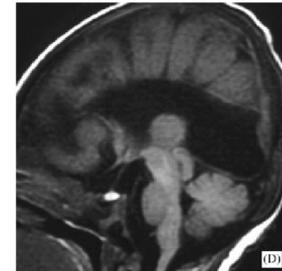
- Examen clinique

- Signes physiques
- Observation comportement, compréhension...

- Examens complémentaires

Bilan de débrouillage : bilan thyroïdien

Bilan orienté



# Mutation gène MCT8 : Profil des Hormones thyroïdiennes

	T3 	T4 	TSH
frère atteint II 3	7.2 élevé	8.9 bas	2.4 normal
Soeur atteinte II 1	5.6 élevé	10.7 bas	2.4 normal
Mère conduct. I 1	4.6 normal	11.0 bas	2.7 normal
Père sain I 2	5.0 normal	17.2 normal	1.54 normal

## ***Valeurs usuelles (RIA)***

T3 : free tri iodothyronine. Usual values : 2.8 to 5.3 pmol/L

T4 : free thyroxine. Usual values : 13.0 to 22.6 pmol/L

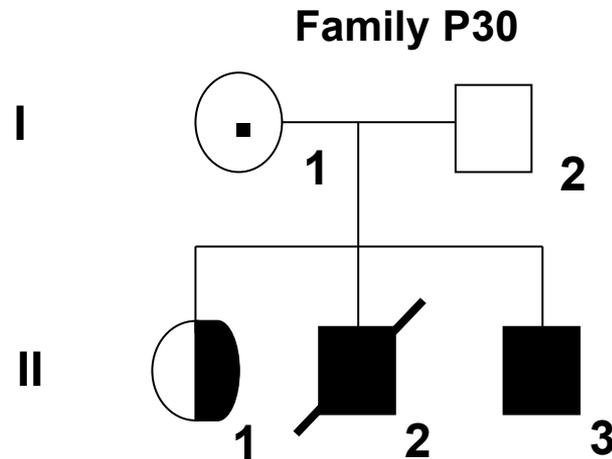
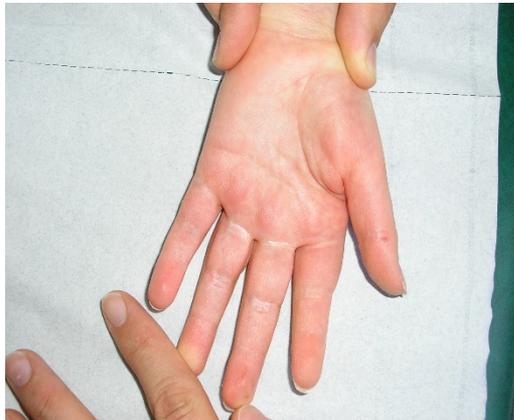
TSH : Usual values : 0.29 to 3.80 mU/L

TBG (thyroid Binding Globulin) : 10.9 to 30.1 mg/L

# MCT8 gene mutation (MonoCarboxylate Transporter 8)



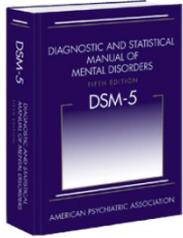
DI profonde  
Hypotonie néonatale  
Nystagmus



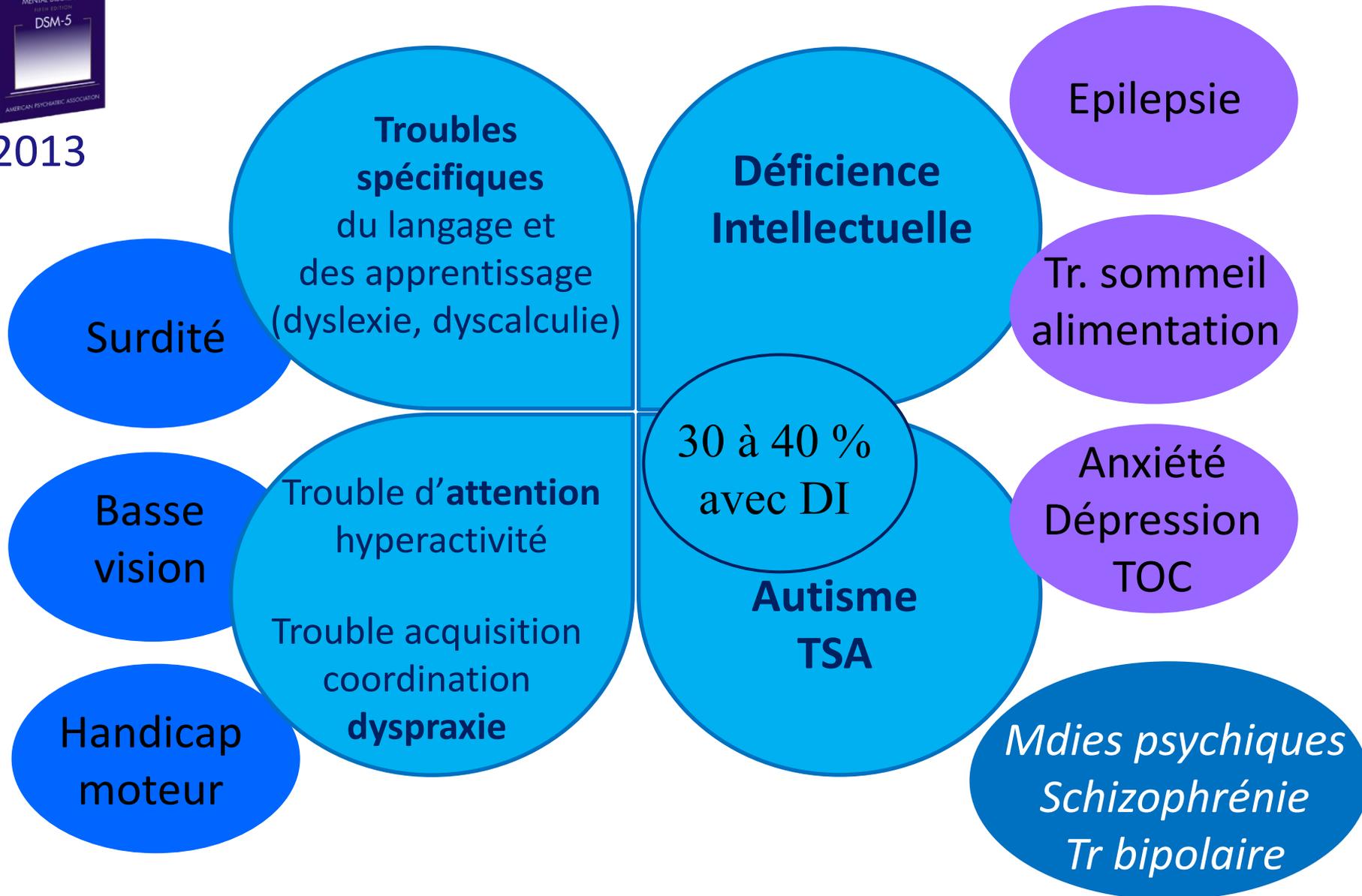
# Différents types de diagnostic

- Symptomatique : plaintes du patient
- Physique, positif : « objectif »
  - Retrouvé à l'examen clinique
  - Tests : kiné, NP, ergo...
- Fonctionnel : répercussion de la maladie sur le fonctionnement de la personne
  - Moteur
  - Cognitif ...
- Etiologique : trouver la cause des symptômes

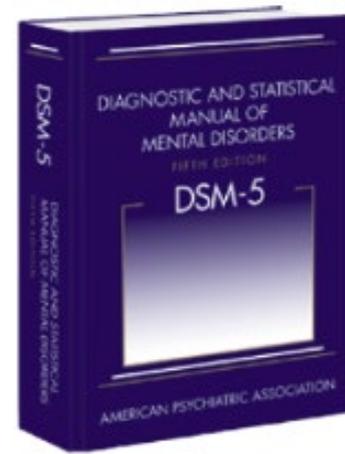
# Troubles du Neuro-Développement (TND)



2013



# Déficience Intellectuelle

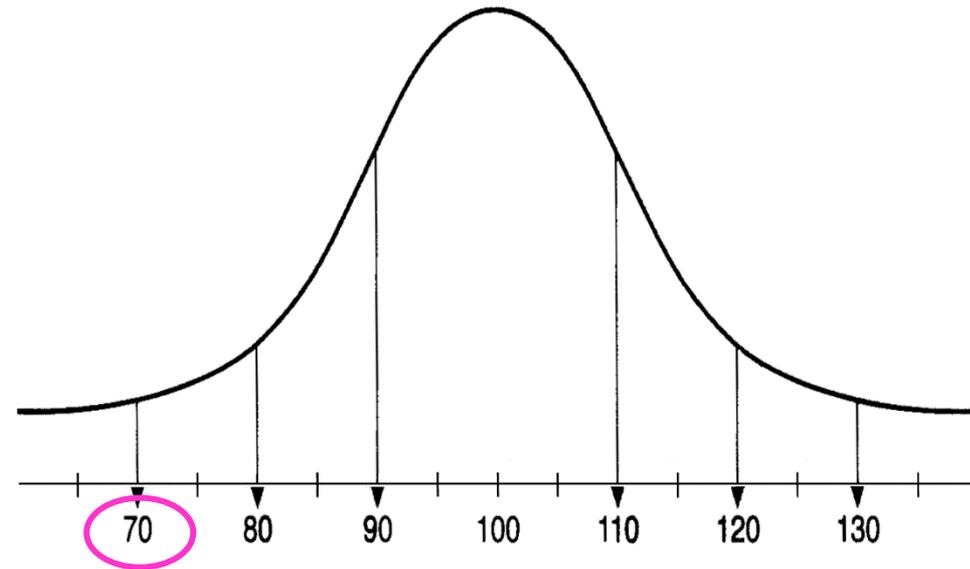


- **Déficit des fonctions intellectuelles**

- évaluation clinique
- et par des tests d'intelligence (QI < 70)

- **Déficit du fonctionnement adaptatif**

- intelligence pratique dans la vie quotidienne (échelle de Vineland)



- **Débutant pendant l'enfance**

# Le type de signe d'appel et l'âge du repérage dépendent du degré de déficience

- **Déficience sévère à profonde : dès les premières semaines**  
hypotonie, mauvais contact oculaire, absence de sourire réponse
- **Déficience modérée : entre un et cinq ans**  
retard de langage, retard de marche, hyperactivité, agressivité
- **Déficience légère : en école élémentaire, voire au collège**  
échec scolaire, voire troubles des conduites ou dépression à l'adolescence

*Gillberg. In A clinical Handbook of Child and Adolescent Psychiatry, 2005*

*Einfeld et Emerson. In Rutter's Child and Adolescent Psychiatry, 2008*

*Moeschler et al., Curr Opin Neurol. 2008*

*Patel et Merrick, In Neurodevelopmental Disabilities, 2011*

# Dans le domaine de la déficience intellectuelle

- Symptomatique : « mon enfant a des difficultés scolaires »
- Positif : QI, Vineland
- Fonctionnel : évaluation fonctionnement cognitif, scolaire et adaptatif

Tests NP : échelles de QI, échelles adaptatives

Préciser points forts, points faibles, comportement, niveau scolaire...

- Etiologique : génétique +++

2. A quoi sert-il?

Quel apport pour la personne  
handicapée, sa famille et les  
professionnels?

# Diagnostic étiologique

- DI = 2 à 3% de la population
- Entité hétérogène
- Regroupement d'un très grand nombre d'étiologie diverse
- Cause génétique :
  - Fréquente : T21, X fragile
  - Nombreux autres gènes
  - Du caryotype au panel de gènes et exome

# DI « organique » et « culturelle-familiale »

Déficiência intellectuelle  
« organique »

Atteinte du  
système nerveux

Etiologies :

- toxique,
- infectieuse,
- traumatique
- génétique

Déficiência Intellectuelle  
« familiale ou culturelle »

vulnérabilité

Cognitivo-psycho-sociale

Facteurs étiologiques :

- troubles psycho-affectifs
- carence de stimulation
- patrimoine génétique
- précarité sociale

Differentiating mental retardation: Two-group approach

35

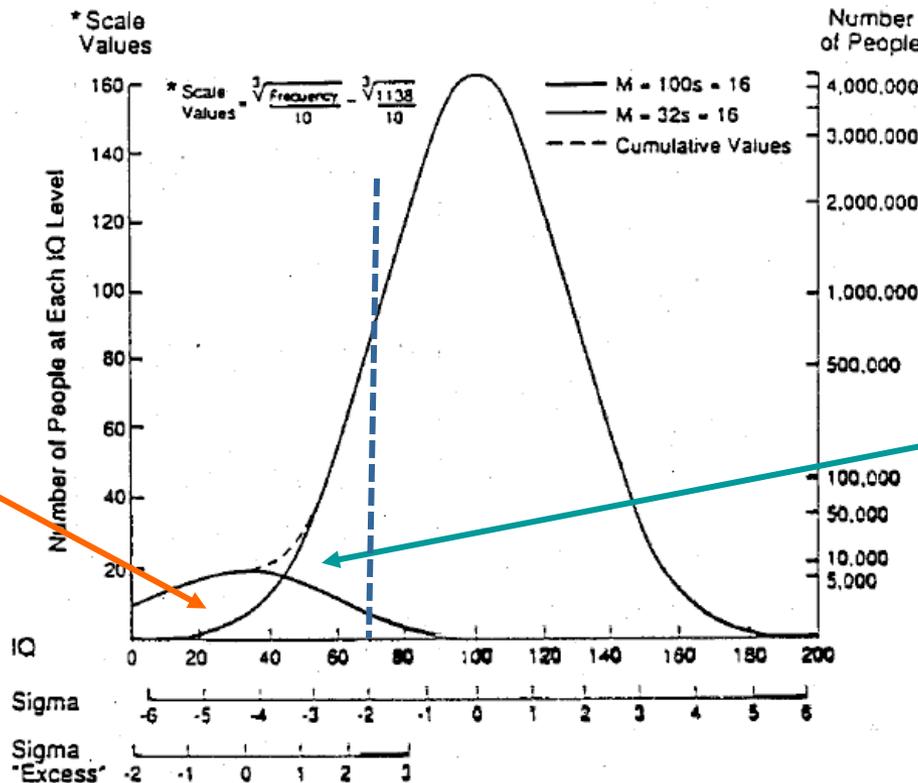
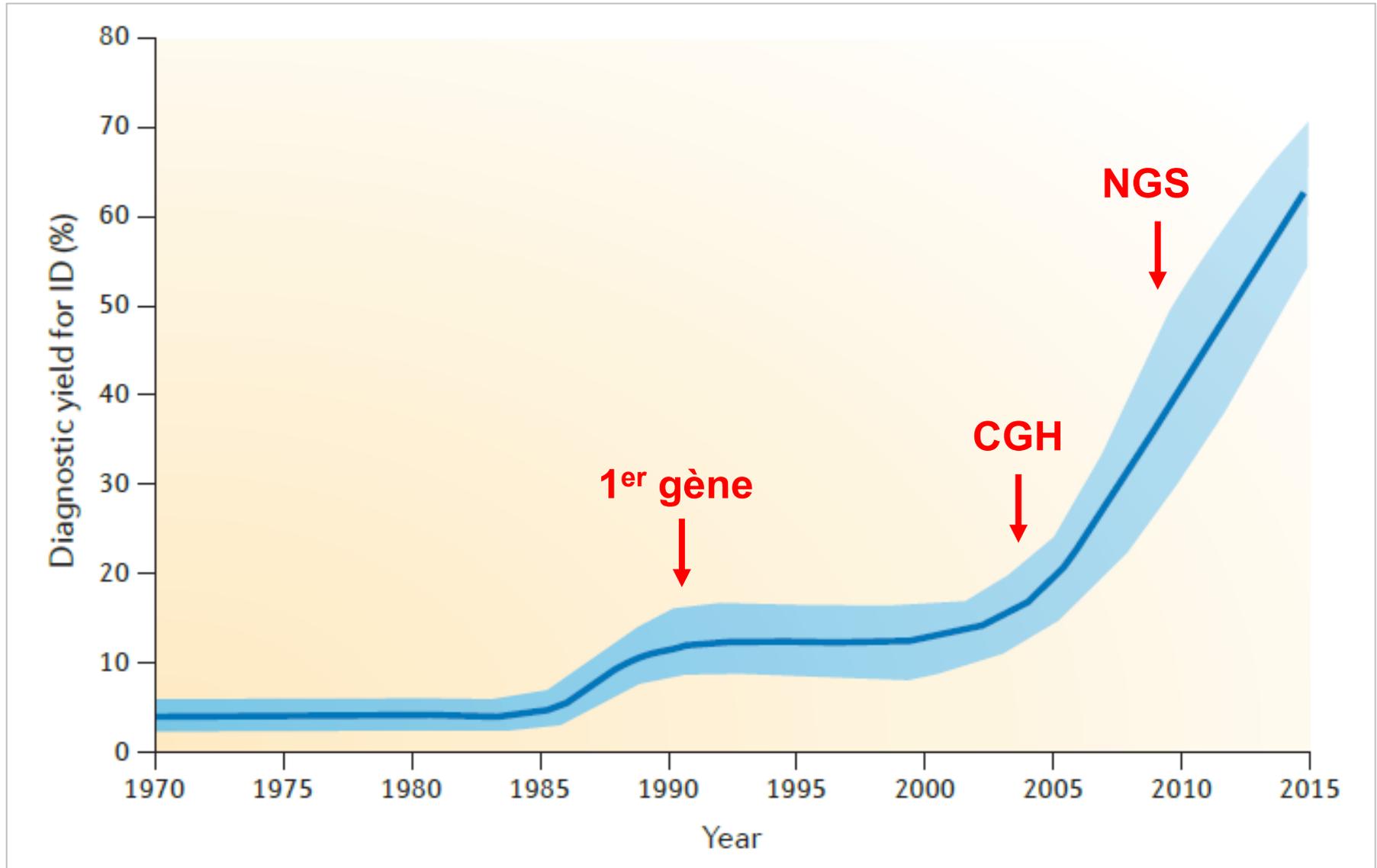


Figure 2.1. Frequency distribution of intelligence quotients assuming a total population of 175,000,000. Figures should be adjusted to reflect current U.S. population (approximately 245,000,000). Taken from Dingman and Tarjan (1960), with permission.

# Evolution du rendement du diagnostic étiologique d'une DI



Genetic studies in intellectual disability and related disorders

*Lisenka E. L. M. Vissers<sup>1</sup>, Christian Gilissen<sup>1</sup> and Joris A. Veltman<sup>1,2</sup>*

NATURE REVIEWS | GENETICS

VOLUME 17 | JANUARY 2016 | 1

# Histoire de la cytogénétique

1882

1956

1980

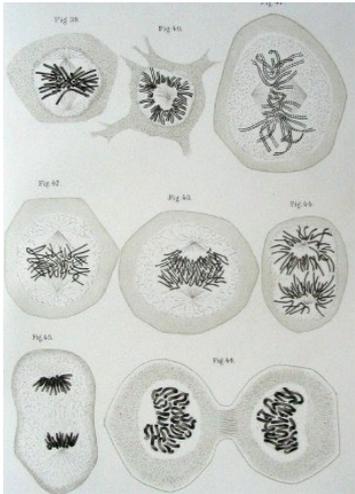
2000

**1882**  
Flemming:  
découverte des  
chromosomes

**1956**  
Premiers caryotypes  
Tijo et Levan: 46 chr  
chez l'homme  
**1959**  
Lejeune, Gautier et  
Turpin: Trisomie 21

**1970**  
Marquage en  
bandes  
**1980**  
Techniques  
de FISH

**1997**  
CGH array/ACPA  
**1998**  
Applications en diagnostic  
**2010-2012**  
**Première intention**



*Zellsubstanz, Kern und  
Zelltheilung, W. Flemming,  
1882*

# Histoire de la cytogénétique

1882

1956

1980

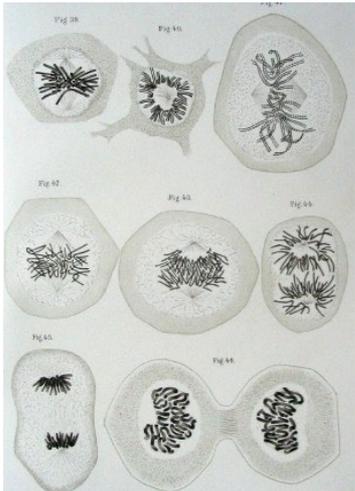
2000

**1882**  
Flemming:  
découverte des  
chromosomes

**1956**  
Premiers caryotypes  
Tijo et Levan: 46 chr  
chez l'homme  
**1959**  
Lejeune, Gautier et  
Turpin: Trisomie 21

**1970**  
Marquage en  
bandes  
**1980**  
Techniques  
de FISH

**1997**  
CGH array/ACPA  
**1998**  
Applications en diagnostic  
**2010-2012**  
**Première intention**



*Zellsubstanz, Kern und  
Zelltheilung, W. Flemming,  
1882*



*Lejeune, Gautier et Turpin,  
Annales de Génétique, 1959*

# Histoire de la cytogénétique

1882

1956

1980

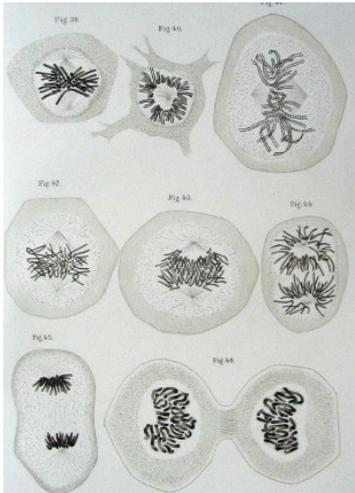
2000

**1882**  
Flemming:  
découverte des  
chromosomes

**1956**  
Premiers caryotypes  
Tijo et Levan: 46 chr  
chez l'homme  
**1959**  
Lejeune, Gautier et  
Turpin: Trisomie 21

**1970**  
Marquage en  
bandes  
**1980**  
Techniques  
de FISH

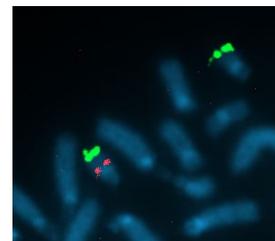
**1997**  
CGH array/ACPA  
**1998**  
Applications en diagnostic  
**2010-2012**  
**Première intention**



Zellsubstanz, Kern und  
Zelltheilung, W. Flemming,  
1882



Lejeune, Gautier et Turpin,  
*Annales de Génétique*, 1959



# Histoire de la cytogénétique

1882

1956

1980

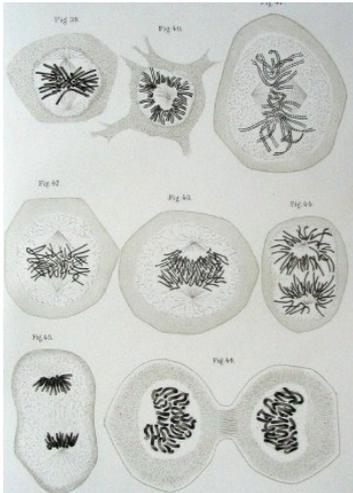
2000

**1882**  
Flemming:  
découverte des  
chromosomes

**1956**  
Premiers caryotypes  
Tijo et Levan: 46 chr  
chez l'homme  
**1959**  
Lejeune, Gautier et  
Turpin: Trisomie 21

**1970**  
Marquage en  
bandes  
**1980**  
Techniques  
de FISH

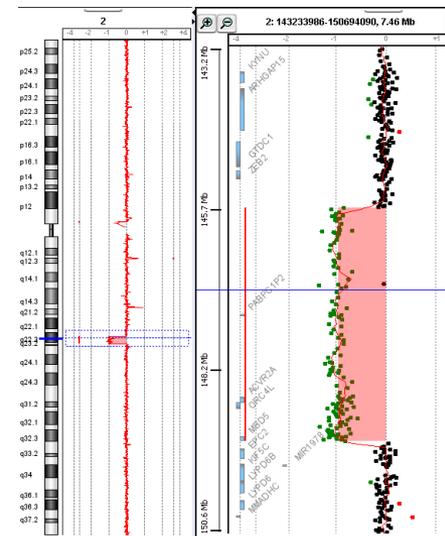
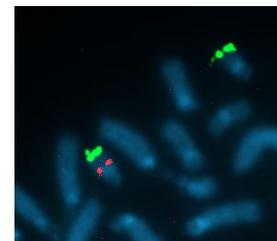
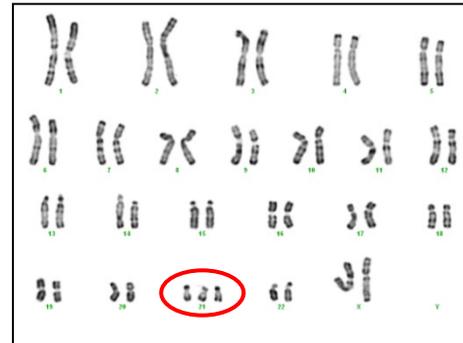
**1997**  
CGH array/ACPA  
**1998**  
Applications en diagnostic  
**2010-2012**  
**Première intention**



Zellsubstanz, Kern und Zelltheilung, W. Flemming, 1882



Lejeune, Gautier et Turpin, Annales de Génétique, 1959

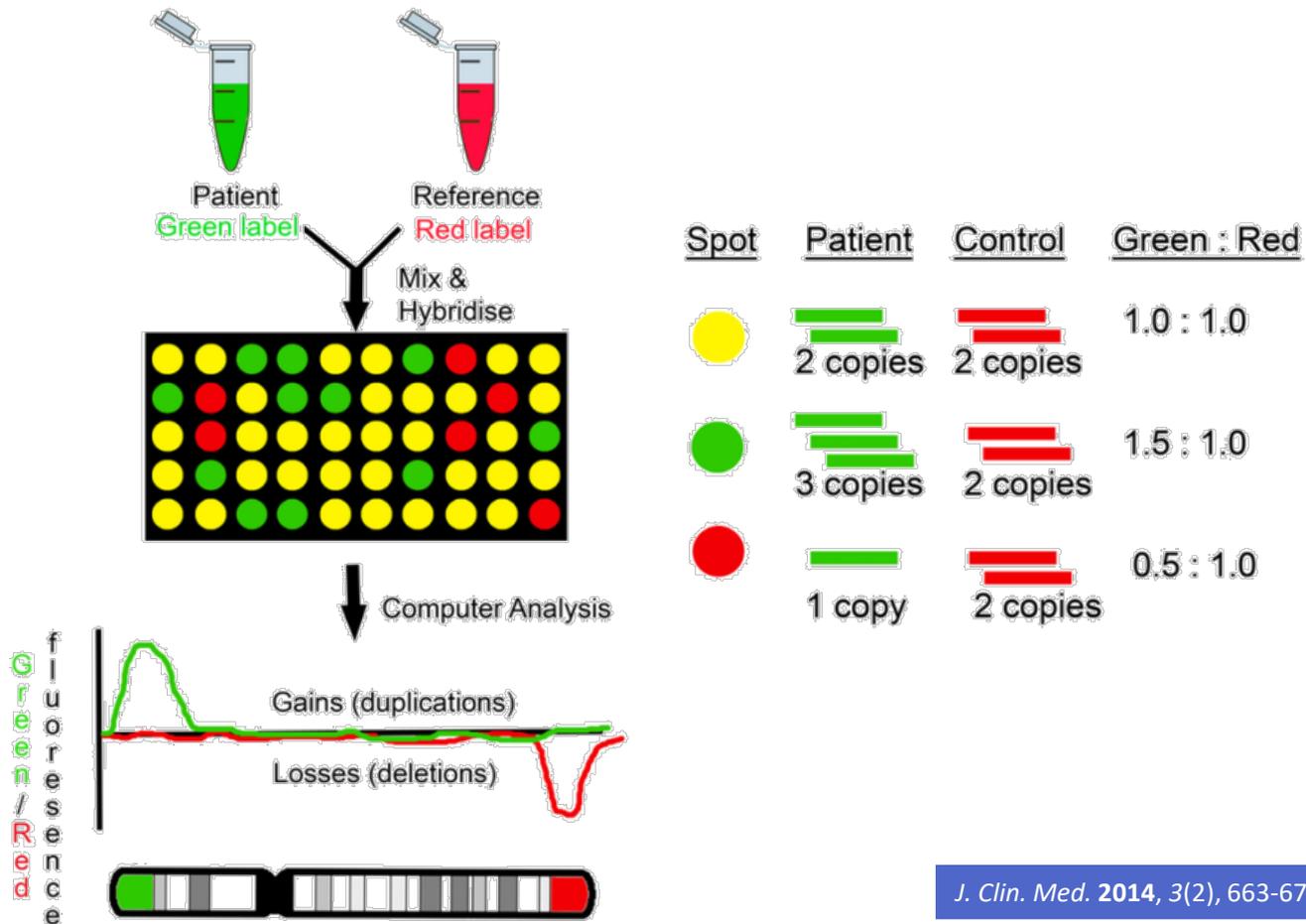


Diapo de Damien Sanlaville

# ACPA: CGH array

Analyse Chromosomique sur puce à ADN

Comparative Genomic Hybridization array



# L'ACPA: une révolution diagnostique

1882

1956

1980

2000

**1882**  
Flemming:  
découverte des  
chromosomes

**1956**  
Premiers caryotypes  
Tijo et Levan: 46 chr  
chez l'homme  
**1959**  
Lejeune, Gautier et  
Turpin: Trisomie 21

**1970**  
Marquage en  
bandes  
**1980**  
Techniques  
de FISH

**1997**  
CGH array  
**1998**  
Applications en diagnostic  
**2010-2012**  
Première intention

Un chromosome

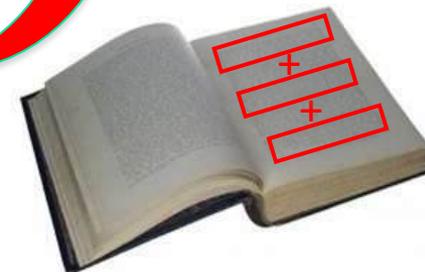
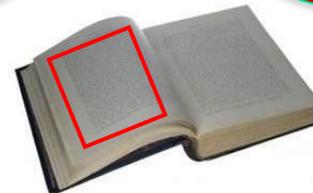
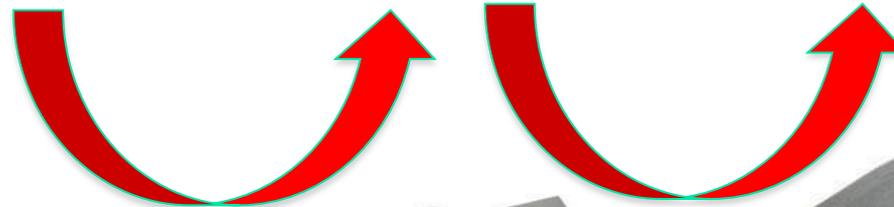
Une bande

Un gène

**50 Mb**

**5-10 Mb**

**30-50 kb**



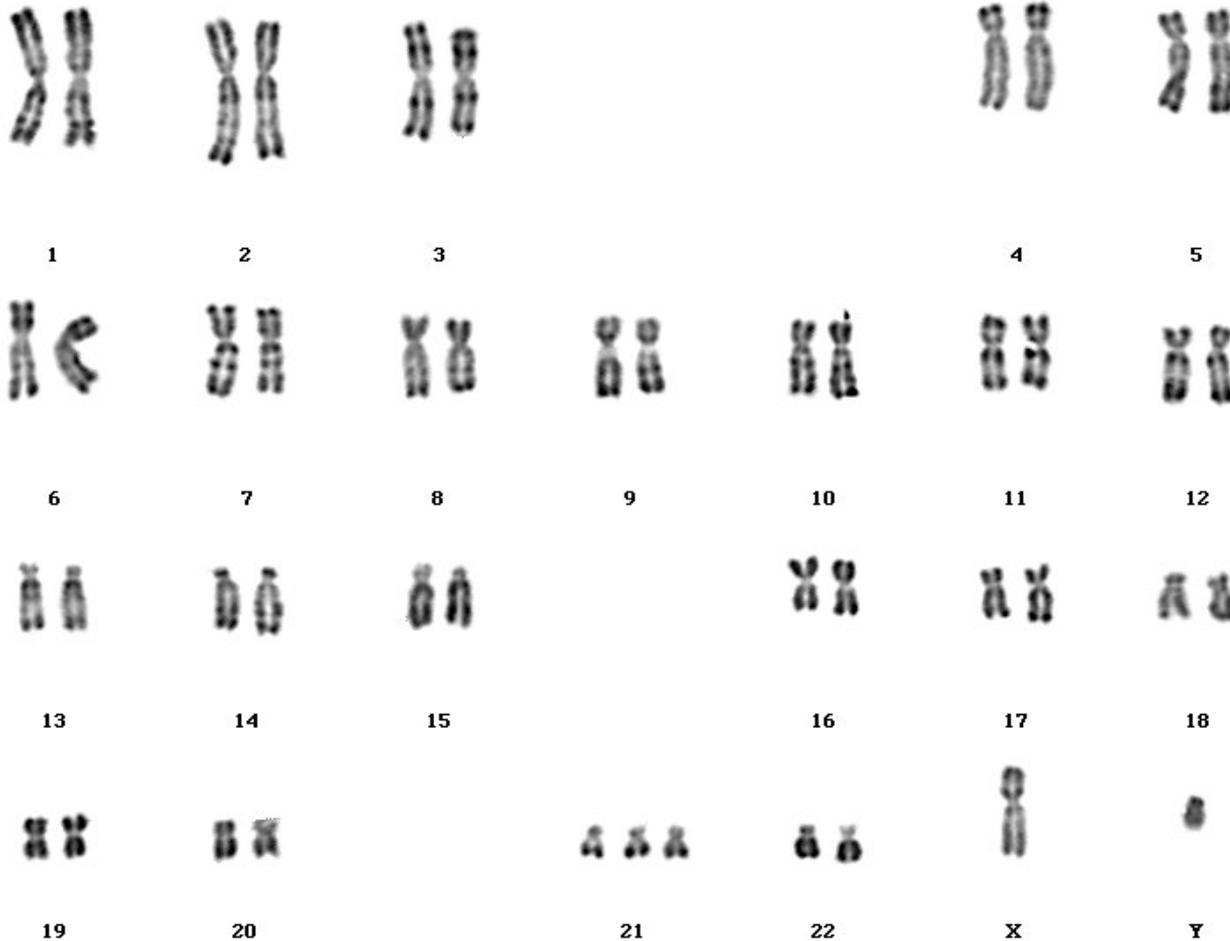
# Diagnostic étiologique d'une DI: A quoi ça sert ?

- **Connaître la cause**

**Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?**

# La trisomie 21

La cause la plus fréquente de DI  
1/1500 naissances



47, XY, +21



Dans 95% des cas: trisomie 21 libre et homogène

# Diagnostic étiologique d'une DI: A quoi ça sert ?

- **Connaître la cause**

Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?

- **Affiner le pronostic**

Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?  
Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?



Va-t-il continuer à **progresser**  
ou risque –t-il  
de **perdre** ce qu'il a déjà acquis ?

Retard **fixé** ou  
maladie **progressive** ?

Maladie de San Filippo  
mucopolysaccharidose

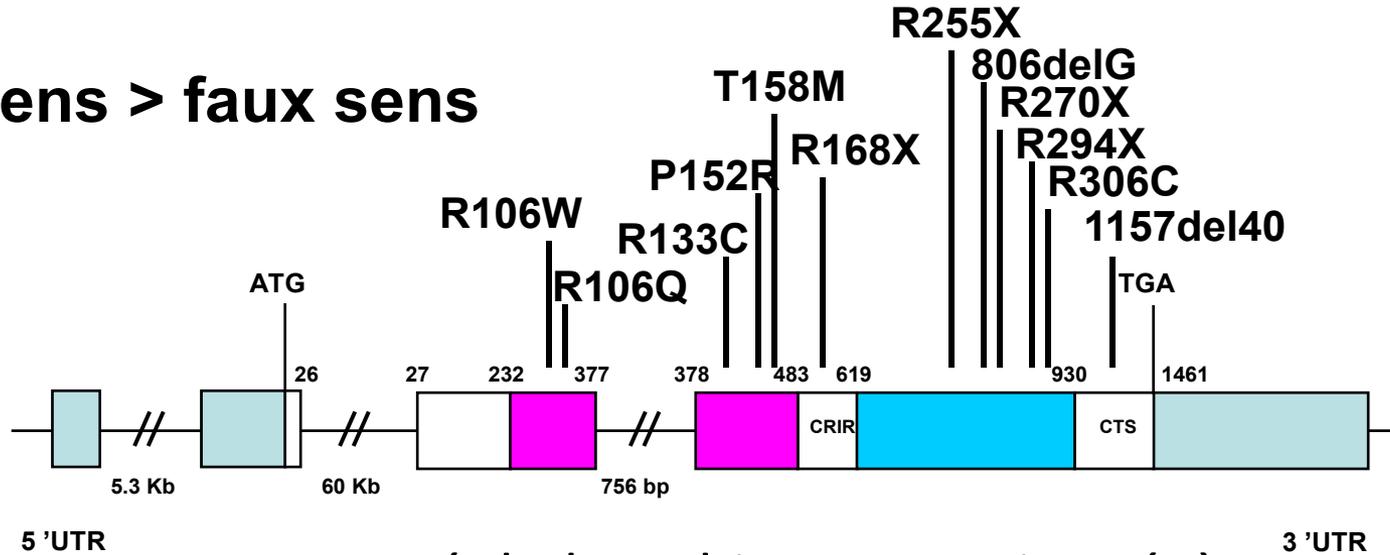
# Chez la fille : syndrome de Rett

Gène *MECP2* situé en Xq28

75 kb

non sens > faux sens

+++



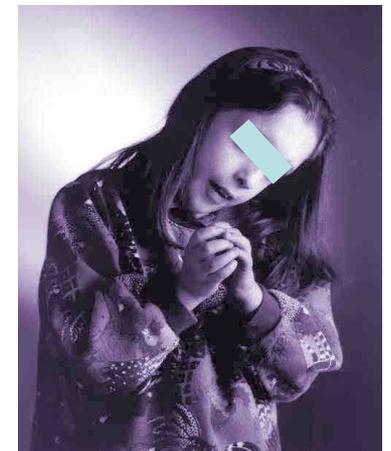
Encéphalopathie progressive sévère



- développement initial normal
- phase de régression des acquisitions psychomotrices: entre 6 et 18 mois
- phase de stabilité apparente : 2 - 10 ans
- phase de détérioration

# Syndrome de Rett

- Encéphalopathie « progressive » sévère touchant presque exclusivement les filles
- 1/10000 à 1/15000 naissances
- 99,5 % de cas sporadiques
- Pathologie dominante liée à l'X



# Trajectoire développementale

## Évolution clinique d'un syndrome de Rett typique

**Stade 0 : Période de développement « normal »**

6 à 12 mois : Acquisition de la préhension manuelle

**Stade 1 : Régression souvent rapide et sévère**

1 à 3 ans : perte transitoire du contact oculaire, « autisme »  
perte de l'utilisation des mains => stéréotypies manuelles  
perte du langage et de la marche  
ralentissement de la croissance du périmètre crânien

**Stade 2 : Stabilisation apparente**

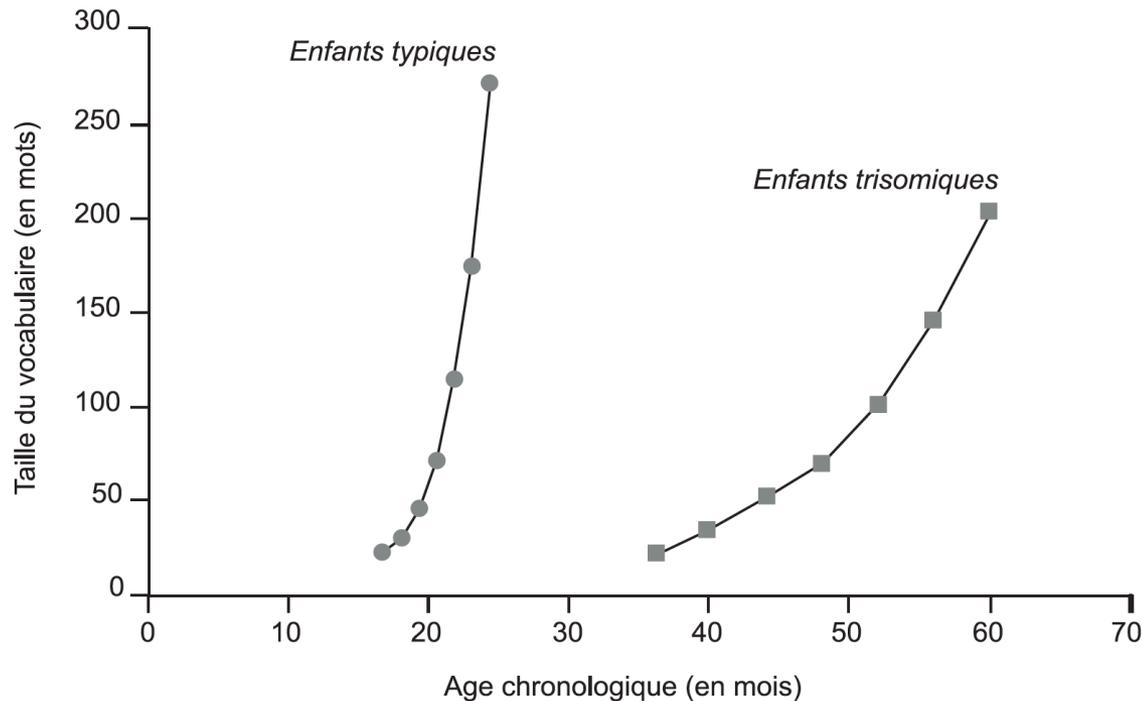
2 à 10 ans : troubles du sommeil  
troubles respiratoires  
épilepsie, scoliose +++

**Stade 3 : Détérioration tardive ?**

> 10 ans / 20 ans ? Complications du polyhandicap ?



# Pour une approche développementale de la DI



Exemple :  
l'acquisition du  
vocabulaire chez  
l'enfant avec une  
T21

**Figure 10.3 :** Évolution de la taille du vocabulaire d'enfants typiques et trisomiques 21 en fonction de l'âge chronologique (adapté d'après Berglund et coll., 2001, p. 186)

Berglund, E., Eriksson, M., & Johansson, I. (2001). Parental reports of spoken language skills in children with Down syndrome. *Journal of Speech, Language and Hearing Research*, 44(1), 179.

# Diagnostic étiologique d'une DI: A quoi ça sert ?

- **Connaître la cause**

**Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?**

- **Affiner le pronostic**

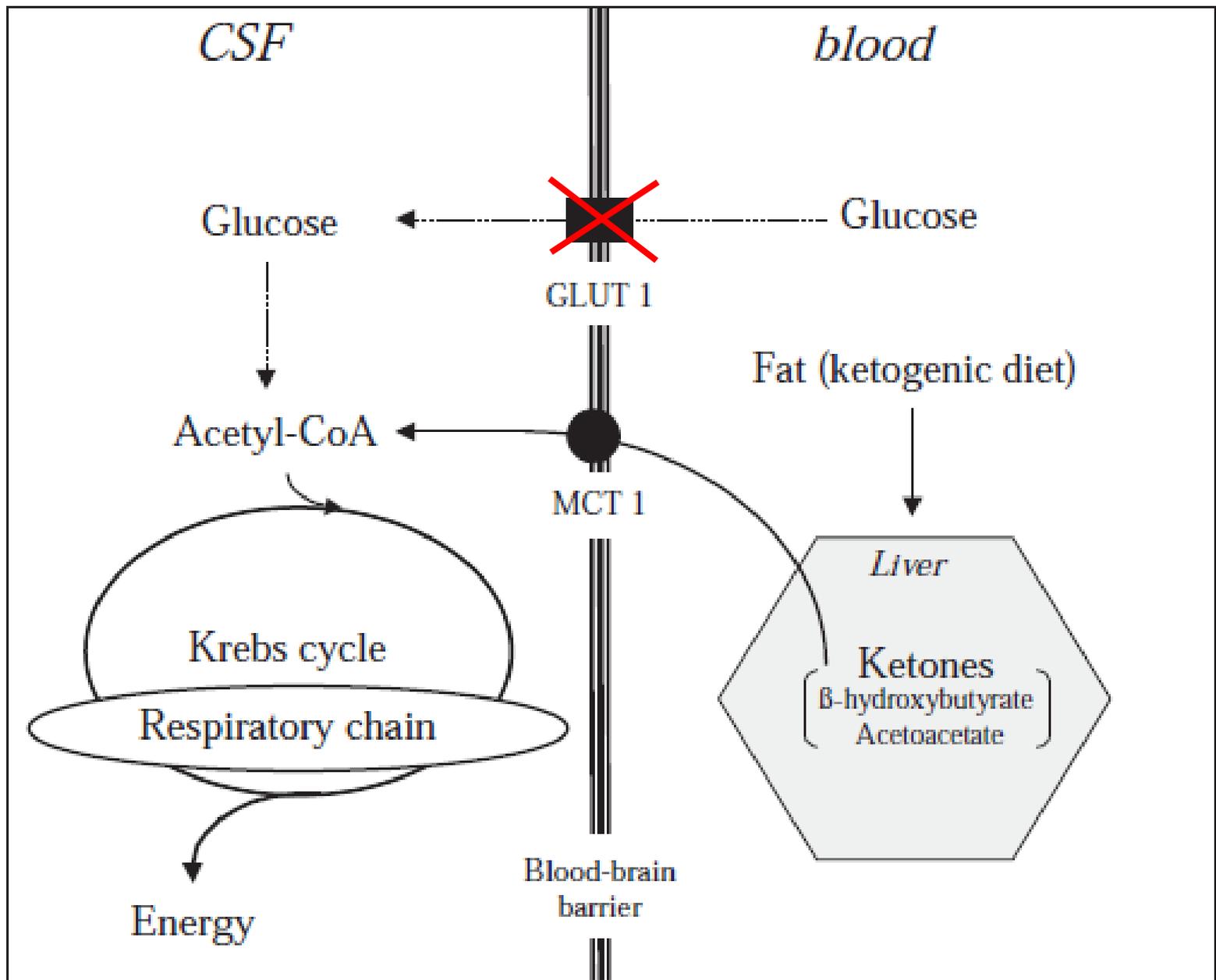
Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?  
Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?

- **Guider le traitement / la prise en charge**

Est-ce qu'il y a un traitement pour améliorer ses capacités ?  
Y a-t-il des complications à éviter ?

Intérêt d'un diagnostic:  
Ne pas passer à côté d'une « cause  
curable »

- Maladie de De Vivo  
Déficit du transporteur en sucre



# Intérêt d'un diagnostic: Ne pas passer à côté d'une « cause curable »

- Maladie de De Vivo

Déficit du transporteur en sucre

Différents tableaux cliniques :

Encéphalopathie épileptique précoce

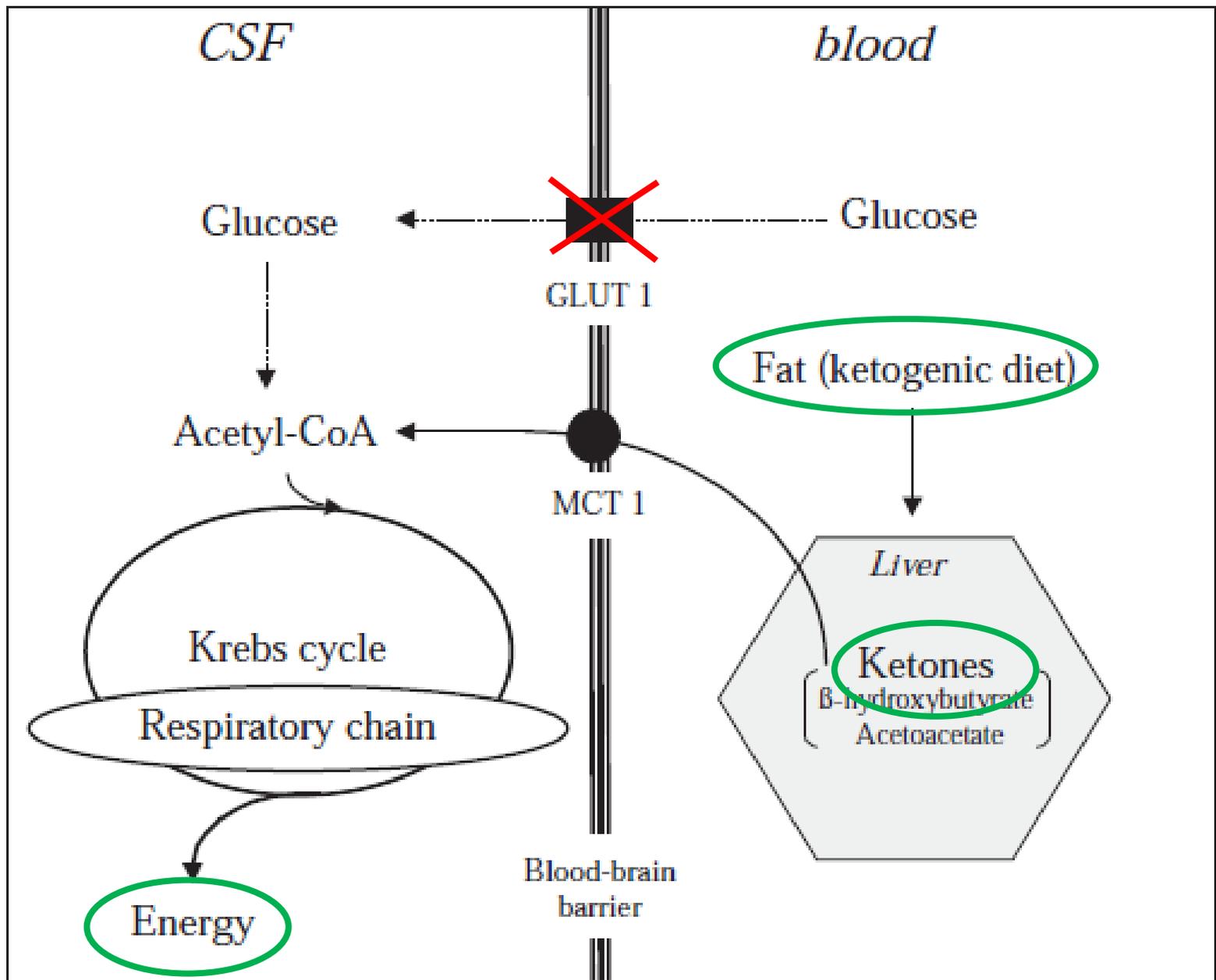
Retard, ataxie, microcéphalie

Mouvements anormaux

PL : glycorachie/glycémie < 0,5

Etude génétique : SLC2A1

Régime cétogène



# Syndrome de Williams et Beuren

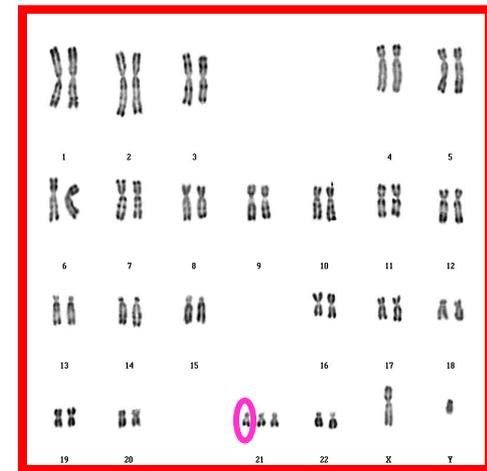
microdélétion 7q11.23 (contient gène de l'élastine)



- rare (1/20000)
- souvent sporadique
- dysmorphie faciale: faciès d'elfe
- profil cognitif très particulier « cocktail party syndrome »
- DI modérée
- anomalie cardiaque (sténose aortique supra-auriculaire, sténose des branches de l'artère pulmonaire)
- retard statural
- hyperCa néonatale (15%)

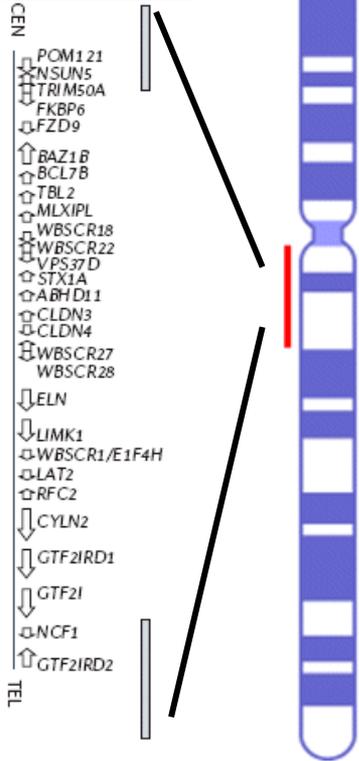
# La trisomie 21

Bonnes capacités visuo-spatiales



47, XY, +21

28 gènes



7q11.23

Syndrome de Williams

Drawing Of A Bicycle By Williams And Down Children, Matched On Age And IQ.

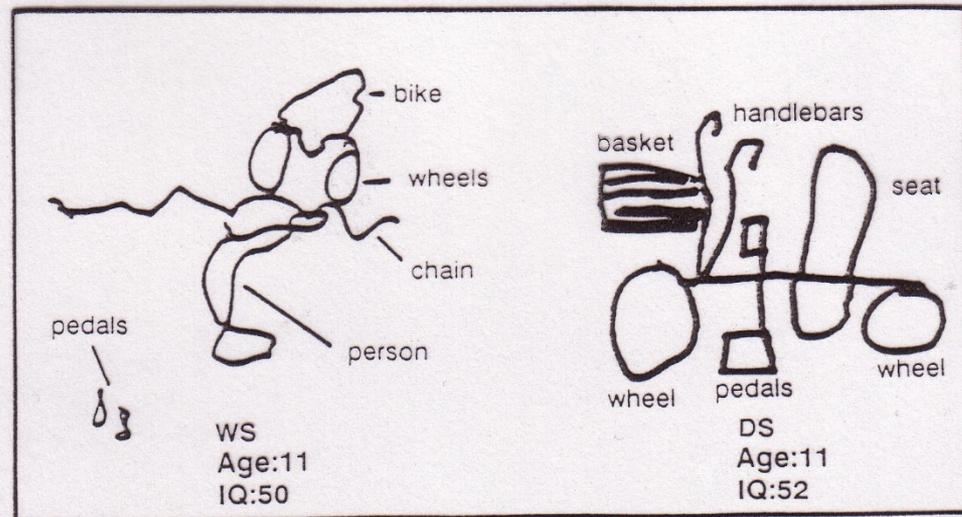


Fig. 3. Drawings of WS and DS individuals.

# Syndrome de Smith-Magenis

microdélétion 17p11.2



- DI modérée à sévère
- sensibilité diminuée à la douleur
- malformations
- mains courtes

- troubles du comportement (hyperactivité, colères, autoagressivité, polyembolokoïlomanie)
- trouble du sommeil : inversion du cycle nycthémeral

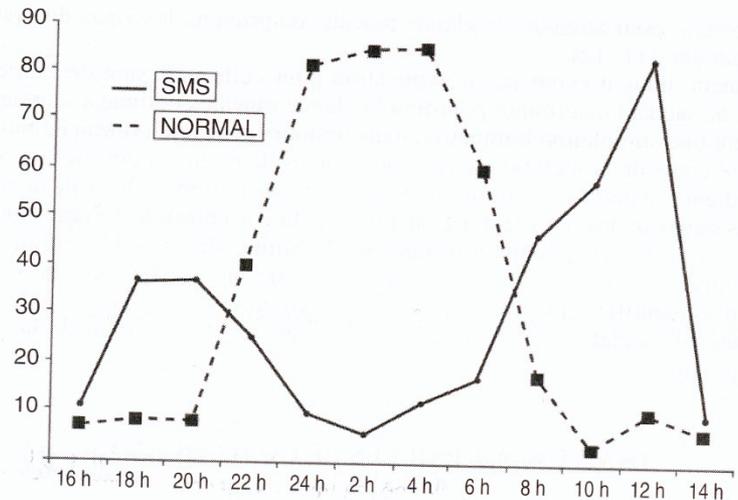


FIG. 1. — Mélatonine sanguine SMS/Témoïn.

De Leersnyder et al., 2001.

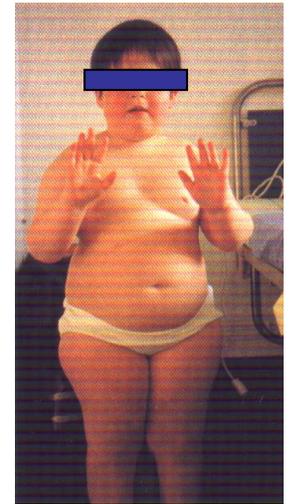
# Syndrome de Prader-Willi

- En anténatal: hypomobilité
- Deux phases après la naissance:



## De la naissance à 2 ans

- Hypotonie néonatale
- Retard de croissance
- **Dysmorphie faciale:** étroitesse bi-temporale, visage allongé, FP en amande, lèvre supérieure fine et coins de la bouche tombants, petite bouche
- pieds et mains de petite taille
- cryptorchidie, micropénis



## Après 2 ans

- Trouble du comportement alimentaire: absence de satiété et hyperphagie
- **Obésité** ← **Prévention**
- **Retard statural** ←
- Difficultés d'apprentissage
- Troubles du comportement: colères, sommeil

# Suivi médical en fonction de l'étiologie

<b>TRISOMIE 21 / SUIVI MÉDICAL</b>					
	<b>1 - 12 mois</b>	<b>1 - 3 ans</b>	<b>3 - 10 ans</b>	<b>Adolescence</b>	<b>Adulte</b>
Examen clinique et neurologique	tous les 2 mois	2/an	1/an	1/an	1/an
Poids/taille/ Diététique	tous les 2 mois	2/an	2/an	2/an	surveillance poids
Écho cardiaque	si non fait à la naissance	*	*	*	écho+ECG* ou 1/5ans
ORL- Audition	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	* ou 1/3ans	* ou 1/3ans
Apnées du sommeil	*	*	*	*	*
Ophthalmologie	naiss et 9 m	1/an	1/an	1/an	1/an
Thyroïde	à 6 m et 1 an	1/an	1/an	1/an	* ou 1/3ans
Diabète	*	*	*	1/2ans	* ou 1/2ans
Hygiène dentaire et soins (dentiste)		1/an	2/an	3/an	3/an
Développement orofacial (dentiste et/ou orthodontiste)	entre 6 m 1 an #	1/an §	vers 4 ans puis <b>selon</b> avis §	vers 12 ans puis <b>selon</b> avis §	
Maladie cœliaque	à 6 mois	*	*	*	* ou 1/3ans
Orthopédie	*	*	*	*	* ou 1/5ans
RX atlas-axis			à 6 ans	à 12/13 ans	*
Gynécologie				1/2ans	* ou 1/2ans
Prise en charge paramédicale	oui vers 3 mois	oui	oui	oui	oui par périodes

\* : Selon la symptomatologie ou devant baisse état général ou perte des acquis

AO : calcul de l'âge osseux

# : Consultation d'information

§ : En l'absence de besoins particuliers déjà identifiés

# Diagnostic étiologique d'une DI: A quoi ça sert ?

- **Connaître la cause**

Pourquoi mon enfant a-t-il un retard de développement ?

- **Affiner le pronostic**

Risque –t-il de régresser ou continuera-t-il à faire des progrès ?  
Arrivera-t-il à marcher, parler, apprendre un métier ?

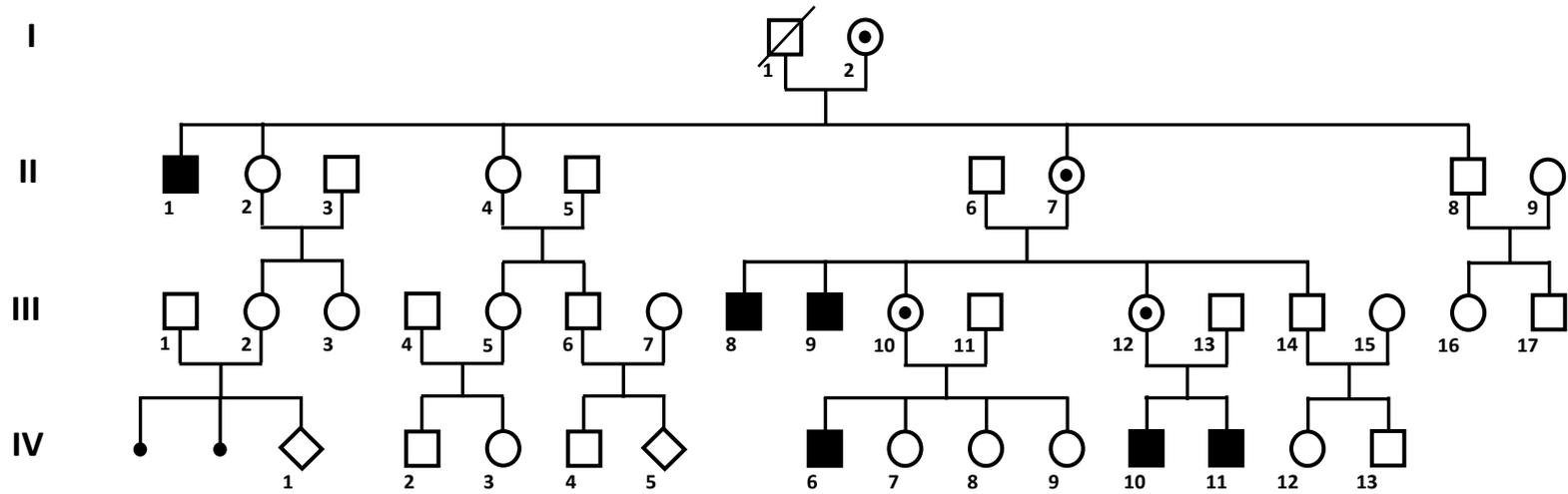
- **Guider le traitement/la prise en charge**

Est-ce qu'il y a un traitement pour améliorer ses capacités ?  
Y a-t-il des complications à éviter ?

- **Préciser le conseil génétique**

Quel est le risque d'avoir un autre enfant DI ?  
Associations de patients

- Hérité lié à l'X



# Le syndrome de l'X fragile



- La première cause de Déficience Intellectuelle héritée

- 1/4000 garçons

*Crawford et al. 2001*

- 1/8000 filles

> 10 000 patients en France ?

- Hérité lié à l'X

filles peuvent être symptomatiques

Mais formes le plus souvent plus modérées que les garçons

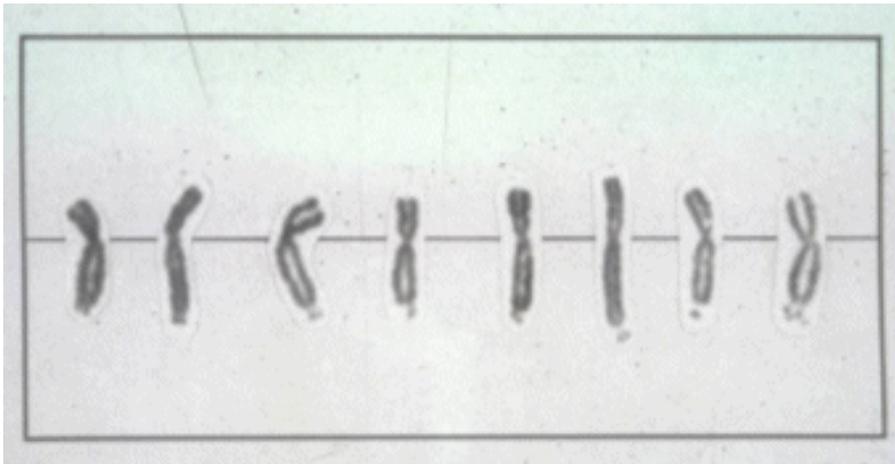


# Le syndrome de l'X Fragile



1<sup>ère</sup> description clinique : Martin and Bell, 1943

- une Déficience Intellectuelle
- un visage caractéristique
- une macro-orchidie



Cytogénétique : Lubs, 1969

Moléculaire : Verkerk, 1991  
mutation dans le gène **FMR1**  
localisé en Xq27.3

# Syndrome de l'X fragile

## MODE DE TRANSMISSION

Homme Normal  
Transmetteur (NMT)



Transmettrice  
Obligatoire



AMPLIFICATION

Malade



Prémutation



Prémutation



Mutation Complète



# Le syndrome de l'X fragile : signes cliniques

- **Déficiência Intellectuelle**: dans 90% des cas,  $QI < 70$
- **langage**: retard global et sévère (distorsions caractéristiques)  
soliloquie, écholalie
- **comportement**: 80% sont hyperactifs (surtout les moins de 3 ans)  
distractibilité  
anxiété sociale +++  
autisme  
évitement du regard  
difficultés à gérer les émotions  
intolérance aux changements  
persévérations motrices
- 20% ont une épilepsie (âge dépendante)
- 25 % ont des **troubles oculaires** (strabisme, trouble de réfraction)
- **Otites** très fréquentes
- Profil neuropsychologique: bonne mémoire visuo-spatiale

vidéo



# Aménagements pédagogiques dans l'X Fragile

## 1/ Anticiper les changements/Travailler les transitions

Ne pas trop changer les emplois du temps.

Mettre un **calendrier des activités** de la semaine

Utiliser une petite comptine routinière pour passer à une activité spécifique ou **développer des routines** annonçant le changement : signal visuel avec les mains, signal sonore (cloches...).

Créer des **activités de transitions** : ranger les chaises, les tables quand l'activité est terminée ce qui annoncera la suivante.

Ex. Si une excursion est prévue, expliquer les déplacements, ce qu'ils vont voir, comment ils vont y aller, quel jour (sur un calendrier), regarder avec eux sur une carte. Eviter les espaces où la foule est présente en masse et où il y a beaucoup de monde

# Aménagements pédagogiques dans l'X Fragile

JEUDI			
Matin		Après midi	
1 Arrivée dans la classe		6 Déjeuner	
2 Lecture		7 Dessins	
3 Science		9 Récréation	
4 Récréation		8 Ecriture	
5 Mathématiques		Fin de la classe	

Planning du jour

# Réduire l'hypermotilité des enfants

- **Eviter les événements ou situations** que l'on sait **stressants** pour la personne.
  - La **taille de la classe** est également un élément important.
  - Le bruit trop important pourrait entraîner une hyperexcitabilité.
  - Les **temps de repas** à la cantine peuvent être des lieux d'apprentissage.
- => Ces temps de socialisation peuvent permettre entre autre de désensibiliser l'enfant progressivement aux grands espaces et aux bruits, paramètres anxiogènes

# L'importance de mettre en place un cadre sécurisant et structurant

- Organiser l'espace de la classe : le réduire
- Les différents espaces sont bien délimités et leur fonction est explicite



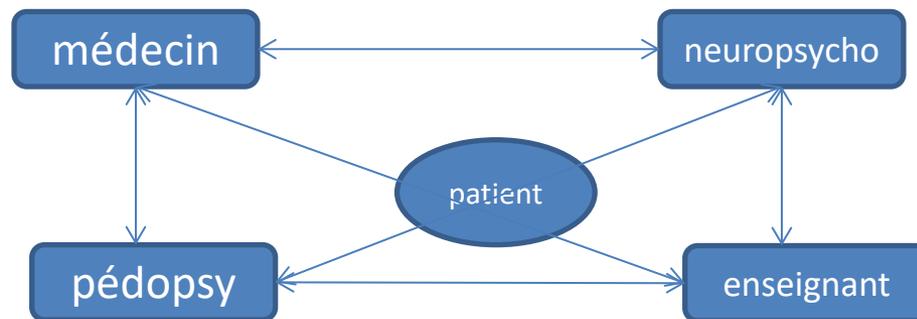


# **Protocoles nationaux de diagnostic et de soins (PNDS)**

[https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c\\_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds](https://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340879/fr/protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds)

# Le diagnostic est-il indispensable à la PEC?

- Le diagnostic étiologique
- Le diagnostic fonctionnel
  - Primordial
  - Rééducations adaptées
  - Scolarité



# Conclusion

- « Grand écart » entre médecin et famille
- Patient/Famille = étape essentielle
  - Prise de conscience
  - Nommer la maladie
  - Évaluation globale
  - Adaptation des PEC, école
- On ne définit pas une personne par sa maladie ou son diagnostic



# Remerciements

- Les patients et leurs familles
- Equipe du centre de référence Déficiences Intellectuelles de causes rares
  - Pr Vincent des Portes
  - Dr Amélie CLÉMENT
  - Catherine Vuillet et Frédérique Stenger
  - Juan Vélazquez
  - Lucie Hannequin
  - Emeline Peyric
  - Anaïs Decharière
  - Emilie Ganes

# DI « organique » et « culturelle-familiale »

## Déficiência intellectuelle « organique »

Atteinte du système nerveux.

Etiologies :

- toxique,
- infectieuse,
- traumatique
- génétique

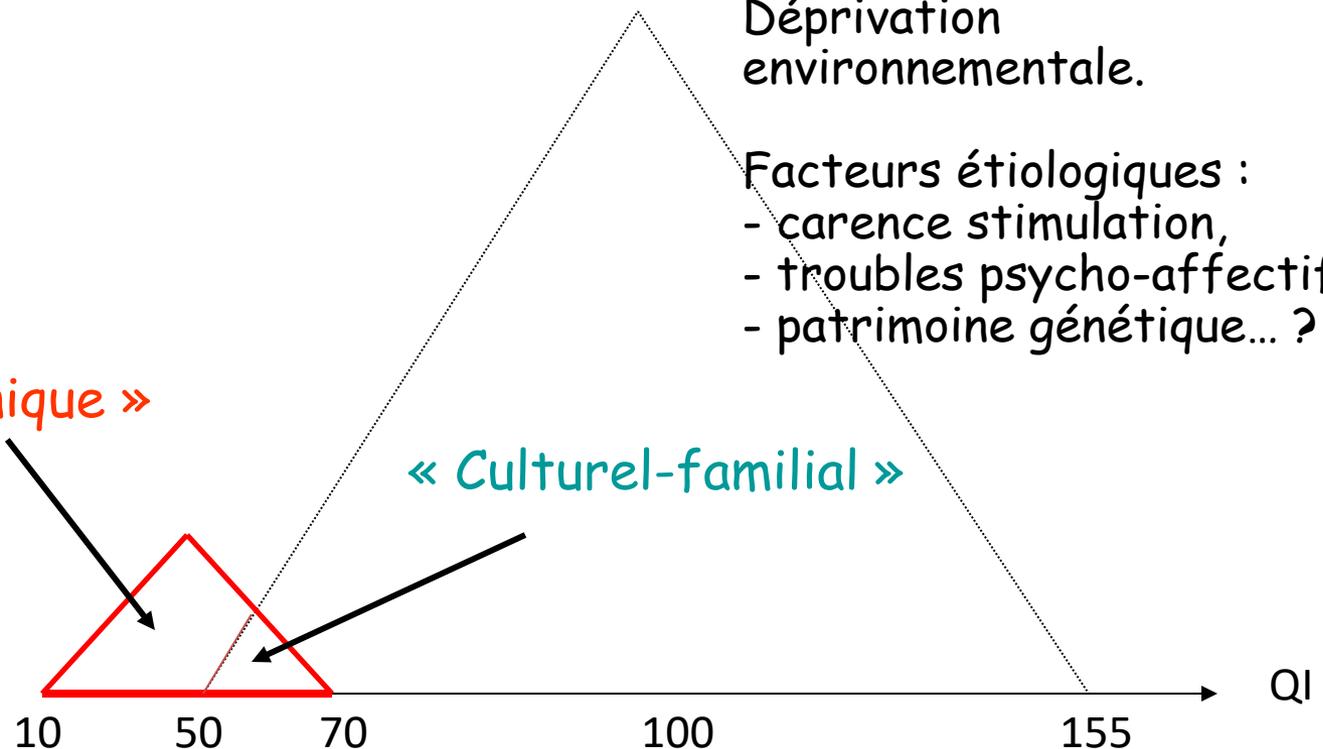
## Déficiência Intellectuelle « familiale ou culturelle »

Désavantage psycho-social  
Déprivation  
environnementale.

Facteurs étiologiques :  
- carence stimulation,  
- troubles psycho-affectifs  
- patrimoine génétique... ?

« Organique »

« Culturel-familial »



d'après René Pry, professeur de psychologie, Montpellier 1

# L'évaluation tout au long de la vie

*Lucie HANNEQUIN- Neuropsychologue*

*Service de neuropédiatrie du Pr Desportes- HFME*

*Centre de référence déficience intellectuelle de causes rares*

# La déficience intellectuelle : Définition

\* *Selon le DSM V, elle se définit par :*

- \* un quotient intellectuel (QI) inférieur à la moyenne de la population générale, d'environ de 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.

# Degré de sévérité et prévalence:

- \* **Déficiences Intellectuelles Légères**: QI entre 50 et 70; logique concrète, lecture et écriture difficiles mais possibles; Prévalence: entre 10 et 20 pour 1 000.
- \* **Déficiences intellectuelles moyennes**: QI entre 35 et 50  
Phrases peu élaborées, langage écrit impossible
- \* **Déficiences Intellectuelles Sévères**: QI < 35 ; absence de langage, troubles du comportement associés  
Prévalence : entre 3 à 4 pour 1000.

# Les troubles fréquemment associés:

- \* Les difficultés de concentration et exécutives (manque d'organisation, impulsivité, persévérations...)
- \* Les troubles des interactions et des habiletés sociales (repli sur soi, évitement du contact, ou au contraire, désinhibition verbale et comportementale, manque d'ajustement relationnel).
- \* Particularités sensorielles : besoin de stimulations sensorielles et/ou hypersensibilité à certains stimuli sensoriels.
- \* Les troubles du comportement externalisés (agressivité, agitation, ...)
- \* Troubles psychopathologiques (anxiété, comportements compulsifs...)
- \* Troubles alimentaires et du sommeil.

# Pourquoi évaluer ?

- \* Pour mettre en avant les potentialités et limites de la personne accompagnée.
- \* Pour aider dans le choix d'orientation de la personne (FAM, ESAT, ULIS, IME, IMpro...), en fonction de ses besoins.
- \* Pour pouvoir rendre compte de l'évolution de la personne d'une période à une autre.
- \* Apprécier l'efficacité d'une prise en charge.
- \* Pour définir des objectifs d'accompagnement précis à insérer dans le projet personnalisé.

# Pourquoi évaluer?

- \* Pour déterminer les méthodes d'apprentissage efficaces pour la personne accompagnée
- \* Repérer les éventuels aménagements de l'environnement à mettre en place.
- \* Relever les activités et travaux à la portée de la personne
- \* Pour adapter la complexité et le type de demandes faites à la personne , en fonction de ses capacités.
- \* Prévenir les troubles du comportement conséquents à une inadéquation entre ce qui est demandé à la personne et ses capacités.

# Quelques règles pour l'évaluation:

- \* L'évaluation doit répondre à une question pertinente pour la personne:
- \* Prévoir un bilan global au départ puis des bilans plus spécifiques
- \* Favoriser les évaluations aux périodes de transition (enfance/adolescence par exemple) et lorsqu'une décision d'orientation est en cours (dispositif ULIS, IME, FAM...)
- \* Prévoir un retour oral et écrit à la personne, à sa famille, aux autres professionnels et veiller à leur transmission lors des changements d'établissements.
- \* Prévoir la coordination des évaluations et des prises en charge

Diapositive co-rédigée avec E. Favre

# Les divers types d'évaluations:

- \* Evaluation du fonctionnement intellectuel
- \* Evaluation des capacités socio-adaptatives
- \* Evaluation du langage et de la communication
- \* Evaluation de l'indépendance et l'autonomie personnelle dans l'environnement
- \* Evaluation psychomotrice et/ou sensorielle

# Qui solliciter?

profession	Type d'évaluation	spécialité	Accès / financement
orthoptiste	<b>la fonction visuelle</b>	la perception visuo-spatiale, l'oculomotricité, l'attention visuo-spatiale, le champ visuel	sur prescription médicale CPAM Mutuelle ou caisse de retraite
psychomotricien	approche <b>centrée sur le corps</b> à travers duquel sont appréhendés les aspects psychiques et cognitifs	schéma corporel, la latéralité, l'organisation spatio-temporelle, les troubles gestuels, les troubles du dessin	sur prescription médicale CPAM « prestation extra légale » Comité d'entreprise Mutuelle ou caisse de retraite AEEH / PCH Mutuelle ou caisse de retraite CAMPS / CMP / CH / établissement médico-social
orthophoniste	<b>langage et communication</b>	praxies buco-faciales, déglutition, phonation, langage oral, langage écrit verbal (lecture, écriture) et mathématique, communication alternative	sur prescription médicale CPAM Mutuelle ou caisse de retraite Mutuelle ou caisse de retraite CAMPS / CMP / CH / établissement médico-social
ergothérapeute	<b>l'indépendance et autonomie dans l'environnement quotidien</b>	aménagement du domicile, orthèse, communication alternative, aménagement du matériel, troubles gestuels	sur prescription médicale AEEH / PCH CPAM « prestation extra légale » Mutuelle ou caisse de retraite Comité d'entreprise Mutuelle ou caisse de retraite CAMPS / CMP / CH / établissement médico-social
Psychologue spécialisé en neuropsychologie	<b>Fonctions cognitives et adaptatives</b> en lien avec les aspects thymiques, relationnels	Mémoire, fonctions exécutives, attention, cognition sociale, langage, praxies, gnosies, efficience intellectuelle, compétences adaptatives	CPAM : Aide exceptionnelle, « prestation extra légale » AEEH / PCH Comité d'entreprise Mutuelle ou caisse de retraite CAMPS / CMP / CH / établissement médico-social

# Qui solliciter?

profession	Type d'évaluation	spécialité	Accès / financement
psychologue	L'effcience intellectuelle, les compétences adaptatives, les aspects thymiques et relationnels	L'effcience intellectuelle, les compétences adaptatives, tests projectifs	CPAM : Aide exceptionnelle, « prestation extra légale » AEEH / PCH Comité d'entreprise Mutuelle ou caisse de retraite CAMPS / CMP / CH / établissement médico-social
Éducateurs & rééducateurs & psychologues & médecins & ... formés à des outils spécifiques	Compétences adaptatives, évaluation fonctionnelle, contribution au diagnostic	Questionnaires de comportement, outils diagnostic TSA, communication, fonctions adaptatives, développement psychomoteur	CAMPS / CMP / CH / établissement médico-social

Tableau d'E. Favre

# Qui solliciter?

- \* Un ou plusieurs professionnels, en fonction de la question motivant l'évaluation :
- \* *A-t-il les capacités pour travailler en ESAT?* => **psychologue ou neuropsychologue**
- \* *Comment l'aider à être plus autonome pour l'habillage?*  
=>**ergothérapeute ou éducateur**
- \* *Est-ce qu'il comprend ce que je lui dis?* => **orthophoniste**
- \* *Quelles sont les activités occupationnelles à sa portée que je peux lui proposer?* => **éducateur ou ergothérapeute**

=>solliciter des professionnels **formés à des outils spécifiques !**

# Les outils: Les échelles de Weschler



Photo non contractuelle

- Les plus célèbres échelles d'efficiences intellectuelle
- Administrées par les psychologues uniquement
- **Souvent peu abordables pour personnes avec DI modérée ou sévère : effet plancher.**
- Utile dans une perspective de contribution au diagnostic de DI, insuffisant pour donner des pistes de prise en charge



Diapositive co-rédigée avec E. Favre

# Les outils: Les échelles de Weschler

Il existe trois versions françaises:

- WPPSI IV: de 2 ans à 7 ans et demi
- WISC V: de 6 à 16 ans
- WAIS IV: 16 ans et plus

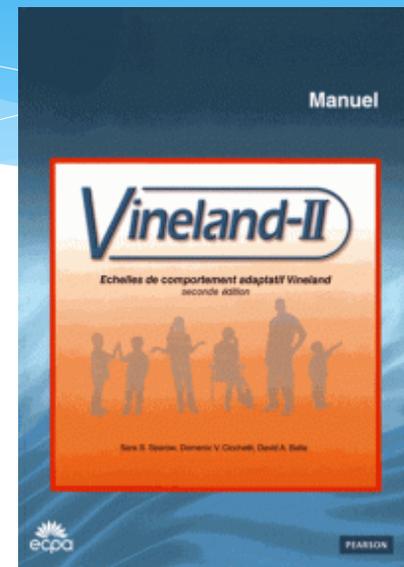
Elles se composent de divers subtests regroupés en 5 indices :

- Compréhension verbale (ICV)
- Raisonnement fluide (IRP)
- Visuo-spatial (IVS)
- Mémoire de travail (IMT)
- Vitesse de traitement (IVT)

The image shows a sample page from the WISC-V manual, titled "WISC-V ÉCHELLE D'INTELLIGENCE ET DE WESCHLER POUR ENFANTS - 7 ANS". It includes a header with the test name and a section for "Conversion des notes brutes en notes standard". This section contains a table with columns for "Subtest", "Note brute", and "Note standard". Below this is a "Profil des notes standard" table with columns for "Comp. Verbale", "Rais. fluide", "Rais. spat.", "Rais. de travail", and "Vitesse de traitement". The table shows scores for various subtests (e.g., Cibles, Similitudes, Matrices, etc.) and a "Somme des notes standard" section. At the bottom, there is a "Conversion des sommes des notes standard en notes composites" table with columns for "Échelle", "Somme des notes standard", "Note composite", "Échelle", and "Somme des notes standard".

# Les outils: Le questionnaire de Vineland (VABS II)

- Le seul outil validé pour les comportements adaptatifs: un élément clé avec le QI pour poser le diagnostic de DI
- Formation spécifique à l'outil, mais accessible à de nombreux professionnels
- Entretien dirigé (ou hétéro-questionnaire)
- Explore les domaines de la communication, des activités quotidiennes, de la socialisation, et de la motricité; **évalue l'intelligence pratique des patients**
- Pour tout âge
- Permet de donner des objectifs pour les projets personnalisés



Diapositive co-rédigée avec E. Favre

# Les outils: Le questionnaire de Vineland (VABS II)

**Domaine de la Vie quotidienne** suite

Options de réponses : 2 = Habituellement 1 = Parfois ou En partie 0 = Jamais NSP = Je ne sais pas

Indiquer ci-dessous et commentez

Options de réponses	2 = Habituellement	1 = Parfois ou En partie	0 = Jamais	NSP = Je ne sais pas
Sécurité à la maison / Tâches culinaires / Tâches ménagères				
1-6 →	1 Est prudent avec les objets chauds (par exemple, le four, les plaques de cuisson, le feu, etc.).	2 1 0	NSP	
	2 Aide à des tâches ménagères simples (par exemple, faire la poussière, ramasser les vêtements ou les jouets, nourrir les animaux, etc.).	2 1 0	NSP	
	3 Débarrasse son couvert (objets incassables).	2 1 0	NSP	
	4 Nettoie ou range l'aire de jeu ou de travail à la fin d'une activité (par exemple, la peinture au doigt, la construction de maquettes, etc.).	2 1 0	NSP	
	5 Range ses affaires à leur place (par exemple, livres, jouets, magazines, etc.).	2 1 0	NSP	
7-10 →	6 Est prudent quand il/elle utilise des objets coupants (par exemple, ciseaux, couteaux, etc.).	2 1 0	NSP	
	7 Débarrasse son couvert (y compris les objets fragiles).	2 1 0	NSP	
	8 Aide à la préparation de plats nécessitant mélange et cuisson (par exemple, purée en flocons, pâte à gâteau etc.).	2 1 0	NSP	

**Domaine de la Socialisation** suite

Options de réponses : 2 = Habituellement 1 = Parfois ou En partie 0 = Jamais NSP = Je ne sais pas

Indiquer ci-dessous et commentez

Options de réponses	2 = Habituellement	1 = Parfois ou En partie	0 = Jamais	NSP = Je ne sais pas
Relations aux autres / Exprimer et reconnaître les émotions / Imiter / Communication sociale / Prise en compte des autres / Amitié / Sorties				
	22 Utilise des mots pour exprimer son contentement ou son inquiétude à l'égard des autres (par exemple, dit « bravo ! », « bravo ! tu as gagné », « est-ce que tu te sens bien ? », etc.).	2 1 0	NSP	
	23 Agit quand une autre personne a besoin d'un coup de main (par exemple, tenir la porte ouverte, ramasser un objet tombé, etc.).	2 1 0	NSP	
6-8 →	24 Reconnaît ce que les autres aiment et n'aiment pas (par exemple, dit « Lucas aime le foot » ; « Marie n'aime pas la pizza », etc.).	2 1 0	NSP	
	25 Montre le même degré d'émotion que les personnes autour de lui/elle (par exemple, ne minimise ou ne dramatise pas une situation, etc.).	2 1 0	NSP	
S suite	26 Garde une distance appropriée entre lui/elle et les autres dans les situations sociales (par exemple, ne s'approche pas trop près de la personne à qui il/elle parle).	2 1 0	NSP	

Sujet : \_\_\_\_\_ Date : \_\_\_\_\_ Age : \_\_\_\_\_ Forme pour entretien

### SYNTHÈSE DES RESULTATS VINELAND-II

Notes de domaines et de sous-domaines										Points Forts et Points faibles		
Sous-domaine / Domaine	Note brute	Note standard de domaine Table B.1	Note standard de sous-domaine Table B.2	Intervalle de confiance Table C.1/C.2	Rang percentiel Table C.3	Niveau d'adaptation Table C.4	Age Équivalent Table C.5	Stabilité Table C.3	Note	Note	F (Fort)	f (faible)
Réceptif												
Expressif												
Écrit												
<b>Communication</b>	Bonne											
Personnelle												
Domestique												
Communautaire												
<b>Vie quotidienne</b>	Bonne											
Relations interpersonnelles												
Jeu et temps libre												
Adaptation												
<b>Socialisation</b>	Bonne											
Globale												
Fre												
<b>Motricité</b>	Bonne											

Somme des Notes standard de domaine = \_\_\_\_\_

Note composite de comportement adaptatif

Note standard	Intervalle de confiance	Rang percentiel	Niveau d'adaptation	Stabilité
Table B.2	Table C.2	Table C.3	Table C.4	Table C.3

Indice de comportements problématiques

Indice de comportements problématiques	Note brute
Internalisation	
Externalisation	

Items critiques de comportements problématiques

Items (toujours les items notés 2 ou 1, indiquer la sévérité)

1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12 13 14

\* Pour le détail du calcul de la note médiane, voir Chapitre 3 du manuel.

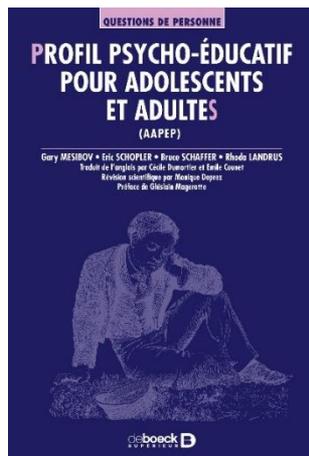
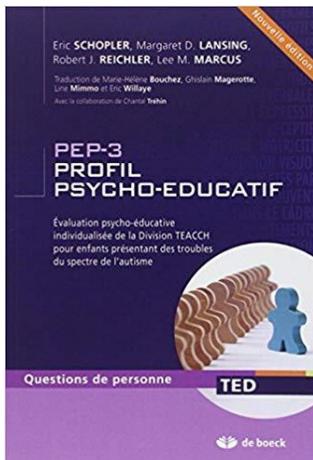
Forces/Faiblesses :  
F = Note standard - Médiane ≥ 10  
f = Note standard - Médiane ≤ -10

Forces/Faiblesses :  
F = Note d'échelle-v - Médiane ≥ 2  
f = Note d'échelle-v - Médiane ≤ -2

# Les outils: Le PEP et l'AAPEP (ou T-TAP en nouvelle version)



- Mises en situation avec des objets et observations
- Utilisable quand les outils « classiques » sont inappropriés
- Permet de voir les compétences émergentes, les guidances utiles et de définir des axes d'intervention
- Formation spécifique à l'outil, davantage réalisé par des psychologues ou orthophonistes.
- Domaines explorés PEP III (enfant) : cognitif, langage expressif et réceptif, motricité fine et globale, imitation oculo-motrice, réciprocité sociale, autonomie personnelle
- Domaines explorés AAPEP (ado et adultes) : compétences professionnelles, autonomie, activités de loisirs, comportement professionnel, communication fonctionnelle, comportement



Diapositive co-rédigée avec E. Favre

# Les outils: l'EFI

- **Utilisable en cas de difficultés cognitives sévères**
  - Observations et mises en situation concrètes: **évaluation très fonctionnelle**
  - Outil orienté vers l'intervention permet de définir des objectifs pour le PPA
  - Accessible à de nombreux professionnels
- 
- Domaines évalués : communication réceptive et expressive, travail de bureau, travail ménager, autonomie personnelle, activité de loisirs

Evaluation des compétences  
**EFI**  
Fonctionnelles pour  
l'Intervention  
auprès d'adolescents et d'adultes ayant de l'autisme  
et/ou un handicap mental sévère

E. Willaye, M. Deprez, M. Descamps, C. Ninforge

Version 2.0 - 2005

Service Universitaire Spécialisé  
pour personnes avec Autisme  
(SUSA) a.s.b.l  
Université de Mons-Hainaut  
Rue Brisselot, 1  
7000 MONS - Belgique

# Les outils: l'EFI

Compétences	Cotation			Commentaires
	R	Em	E	
35. Enlever sa veste ou son manteau				
36. Se déshabiller aux toilettes				
37. Se rhabiller aux toilettes				
38. S'essuyer aux toilettes				
39. Se laver les mains				
40. Revenir seul au local d'évaluation				
41. Se verser à boire				
42. Boire sans renverser				
43. Rester assis 30 minutes pour des activités dirigées				
44. Réaliser une activité (item 29) seul - sans encouragement				
<b>F. Activités de loisirs</b>				
45. Réaliser un puzzle 6 pièces				
46. Réaliser un loto de photos				
47. Réaliser un loto de cartes à jouer				
48. Participer à un jeu de massacre				

GRILLE DE PROGRAMME D'INTERVENTION				
Nom :		Date de naissance :		
Prénom :				
Date de programmation :	Personne de référence :		Signature de la personne ou de son référent :	
	Objectif à court terme à poursuivre à l'intérieur de l'activité	Stratégies: quand? / où? / comment? / avec qui?	Responsable de la mise en place et du suivi	Prochaine révision
<b>Activités d'autonomie</b>				
<b>Activités d'apprentissage</b>				

# Les outils: le ComFor 2:

- Outils permettant de déterminer le type de communication augmentative ou alternative approprié (objets, pictos, photos...)
- Formation spécifique à l'outil
- Réalisé le plus souvent par des orthophonistes ou psychologues.



Diapositive co-rédigée avec E. Favre

# Définir des objectifs:

Ils sont définis **en fonction des évaluations et ont pour but de :**

- Développer les capacités en émergence
- S'appuyer sur les forces pour pallier aux faiblesses
- **Un professionnel ou parent référent pour porter ces objectifs** dans les divers environnements du patient (école, foyer, domicile familial...)

= > **Suivi tous les 3 à 6 mois des objectifs fixés par le référent**

=> Définition de nouveaux objectifs en fonction de l'évolution

# Des objectifs SMART :

S

Spécifique

M

Mesurable

A

Atteignable

R

Réaliste

T

Temporellement défini

## Exemples d'objectifs SMART:

-Savoir dans 3 mois fermer des boutons pression sur divers sortes de vêtements.

- Savoir dans 6 mois prendre le bon bus et descendre au bon arrêt pour se rendre à l'ESAT

# Vignette clinique : une jeune de 11 ans et demi avec un trouble du spectre de l'autisme et une DI légère

## Extrait du compte rendu de Vineland:

'Elle est autonome pour l'habillage excepté pour le choix des vêtements. Elle se brosse seule les dents mais sa maman l'aide pour le lavage du corps et des cheveux. Pour aller aux toilettes dans des lieux inconnus, elle demande à ses parents de lui indiquer'.

## Exemple d'objectifs SMART:

- Pouvoir dans deux mois choisir parmi deux propositions de tenues vestimentaires celle qui convient le mieux par rapport à la météo du jour.
- Savoir dans un mois prendre la bonne dose de gel douche.
- Savoir dans trois mois repérer dans les couloirs et sur les portes d'un lieu inconnu le logo des toilettes pour les femmes.

# Vignette clinique : un petit garçon de 4 ans et demi avec un syndrome épileptique associé à une DI moyenne

## Extrait du compte rendu du PEP II:

‘Il a réussi les encastremements d’objets et de formes, mais souvent avec un besoin d’aide gestuelle. On remarque qu’il utilise une stratégie par essais-erreurs.’

- **Permet de déterminer que l’aide gestuelle aide cet enfant et est à favoriser pour l’ensemble de ses apprentissages.**
- **De remarquer que spontanément il utilise les stratégies d’essais et erreurs: expérimenter lui-même est ainsi une façon pour lui d’apprendre.**

# Comment aider à atteindre les objectifs ?

Deux axes :

- l'aménagement de l'environnement
- l'apprentissage

# Les aménagements pour favoriser les apprentissages

→ Eviter les sources de distractibilité et favoriser la concentration

- De préférence un espace de travail individuel, derrière un paravent
- Seul le matériel nécessaire est à la portée de l'enfant



Diapositive de Mme FERRARD

# Les aménagements pour favoriser les apprentissages

## Le TIME TIMER



Permet de concrétiser des durées

- Favorise l'auto stimulation et l'auto renforcement dans la réalisation d'une tâche
- Permet une meilleure gestion des temps d'attente ou de transition
- Disponible sur internet ou en application smart phone

# Les aménagements pour favoriser les apprentissages

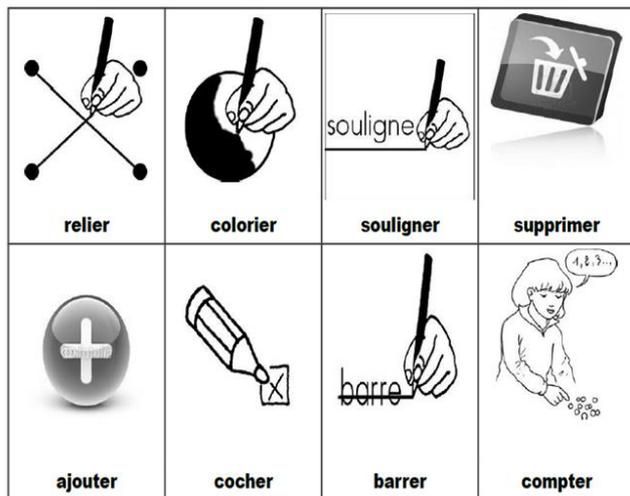
## Les cartes STOP / GO pour canaliser l'impulsivité



# Les aménagements pour favoriser les apprentissages

## Les supports visuels:

Pour favoriser la compréhension de consignes et l'autonomie dans la mise au travail



Diapositive de Mme FERRARD

# L'aménagement pour favoriser les apprentissages

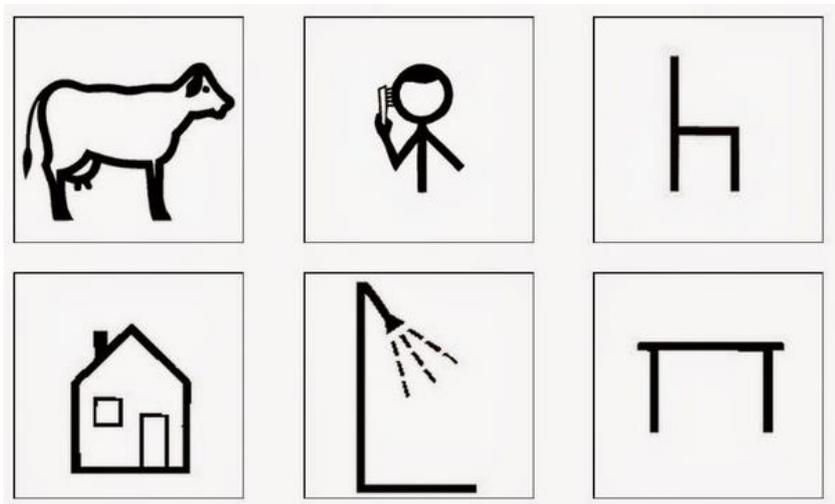
Les Bandes visuelles :  
pour favoriser la réalisation de tâches de la vie quotidienne



Diapositive de  
Mme FERRARD

# Les aides pour favoriser la communication

Les pictogrammes, images ou photos, en fonction du niveau de représentation de la personne (déterminé avec le test du ComFor 2)



# Les techniques d'apprentissages: la guidance

## La guidance verbale:

Donner des instructions à l'oral au patient pour réaliser les tâches de la vie quotidienne

Ex pour traverser la route : 'je m'arrête au passage piéton, je regarde à droite, je regarde à gauche, j'écoute, si je n'ai pas vu ou entendu une voiture/moto arrivant, je traverse.'

Chaque instruction est donnée au fur et à mesure que le patient réalise l'action décrite.

Un support visuel (bande visuelle séquentielle) peut être présenté au même moment que les instructions orales sont données.

## La guidance gestuelle:

On guide le patient dans les gestes qu'il doit réaliser, en faisant à deux (les mains posées sur les siennes).

# Les techniques d'apprentissages: l'estompage

## **L'estompage verbal:**

On diminue progressivement les instructions orales en même temps que l'on incite le patient à donner lui-même certaines étapes (ex: 'et après s'être arrêté au passage piéton, on fait quoi?').

## **L'estompage gestuel:**

On diminue progressivement la force que l'on met dans les mouvements, en incitant le patient à faire les gestes par lui-même.

# Les techniques d'apprentissages: l'estompage inverse

→ Diviser l'activité en une succession d'étapes

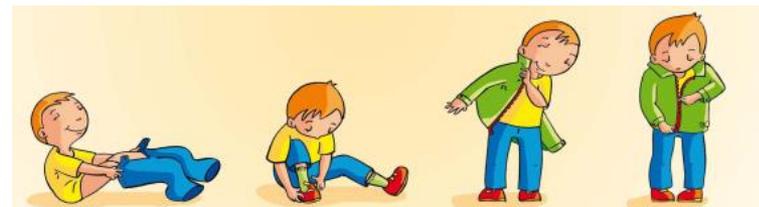
→ Laisser la personne réaliser la dernière étape

→ Puis augmenter progressivement le nombre d'étapes à réaliser seul

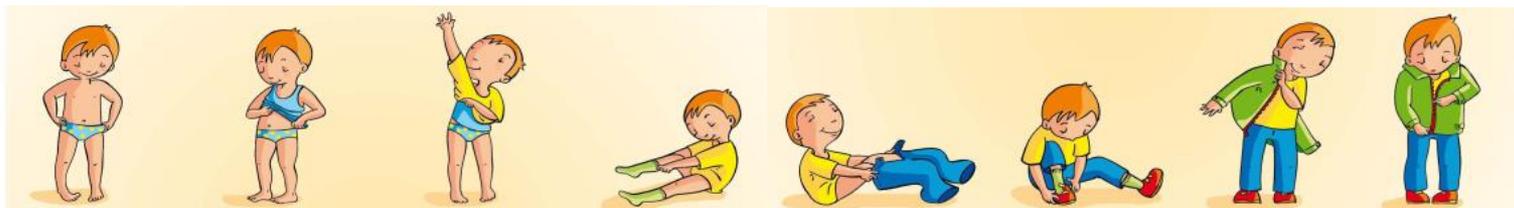
1



2



3



# Les techniques d'apprentissages: les renforçateurs

Ils visent à augmenter la fréquence d'apparition d'un comportement adapté ou positif. Ils sont à annoncer au préalable.

- **Les renforçateurs sociaux** (félicitations, encouragements,, partage d'un moment privilégié avec un proche)
- **Les renforçateurs ludiques**: On renforce la motivation et l'implication du patient pour une activité en annonçant comme conséquence une activité plaisante. Ex: Un exercice ou une activité réalisée dont la durée peut être signifiée par un timer = une partie de jeu de société appréciée ou une image d'un thème apprécié par le patient.
- **Les renforçateurs intermédiaires** : système de points ou jetons (disposés par exemple dans une boîte ou dans un tableau) qui peuvent ensuite être échangés contre d'autres récompenses selon un barème préétabli.  
Ex: 10 jetons permettent d'obtenir un jeu.

# Les techniques d'apprentissages: les renforçateurs

## Comment bien les utiliser?

- Ne récompenser que les réussites
- Donnez la récompense immédiatement après le comportement ou la tâche, JAMAIS avant
- Utilisez les récompenses les plus appréciées pour les comportements demandant le plus d'efforts
- Nommez le comportement récompensé en donnant la récompense
- Si la récompense ne motive plus, changeons-en !
- Constituez une boîte de récompense que vous remplirez selon les goûts. Ne laissez pas cette boîte à disposition de la personne à tout moment !
- Rendez la récompense visible lors de la tâche demandée tout en la maintenant inaccessible
- Variez les récompenses : les objets, les activités, moments d'affection...



Un grand merci pour votre  
attention



Hospices Civils de Lyon

■  
votre santé,  
notre engagement



# LE CENTRE DE RÉFÉRENCE MALADIES RARES DÉFICIENCES INTELLECTUELLES DE CAUSES RARES

Service de Neurologie pédiatrique / HFME

Journée Adapei 69

Jeudi 7 mars 2019

centre de référence  
  
maladies rares

  
DéfiScience  
Maladies Rares du Développement Cérébral  
et Déficience Intellectuelle  
FILIERE NATIONALE DE SANTE

# Introduction

- Le Centre de référence de Lyon a été labellisé en 2005 puis 2017 pour **l'expertise et la prise en charge des déficiences intellectuelles de causes rares**
- Il appartient au réseau des centres de référence de la filière nationale de santé maladies rares DéfiScience

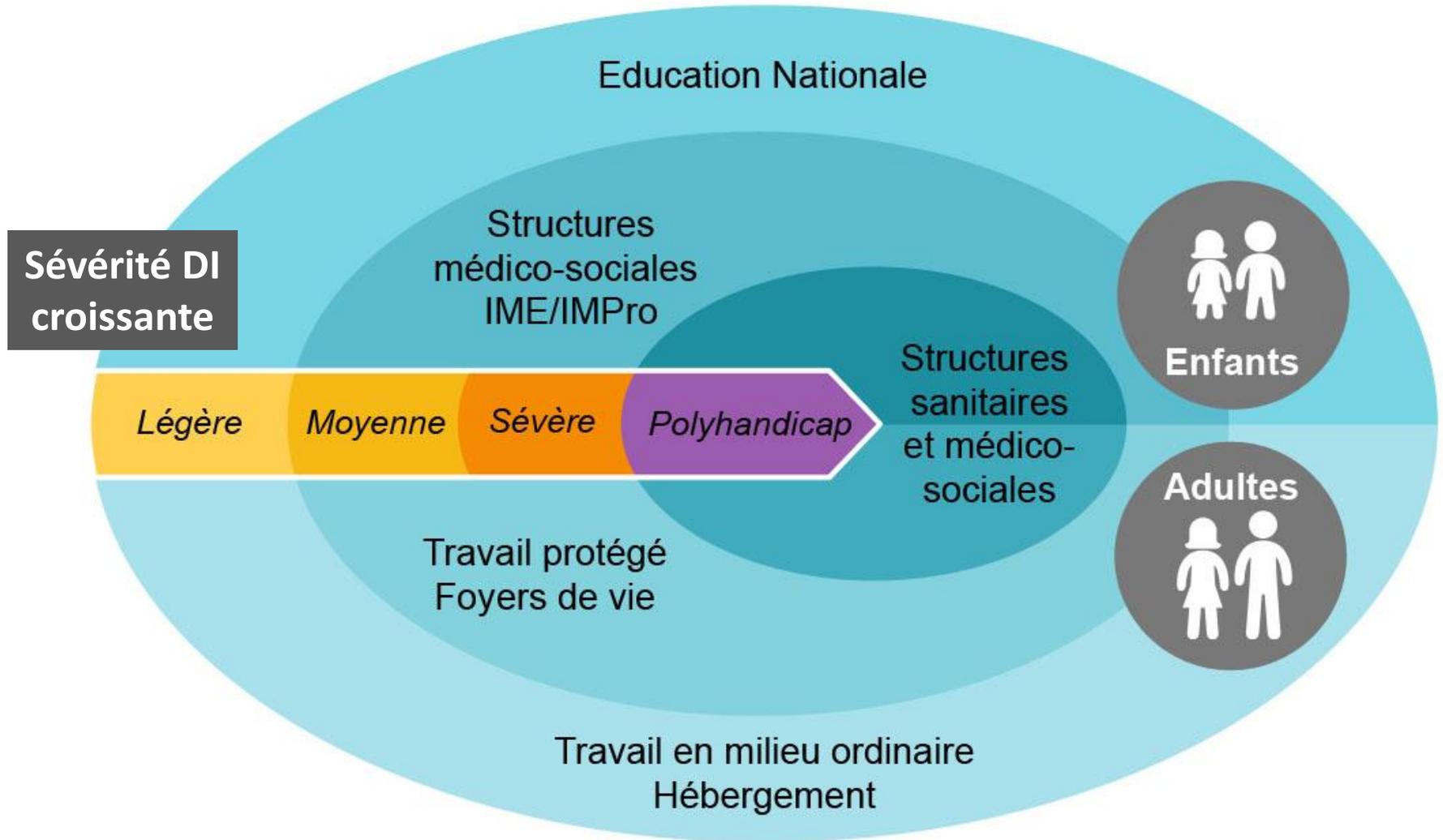
# L'Equipe

- **Neuropédiatres responsables du CRDI :**  
Pr Vincent Des Portes, Dr Christelle Rougeot-Jung, Dr Aurore Curie.
- **Neuropsychologues :** Juan Velazquez, Lucie Hannequin, Emeline Peyric, Anaïs Decharière, Emilie Ganes.
- **Pédopsychiatre:** Dr Amélie CLÉMENT.
- **Coordinatrice :** Frédérique STENGER

# Pathologies prises en charge 1/2

- Le CRDI de Lyon prend en charge **l'ensemble des déficiences intellectuelles de causes rares** allant de la déficience intellectuelle légère à sévère **de l'enfant**
- Celles-ci touchent environ 2 % de la population générale
- Parmi elles, les DI liées au chromosome X forment un groupe hétérogène de plus de 200 maladies rares
- Ces pathologies rares ont en commun une déficience intellectuelle de sévérité variable et, fréquemment, un caractère héréditaire avec risque de plusieurs personnes affectées dans une même famille

# Grande diversité de la population Déficiante Intellectuelle



# Pathologies prises en charge 2/2

Quelques exemples de pathologies :

- Le syndrome de l'X Fragile (mutation du gène *FMR1*)
- Le syndrome de Partington (mutation du gène *ARX*)
- Le syndrome de Rett (mutation du gène *MECP2, CDKL5*)
- Le syndrome de Renpenning (mutation du gène *PQBP1*)
- Déficit de transporteur en créatine (mutation du gène *SLC6A8*)
- Syndrome de Allan Herndon Dudley (mutation du gène *MCT8*)

# Activités du Centre de référence

- Diagnostic étiologique
- Evaluation fonctionnelle
- Accompagnement à la scolarité et suivi jusqu'à l'âge adulte
- Transition de l'adolescence à l'âge adulte
- Mettre au service des familles le progrès de la recherche
- Améliorer l'offre de soins
- Programme d'Education Thérapeutique du Patient (ETP)

# Formations

- DIU Déficience intellectuelle - Handicap mental, ouvert à tout professionnel de santé
- Journées de formation sur le Syndrome de l'X-Fragile en collaboration avec la filière DéfiScience et l'association Fragile X France
- DIU Neurodéveloppement, ouvert aux médecins uniquement



---

## Diplôme Inter - Universitaire NEURODÉVELOPPEMENT

---



**OBJECTIFS : Former des « médecins développementalistes » de proximité,** qui puissent assurer le repérage précoce, le diagnostic et la prise en charge d'enfants présentant un Trouble du Neuro-Développement

**PUBLIC CONCERNÉ : Médecins et internes en médecine** ayant validé la phase socle.  
Spécialités : médecine générale, pédiatrie, psychiatrie, pédopsychiatrie, neurologie, génétique, médecine physique et de réadaptation.

**Contact DIU Neurodéveloppement: Mme Frédérique STENGER**  
**E-mail :** [frederique.stenger@chu-lyon.fr](mailto:frederique.stenger@chu-lyon.fr)

# Recherche

- Programmes Hospitaliers de Recherche Clinique (PHRC) relatifs aux maladies rares du développement cérébral
- Essais cliniques thérapeutiques
- Etude observationnelle d'une population syndromique « DIXIT » : Histoire naturelle des patients avec déficience intellectuelle liée au chromosome X
- Etude Eval'ID : place des évaluations pluridisciplinaires dans l'accompagnement des enfants déficients intellectuels scolarisés en ULIS ou en IME
- Groupe de travail d'évaluation fonctionnelle multidimensionnelle
- Les bases neurocognitives de la confiance dans la trisomie 21
- Etude de l'effet placebo dans la DI



Famille de patients ou professionnels

Emails  
Courrier  
Téléphone

Questionnaire

### Centre de référence

Frédérique Stenger (coordinatrice)  
04 27 85 53 80  
ghe.crdilyon@chu-lyon.fr

Evaluation multidisciplinaire  
(neuropédiatre, pédopsychiatre, neuropsychologue)

Contact téléphonique  
Questionnaires de satisfaction+++

Courrier

Orientation vers le  
centre de compétence  
le plus proche

Organisation de  
la venue à  
l'HFME

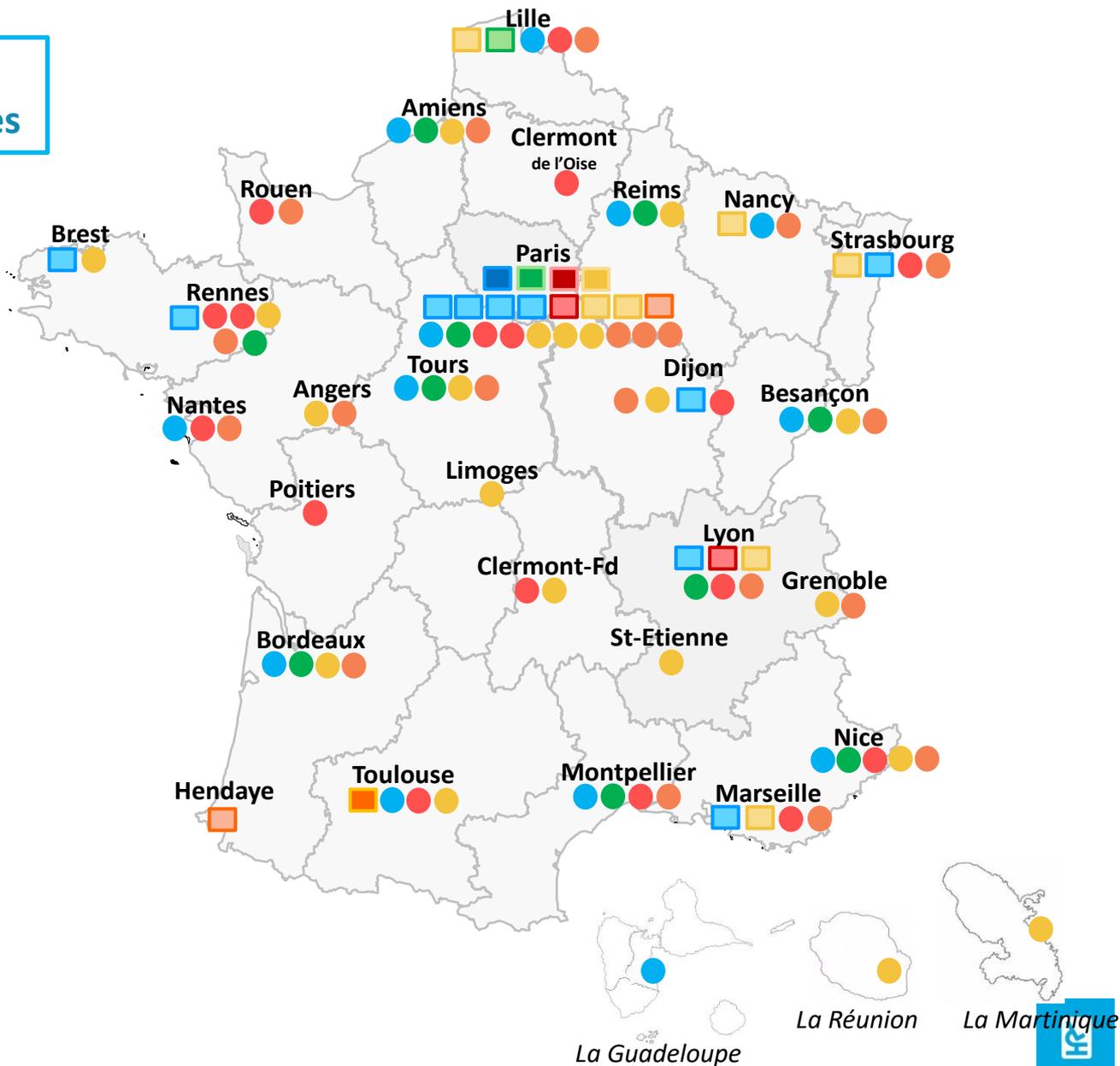
# La Filière DéfiScience sur le territoire national

Labellisation 2017

27 Centres de référence

79 Centres de compétences

- Centre Référence coordonnateur DI
- Centre Référence constitutif DI
- Centre Compétences DI et cervelet
- Centre Référence Coordonnateur malformations du cervelet
- Centre Référence Constitutif malformations du cervelet
- Centre Compétences cervelet
- Centre Référence Coordonnateur Épilepsies rares
- Centre Référence Constitutif Épilepsies rares
- Centre Compétences Épilepsies rares
- Centre Référence Coordonnateur Maladies Rares Psychiatrie
- Centre Référence Constitutif Maladies Rares Psychiatrie
- Centre Compétences Maladies Rares Psychiatrie
- Centre Référence Coordonnateur Prader-Willi
- Centre Référence Constitutif Prader-Willi
- Centre Compétences Prader-Willi

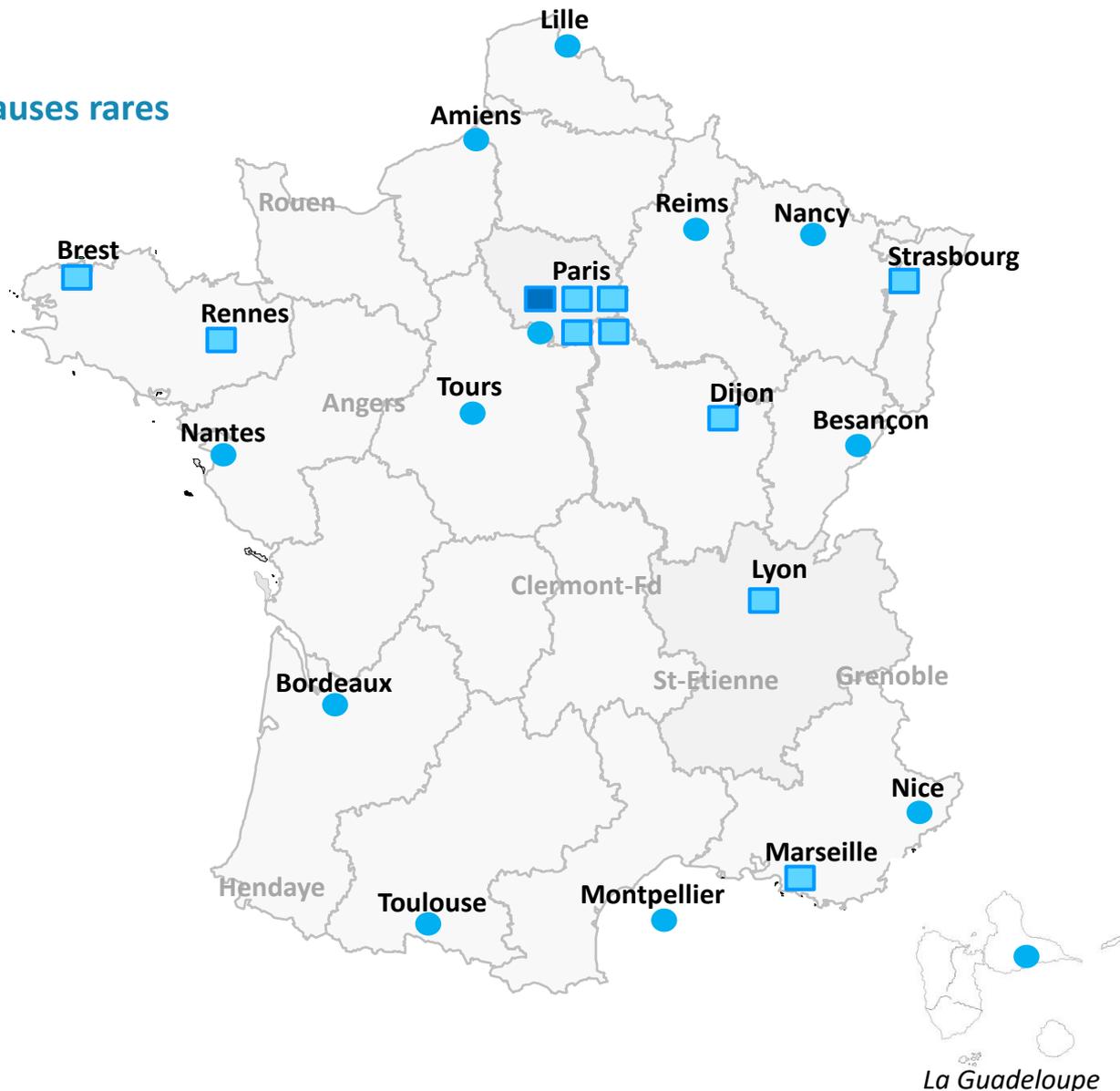


# COUVERTURE DU TERRITOIRE

## Labellisation 2017

### Déficiences Intellectuelles de causes rares

- 11 Centres Référence constitutifs  
(1 Centre Référence coordonnateur)
- 13 Centres de compétences



# Coordonnées

- Les demandes sont à adresser de préférence par mail à :
-  [ghe.crdilyon@chu-lyon.fr](mailto:ghe.crdilyon@chu-lyon.fr)
-  **04 27 85 53 80**
-  Hôpital Femme-Mère-Enfant / service de Neuropédiatrie, 59 bd Pinel, 69500 BRON



Hospices Civils de Lyon



votre santé,  
notre engagement

Merci pour votre attention

# 7. Filière DéfiScience / Centre de référence

- **1<sup>st</sup> French plan for rare diseases (2005-2008)**
  - Acknowledging the specificities of rare diseases
  - Health and social services : not well adapted
  - « ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and provision of care »
  - Creation of **Reference Centers** at National level
  
- **2<sup>nd</sup> French plan for rare diseases (2011-2016)**
  - Consolidation of previous achievements
  - Reinforcement of European and international cooperation
  - Creation of **National Health Rare Disease Networks**

- Delay between 1st contact and actual visit to the Reference Center: 4 to 6 months
- Multidisciplinary evaluation (1 to 2 Day Hospitals) including:
  - neuropsychological assessment
  - pedopsychiatrist assessment
  - child neurologist assessment

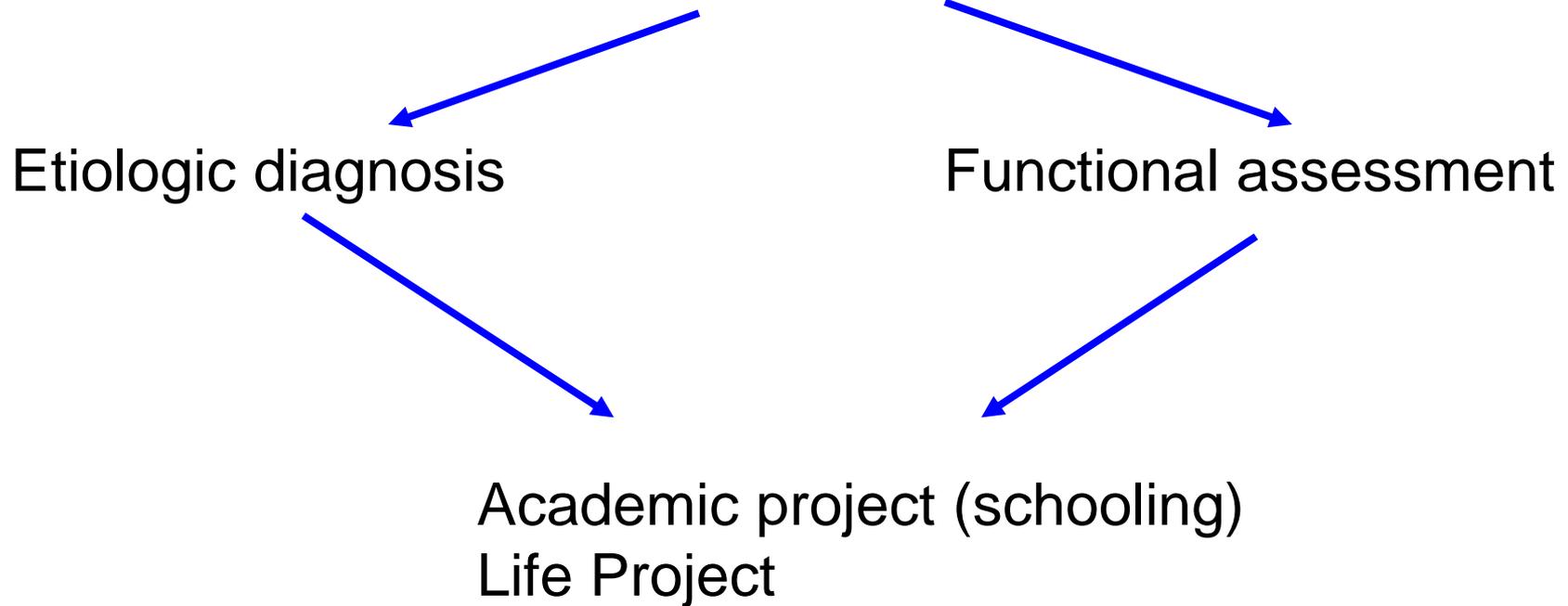


If necessary, accomodation at « Le Petit Monde »

- Always, synthesis report to the physician of the child

# Specific missions of the Reference Center

Positive diagnosis of the neurodevelopmental disorder



- Care
- Research
- Teaching

# Filière Nationale de Santé, Maladies rares du développement cérébral : Troubles du neuro-développement, dont les déficiences intellectuelles

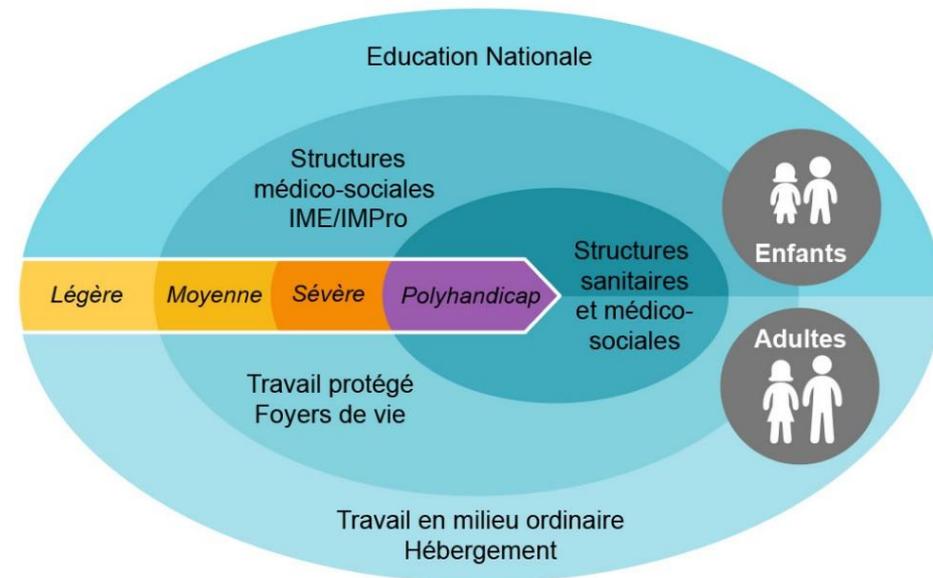


Maladies Rares du Développement Cérébral  
et Déficience Intellectuelle

FILIÈRE NATIONALE DE SANTÉ

Personnes présentant une **maladie rare du développement cérébral** pouvant entraîner,

- **Une déficience intellectuelle**, de la DI « légère » au « polyhandicap »,
- **Des troubles cognitifs** avec troubles complexes des apprentissages,
- **Une épilepsie**, souvent sévère
- **Des pathologies neuro-psychiatriques** à début précoce,
- **Des troubles de régulation émotionnelle** et alimentaire.
- **Des troubles de coordination motrice**,



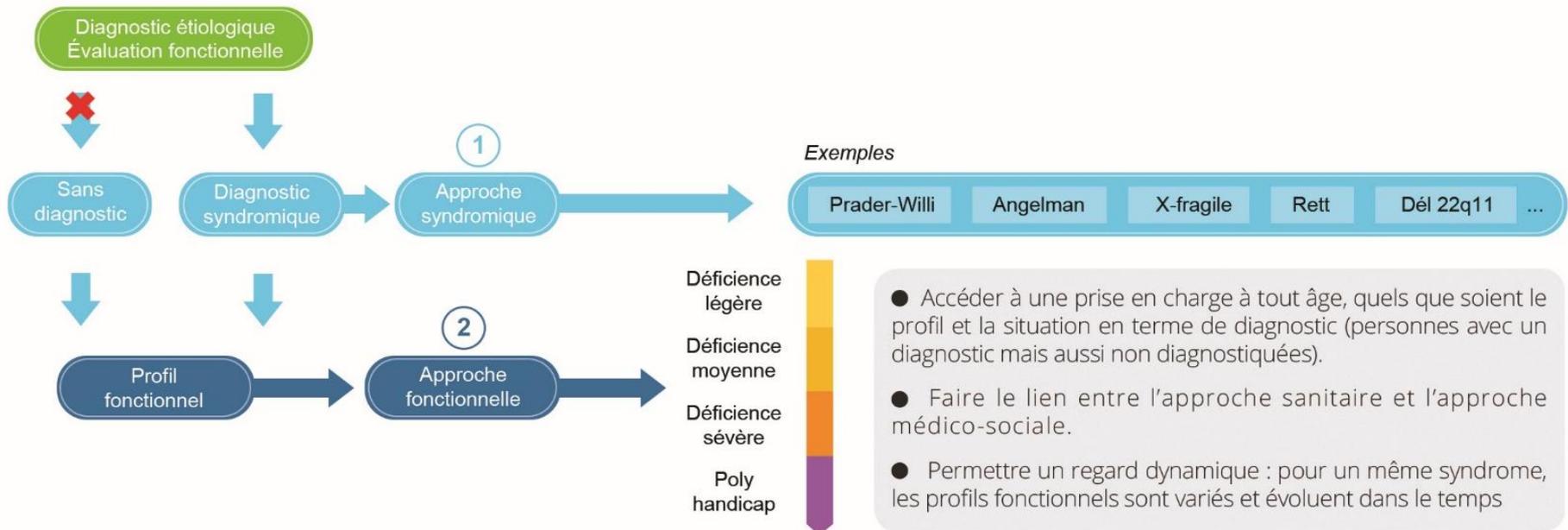
**50 % sans cause connue.**

La filière se préoccupe aussi des patients **sans anomalie génétique connue.**

# Une expertise dynamique double Syndromique et fonctionnelle

## ● Une population diverse, aux problématiques communes :

- Un **handicap cognitif** chronique,
- Une **démarche diagnostique** et **d'évaluation** fonctionnelle,
- Des **sur-handicaps** associés fréquents : troubles graves du comportement, dont alimentaire, épilepsies réfractaires, atteinte motrice, etc...





CRMR Maladies Rares à  
Expression Psychiatrique



## Centre de Référence GénoPsy CRMR Maladies rares à expression psychiatrique

Journée de formation et d'information « DIAGNOSTIC ET EVALUATION :  
mieux accompagner tout au long de la vie »  
07/03/2019

GénoPsy - CH Le Vinatier  
BP300.39 - 95 bd Pinel  
69678 Bron Cedex  
tel : 04 37 91 51 63

<https://www.facebook.com/GenoPsy>

<http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>



centre de référence  
maladies rares

# Le réseau maladies rares à expression psychiatrique

## prise en charge des troubles du comportement dans le cadre de maladies rares



**Le plan national maladies rares**



**La Filière de Santé Defiscience**



**Le réseau Maladies Rares à Expression Psychiatrique**

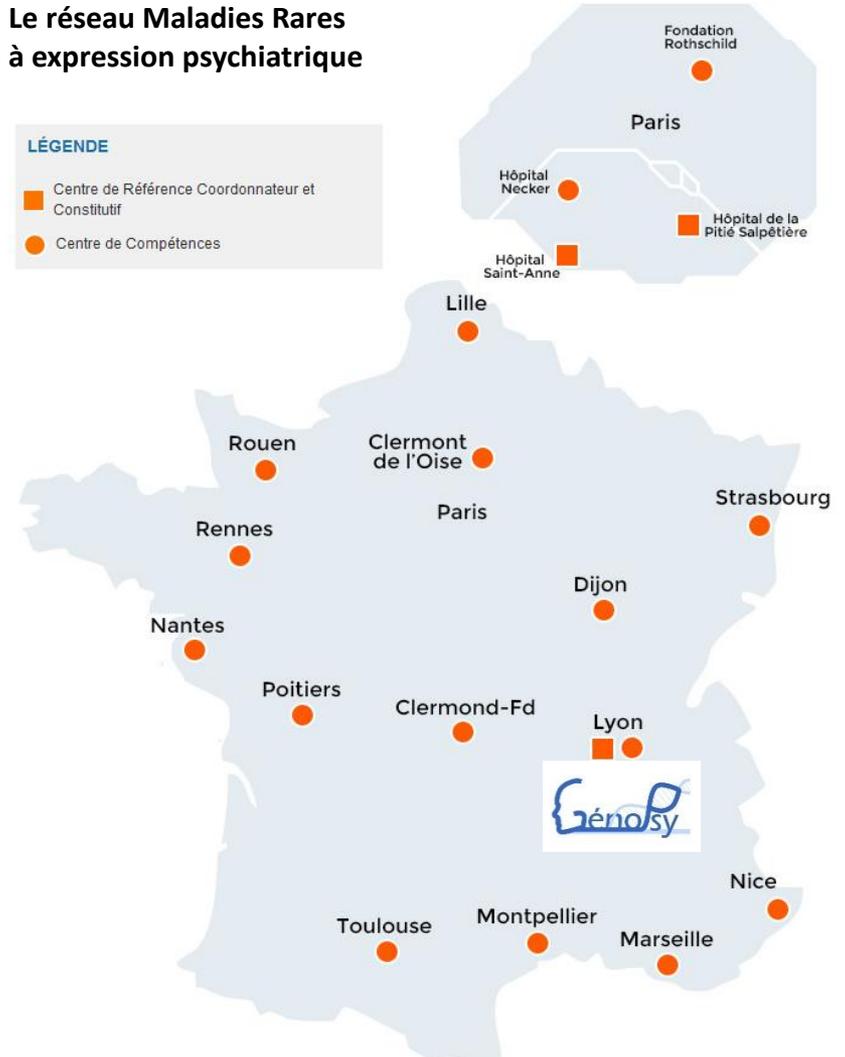
3 centres de référence  
16 centres de compétences



**Le réseau Maladies Rares à expression psychiatrique**

**LÉGENDE**

- Centre de Référence Coordonnateur et Constitutif
- Centre de Compétences



# L'activité du centre GénoPsy

**Missions Cliniques**  
**Formation et Information**  
**Recherche**



# L'activité du centre GénoPsy



## Missions Cliniques

- **Diagnostic étiologique** des formes syndromiques des troubles psychiatriques (adultes)
- **Evaluation pluridisciplinaire** des affections génétiques à expression psychiatrique (enfants et adultes)
- **prise en charge** des troubles du comportement dans le cadre des affections génétiques rares (enfants et adultes) en lien avec les services sanitaires et médico-sociaux de première ligne
- Recrutement national



# Quand solliciter le CRMR GénoPsy ? Et à quoi cela sert-il ?



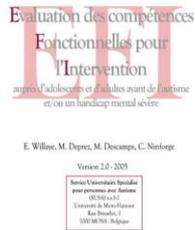
## → Diagnostic étiologique des formes syndromiques des troubles psychiatriques (adultes)

- Trouble psychiatrique complexes et atypiques
- résistance aux traitements
- Comorbidités somatiques
- Antécédents de retard de développement psychomoteur et de troubles des apprentissages
- Antécédents familiaux

### Pour permettre :

- **Conseil génétique**
- **Orientation vers un suivi médical et médico-social adapté au regard des connaissances sur le syndrome (→ Erwan, Mme P.)**

# Quand solliciter le CRMR GénoPsy ? Et à quoi cela sert-il ?



→ **Evaluation pluridisciplinaire et prise en charge des affections génétiques à expression psychiatrique (enfants et adultes)**

- Le diagnostic génétique est établi
- Trouble du comportement (ex : agressivité, anxiété, troubles psychotiques, ...)
- Demande de la personne elle-même et/ou de son entourage familial et/ou des professionnels

## Pour permettre :

- **Adaptation des prescriptions** (notamment médicamenteuses) au regard des évaluations et des connaissances sur le syndrome (→ Luc)
- **Soins spécifiques** (thérapie familiale dans un contexte de maladie rare, remédiation cognitive)
- **Prévention et repérage précoce** des troubles au regard des connaissances sur le syndrome (→ Blanche)

# Comment solliciter le CRMR GénoPsy ?



→ **Contact prise de RDV (patient et/ou sa famille + courrier médical d'adressage) :**

Tél : 04 37 91 51 63 (du lu. au ven., de 9h à 12h)

E-mail : [secretariat\\_genopsy@ch-le-vinatier.fr](mailto:secretariat_genopsy@ch-le-vinatier.fr)

→ **Réunions de Concertation pluridisciplinaire**

(en visio-conférence, voir le site internet)



→ **Ressources :**

- Site internet : <http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>
- Page facebook : <https://fr-fr.facebook.com/GenoPsy/>
- Newsletter : tous les 2 mois, pour inscription, contactez [emilie.favre@ch-le-vinatier.fr](mailto:emilie.favre@ch-le-vinatier.fr)

# L'activité du centre GénoPsy



**Formation / Information**

- Journées d'informations pour les familles
  
- Colloques / formations pour les professionnels
  - Formation remédiation cognitive CRT enfant
  - Cycle de conférence un jeudi par mois
  - Enseignements universitaires
  - Formation interne au CH Vinatier : nouveaux arrivants
  
- Participation à l'élaboration de PNDS
- Protocoles partagés de prise en charge des troubles psychiatriques
  
- Diffusions de l'information :
  - Site internet : <http://www.ch-le-vinatier.fr/offre-de-soins/la-recherche/genopsy-2098.html>
  - Page facebook : <https://fr-fr.facebook.com/GenoPsy/>
  - Newsletter : tous les 2 mois

# L'activité du centre GénoPsy



Recherche

- La **caractérisation du phénotype** psychiatrique et neurocomportemental des affections génétiques
- **L'élaboration d'outils** de soins spécifiques (remédiation cognitive)
  - **COGNITUS & MOI : DI enfant**
  - **REHABILITUS : DI adulte**
- L'évaluation de **l'efficacité des traitements** médicamenteux et des prises en charge comportementales
- L'évaluation du **retentissement familial** des syndromes rares avec troubles psychiatriques



#### Affiliations

- Equipe EDR-Psy (Ethiopathogénie, Diagnostic, Réhabilitation en Psychiatrie), laboratoire CNC, CNRS UMR 5229 et Université Lyon 1, Institut des sciences cognitives Marc-Jeannerod.

#### Partenariats

- Équipe de génétique CNRL Lyon
- Laboratoire L2C2, Institut des Sciences Cognitives Marc-Jeannerod)
- Laboratoire d'Etude des Mécanismes Cognitifs (EMC), université Lyon 2
- Paris Necker
- Institut du Goût à Dijon



## ERHR Auvergne Rhône-Alpes

### Diagnostic et évaluation

Journée ADAPEI 69

07 mars 2019

... il est possible, par une mobilisation collective sans faille, de mettre vraiment un terme aux ruptures



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes

# ERHR Auvergne Rhône-Alpes

## Présentation

# Handicaps rares : construire des réponses de proximité



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes



**Une augmentation des compétences et des ressources collectives**

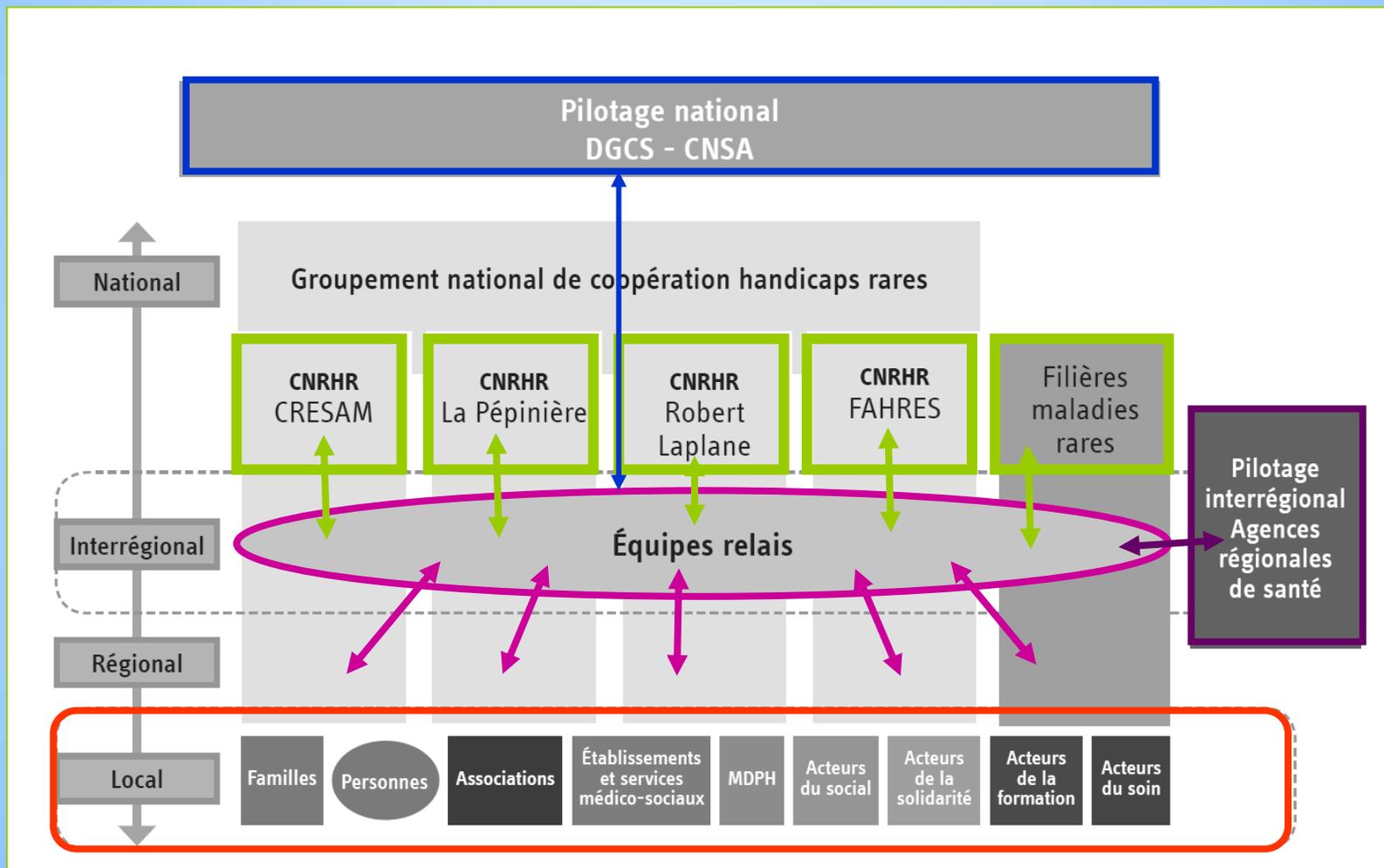


**La structuration territoriale des expertises et des accompagnements médico-sociaux**

## 5 typologies :

- l'association d'une déficience auditive et d'une déficience visuelle grave
- l'association d'une déficience visuelle grave et d'une ou plusieurs autres déficiences graves
- l'association d'une déficience auditive grave et d'une ou plusieurs autres déficiences graves
- une dysphasie grave associée ou non à une autre déficience
- l'association d'une ou plusieurs déficiences graves et d'une affection chronique, grave, évolutive telle qu'une affection mitochondriale, une affection du métabolisme, une affection évolutive du système nerveux ou épilepsie sévère

# Equipes Relais : fonction d'interface



# Les missions dédiées

## Accompagner le projet et le parcours de la personne

- Evaluer les situations
- Appuyer l'élaboration de projets d'accompagnement
- Soutenir l'orientation : veiller à la continuité et à la cohérence du parcours

## Développer le maillage territorial

- Réaliser l'état des lieux des ressources du territoire
- Mettre en relation besoins et ressources
- Capitaliser les expériences et les diffuser



## Former et informer

- Sensibiliser et former aux thématiques liées aux handicaps rares
- Assurer la diffusion des connaissances et des savoirs acquis
- Transmettre les supports via le Centre de documentation

## Direction / Coordination

**Bérenère Dutilleul**  
Pilotage et coordination  
territoriale  
1 ETP

Total :  
4,88 ETP  
Superficie : + de 69 700 km<sup>2</sup>  
12 départements  
+ de 7,8 millions d'habitants



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes

## Organigramme

### Médical

**Françoise Tholly**  
Médecin coordinateur  
0,10 ETP

### Accompagnement social

**Bérangère Mbechezi-Sgandurra**  
Coordinatrice de parcours  
1 ETP

### Actions collectives

**Anne-Céline Blanc**  
Orthoptiste  
0,65 ETP

### Documentation

**Aude Delavernhe**  
Documentaliste  
0,75 ETP

**Julie Richard**  
Coordinatrice de parcours  
1 ETP

**Gaëlle Ferber**  
Ergothérapeute  
0,30 ETP

+ Divers professionnels sous forme de mise à disposition pour 35h /an



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes

## **ERHR Auvergne Rhône-Alpes**

### **Le traitement des situations problématiques**

# Les situations : traitement de la demande

Professionnels :  
ESMS, CCAS, Soins...

CNRHR

Familles

ARS

MDPH

Elaboration d'un  
plan d'actions  
conjointes  
Actions concrètes  
et mesurables \*

Mobilisation des acteurs  
et des partenaires en  
fonction du plan d'actions

Situation

Recueil des données  
+ accord  
famille/personne

Nomination d'un  
référent

Transmission en  
équipe  
pluridisciplinaire

Définition des  
hypothèses d'action

Confirmation  
de réception

Transmission au  
demandeur

# Les actions professionnelles

## Développer des actions évaluable, c'est :

- Les rendre **concrètes**
- De s'accorder sur des **objectifs communs** en fonction de la demande de la personne et/ou de sa famille
- **Grader les réponses** en fonction de l'évolution de la personne et/ou de sa famille
- De permettre de les partager : **lisibilité des actions menées** au sein d'une même structure, avec d'autres acteurs, auprès de la personne et/ou de sa famille
- **Mesurer** la pertinence, leur(s) impact(s)

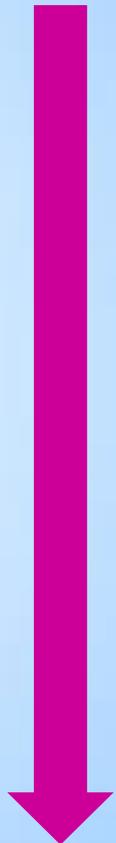
# Connaître les déficiences et/ou la ou les pathologie(s)

- Comprendre les répercussions fonctionnelles pour la personne afin de mieux cibler les modalités d'intervention



Attention : un **tableau clinique identique** ne signifie pas des **besoins/aspirations identiques**

**Le type de déficience n'induit pas systématiquement les besoins singuliers de la personne**



Développer des actions en considérant ce que la personne **a** pour mettre en œuvre des actions répondant à ce qu'elle **est**

L'utilisateur ne se définit pas uniquement par ses déficiences

## Le syndrome

- À la naissance : **hypotonie** particulièrement sévère qui s'améliore partiellement
- L'hypotonie explique les troubles de la succion-déglutition et le décalage des acquisitions.
- Des traits caractéristiques (front étroit, yeux en amande, lèvre supérieure fine et coins de la bouche tombants) ainsi que des pieds et des mains très petits
- Dès l'âge de deux ans, il y a un risque **d'installation d'une obésité sévère**, due à une **absence de satiété** avec une hyperphagie qui s'aggrave rapidement et qui explique une grande partie de la morbidité et de la mortalité de ces patients
- Déficit en **hormone de croissance et un développement pubertaire incomplet**
- **Déficit intellectuel** est rarement majeur et est **extrêmement variable** d'un enfant à l'autre
- Association à **des difficultés d'apprentissage et d'expression orale** majorées par les **troubles psychologiques et comportementaux**.

**Arthur** : homme de 36 ans porteur du syndrome PW

Travaille en ESAT

- Compulsivité au grattage
- Compulsivité alimentaire
- Souhait d'un arrêt de son activité professionnelle
- Demande d'orientation dans un établissement ayant développé un cadre d'accompagnement répondant à son besoin de structuration du temps

**TRAITS COMMUNS**

**Charles** : homme de 29 ans porteur du syndrome PW

Accueilli dans un foyer qui a développé des compétences d'accueil des personnes avec le syndrome

- Tous les matins : travail en ESAT
- Tous les après-midis : activités de jour
- Passage à l'acte le mettant lui et les autres en danger
- Compulsivité alimentaire
- Souhait d'un changement d'établissement car le cadre est vécu comme trop contraignant

**MANIFESTATIONS  
DIFFÉRENTES**

## 2 syndromes identiques et 2 attentes différentes

### Résultats :

**Arthur** est accueilli depuis juillet 2017 au sein de la structure dans laquelle se trouve Charles pour une offre d'accompagnement qui lui convient parfaitement

**Charles** : la recherche d'une réponse est en cours.

- Orientations en FAM ont été étudiées mais les publics accueillis ne correspondent pas à son besoin relationnel (bonnes compétences cognitives. Il a un CAP)
- Réflexions pour redéfinir un cadre d'accompagnement modulable qui évite de lui faire vivre l'établissement comme trop contraignant
  - mais difficultés à réaliser cette démarche
    - Passif lié aux passages à l'acte
    - Remise en question des compétences de l'association à accompagner ces publics
- Importance de comprendre ses souhaits pour qu'il puisse intégrer les démarches réalisées
- Modifications du cadre d'accompagnement : propositions pour mettre en place des activités qu'il apprécie à l'extérieur de l'établissement
- La mère souhaite un départ en Belgique



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes

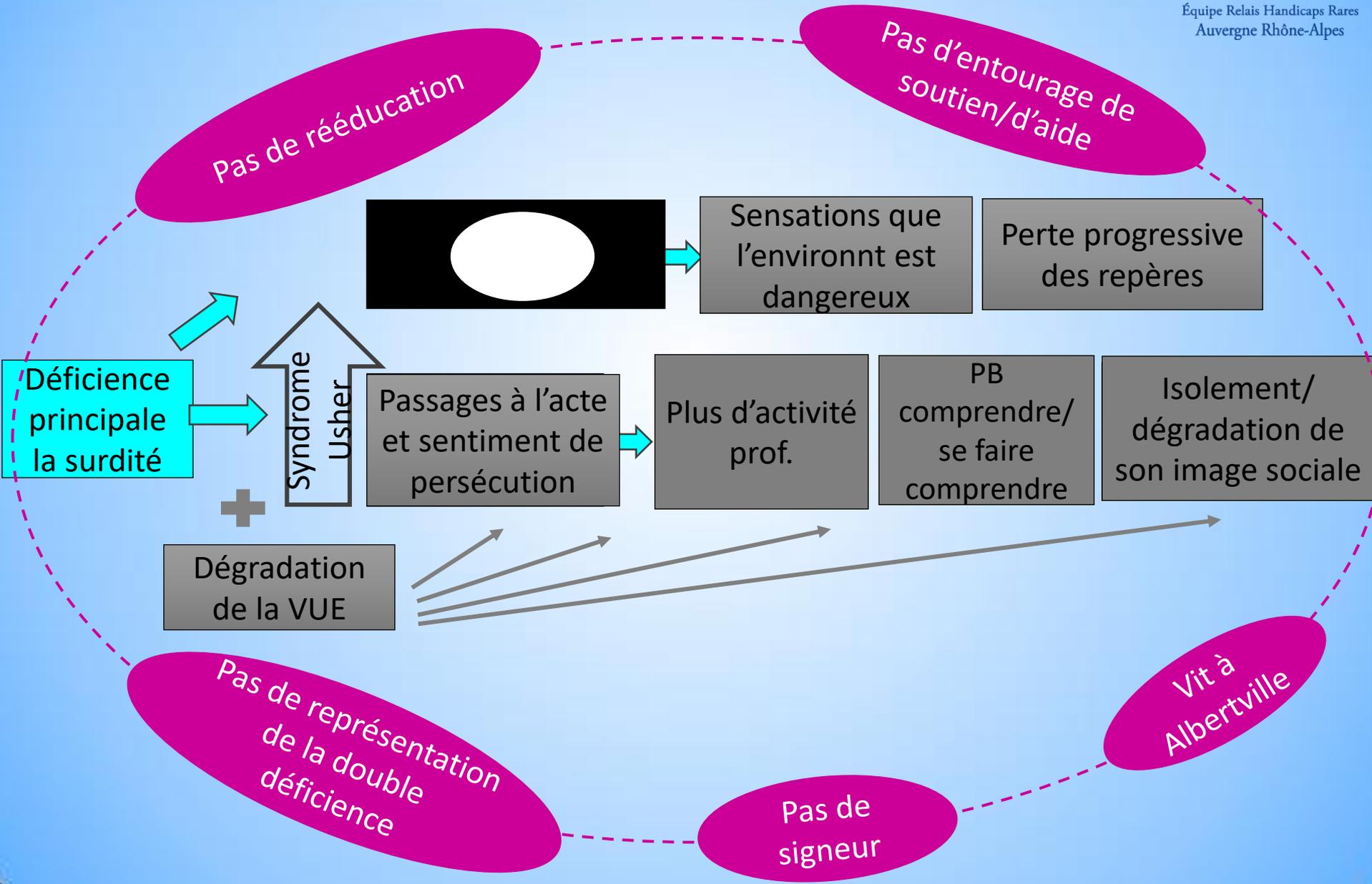
Comprendre l'environnement dans lequel la personne évolue afin de comprendre les leviers et les obstacles de la **situation (personne et environnement)**

# Focale sur une situation

intrications des problématiques individuelles et environnementales



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes



# Les actions développées avec les acteurs de proximité

## Postulat de base

- Il n'y a pas meilleur expert de la situation que la personne elle-même



Temps d'entretien avec la personne avec **moyens adaptés**



### Difficultés liées à l'évolution de la DV

- Messages visuels différents sur chaque œil
- Pertes d'équilibre
- Eblouissements
- Ne peut plus lire
- Problème de gestion de sa vie quotidienne



### Difficultés sociales

- Sentiment d'isolement
- Problèmes d'accès aux informations
- Image sociale dégradée

# Le plan d'actions conjoint

Informer  
la  
personne  
des  
actions  
engagées  
et à venir  
par  
webcam  
avec un  
interprète

## **Sensibiliser les professionnels aux enjeux liés à la double déficience**



Comprendre la problématique sensorielle et ses répercutions sur l'existence de la personne

2

## **Effectuer une évaluation fonctionnelle avec**

- Médecin ophtalmologue (hôpital d'Annecy)
- Bilan orthoptiste conjoint (ERHR)
- Accompagnement à la communication (UASS d'Annecy)
- Bilan en ergothérapie (ERHR)



Evaluer les compétences et potentialités permettant de mettre en œuvre un plan de rééducation adapté  
Préconiser des aides techniques



Possibilité de faire intervenir des paramédicaux de l'ERHR pour développer les compétences des libéraux chargés du suivi

3

## **Valider la notification SAVS**

Mettre en place un accompagnement éducatif (SAVS Alberville)



Possibilité de faire intervenir un éducateur spécialisé en surdit  et surdic c cit  et/ou de faire intervenir le CRESAM afin d' tayer les professionnels du SAVS

## Relativité des situations dites complexes

- La personne présente des combinaisons de déficiences dont les **besoins et les attentes ne peuvent être couverts par un seul acteur**
  - Nécessité de mettre en synergie plusieurs types d'acteurs
- La personne présente des combinaisons de déficiences **dont les besoins et les attentes ne peuvent être couverts par un seul acteur dans un environnement non porteur**
  - Nécessité de mettre en synergie plusieurs types d'acteurs dont un des objectifs sera de rendre l'environnement plus accessible
- La complexité provient parfois du **manque ou de l'absence de réponses adaptées et adaptables**
  - Une situation peut se présenter comme « complexe » alors que du point de vue purement clinique, elle ne l'est pas.
  - Exemple de **Jos** qui un enfant trisomique 21 présentant des difficultés pulmonaires. Refus des IME de l'accompagner à cause de son besoin d'oxygénation.  
**Or, l'accueil antérieur en crèche n'a pas été problématique**  
**Dans le secteur spécialisé, le profil de Jos devient complexe**

Toute situation de handicap ne doit-elle être traitée du point de vue de sa **complexité** ?

### **Croisement :**

- Facteurs liés au diagnostic
- Facteurs liés à l'environnement
- Facteurs liés à l'histoire de la personne
- Facteurs liés à la manière dont la personne vit ses difficultés
- Facteurs liés aux besoins de compensation des déficiences
- Facteurs liés aux attentes des personnes

### **Pas de réponse formatée**

Toute situation de handicap devrait peut-être être traitée comme complexe à partir du moment où l'on considère chacun de ces facteurs et leur variabilité d'une personne à une autre

Toute situation de handicap ne doit-elle être traitée du point de vue de sa **complexité** ?

## Tenir compte de l'ensemble des facteurs

- Produire une **pédagogie du doute** pour s'assurer que les actions mises en œuvre sont bien en adéquation avec les besoins / les aspirations et qu'il n'y a pas de réponse unique valable pour tous
- Mettre en œuvre **un savoir partagé** par lequel la spécialisation ne peut recouvrir l'entièreté des compétences à activer
- Ex : Charly et du gâteau
- Ex : Luce lors de son hospitalisation



Mettre en œuvre des **liaisons collaboratives dynamiques** avec l'ensemble des acteurs (y compris les familles) permet de constituer un **maillage propice à construire un étayage compensatoire opérant**.  
Cette construction doit être **graduée et évolutive**.  
Elle doit éviter de faire **l'amalgame entre réponses et besoins** .



Équipe Relais Handicaps Rares  
Auvergne Rhône-Alpes

**ERHR Auvergne Rhône-Alpes**

**Merci de votre attention**