

Quelques exemples de handicap

De l'autisme au X fragile, nous vous présentons une liste non-exhaustive de six pathologies en rapport avec le handicap mental. A chaque type de pathologie, nous avons associé une description rapide des troubles associés.

Les chiffres indiqués concernent la population française.

Autisme

L'autisme et les troubles apparentés concernent de une à sept naissances sur 1 000 environ, dont quatre fois plus de garçons que de filles.

L'autisme est défini par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) comme un trouble du développement précoce dans lequel la communication et les interactions sociales réciproques sont perturbées. La personne autiste manifeste des intérêts restreints et/ou s'adonne à des activités stéréotypées et répétitives.

La plupart du temps, ce syndrome est repéré chez des enfants âgés de moins de trois ans. Il se caractérise par une très grande diversité de tableaux cliniques de gravité variable. Face aux formes plus ou moins sévères présentées par ce handicap et devant la diversité des pathologies rencontrées, certains spécialistes préfèrent parler de troubles autistiques ou encore d'autismes (au pluriel).

Polyhandicap

Le terme « polyhandicap » désigne des enfants et adultes présentant des déficiences cognitives et motrices associées très sévères auxquelles peuvent parfois s'ajouter des déficiences sensorielles.

Ce terme, uniquement français, a été introduit dans les années 80 par le Docteur Zucman pour décrire « une population d'enfants porteurs d'handicaps graves à expressions multiples avec déficience mentale sévère ou profonde et déficience motrice, entraînant une restriction extrême de leur autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation ».

La situation complexe de la personne polyhandicapée nécessite, pour son éducation et la mise en œuvre de son projet de vie, le recours à des techniques spécialisées pour le suivi médical, l'apprentissage des moyens de relation et de communication, le développement des capacités d'éveil sensori-moteur et intellectuelles, l'ensemble concourant à l'exercice d'autonomies optimales.

La prévalence des polyhandicaps d'origine pré et périnatale est comprise entre 0,7 et 1/1 000. Chaque année naissent 700 à 800 enfants polyhandicapés.

Syndrome de Prader-Willi

Le syndrome de Prader-Willi (SPW) est une maladie génétique sporadique, car les risques de transmission au sein d'une même famille sont faibles.

Elle est causée par une anomalie sur le chromosome 15. Ce syndrome concerne un enfant sur 10 000 à 25 000.

Seuls 5 % des cas ont une origine héréditaire.

Syndrome de Smith-Magenis

Le syndrome de Smith-Magenis est également une maladie génétique sporadique. Elle est liée à une anomalie présente sur le chromosome 17. Le gène responsable de ce syndrome n'a pas encore été identifié avec précision.

Ce handicap rare touche une personne sur 25 000.

Syndrome de Williams (ou de Williams et Beuren)

Le syndrome de Williams (SWB) est une anomalie génétique causée par un défaut repéré au niveau du chromosome 7, provoquant notamment un retard mental léger et des malformations cardiaques.

La grande majorité des cas se révèle sporadique. À l'heure actuelle, les recherches se poursuivent dans le but d'identifier les gènes incriminés.

La fréquence d'apparition de ce handicap oscille entre un pour 10 000 naissances et un pour 25 000

Trisomie 21

La trisomie 21, qui concerne filles et garçons dans les mêmes proportions, atteint un enfant sur 700 naissances, soit 1 000 nouveau-nés par an. Actuellement, le nombre de personnes présentant cette pathologie se situe entre 50 000 et 60 000 personnes. La trisomie 21 est un handicap mental lié à une anomalie chromosomique, soit la présence d'un chromosome supplémentaire sur la 21^e paire du chromosome X. Il s'agit d'un accident génétique qui a un risque très faible de se reproduire dans une famille. Elle peut donner lieu à des malformations physiques, provoquer des troubles du métabolisme et des retards dans le développement intellectuel.

La déficience mentale varie d'un individu à un autre entre légère à sévère mais en général il est question de déficience intellectuelle moyenne. Les adultes, en fonction de la scolarité et de l'accompagnement adapté dont ils ont bénéficié, accèdent à des emplois plus ou moins protégés (exemple : ESAT), à des lieux de vie (exemple : Foyer d'hébergement) plus ou moins encadrés en fonction de leur degré d'autonomie.

X fragile

Le syndrome X Fragile (plus de 15 000 personnes) est une maladie génétique héréditaire. C'est la deuxième cause génétique en importance après la Trisomie 21. Elle touche un garçon sur 4 000 et une fille sur 7 000. Contrairement à la Trisomie 21, le risque de récurrence est très élevé.

Ce syndrome résulte d'un désordre du processus génétique entraînant l'inactivation d'un gène situé à l'extrémité du long bras du chromosome X.

Ces personnes présentent quelques caractéristiques physiques mais surtout comportementales dont les principales sont : hyperactivité, troubles de l'attention, fuite du regard, colères fréquentes, sauts d'humeur, anxiété relationnelle, ... A cela est souvent associé un handicap mental plus ou moins important. Les personnes présentant un X fragile possèdent également diverses compétences : une excellente mémoire des événements et des directions, une capacité d'imitation impressionnante concernant le langage et les sons, une empathie remarquable, des intérêts très développés. Le retard mental est très variable.

Article tiré du site de l'Unapei