

Dykens, E.M., Hodapp, R.M., & Finucane, B.M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*. Baltimore, MD: Paul Brookes, 323 p.

Virginie Cobigo and Carole Sénéchal

Volume 36, Number 2, 2007

URI: <https://id.erudit.org/iderudit/1099493ar>

DOI: <https://doi.org/10.7202/1099493ar>

[See table of contents](#)

Publisher(s)

Revue de Psychoéducation

ISSN

1713-1782 (print)

2371-6053 (digital)

[Explore this journal](#)

Cite this review

Cobigo, V. & Sénéchal, C. (2007). Review of [Dykens, E.M., Hodapp, R.M., & Finucane, B.M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*. Baltimore, MD: Paul Brookes, 323 p.] *Revue de psychoéducation*, 36(2), 515–517. <https://doi.org/10.7202/1099493ar>

- **Dykens, E.M., Hodapp, R.M., & Finucane, B.M. (2000). *Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions*. Baltimore, MD: Paul Brookes, 323 p.**

La déficience intellectuelle est définie par des limitations significatives du fonctionnement intellectuel et des habiletés adaptatives qui apparaissent avant l'âge de 18 ans. Son étiologie est complexe et, souvent, elle résulte de l'interaction de facteurs environnementaux et organiques. Depuis quelques dizaines d'années, la génétique porte un regard nouveau sur les causes de la déficience intellectuelle. Aujourd'hui, plus de 750 étiologies génétiques liées à la déficience intellectuelle sont identifiées. Des facteurs génétiques seraient en cause dans un tiers des cas et ils expliqueraient 10 % à 50 % des cas de déficience intellectuelle légère. Les intervenants auprès de personnes présentant une déficience intellectuelle gagnent à se familiariser avec ces nouvelles connaissances puisque les désordres génétiques ont des conséquences sur les comportements.

Genetics and mental retardation syndromes: A new look at behavior and interventions constitue un ouvrage de référence quant à l'influence des facteurs génétiques sur le comportement et sur l'intervention *ad hoc* ; les auteurs réunis cumulent deux doctorats en psychologie de l'Université de Californie et un poste de conseiller en génétique à l'*Elwyn Training and Research Institute* en Pennsylvanie. Ils ont réussi à vulgariser des aspects aussi complexes que la génétique dans cet ouvrage qui devient un outil indispensable à l'intervention dans le champ de la déficience intellectuelle.

Il n'est nullement requis de connaître en profondeur la génétique pour bénéficier du contenu.

D'ailleurs, dans la première partie du livre, on nous explique certaines notions de base de la génétique. Bien que celles-ci ne soient nécessaires à la compréhension de la suite, elles ont l'avantage de faciliter la communication avec des intervenants ou d'autres professionnels, sinon avec les familles particulièrement avides d'informations. Ainsi initié aux différentes catégories de syndromes génétiques chez l'Homme, leurs modes de transmission et leurs évaluations diagnostiques, le lecteur intervenant est mieux à même de renseigner les parents concernés et de les orienter vers les professionnels pertinents lorsqu'une étiologie génétique est suspectée.

L'ouvrage permet également de saisir le lien entre les gènes et le développement des structures cérébrales, la production de neurotransmetteurs et d'hormones. Parfois multifactoriel et non linéaire, ce lien renvoie à l'interaction de facteurs génétiques et environnementaux dont on ne saurait faire l'économie si l'on veut prévenir la déficience intellectuelle. Par exemple, la consommation de suppléments d'acide folique avant la conception et au début d'une grossesse réduit significativement le risque de spina bifida chez les frères et sœurs d'un enfant présentant cette condition médicale. La phénylcétonurie est un autre exemple de

l'influence de facteurs environnementaux sur un désordre génétique puisqu'un régime alimentaire spécifique contrebalance les conséquences neurologiques de cette maladie.

L'apport majeur de ce livre réside dans la compréhension de l'influence de telles conditions génétiques sur les comportements et le développement d'une personne. Identifier les caractéristiques comportementales ou de développement d'un syndrome génétique permet d'élaborer des interventions mieux ciblées, plus fines et plus efficaces selon les besoins de la personne concernée. Par exemple, le syndrome de Prader-Willi est notamment caractérisé par de l'hyperphagie. La connaissance de cette caractéristique comportementale permettra de planifier les interventions et l'éducation alimentaires, de prévenir le surpoids, première cause de mortalité chez les personnes atteintes de ce syndrome. Les caractéristiques comportementales et de développement associées à un syndrome génétique sont appelées phénotypes comportementaux. Ces caractéristiques peuvent être spécifiques à un syndrome donné, c'est-à-dire qu'elles apparaissent rarement chez les personnes qui ne partagent pas cette condition génétique. Le Tableau 1 fournit des exemples de comportements spécifiques à un syndrome donné. Les phénotypes comportementaux peuvent être partiellement spécifiques : les caractéristiques comportementales ou de développement sont alors communes à plusieurs syndromes génétiques, mais apparaissent rarement chez les personnes épargnées.

Tableau 1. Étiologies génétiques et comportements uniques éventuellement associés (traduction libre de Dykens, Hodapp & Finucane, 2000, p. 15).

Syndrome génétique	Comportement(s) associé(s)
Syndrome de Prader-Willi	Hyperphagie, obsessions liées à la nourriture
Syndrome de Lesch-Nyhan	Automutilation sévère
Syndrome de Down (trisomie 21)	Habilités réceptives d'informations visuelles supérieures aux auditives
Syndrome Smith-Magenis	Insertion d'objets dans les orifices corporels, auto-étreintes avec les bras (« self-hugging »)
Syndrome de Williams	Habilités langagières excellentes, difficultés cognitives importantes et piètre fonctionnement cognitif visuo-spatial
Syndrome de Rett	Mouvements stéréotypés des mains (lavage ou battement)
Syndrome du Cri-du-chat	« Cri du chat » pendant la petite enfance.

Genetics and mental retardation syndromes fait le point sur les phénotypes comportementaux pour lesquels des données consistantes et fiables ont été colligées. Les données actuelles permettent de bien décrire les caractéristiques comportementales et de développement associées à quatre syndromes : le syndrome de Down, le syndrome de Williams, le syndrome du X-Fragile et le syndrome de Prader-Willi. Un chapitre est consacré à chacun et décrit les caractéristiques génétiques et physiques, le fonctionnement cognitif, adaptatif et linguistique associés ainsi que les traits de personnalité, les comportements difficiles et les psychopathologies fréquentes. Enfin, chaque chapitre présente les implications du syndrome sur l'intervention. Suivent également d'autres informations pertinentes, bien que moins détaillées, sur cinq autres syndromes génétiques : le syndrome vélo-cardio-facial, le syndrome de Rubinstein-Taybi, le syndrome de Smith-Magenis, le syndrome d'Angelman et le syndrome du Cri-du-chat. Des photographies illustrent les traits physiques reliés aux syndromes, ce qui concourt au travail de dépistage. Des tableaux résument les principales caractéristiques de chaque syndrome.

À la fin du livre, on trouve une liste de sites Internet susceptibles de compléter l'information relative à quelques syndromes. Le tableau 2 en montre quelques-uns.

Tableau 2. Étiologies génétiques et comportements uniques éventuellement associés (traduction libre de Dykens, Hodapp & Finucane, 2000, p. 15).

Syndrome génétique	Site internet
Syndrome de Prader-Willi	Prader-Willi Syndrome Association : www.pwsausa.org
Syndrome de Down (trisomie 21)	National Down Syndrome Society: www.ndss.org
Syndrome de Williams	Williams Syndrome Association : www.williams-syndrome.org
Syndrome du Cri-du-chat	5p- Society : www.fivepminus.org
Syndrome du X-Fragile	National Fragile-X Foundation : www.fragilex.org
Syndrome de Rubinstein-Taybi	Rubinstein-Taybi Parent Group : www.rubinstein-taybi.org

Virginie Cobigo et Carole Sénéchal