

Syndrome de l'X fragile : Profil cognitivo-comportemental et troubles psychiatriques associés

Pr. A. Baghdadli

Département universitaire de psychiatrie
de l'enfant, CHU Montpellier

EA 4556, UM1,

Anomalies du développement et troubles psychiatriques et comportementaux

Introduction

- Prévalences élevées des troubles psychiatriques et des troubles du comportement chez les patients ayant des anomalies du développement (Gillberg 1986)
 - 3 à 4 fois celles observées en population générale
- Les troubles psychiatriques (troubles anxieux, troubles bipolaires, TED, Troubles psychotiques..) et les troubles du comportement sont plus fréquents en cas de retard important (prévalence de 50% si $QI < 50$)

- La prévalence et la nature des troubles psychiatriques et comportementaux dépendent du profil clinique des patients (Taylor 1986)
 - Leur âge : > Thada et troubles relationnels chez les enfants ; > troubles des conduites chez les adolescents et les adultes
 - Leur QI : automutilation en cas de DI sévère et agressivité en cas de DI moyenne

- Les troubles du comportements sont liés à certains aspects du profil clinique et notamment le QI et le niveau de langage (facteurs de prédisposition) mais aussi à l'environnement matériel et social (facteurs précipitant et de maintien)
 - Donc l'analyse des troubles du comportement passe par leur remise en contexte et l'évaluation précise du profil de chaque patient (analyse fonctionnelle)

Un cercle vicieux

- Les patients avec des anomalies du développement, une DI sévère et non communicants sont particulièrement vulnérables aux troubles comportementaux sévères (automutilation, agressivité, agitation)
- Dans ces cas, les troubles comportementaux peuvent être l'expression de comorbidités médicales ou psychiatriques qu'ils masquent et dont ils retardent le diagnostic et la prise en charge adaptée

Problème d'accès aux soins

- Il y a donc une forte prévalence des troubles psychiatriques et comportementaux chez les personnes avec des anomalies du développement et pourtant ces troubles sont sous-diagnostiqués et peu pris en charge dans cette population
 - Le manque de connaissance sur les handicaps cognitifs
 - Les conceptions des professionnels de santé qui assimilent les troubles du comportement au syndrome principal
 - Le manque d'outil de dépistage et de diagnostic
 - La formation insuffisante des professionnels au repérage des troubles

profil clinique dans le
syndrome de l'X fragile et
troubles comportementaux
ou psychiatriques

Brève définition du syndrome

- Anomalie du développement fréquente, liée à l'arrêt de production d'une protéine importante pour le développement cérébral, donnant lieu à des troubles cognitifs et comportementaux importants et variés (difficultés d'apprentissage, retard mental)
- Syndrome caractérisé par une forte variabilité du profil clinique et des capacités adaptatives
- Vulnérabilité aux troubles psychiatriques et comportementaux avec des facteurs de risque cliniques tels que le niveau socio-adaptatif

Profil clinique

- Troubles cognitifs : retard, troubles attentionnels et troubles exécutifs, troubles de la mémoire
- Troubles du langage formel et pragmatique
- Troubles des interactions sociales

- Troubles du comportement : Hyperactivité, stéréotypies, auto-agressivité
- Troubles psychiatriques : anxiété et dépression

Profil cognitif

- Fonction de différents facteurs :
 - niveau d'atteinte génétique (mutation +/- complète)
 - âge (Plusieurs études suggèrent une baisse du QI avec l'âge à partir de l'adolescence)
 - sexe (expression clinique très variable et présente uniquement en cas de mutation complète chez les filles; globalement moindre gravité chez les filles)

Profil cognitif selon le sexe : QI

Garçons

- ~85% des garçons atteints ont un RM (QI < 70)
- QI moyen en cas de mutation complète = 40
- Comportements adaptatifs marqués par un retard socio-communicatif mais des capacités dans l'autonomie

Filles

- ~ 50% des filles atteintes ont un RM
- Chez celle ayant un QI normal, la moitié a des troubles des apprentissages
- Comportements adaptatifs marqués par une inhibition et des difficultés dans les habiletés interpersonnelles

Profil cognitif : fonctions exécutives

- Troubles des fonctions exécutives (capacités à planifier une action, à la contrôler, à sélectionner les indices pertinents en éliminant les éléments perturbateurs...)
 - troubles de l'inhibition (impulsivité) et de l'attention divisée (aptitudes à faire plusieurs choses à la fois : écrire et écouter par exemple),
 - persévérations tant motrices que verbales.
 - Pensée rigide, difficultés lors des changements ou des transitions
- Troubles des processus attentionnels
 - Troubles de la concentration (attention soutenue)
 - Attention visuelle > attention auditive

Profil cognitif : mémoire

- Les principaux troubles se situent au niveau de l'encodage de l'information c'est-à-dire au moment de l'apprentissage d'une nouvelle information.
- Les difficultés à mémoriser des informations complexes, abstraites ou nécessitant d'être organisées (cf. déficit des fonctions exécutives).
- mémoire à long terme épisodique relativement efficiente alors qu'il y a un déficit de la mémoire à long terme sémantique tout comme la mémoire à court terme (particulièrement la mémoire de travail).
- mémoire visuelle > mémoire verbale

Profil cognitif : langage

- Les troubles du langage constituent une occasion fréquente du diagnostic du X Fra
- Troubles formels :
 - « Dysphasiques » : retard syntaxique (variable); trouble des praxies bucco-linguo-faciales, trouble de la parole (inintelligibilité du langage),
 - « spécifiques » : troubles du débit verbal (rapide et irrégulier)
- Troubles pragmatiques :
 - Langage stéréotypé, répétitif avec écholalies et persévérations;
 - troubles du discours, avec diffluence; pauvreté des habiletés conversationnelles

Profil comportemental : interactions

- Difficultés légères ou moyennes dans les interactions avec les personnes non familières
- Fuite du contact oculaire (90% des cas)
- Timidité excessive, retrait, inhibition (surtout les filles)
- Dépendance, passivité

Profil comportemental : hyperactivité

- Thada très fréquents > 70% (2 * plus fréquent que dans les autres retards mentaux)
 - Décrits dans les situations familiales et scolaires (enfants « sans repos », impulsifs, distractibles)
 - Présents y compris dans les cas sans DI.
 - Tableau + sévère chez le jeune enfant.
- La persistance du Thada est suffisante pour rendre compte d'une partie des difficultés dans les apprentissages et l'adaptation sociale en particulier en groupe.
- Le traitement par Methylphénidate aux doses habituelles est efficace dans une forte proportion de cas.

Profil comportemental : agressivité

- Gestes auto-agressifs : morsure des mains et excoriations provoquées par la frustration ou l'excitation (présents chez la moitié des sujets, mais % plus élevé en milieu institutionnel)
- Troubles liés aux particularités du fonctionnement sensoriel : Réactions défensives au toucher, mâchouillement excessif des vêtements, "Irritations" par les stimuli sensoriels (visuels, olfactifs, gustatifs)

Profil comportemental :

« Comportements d'allure autistique »

- Mouvements stéréotypés surtout des mains (battements) et comportements répétitifs
- Difficultés relationnelles liées à une extrême anxiété sociale et à l'évitement du regard
- Difficultés à s'adapter aux changements

Troubles psychiatriques

- Vulnérabilité émotionnelle
 - Instabilité émotionnelle habituelle : sautes d'humeur, colères
 - Dépressivité, faible estime de soi.
- Anxiété fréquente et importante
 - angoisse de séparation dans l'enfance et l'adolescence, phobie sociale
 - Difficulté à supporter les changements avec mise en place de comportements répétitifs, de rituels voire de TOC
- Épisodes psychiatriques dépressifs et anxieux souvent masqués par des troubles du comportement (cf. limitations des moyens verbaux d'expression)

Spécificité du profil psychopathologique vis à vis des autres retards mentaux

- Dans tout retard mental, il y a davantage de troubles psychopathologiques qu'en population générale
- Dans l' X fra, davantage de :
 - hyperactivité
 - particularités du langage (répétitif, excessif)
 - stéréotypies motrices

Spécificité du profil psychopathologique vis-à-vis des troubles autistiques

- Ressemblances dans la symptomatologie des 2 syndromes.
- dans 70% des troubles autistiques il y a un retard mental et chez certains d'entre eux (0-4%) on découvre un X fragile.
- Cette conjonction de facteurs a pu faire penser que l'autisme était une variante évolutive fréquente du syndrome de l'X fragile, alors que dans la majorité des cas un diagnostic différentiel est possible.
- Actuellement, on considère que la prévalence de l'autisme dans le X fragile est comparable à celle retrouvée chez les enfants avec des déficiences mentales d'autres origines.

Spécificité du profil psychopathologique vis-à-vis des troubles autistiques

- Syndrome X fragile/Autisme
 - **Domaine relationnel**
 - Retrait/isolement rares; sensibilité aux sentiments des proches; évitement du regard par anxiété sociale
 - **Domaine de la communication**
 - Communication non verbale moins troublée, déviations de communication verbale moins fréquentes (écholalie chez 10% des X Fra vs. 86% des autistes)
 - **Domaine des comportements**
 - Stéréotypies identiques mais leur présence n'est pas pathognomonique de l'autisme

Prévenir les troubles, les
prendre en charge

Prévention des troubles comportementaux

- Prise en charge multimodale, précoce et adaptée au profil clinique en y associant la famille
 - Stratégie éducative (environnement structuré et calme, rythme régulier, routines, planning visuel..)
 - Renforcer les habiletés sociales (scénarii sociaux, vidéo-modèle, TCC...) et la communication (système visuel/PECS)
 - Favoriser la scolarité (milieu ordinaire puis adapté si besoin)
 - Rééducations : orthophonie, psychomotricité, ergothérapie, kiné
 - Favoriser l'accès aux loisirs (vélo, scouts...)

Prise en charge des troubles comportementaux

- Toujours exclure une cause médicale
- Analyse fonctionnelle du comportement
- Analyse du contexte
- Médicaments
 - Ils sont symptomatiques (Tdah, anxiété, automutilations...)
 - en deuxième intention et à faible dose (cf. vulnérabilité aux EI et moindre efficacité)
 - surveillance régulière

Conclusion

- Troubles du comportement et troubles psychiatriques dans l'X Fra fréquents et sous-diagnostiqués
- Leur positionnement comme des entités cliniques spécifiques (comorbidités) permet de recourir aux stratégies éducatives ayant fait leur preuve dans le traitement des formes isolées
- Intérêt d'un dépistage précoce pour un accompagnement adapté et le soutien aux familles
- La prise en charge doit s'appuyer sur les connaissances acquises sur le syndrome, l'évaluation du profil clinique et l'analyse du contexte
- Des progrès immenses sont à faire pour améliorer l'accès à des soins de qualité et adaptés