



Les déficiences intellectuelles

1. Les différentes déficiences

La déficience mentale, que l'on qualifiera ici d'intellectuelle, est une limitation des performances des fonctions mentales sur le plan de la perception, de l'abstraction, de la conceptualisation, de l'apprentissage cognitif et plus généralement sur la capacité à élaborer des réponses adaptées aux circonstances de la vie quotidienne. Leur origine peut être génétique, la conséquence de maladie pendant la gestation ou alors de maladies ou d'accidents péri et post-nataux.

2. Les maladies héréditaires du métabolisme

Les maladies métaboliques héréditaires (MMH), également appelées Erreurs Innées du métabolisme, sont un groupe de maladies rares dues à un dysfonctionnement d'une enzyme impliquée dans le métabolisme cellulaire. La maladie métabolique héréditaire la plus connue, bien que restant rare, est la phénylcétonurie.

3. Le syndrome de l'X fragile

Le syndrome de l'X fragile est une maladie génétique qui entraîne le plus souvent un déficit intellectuel, des troubles du comportement et des anomalies physiques. Le syndrome de l'X fragile est plus souvent diagnostiqué chez les garçons que chez les filles. Il s'agit d'une affection liée au chromosome X dont les manifestations et l'hérédité sont inhabituelles. À l'heure actuelle, il n'existe aucun traitement permettant d'envisager la guérison en cas de syndrome de l'X Fragile.

4. La trisomie 21

La trisomie 21 est la première cause diagnostiquée de déficience intellectuelle d'origine génétique. C'est une anomalie congénitale non-héréditaire. La trisomie 21 se traduit principalement par une déficience intellectuelle, généralement légère à modérée, des troubles de la croissance et une insuffisance de la tonicité musculaire associée à une hyperlaxité ligamentaire.

Pour résumer :

La maladie métabolique héréditaire la plus connue, bien que restant rare, est la phénylcétonurie. Le syndrome de l'X fragile est une maladie génétique qui entraîne le plus souvent un déficit intellectuel, des troubles du comportement et des anomalies physiques. La trisomie 21 se traduit principalement par une déficience intellectuelle, généralement légère à modérée.



Pour aller plus loin : Il existe un guide dans les ressources documentaires concernant les différentes déficiences intellectuelles.