



AVERTISSEMENT

Ce document est le fruit d'un long travail approuvé par le jury de soutenance et mis à disposition de l'ensemble de la communauté universitaire élargie.

Il est soumis à la propriété intellectuelle de l'auteur. Ceci implique une obligation de citation et de référencement lors de l'utilisation de ce document.

D'autre part, toute contrefaçon, plagiat, reproduction illicite encourt une poursuite pénale.

Contact : ddoc-memoires-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

http://www.cfcopies.com/V2/leg/leg_droi.php

<http://www.culture.gouv.fr/culture/infos-pratiques/droits/protection.htm>

UNIVERSITE DE NICE SOPHIA-ANTIPOLIS
FACULTE DE MEDECINE
ECOLE D'ORTHOPHONIE

Mémoire présenté pour l'obtention du Certificat de Capacité d'Orthophoniste

MODELISATION DIAGNOSTIQUE ET THERAPEUTIQUE
POUR L'ORTHOPHONISTE:
APPLICATION D'UN RESEAU DE TROUBLES A LA PRISE EN
CHARGE ORTHOPHONIQUE DES PERSONNES PORTEUSES
DE TRISOMIE 21

Laura CLAISSE

Née le 8 août 1986 à Granville

Directeur de mémoire : Monsieur le Professeur Jean-Claude LAMBERT, généticien

Membres du jury : Madame le Professeur Martine MYQUEL, pédopsychiatre

Madame Bernadette FAGES-BOURGOIN, orthophoniste

Année 2009-2010

A mon directeur :

Je remercie mon directeur, Monsieur le Professeur Jean-Claude LAMBERT, pour ses précieux conseils en génétique.

Un merci très particulier à Monsieur Sébastien Christian pour m'avoir, dans un premier temps, incitée à développer sa recherche et dans un second temps, pour m'avoir enseigné l'importance de l'autonomie dans le travail ...

Aux membres du jury :

Un très grand merci à Madame le Professeur Martine MYQUEL pour ses encouragements.

A Madame Bernadette FAGES-BOURGOIN pour sa gentillesse, son soutien et son sourire à toute épreuve. Merci pour tout.

A Marthe, qui a connu les galères des réseaux de symptômes et dont le mémoire fût une mine d'or. Merci pour tout.

Merci à toute l'équipe de l'I.M.E. Le Moulin, pour son accueil et particulièrement à l'orthophoniste Madame Carole FLOHR pour les renseignements qu'elle a pu me fournir.

Merci à Madame Audrey SERRE, directrice du SESSAD Trisomie 21 à Nice pour ses précieux conseils et renseignements.

A mes parents qui m'ont toujours soutenue et ont parcouru avec courage les nombreuses pages de ce mémoire pour y déceler fautes et tournures malhabiles. Merci pour tout le reste aussi.

A ma sœur.

A toi, qui subit depuis quatre ans les soirées filles, les conversations ortho-centrées et les potins sans jamais t'en plaindre. Merci d'être là.

A vous, les filles, sans qui rien n'aurait été pareil.

Merci pour tout.

On voulait s'dire rendez-vous dans dix ans... Y'a des chances qu'on s'voit avant...Ils sont passés vite nos quatre ans...

SOMMAIRE

SOMMAIRE.....	1
RECAPITULATIF DES ABREVIATIONS	4
INTRODUCTION.....	5
PARTIE THEORIQUE	6
I. LA MODELISATION D'UN RESEAU DE SYMPTOMES.....	7
Introduction	7
1. Qu'est-ce que la modélisation ?	8
a. Les concepts de réalité, connaissance et compétence.	8
b. La modélisation, pensée organisée en vue d'une réalité pratique	8
2. Le projet MDTO : Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste.....	10
a. Le réseau : modélisation des signes observables d'une pathologie	10
b. Le projet MDTO : démarche en vue d'une application pratique.	12
3. L'intérêt de modéliser un réseau de trouble dans la prise en charge orthophonique de la Trisomie 21	15
4. Le rôle de l'orthophoniste en tant qu'expert	16
II. LA MISE EN RESEAU DE LA TRISOMIE 21	18
Introduction	18
1. La Trisomie 21	18
a. Généralités.....	18
b. Rappel des origines cytogénétiques de la trisomie 21.....	19
c. Le diagnostic de Trisomie 21 et ses conséquences	23
d. Le rôle de l'orthophoniste auprès des personnes porteuses de Trisomie 21	25
2. Le réseau des signes observables de la trisomie 21	27
a. La Trisomie 21, un syndrome complexe.....	27
b. La représentation du syndrome : justification des choix.....	28
c. Les troubles, leurs origines, leurs répercussions.	29
1-Au niveau neurocentral :.....	29
1.1. <i>L'hypotonie musculaire (Hypotonie) et l'hyperlaxité ligamentaire :</i>	<i>29</i>
1.2. <i>Les troubles cérébelleux (Tcerebl) et troubles des rythmes (Trythm) :</i>	<i>31</i>
1.3. <i>Les troubles neurologiques (Tneuro):.....</i>	<i>32</i>
1.4. <i>Les troubles du sommeil (Tsommeil) :</i>	<i>34</i>
1.5. <i>L'épilepsie:.....</i>	<i>34</i>
2-Le morphotype :.....	34
2.1. <i>Le visage mongoloïde (Faciès) :</i>	<i>35</i>
2.2. <i>Agénésie et anomalies dentaires (Adent) :.....</i>	<i>36</i>
2.3. <i>Les spécificités morphologiques:</i>	<i>36</i>
3-Au niveau perceptif :	37
3.1. <i>Les troubles auditifs (Taudio) :.....</i>	<i>37</i>
3.2. <i>Les troubles visuels (Tvisuo) :</i>	<i>38</i>
3.3. <i>Les troubles gustatifs et olfactifs:</i>	<i>39</i>
3.4. <i>Les troubles des ressentis (Tressent):</i>	<i>39</i>

4-Au niveau physiologique :	40
4.1. Les troubles organiques (Torganiques) :	40
4.2. Les troubles endocriniens (Tendo) :	41
4.3. Les troubles métaboliques (Tmeta) :	42
5-L'immunodéficience :	44
5.1. Infections O.R.L (InfecORL) :	44
5.2. Infections pulmonaires (Infecpulm):	45
5.3. Infections dentaires (Infecdent) :	45
5.4. Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses (Amygd) :	45
6-Au niveau oropraxique :	46
6.1. Les troubles oropraxiques (Toroprax) :	46
6.2. Les troubles de l'articulation (Tarti) :	47
6.3. Les troubles de la déglutition (Tdeglu) :	48
6.4. Les troubles de la mastication (Tmasti) :	49
6.5. Bavages (Bav) :	49
6.6. Les troubles de la ventilation (Tventi) :	50
6.7. Les troubles de la succion / aspiration (Toroprax) :	50
6.8. Les troubles de la phonation (Tphona) :	50
6.9. La protrusion linguale (Protrusionlg) :	51
7-Au niveau intellectuel :	51
7.1. Déficience intellectuelle (Dintellect) :	51
7.2. Troubles de l'attention (Dattent):	56
7.3. Troubles de la mémoire (TbMem) :	57
7.4. Troubles temporo-spatiaux (TtempSpat) :	58
7.5. Temps de latence (Tpslatence) :	59
8-Au niveau du langage (Tlgge) et de la communication (Tcom)	60
8.1. Les troubles de la parole (Tparole) :	60
8.2. Les troubles du langage (Tlgge) :	62
8.3. Les troubles de la communication (TCom) :	65
9-Au niveau psychomoteur :	69
9.1. Les troubles psychomoteurs (Tpsymot) :	69
9.2. Troubles du graphisme (Tgraph) :	73
10-Au niveau comportemental :	74
10.1. Les troubles du comportement alimentaire (Taliment) :	75
10.2. Les troubles du comportement (Tcomp) :	75
10.3. Le comportement régressif (Régression) :	76
11-Au niveau psychologique :	77
11.1. Les troubles psychologiques (Tpsy) :	77
11.2. Les troubles affectifs (Taffect) :	77
11.3. La conscience des troubles (CsceT).....	78
12. Education / Environnement	79
12.1. Le manque d'autonomie (MqAuto)	80

12.2. Les difficultés environnementales et familiales (Denvironmt)	81
12.3. Les difficultés de socialisation (Dsocial) :.....	82
12.4. Les difficultés d'intégration scolaire ou professionnelle (Dintegration).....	82
PARTIE PRATIQUE.....	84
I. METHODOLOGIE	85
1. Les objectifs :	85
2. La population :.....	85
3. Le recueil des données :	85
4. La création du réseau personnalisé :	86
5. L'analyse du réseau :.....	87
6. La définition des priorités de prise en charge :	87
7. La description de séances de rééducation:	88
II. ETUDES DE CAS.....	89
1. Cas de Bertille.....	89
a. Anamnèse	89
b. Sémiologie et modélisation du graphe	89
c. Analyse des graphes.....	102
d. Définition des priorités de prise en charge	105
e. Description d'une séance de rééducation.	106
3. Cas de Léon.....	107
a. Anamnèse	107
b. Sémiologie et modélisation du graphe	107
c. Analyse des graphes	120
d. Définition des priorités de prise en charge.....	121
e. Description d'une séance de rééducation.	122
2. Cas de Céleste	123
a. Anamnèse	123
b. Sémiologie et modélisation du graphe	123
c. Analyse des graphes	134
d. Définition des priorités de prise en charge.....	135
e. Description d'une séance de rééducation.	136
3. Cas de Barnabé.....	138
a. Anamnèse	138
b. Sémiologie et modélisation d'un graphe	138
c. Analyse des graphes	151
d. Définition des priorités de prise en charge.....	152
e. Description d'une séance de rééducation.	153
III. RESULTATS ET DISCUSSION.....	154
1. Notre objectif a-t-il été atteint ?.....	154
2. Conclusions et remarques sur l'analyse des réseaux de ces patients	154
3. Les critiques méthodologiques	155
CONCLUSION.....	157
Bibliographie.....	159
ANNEXES	163
LISTE DES ANNEXES	164

RECAPITULATIF DES ABREVIATIONS

- **A.V.S.** : Assistante de Vie Scolaire
- **C.A.M.S.P.** : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce
- **CL.I.S.** : Classe d'Intégration Scolaire
- **E.S.A.T.** : Etablissement et Service d'Aide par le Travail, anciennement Centre d'Aide par le Travail (C.A.T.)
- **F.A.T.** : Foyer d'Aide par le Travail
- **F.O.** : Foyers Occupationnels
- **G.E.I.S.T.** : Groupe d'Etude pour l'Insertion Sociale des enfants Trisomiques
- **I.M.E.** : Institut Médico-Educatif
- **I.M.Pro.** : Institut Médico-Professionnel
- **M.A.S.** : Maison d'Accueil Spécialisée
- **O.R.L.** : Oto-Rhino-Laryngologique
- **Q.I.** : Quotient Intellectuel
- **S.E.S.S.A.D.** : Service d'Education Spéciale et de Soins A Domicile
- **S.I.P.F.P.** : Section d'Initiation et de Première Formation Professionnelle
- **U.P.I.** : Unité Pédagogique d'Intégration

INTRODUCTION

L'idée de la modélisation d'un réseau de troubles est née d'observations empiriques et de réflexions concernant la prise en charge orthophonique de pathologies diverses. Bien souvent, lors de l'évaluation d'une pathologie chez un patient, certains troubles apparaissent de manière plus marquée que d'autres lors du bilan. Sans réflexion plus approfondie, nous pouvons être tentés de leur accorder la priorité dans la prise en charge en choisissant de réduire ces troubles avant de s'occuper des autres. Cela peut s'avérer efficace pour certaines pathologies mais ce n'est pas toujours le cas.

Les interconnexions sous jacentes entre les troubles peuvent révéler un système dont l'analyse et la compréhension permettrait de mettre en exergue l'action d'autres troubles à l'expression peut être moins prononcée. La mise en évidence des différentes connexions entre les troubles permettrait de prendre du recul quant aux symptômes apparemment « prioritaires » afin de considérer les éventuelles entraves à la réduction de ceux-ci.

Le réseau de symptômes, en représentant le système dynamique de la pathologie, deviendrait un outil dédié à l'orthophoniste et cela au niveau diagnostique et thérapeutique.

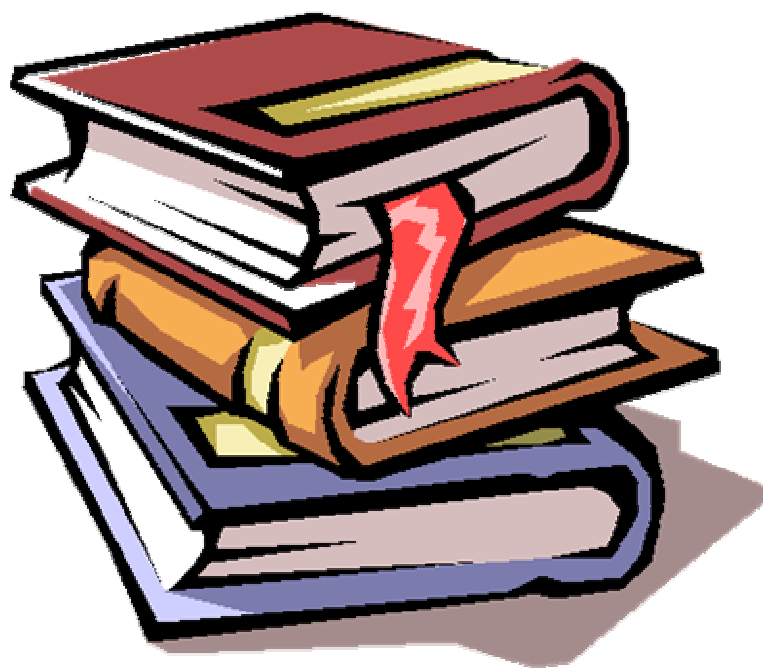
A terme, le projet envisage la création d'un logiciel utilisable par les orthophonistes en cabinet libéral. Cette nouvelle démarche très ambitieuse étant en cours d'élaboration, les moyens de son application pratique ne sont pas encore matérialisés.

Il nous a paru cependant intéressant d'expérimenter ce projet, à l'aide des moyens actuels, afin d'en apprécier les éventuels bénéfices pour la pratique orthophonique.

La Trisomie 21 est une pathologie complexe, aux multiples symptômes et pour laquelle la prise en charge orthophonique est essentielle tout au long de la vie du patient. Pour ces raisons, elle est apparue comme idéale pour notre étude. C'est une pathologie souvent méconnue des orthophonistes, or la modélisation de la Trisomie 21 en un réseau de symptômes pourrait constituer une aide à la prise en charge orthophonique de ces personnes. Dans un premier temps, nous reviendrons sur la méthode d'élaboration du réseau de symptômes de la Trisomie 21 en général.

Dans un second temps, nous élaborerons puis analyserons les réseaux de symptômes de personnes porteuses de l'anomalie chromosomique, en tentant d'en extraire des priorités de prise en charge. Nous expérimenterons ainsi l'apport des réseaux de symptômes dans la prise de décision de l'orthophoniste concernant les personnes porteuses de Trisomie 21.

PARTIE THEORIQUE



I. LA MODELISATION D'UN RESEAU DE SYMPTOMES

Introduction

Toute réalité est complexe, changeante, insaisissable et par là même inaccessible à la connaissance dans son intégralité. Pour être comprise et maîtrisée, elle doit être réduite en un objet fini et manipulable, appelé modèle. Cela suppose un choix précis des éléments retenus de cette réalité en fonction du but recherché.

De nos jours, les sciences ont de plus en plus recours à la modélisation. Ce procédé permet non seulement d'étudier une réalité, un phénomène ou le fonctionnement d'un système pour mieux le comprendre mais aussi de faciliter le partage de cette connaissance avec le reste de la communauté. En effet, le modèle part des procédés de simplification, de simulation de cette réalité et rend accessible la compréhension du phénomène étudié. Il existe pour cela une multitude de représentations possibles de l'objet étudié.

Dans le domaine qui nous concerne ici, l'orthophonie, des chercheurs, dont fait partie M. Sébastien Christian, instigateur de ce mémoire, lancent le projet de Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste (ou projet M.D.T.O.). L'étude porte sur la modélisation de pathologies en vue d'améliorer leur prise en charge orthophonique. Le modèle élaboré serait appelé « réseau de troubles ».

Dans ce premier temps nous définirons ce qu'est la modélisation, puis, nous exposerons le projet M.D.T.O. et la démarche d'élaboration de ce réseau, enfin nous en démontrerons l'intérêt pour la pratique orthophonique.

1. Qu'est-ce que la modélisation ?

Afin d'éviter les erreurs d'interprétation, nous devons définir les concepts sur lesquels s'appuie notre étude.

a. Les concepts de réalité, connaissance et compétence.

Nous nous attachons à simplifier une réalité pour mieux la comprendre, mais qu'est-ce que la réalité ? Un site Internet de psychobiologie¹ donne une définition que je trouve intéressante pour notre étude : *« Le concept de "Réalité" désigne la nature absolue du monde, tel qu'il est, indépendamment des représentations de l'esprit humain. L'Homme ne pourrait avoir accès à la connaissance exacte de cette Réalité car ses organes des sens et les processus cognitifs de son système nerveux sont limités. Les représentations du Réel ne peuvent être que subjectives et partiellement ou totalement erronées. »* Cette définition met en exergue la complexité de la réalité et le fait qu'elle soit difficilement perceptible dans son intégralité par l'esprit humain. Nous apercevons là l'utilité d'une simplification de cette réalité pour la compréhension.

La définition précédente emploie la notion de connaissance, il nous faut la définir également : Selon le Larousse, la connaissance est l'« *activité intellectuelle de celui qui vise à avoir la compétence de quelque chose, qui étudie afin d'acquérir la pratique* ». Elle est aussi définie comme « *cette compétence elle-même* ».

La connaissance approfondie d'un domaine est indispensable dans l'émergence de compétences dans ce domaine. Cette prise de recul, après un long travail de réflexion et d'objectivation des perceptions par rapport au réel, permettrait l'émergence d'une aptitude à porter un jugement et à agir concrètement et efficacement.

Les concepts de réalité, connaissance et compétence définis, il est plus aisé de comprendre la modélisation. Nous pouvons dorénavant tenter une explication plus approfondie de ce processus.

b. La modélisation, pensée organisée en vue d'une réalité pratique

En tant qu'experts dans un domaine, avant d'agir efficacement sur un phénomène, nous devons le comprendre ; or, nous sommes tous confrontés régulièrement à des phénomènes complexes qui échappent à nos facultés de réflexion, nous empêchant d'agir de manière appropriée. Ces situations se

¹ <http://psychobiologie.ouvaton.org>

retrouvent souvent dans le domaine des sciences humaines et sociales du fait des multiples facteurs à l'origine d'un phénomène et de l'intrication de ses effets.

Face à une situation problème, nous ne pouvons nous fier uniquement à notre intuition ni à nos connaissances d'expert pour prendre une décision éclairée. En effet, nous ne pouvons mobiliser et avoir à disposition toutes nos connaissances simultanément. Dans l'un de ses articles, George A. Miller² (1956), passe en revue une série de résultats qui laissent à penser que la capacité de la mémoire à court terme serait limitée à 7 éléments. Ce chiffre, correspondant approximativement au nombre maximal d'éléments qu'est capable de traiter l'esprit humain simultanément, il devient évident que nous ne pouvons avoir toutes les informations nécessaires « en tête » au moment de la prise de décision.

Cette limitation en entrée de notre cerveau conscient est à l'origine de la nécessité que nous avons de modéliser l'information pour l'exploiter.

La modélisation est cet exercice intellectuel qui, par schématisation d'une réalité selon la perspective d'analyse recherchée, en fait progressivement apparaître les détails pertinents ainsi que la manière dont ces détails sont agencés pour constituer cette réalité.

On peut définir le modèle comme une représentation abstraite de la réalité exposant un aspect particulier de celle-ci que l'on veut étudier, comprendre. Cette simulation dépend de la complexité du système analysé, du choix des éléments que l'on a décidé d'étudier et de la finalité donnée au modèle.

Modéliser un objet, un phénomène requiert une technique particulière mais offre une infinité de possibilités concernant l'intégration des éléments retenus comme pertinents, les modalités de représentation finale, etc... Nous avons recours à de multiples modèles dans notre vie quotidienne : pour prévoir des conditions météorologiques, pour fabriquer un circuit intégré, pour monter un meuble selon un plan en vue éclatée, pour s'orienter à l'aide d'une carte dans une ville inconnue. La modélisation peut avoir différentes finalités : comprendre un système, un phénomène ou bien prévoir l'évolution de celui-ci.

Avant de concevoir un modèle nous devons définir des objectifs : à qui servira ce modèle ? A quelle partie ou aspect de la réalité nous limitons-nous ? Pour quelle finalité ?

² *The Magical Number Seven, Plus or Minus Two, The Psychological Review, 1956, vol. 63, pp. 81-97*

2. Le projet MDTO : Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste

Dans le domaine qui nous concerne, l'orthophonie, il serait intéressant de modéliser des pathologies auxquelles nous sommes confrontés en tant qu'experts rééducateurs.

Nous avons choisi de modéliser la pathologie sous forme de réseaux de signes objectivables en nous appuyant sur le projet M.D.T.O. (Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste) de la Société Azuréenne de Phoniatrie, élaboré, entre autres, par Monsieur Sébastien Christian, orthophoniste, physicien et doctorant en sciences du langage. Ce projet a été présenté pour la première fois, à l'occasion des Assises O.R.L. de l'année 2008 à Nice.

Dans cette partie nous tenterons d'expliquer la démarche conduisant à l'élaboration d'un tel réseau.

a. Le réseau : modélisation des signes observables d'une pathologie

Modéliser une pathologie revêt les mêmes aspects que toute autre modélisation : élaboration à partir de la réalité puis abstraction de celle-ci en un modèle mettant en exergue les éléments considérés comme pertinents pour l'étude. La démarche s'adapte simplement à l'objet d'étude : la pathologie.

Pour cela plusieurs étapes sont nécessaires.

Le recueil des connaissances :

Tout d'abord, il faut établir un recueil de connaissances générales sur cette pathologie. Cela consiste à faire un inventaire des troubles observables de ce syndrome et d'objectiver les relations qu'ils entretiennent. Nous partons du principe qu'un trouble est rarement isolé mais qu'il est lié à un ensemble de troubles, interconnexions qu'il nous faut connaître pour comprendre la dynamique du système ainsi formé.

Le repérage de ces relations nous vient de la littérature ou de confrontation de l'avis d'orthophonistes experts dans cette pathologie.

Un dernier élément est à rechercher concernant les connaissances générales : l'origine des troubles. En effet, la ou les étiologies de chaque trouble sont importantes à connaître pour plusieurs raisons : elles permettent de comprendre la présence de certains troubles et elles déterminent les moyens d'actions efficaces à mettre en œuvre pour les réduire.

Une fois que nous disposons de toutes les informations générales nécessaires à la connaissance de la pathologie dans son aspect théorique, nous devons rassembler des connaissances particulières sur l'expression de la pathologie chez le patient lui-même. Ne perdons pas de vue que l'objectif final est la personnalisation du réseau en fonction des troubles présents chez le patient et de leur expression.

Pour cela, lors du bilan, nous établissons l'inventaire des troubles du patient. Nous pourrions relier ces informations au réseau préétabli de la pathologie en question. Les connaissances générales recueillies précédemment éclaireront l'expression de cette maladie chez le patient.

Ensuite nous devons évaluer la gravité de chacun des troubles, cela fait partie des variations interindividuelles.

Ces données rassemblées, nous serons plus aptes à estimer l'efficacité de la prise en charge sur ces troubles. En effet, le réseau élucidant la dynamique du système, il nous sera plus aisé d'apercevoir et de comprendre les possibilités d'amélioration de ces troubles.

A qui le modèle est-il destiné ?

Le réseau de symptômes est un outil qui ne peut être utilisé que par un professionnel. Seul un orthophoniste, considéré ici comme un expert, peut comprendre et utiliser cette aide à la modélisation et à la décision en interprétant et en modulant ses résultats.

Quelles sont les limites du modèle ?

Le réseau devra comporter tous les troubles relevant directement des compétences de l'orthophoniste puisqu'il s'adresse à ce professionnel en particulier. Il faudra toutefois qu'y figurent les troubles en relation avec ces troubles « orthophoniques » même s'ils ne dépendent pas de notre champ d'action. L'intérêt de ce réseau est, en effet, de repérer les interconnexions auxquelles nous n'aurions pas forcément pensé de prime abord. Ainsi, il faudra déterminer, selon la pathologie et en fonction de la clarté du modèle, les troubles « périphériques » (dans le sens où ils ne relèvent pas directement de la pratique orthophonique) ayant un intérêt pour la compréhension du système de trouble et la prise en charge.

Autrement dit, si au cours de l'élaboration du réseau, nous nous apercevons qu'un trouble périphérique n'est relié à aucun autre et ne nous semble pas influencer sur la compréhension de cette pathologie du point de vue orthophonique, nous pouvons faire le choix de ne pas le représenter.

Il faut toutefois garder à l'esprit que ces troubles non représentés existent ou peuvent exister.

Un dernier aspect spécifique à la modélisation d'une pathologie, et qu'il ne faut pas perdre de vue, c'est la complexité que représente un tel travail tourné vers l'humain.

Le réseau est un outil mais il ne peut rendre compte de tous les aspects de la pathologie et de son expression chez le patient. Cela fait partie des inconvénients et des frustrations à accepter lorsqu'on modélise des phénomènes humains. Nous pouvons toutefois y voir une qualité : le modèle, ne fonctionne pas comme une machine traitant la pathologie en niant le rôle de l'orthophoniste. S'il simplifie la réalité des choses en généralisant, il ne dénature pas pour autant la prise en charge du patient.

La finalité du modèle :

Lors du bilan, l'orthophoniste sélectionnerait les troubles observés chez le patient et pourrait ainsi comparer le réseau généré à celui de la pathologie qu'il semble présenter. A long terme, l'objectif serait qu'un maximum de pathologies soit modélisé et que leurs graphes soient enregistrés dans une base de données. Le logiciel comparerait alors le graphe obtenu lors du bilan avec ceux des pathologies présentant des troubles semblables. Le réseau serait en cela un outil d'aide au diagnostic pour l'orthophoniste.

De plus, une fois le diagnostic posé, le graphe pourrait orienter l'orthophoniste dans la recherche d'autres troubles habituellement présents dans cette pathologie mais peut-être pas mis en évidence par le bilan. Il serait alors aussi une aide à l'investigation sémiologique.

Dans un second temps, le réseau, en mettant en relief les relations d'auto-entretien existant entre les troubles, guiderait l'expert dans sa prise de décision et l'orienterait vers des priorités de prise en charge.

Nous venons de déterminer la ou les finalités du modèle. Nous pouvons en déduire certaines directives pour l'élaboration de notre réseau. Celui-ci doit être le plus clair possible et mettre en relief de façon évidente certains éléments tels que les symptômes principaux du patient.

Nous devons garder à l'esprit la finalité du modèle qu'est l'application pratique.

b. Le projet MDTO : démarche en vue d'une application pratique.

Nous avons défini les objectifs de la modélisation des réseaux de troubles. Il nous faut à présent concevoir les modalités pratiques de représentation de ce réseau.

Nous l'avons déjà évoqué, notre réseau se présentera sous forme de graphe, mais de nombreux paramètres de représentation sont encore à définir. Nous les abordons dans cette partie. La démarche est celle suivie par Mademoiselle Marthe BOURGUIGNON dans son mémoire.

Après avoir recueilli dans la littérature les troubles rencontrés dans une pathologie, nous les classons selon leur origine ou bien le domaine concerné (par exemple : troubles intellectuels et langagiers, troubles moteurs, troubles métaboliques...) puis nous attribuons un code à chaque trouble que nous référençons dans une liste. Les codes seront utilisés dans le réseau.

Le graphe est une représentation à deux dimensions du réseau de troubles de la pathologie, ce choix nous a semblé être un bon compromis entre richesse du réseau et simplicité de réalisation. Les troubles seront représentés par des points fixes que l'on appellera des « **nœuds** » et les relations seront matérialisées sous forme de flèches, appelées « **liens** ». Les troubles seront regroupés par couleur selon leur origine (organique, neurologique, ...) ou le domaine concerné (médical, cognitif, ...), cela pour plus de clarté dans l'organisation du réseau.

Nous relevons les retentissements de chaque trouble, leurs conséquences et les relations existant entre eux. La force de ces liens est représentée par une valeur : la fréquence. Nous considérons la fréquence d'un lien entre deux troubles, celle-ci est donc variable : certains troubles peuvent être fréquemment associés, d'autres plus rarement.

Nous devons définir différents degrés de fréquence. Ceux-ci dépendent de la pathologie étudiée. Par manque de données vérifiées et pour plus de clarté nous reprenons les trois degrés de fréquence utilisés par Mlle Bourguignon pour son mémoire. Ceux-ci ont été établis pour la Trisomie 21, par référence à la littérature et confrontation avec des professionnels ayant développé une expertise pour cette pathologie.

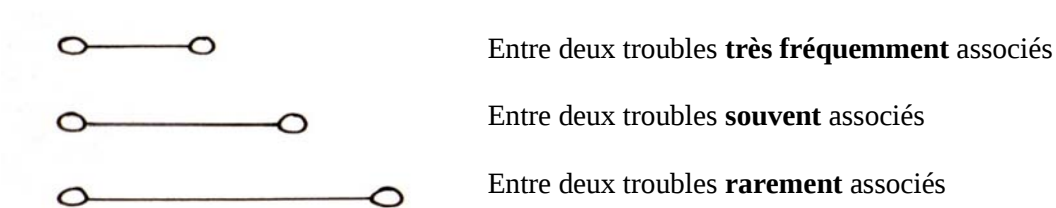
Les trois degrés de fréquence sont :

- Très fréquemment
- Souvent
- Rarement

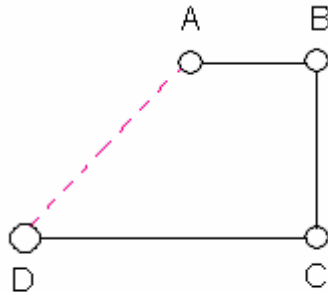
Les données portant sur la fréquence d'un lien entre deux troubles sont assez floues, cela ne nuira cependant pas à notre travail car il faut savoir que l'étude porte essentiellement sur la présence ou non de ce lien.

Autrement dit, plus la relation est forte, plus le lien qui unit deux troubles sera court.

Le schéma ci-dessous donne une idée de cette variation de longueur.



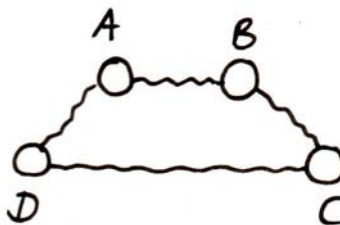
Si l'on suit cette logique, nous nous confrontons rapidement au problème suivant : imaginons quatre troubles appelés A, B, C et D aux relations ayant les forces suivantes : A très fréquemment associé à B, B souvent associé à C, C rarement associé à D et D très fréquemment associé à A. Si nous tentons de les représenter en conservant les longueurs établies pour les différents degrés de fréquence, nous arrivons à cela :



La distance entre A et D ne représente pas la force de la relation existante et définie par la fréquence. Pour rétablir une cohérence de longueur de fréquence en conservant l'espace à deux dimensions, un réarrangement des distances est nécessaire pour concorder avec les longueurs définies par la fréquence. Ce réarrangement ne sera pas parfait mais sera un compromis entre les exigences de la représentation en deux dimensions et les données.

Pour cela, nous considérons alors que les nœuds sont liés par des liens élastiques et se comportent comme des ressorts.

La force entre les nœuds s'équilibre et nous obtenons une représentation telle que :



La modulation définitive des longueurs et des angles tend vers un système stable en dépensant le moins d'énergie possible.

Cependant plus nous ajoutons de troubles et de relations, plus il faudra réajuster les longueurs de cette façon. Or à chaque fois que nous ajoutons une longueur à respecter, c'est-à-dire plus on s'éloigne de cet équilibre de départ plus le système « consomme de l'énergie ». Si nous reprenons l'idée des ressorts, plus on ajoute d'éléments attachés à ce ressort, plus il va se tendre et plus il nous faudra d'énergie pour le maintenir en place.

Afin de résoudre ce problème d'équilibre des forces et de représentation optimale des longueurs, nous utilisons un logiciel (Graphviz³ – méthode Neato). Lorsque nous avons intégré toutes les données concernant les troubles et les longueurs des liens, ce logiciel trouve la meilleure configuration possible pour le réseau, c'est-à-dire celle qui minimise l'énergie totale dépensée.

3. L'intérêt de modéliser un réseau de trouble dans la prise en charge orthophonique de la Trisomie 21

Ce réseau de troubles est conçu pour être applicable à n'importe quelle pathologie, pour ce mémoire nous avons choisi de l'appliquer à la Trisomie 21. Dans cette dernière partie, nous tentons d'expliquer cette décision.

Tout d'abord, la Trisomie 21 fait partie du champ d'intervention de l'orthophoniste.

En effet, dès la naissance et tout au long de sa vie, le patient trisomique 21 a besoin d'un accompagnement orthophonique. De plus, les troubles liés à ce handicap génétique sont très divers et appartiennent à plusieurs domaines d'intervention de l'orthophoniste: neurologique, praxique, langagier, intellectuel, cognitif,...

L'enchevêtrement des troubles et la complexité de cette pathologie, dus à leurs origines multiples font de la Trisomie 21 la candidate idéale pour l'application du réseau.

L'un des objectifs de cette modélisation est, en effet, de permettre à l'expert de clarifier la situation et ainsi de détecter certains éléments passés inaperçus du fait de la multitude de troubles présents.

Par ailleurs, nous avons remarqué que beaucoup d'orthophonistes appréhendent la prise en charge de cette pathologie, nous y avons trouvé plusieurs raisons.

- C'est une pathologie moins courante que la dyslexie dysorthographe, les orthophonistes sont donc moins habitués à la traiter.
- A l'école de Nice, nous bénéficions d'excellents cours sur l'aspect génétique de ce handicap, en revanche aucun enseignement n'aborde le versant rééducatif, peut-être en est-il de même dans d'autres écoles.
- La Trisomie 21 reste une pathologie moins couramment rencontrée en cabinet libéral car les enfants sont pour la plupart intégrés en I.M.E. Bien souvent, les patients se présentant en cabinet libéral sont orientés vers des orthophonistes « spécialistes » de cette pathologie, autrement dit habitués à prendre en charge des personnes trisomiques.

³ www.graphviz.org

Il est néanmoins regrettable qu'au sein de cette profession censée être généraliste, s'instaurent des spécialisations de ce type. Tout orthophoniste devrait se sentir à même de prendre en charge toute pathologie, y compris la Trisomie 21.

C'est dans cet objectif que nous développons un outil tel que le réseau de troubles et que nous l'appliquons à une pathologie aussi complexe que la Trisomie 21.

Rappelons que ce mémoire est une première étape dans la mise en réseau de pathologies et qu'il est réalisé à titre expérimental.

La finalité du projet à long terme :

A terme, le projet se veut très pratique d'utilisation. L'idée serait de créer une sorte de logiciel comportant une banque de données de troubles et des relations pouvant exister entre eux, ainsi que les réseaux préétablis de diverses pathologies. Lors du bilan et au fur et à mesure des observations, l'orthophoniste pourrait sélectionner les troubles objectivés chez son patient et générer son réseau de troubles. Grâce à la banque de données, celui-ci pourrait être informatiquement confronté aux réseaux de troubles des divers syndromes potentiels et assimilé à celui d'une pathologie en particulier, moyennant un nombre défini de troubles communs.

Bien entendu, l'élaboration d'un tel outil requiert au préalable de nombreuses recherches et la conception de réseaux de troubles pour un maximum de pathologies orthophoniques. Or c'est dans cet esprit de recherche préalable que s'inscrit notre travail.

4. Le rôle de l'orthophoniste en tant qu'expert

Nous l'avons vu, le réseau de troubles est un outil d'aide à la prise de décision dédié à l'orthophoniste. Il permet de présenter la pathologie d'un patient de façon théorique, analytique et rationnelle, mais le praticien ne doit pas se limiter uniquement à l'analyse logique de ce réseau pour en avoir une vision globale. Ce qui fait la force de notre outil c'est qu'il accorde une place essentielle à l'intuition de l'expert.

En proposant cet outil, notre objectif n'est pas de nier la compétence de l'orthophoniste, mais au contraire de le libérer d'une opération analytique coûteuse en énergie attentionnelle pour laisser libre cours à son intuition.

On a trop souvent tendance à se fier exclusivement à l'analyse logique d'une situation avant de prendre une décision, déniaient par là même notre capacité à sentir les choses. Or Henri Poincaré, le célèbre mathématicien, physicien et philosophe français, disait : « *C'est avec la logique que nous*

prouvons et avec l'intuition que nous trouvons. ». Cette phrase résume parfaitement notre conception du projet M.D.T.O.

Le domaine de l'humain, avec l'avancée des connaissances, des recherches, devient de plus en plus complexe à gérer. Dans ces conditions, ne faire appel qu'à la seule analyse rationnelle est se priver d'un puissant outil de décision.

Dans le cas de l'orthophoniste, l'intuition qu'il développe est le fruit d'une « décantation » des nombreuses connaissances, expériences et compétences acquises tout au long de son parcours professionnel. C'est ainsi un outil d'expression de l'intégration des connaissances, auquel l'expert, non seulement peut, mais doit avoir recours lors de la prise de décision.

Le domaine de l'intuition n'en reste pas moins un domaine sur lequel nous avons peu de prise et entièrement dépendant de l'individu.

Voilà donc les principes sur lesquels va reposer l'élaboration de notre modèle : le réseau de troubles. Nous avons vu l'aspect théorique de la modélisation, et l'une de ses finalités possible avec le projet de Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste.

Nous allons pouvoir en étudier l'aspect pratique en appliquant le réseau de troubles à une pathologie en particulier : la Trisomie 21.

L'orthophoniste, en tant qu'expert, à son rôle à jouer : le modèle l'aide à avoir une vision éclairée de la situation mais laisse une place à la subjectivité, à l'intuition de l'expert. A lui d'utiliser le réseau comme support objectif et de lui adjoindre tous les éléments coexistants sur le vécu, l'affectif et la psychologie du patient, pour se forger une vision la plus complète possible du patient au-delà de sa pathologie.

II. LA MISE EN RESEAU DE LA TRISOMIE 21

Introduction

Précédemment nous avons abordé la modélisation d'un réseau de troubles dans son aspect théorique, nous nous intéresserons dans cette deuxième partie à son aspect pratique c'est-à-dire l'application du réseau à une pathologie. Nous avons choisi de mettre en réseau la Trisomie 21 pour les raisons énoncées précédemment.

Pour cela, nous reviendrons dans un premier temps sur quelques généralités concernant la Trisomie 21. Dans un second temps, à partir du travail effectué en amont par Marthe Bourguignon à l'occasion d'un précédent mémoire⁴, nous exposerons les signes cliniques afférents à ce handicap ainsi que les relations de déclenchement et d'entretien existant entre eux.

Enfin, dans un troisième temps, nous génèrerons à partir des données précédentes, deux graphes complémentaires : un premier graphe représentant les troubles de manière globale ainsi que les relations qu'ils entretiennent, puis un second représentant de manière plus détaillées les troubles relevant de la prise en charge orthophonique.

1. La Trisomie 21

a. Généralités

Un peu d'histoire :

En 1866, le **Dr John Langdon Haydon Down** fait une description clinique détaillée des signes extérieurs caractérisant le physique des personnes trisomiques 21. Les pays anglo-saxons ont conservé le nom de syndrome de Down, synonyme de Trisomie 21.

Il faudra attendre 1959 pour connaître l'origine de cette affection. Les avancées scientifiques permettant de chiffrer le nombre de chromosomes du caryotype humain à 46 ont inspiré le **Dr Lejeune**, âgé alors de 25 ans. En effet, celui-ci se demanda si ce handicap était dû non pas à une anomalie d'un seul gène mais plutôt au dysfonctionnement d'un ensemble de gènes. Son hypothèse s'avéra exacte : avec l'aide de Marthe GAUTIER, il montra que le caryotype des sujets trisomiques

⁴ Trisomie 21: un réseau des signes cliniques, 2009, (84 p.)

présente non pas 46 mais 47 chromosomes avec un chromosome surnuméraire sur la paire 21 dans 95% des cas, d'où le nom de Trisomie 21.

Cinquante ans après cette découverte, nous comptons 50 000 personnes porteuses de trisomie 21 en France, soit 0,8% de la population française et 8 millions dans le monde. C'est aujourd'hui l'anomalie chromosomique la plus fréquente et la première cause de handicap mental.

Définition de la Trisomie 21 :

La trisomie est une anomalie génétique due à la présence d'un chromosome surnuméraire au sein d'une paire de chromosomes. L'individu est constitué de cellules comportant 47 chromosomes au lieu de 46.

Dans le cas de la Trisomie 21, ou Syndrome de Down, c'est au niveau de la 21^{ème} paire que se situe l'anomalie. Il existe d'autres types de trisomie selon les paires concernées par l'aberration chromosomique: la trisomie 13 (syndrome de Patau) et la trisomie 18 (syndrome d'Edwards). Elles donnent lieu à un certain nombre de malformations physiques et mentales mais entraînent assez rapidement le décès de l'enfant dans les jours, semaines, voire mois suivant la naissance. Il existe par ailleurs la trisomie 8 entraînant un handicap plus léger compatible avec la vie.

Dans le Syndrome de Down, nous observons l'association de malformations diverses (cardiaque, digestive, urinaire...), d'un faciès particulier et d'une déficience mentale plus ou moins sévère.

M. Cuilleret (2007), parle de maladie génétique à la symptomatologie particulière où l'aspect « maladie de l'intelligence » ne représente qu'une partie de l'expression clinique, impliqué dans une combinatoire d'autres troubles.

Nous reviendrons sur les conséquences de cette aberration chromosomique. Intéressons-nous d'abord aux origines cytogénétiques de cette anomalie.

b. Rappel des origines cytogénétiques de la trisomie 21

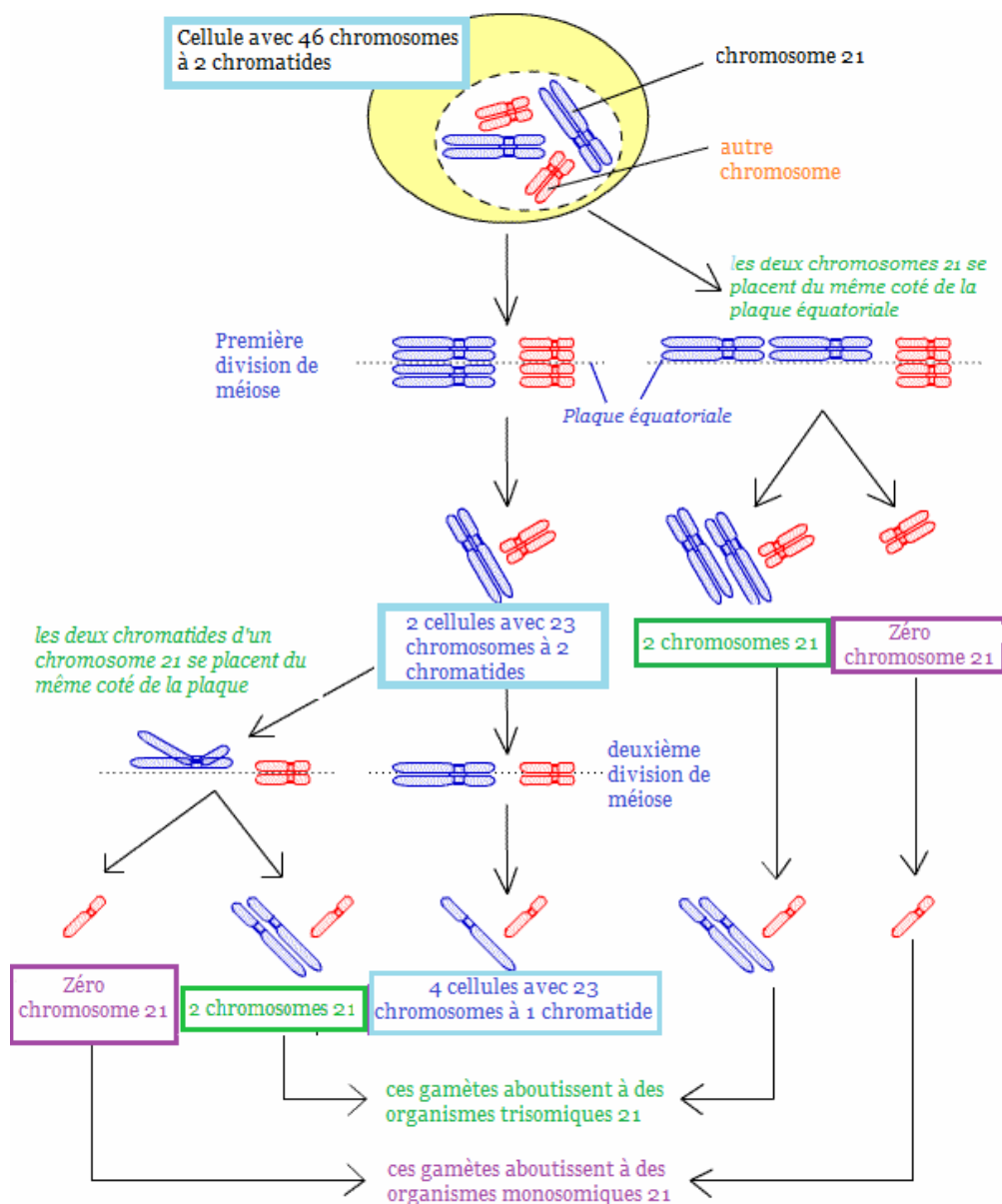
La Trisomie 21 est l'état caractérisé par la présence d'un chromosome surnuméraire au sein de la paire 21. Cette anomalie survient, très généralement de façon accidentelle, par des processus différents.

La Trisomie libre:

Dans la majorité des cas (92,5%), c'est au moment de la formation des gamètes que l'anomalie survient : l'ovule ou le spermatozoïde contient 24 chromosomes, dont deux chromosomes 21, au lieu de 23. Plus précisément, il s'agit d'une maldisjonction des chromosomes 21 survenue lors des

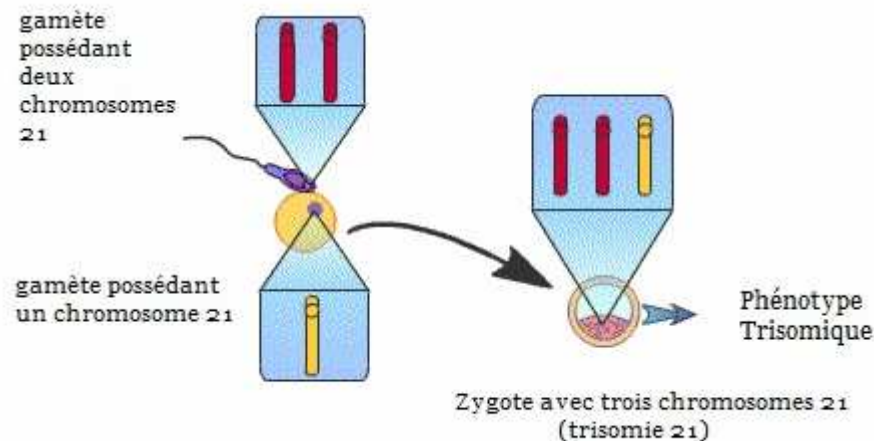
divisions de la méiose : maldisjonction d'un chromosome lors de la première division méiotique ou des chromatides soeurs lors de la deuxième division méiotique. Le plus souvent, l'accident se produit en première division de méiose maternelle. Quoiqu'il en soit le gamète ainsi formé contient deux chromosomes 21. Sa fécondation par le gamète euploïde de l'autre parent aboutit à la formation d'un embryon dont les cellules issues de cette fécondation contiennent toutes trois chromosomes 21 (la trisomie est dite homogène ou régulière), distincts et séparés (la trisomie est dite libre).

Schéma de la maldisjonction méiotique⁵ :



⁵ <http://www.snv.jussieu.fr/vie/documents/T21/T21.htm>

Schéma de la fécondation après accident méiotique⁶ :



Dans de rares cas de trisomie 21 (2,5%), la maldisjonction survient après la fécondation au tout début du développement embryonnaire lors des premières divisions de l'œuf. Il s'agit d'une maldisjonction mitotique : les premières cellules de l'embryon comportent bien 46 chromosomes mais, lors d'une division, l'une de ces cellules subit une mauvaise répartition de ses chromosomes : une des cellules filles reçoit 45 chromosomes dont un seul 21, le clone cellulaire issu de cette cellule disparaît, l'autre cellule fille reçoit 47 chromosomes avec trois chromosomes 21 donnant naissance à un clone cellulaire trisomique qui côtoie les cellules normales dérivées des premières cellules, antérieures à la maldisjonction. Il existe donc deux contingents cellulaires, l'un trisomique, l'autre normal : la trisomie est dite en mosaïque.

La Trisomie par translocation :

Dans 5% des cas, c'est un autre mécanisme qui aboutit à une trisomie 21 : la translocation chromosomique. Très généralement il s'agit d'une translocation par fusion centrique (dite encore robertsonienne) : un des chromosomes 21, qui est lui-même un chromosome acrocentrique (c'est-à-dire pourvu d'un bras court très réduit), fusionne avec un autre chromosome acrocentrique (13, 14, 15, 21, 22), la fusion se faisant au niveau de la région centromérique des deux chromosomes. Deux situations sont à envisager :

- La fusion se fait pendant la méiose de l'un des parents : un chromosome 21 vient fusionner avec un autre acrocentrique et migre avec celui-ci dans le même gamète. Le chromosome 21 excédentaire n'est plus libre, il est attaché à cet autre chromosome. La trisomie 21 par translocation se distingue ainsi des

⁶ <http://www.snv.jussieu.fr/vie/documents/T21/T21.htm>

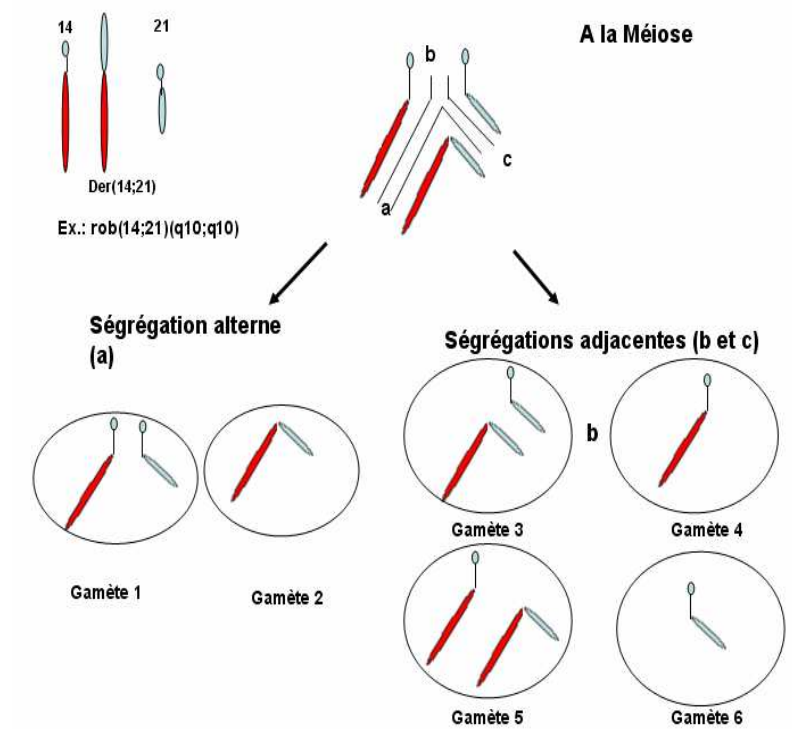
trisomies 21 libres par maldisjonction. Lorsque la fusion survient ainsi lors de la méiose, la trisomie 21 est dite par translocation de novo.

- Il existe une translocation dite équilibrée chez l'un des parents : un chromosome 21 est fusionné chez celui-ci à un autre acrocentrique (souvent le 14). Cet individu est porteur en fait de 45 chromosomes dont un seul 14, un seul 21 et un chromosome formé de la fusion au niveau de leurs centromères des deux autres 14 et 21. Par le jeu de la migration au hasard des chromosomes lors de la méiose, l'œuf peut hériter, de ce parent, d'un chromosome 21 et du chromosome fusionné 14/21 et, de l'autre parent, d'un 14 et d'un 21 comme c'est la règle : la garniture chromosomique de cet œuf a bien trois chromosomes 21 dont l'un est fusionné à un 14. Lorsque la fusion centrique préexiste ainsi chez l'un des parents, la trisomie est dite par translocation héritée.

Ce dernier mécanisme est à l'origine de la moitié des trisomies par translocation. Ces 2,5% de trisomies 21 sont les seules qu'on peut qualifier d'héritaires, c'est-à-dire dérivées d'un remaniement parental. Il est important de les diagnostiquer car elles peuvent récidiver à chaque grossesse et avoir un caractère familial.

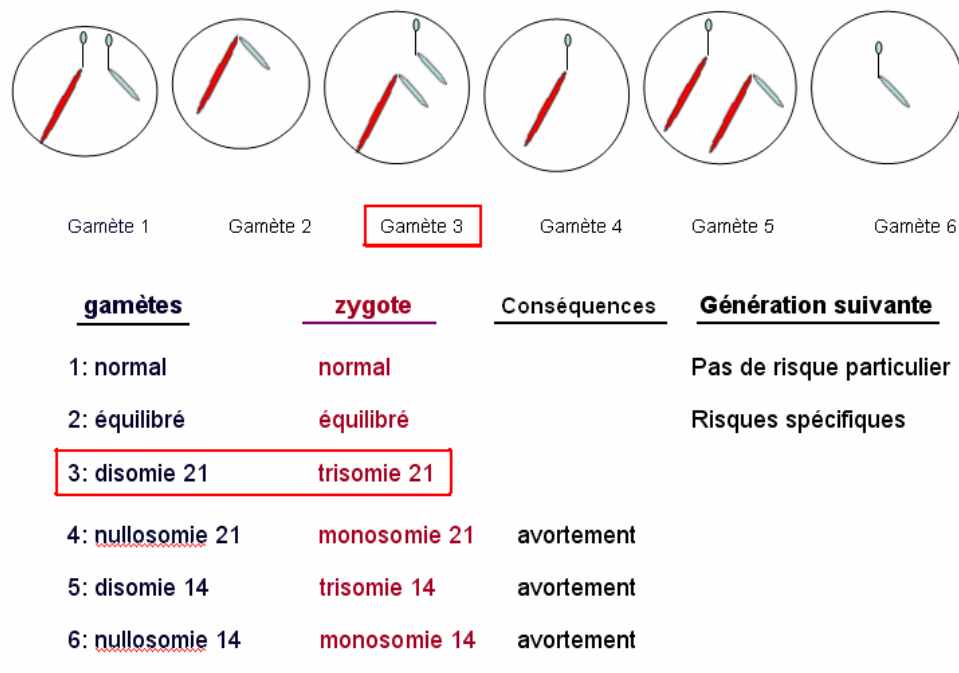
Schémas de ségrégation d'une translocation Robertsonienne⁷ :

Schéma 1 : à la méiose



⁷ Schémas extraits d'un cours donné par le Docteur H. KARMOUS-BENAILLY dans le cadre de l'enseignement du PCEM 2, Faculté de Médecine, Université de Nice Sophia-Antipolis, 2009.

Schéma 2 : Conséquences sur le zygote⁸ :



Cependant, nous observons que dans la grande majorité des cas (maldisjonction méiotique, maldisjonction mitotique, translocation de novo, soit au total 97,5% des trisomies 21), l'aberration chromosomique survient par accident. Cet aspect doit être exposé aux parents afin de leur ôter tout sentiment de culpabilité concernant la naissance de leur enfant, si bien sûr il ne s'agit pas d'une forme héritée.

L'expression clinique d'une trisomie 21 ne dépend pas de son mécanisme de formation à l'exception des mosaïques où la symptomatologie, bien que mal corrélée au pourcentage de la mosaïque, peut être atténuée voire dans quelques cas très rares de très faible mosaïque quasi-inexistante.

c. Le diagnostic de Trisomie 21 et ses conséquences

Les investigations fœtales :

A l'heure actuelle, nous n'avons aucun moyen médicamenteux pour le traitement de la symptomatologie trisomique une fois l'enfant né. Les seules réponses que nous pouvons apporter aujourd'hui sont d'ordre thérapeutique, pédagogique, psychologique, rééducative, éducative... Ces prises en charge sont d'une importance capitale et permettent, lorsqu'elles sont entreprises

⁸ Schémas extraits d'un cours donné par le Docteur H. KARMOUS-BENAILLY dans le cadre de l'enseignement du PCEM 2, Faculté de Médecine, Université de Nice Sophia-Antipolis, 2009.

précocement, de nets progrès dans tous ces domaines. Toutefois, un enfant porteur de trisomie 21 le sera jusqu'à la fin de sa vie. Nous comprenons alors l'importance du diagnostic anténatal.

Ce diagnostic anténatal doit être effectué suffisamment tôt pour laisser le choix aux parents d'interrompre ou non la grossesse. Diverses investigations peuvent être réalisées.

Le prélèvement de tissu fœtal par ponction de liquide amniotique, aussi appelé amniocentèse, est proposé aux alentours de la 17^{ème} ou 18^{ème} semaine d'aménorrhée. Les cellules fœtales sont prélevées par voie transabdominale, puis mises en culture et analysées. Les résultats sont connus sous quinze jours. Cette méthode est efficace dans la détection de la trisomie mais présente un risque de fausse couche de 1/200 cas.

Une autre méthode consiste à prélever des villosités choriales, c'est-à-dire les cellules du placenta. Cela demande un bon repérage échographique préalable mais cette technique peut s'effectuer dès la 12^{ème} ou la 13^{ème} semaine d'aménorrhée. Le risque de fausse couche est plus élevé que celui du prélèvement fœtal.

Mais selon quels critères prenons-nous la décision d'effectuer ces investigations de prévention ?

Tout d'abord, le risque de trisomie augmente fortement avec l'âge de la mère. Selon le Professeur J.-C. Lambert, à 38 ans le risque de fausse couche équivaut au risque d'avoir un enfant porteur de trisomie 21. Ainsi le diagnostic anténatal est proposé à toute femme enceinte de 35 ans et plus.

La deuxième indication d'investigation est la découverte d'anomalies morphologiques du fœtus lors de la surveillance de la grossesse. Il existe en effet une série de signes évocateurs : épaisseur de nuque, os courts, ...

Malgré toutes ces précautions, certaines trisomies ne sont pas dépistées avant la naissance.

Un troisième examen s'est alors développé : le Tritest. On fait un dosage de trois facteurs chez la femme enceinte qui témoignent de la fonction du placenta. Grâce à l'étude des trois dosages, on évalue les risques de trisomie 21. Quand le risque est supérieur à 1/250 l'amniocentèse est proposée. Le Tritest permet de dépister 30% de trisomie 21.

L'annonce du diagnostic :

L'annonce de la confirmation du diagnostic foetal de trisomie 21 est un moment difficile. C'est à l'obstétricien que revient cette tâche délicate, le pédiatre et le psychologue pouvant être également présents. Cette annonce doit être faite dans un climat calme et serein lors d'une consultation en présence des deux parents. La réalité du diagnostic doit être exposée de manière claire et précise, toutes les possibilités doivent être envisagées. Il faut être à l'écoute des préoccupations et des attentes

des parents car les décisions ne doivent pas être précipitées. A l'issue de cet entretien les parents peuvent faire le choix d'interrompre ou de poursuivre la grossesse. Cette procédure est réglementée par les lois de 1975 et 1979 sur l'interruption volontaire de grossesse, qui précisent que l'indication, en l'occurrence, une anomalie foetale incurable d'une particulière gravité, doit être confirmée par deux médecins, dont un expert auprès des tribunaux.

Un enfant est toujours porteur d'attentes multiples : il est porteurs des désirs déçus ou non réalisés des parents, de leur projection dans l'avenir, de la continuité de la famille. Le nouveau né n'est pas l'enfant attendu, rêvé par les parents, il est porteur d'une anomalie chromosomique et ce décalage entre l'enfant fantasmé et l'enfant réel aura des répercussions sur son devenir.

L'attaque narcissique est énorme : la mère se sent incapable de « faire » un enfant en bonne santé, « normal ». Les parents se sentent alors seuls, blessés, et souvent en échec dans leur capacité à se sentir de bons parents.

Lors de l'annonce, la réaction des parents est imprévisible mais quelle que soit leur façon de l'exprimer, le bouleversement psychologique est important. C'est donc à l'équipe médicale et aux spécialistes, dont l'orthophoniste fait partie, de tout mettre en œuvre pour soutenir les parents dans cette épreuve et leur faire entrevoir les possibilités de prises en charge et d'aide à leur disposition. Cela leur permet aussi de sortir de la torpeur de l'annonce pour se tourner vers l'avenir de cet enfant, de leur famille, en envisageant ses limites certes, mais surtout les potentiels d'évolution de l'enfant, cela dans une dynamique propice à son développement.

d. Le rôle de l'orthophoniste auprès des personnes porteuses de Trisomie 21

Aujourd'hui l'argumentation du rôle de l'orthophoniste auprès des personnes porteuses de trisomie 21 n'est plus à faire : notre prise en charge combinée à celle des autres intervenants entraîne des progrès considérables au niveau de la communication, du langage, de l'insertion professionnelle et surtout de la qualité de vie de ces personnes.

Notre premier rôle est d'informer les parents sur les particularités engendrées par la trisomie et leurs conséquences sur la communication, la sphère orofaciale, les interactions précoces, le développement du langage. Mais nous devons également leur parler des moyens dont nous disposons pour accompagner leur enfant dans ses évolutions, du potentiel de leur enfant à développer et de l'importance de leur rôle de parents.

Le suivi orthophonique doit être instauré dès les premiers mois. Notre intervention à cet âge est appelée « éducation précoce ». Il s'agit dans les premiers temps de mettre en place une guidance parentale ayant pour but l'instauration des prémices de la communication, la construction des premiers liens affectifs, premiers jalons du développement du langage et de la personnalité. Il faut savoir être à l'écoute des parents, répondre à leurs interrogations, leurs doutes, leurs craintes et les placer en tant qu'acteurs du développement et de l'épanouissement de cet enfant. Notre connaissance des besoins de l'enfant trisomique nous permet de conseiller les parents afin qu'ils répondent de manière adaptée aux particularités liées à la trisomie : stimulations quotidiennes, interactions précoces, éveil de la curiosité,...

Notre rôle est aussi de motiver les parents en abordant le potentiel présent chez leur enfant et en expliquant que ce potentiel ne pourra naître que s'il est exploité, exploré par eux.

Dans un second temps nous pouvons parler des possibilités d'évolution de cet enfant : oui il pourra parler, faire du sport, apprendre à lire et à écrire, ... Cela en fonction des potentiels que nous pouvons évaluer à travers notre regard de professionnel.

En orthophonie, le travail de la première année sera donc très global. Il suit les stades du développement du langage chez le jeune enfant. Il s'agira d'une stimulation poly-sensorielle pour provoquer chez l'enfant et le bébé ce qui ne se met pas en place spontanément. Au lieu d'attendre que le bébé explore tardivement son environnement, les thérapeutes et la famille lui proposent fréquemment et de manière répétitive des expériences sensorielles et motrices adaptées.

Après ce travail auprès du très jeune enfant, l'orthophoniste va longtemps accompagner l'enfant dans sa conquête du langage oral. Chaque enfant étant différent, il va avancer à son rythme propre vers la parole et le langage oral. A travers des activités ludiques mais structurantes, l'orthophoniste abordera :

- 1- la prise de parole avec des jeux de réciprocité, d'imitation conjointe.
- 2- le ressenti des sons, des mouvements articulatoires.
- 3- le feed-back auditif (cassette-micro), visuel au miroir (se voir émettre des sons : feed-back visuel)
- 4- la progression dans l'acquisition des phonèmes consonantiques et vocaliques.
- 5- l'enrichissement lexical (objet, objet+image, image)
- 6- le travail rythmique
- 7- l'association d'un nom à un verbe.
- 8- le travail du lexique (imagiers, jeux)
- 9- les notions logicomathématiques
- 10- le vocabulaire temporo-spatial
- 11- les images séquentielles et récits chronologiques.

2. Le réseau des signes observables de la trisomie 21

a. La Trisomie 21, un syndrome complexe

John Langdon Haydon Down considérait la trisomie 21 comme un syndrome. Mais qu'entend-t-on par ce terme ?

Selon la définition du dictionnaire Trésor de la Langue Française⁹, un syndrome serait un *ensemble de signes, de symptômes, de modifications morphologiques, fonctionnelles ou biochimiques de l'organisme, d'apparence parfois disparate mais formant une entité reconnaissable qui, sans présager obligatoirement des causes de ces manifestations, permettent d'orienter le diagnostic.*

Nous regrouperons les « signe »s, « symptômes » et les « modifications morphologiques, fonctionnelles ou biochimiques de l'organisme », sous le terme de « troubles » dont la définition proposée par le dictionnaire d'orthophonie est la suivante : un trouble est « *une anomalie de fonctionnement d'un organe, d'une fonction ou d'un système. L'orthophoniste tente ensuite de spécifier sa nature, son origine, sa gravité et ses conséquences.*

Nous avons choisi pour notre étude de nous appuyer sur des phénomènes objectivables d'une manière ou d'une autre : mise en évidence par une épreuve de bilan, rapport ou compte-rendu de spécialistes connaissant le patient, avis de l'environnement.

Alors certes, il reste une part indéniable de subjectivité, mais n'oublions pas que l'étude de phénomènes humains est si complexe que l'analyse subjective de certains paramètres reste parfois la seule réponse possible.

Revenons à la définition du « syndrome », en ce qui concerne la trisomie 21, il peut s'agir en effet de modifications morphologiques directement liées à l'aberration chromosomique (le nez épaté, la nuque large, ...), de modifications fonctionnelles (la respiration buccale entretenue par la protrusion linguale, elle-même conséquence de l'hypotonie) et de modifications biochimiques de l'organisme (les troubles endocriniens tels que l'hypo-thyroïdie, assez fréquente chez ces personnes).

La définition soulève ensuite l'aspect disparate de ces troubles formant néanmoins une entité reconnaissable. Cela correspond parfaitement au tableau clinique de la trisomie 21 : de très nombreux troubles peuvent être observés, certains de manière systématique, d'autres moins fréquemment, et il est parfois difficile d'apercevoir les liens qu'ils entretiennent, la raison de leur présence, le phénomène à l'origine de leur apparition, ...

⁹ <http://atilf.atilf.fr/tlf.htm>

Le fait de considérer la trisomie tel un syndrome laisse entrevoir la nécessité de créer un outil représentant les multiples éléments qui le composent ainsi que les liens qu'ils entretiennent.

b. La représentation du syndrome : justification des choix.

Notre premier objectif est de représenter de la manière la plus exhaustive possible les troubles potentiellement observables chez une personne porteuse de trisomie. Pour cela, nous nous appuyons sur l'excellent travail de Mlle Marthe BOURGUIGNON, effectué dans le cadre d'un mémoire l'an passé. Il s'agit d'un répertoire des troubles considérés comme faisant partie du Syndrome de Down, élaboré à partir de données présentes dans la littérature, d'avis de spécialistes et d'observations empiriques.

Nous exposerons les signes cliniques potentiellement présents dans la trisomie 21, selon leur origine, ainsi que les moyens accessibles à l'orthophoniste pour leur objectivation. Nous complétons ce recueil par quelques données concernant l'aspect psychologique et l'aspect environnemental du syndrome. Cela donnera lieu à la création d'un premier graphe, que nous appellerons Graphe Général.

Par souci de clarté, ce premier graphe ne présentera les troubles que de manière globale, sous une appellation assez vague du type « trouble du langage », « troubles temporo-spatiaux », ... En effet, ce graphe général a pour but de présenter une vision globale du Syndrome de Down et de tous les troubles potentiellement présents dans les différents domaines : médical, psychologique, environnemental, orthophonique, neuropsychologique, moteur, etc. Cela permettrait à l'orthophoniste d'orienter l'examen vers des troubles qui n'auraient qu'une expression discrète mais jouant peut être un rôle prépondérant dans le système de troubles du patient.

Cependant, nous sommes conscient qu'un outil aussi vague n'est pas d'un grand recours à l'orthophoniste concernant la prise en charge du patient. En effet, si il s'avère que le « trouble du langage » est un élément clé du réseau de troubles, le concept est bien trop large pour cibler le véritable problème. Dans le « trouble du langage », il peut s'agir d'un trouble de la morphosyntaxe, d'un trouble d'évocation lexicale, d'un déficit de la compréhension, ... alors la conduite à tenir est totalement différente selon le cas.

C'est ici que notre travail vient compléter celui de Marthe Bourguignon. Nous choisissons de créer des graphes plus détaillés (graphes secondaires) en ce qui concerne les troubles que nous considérons comme orthophoniques. Sur ces graphes détaillés d'un trouble général apparaîtront les perturbations précises les plus fréquemment rencontrées chez une personne trisomique ainsi que leurs relations avec d'autres troubles.

Nous avons choisi de générer des graphes détaillés des troubles suivants : trouble du langage, trouble temporo-spatial, troubles des rythmes, déficit intellectuel, trouble de parole, trouble de la communication.

Le code des troubles des graphes secondaires se différencie par une police de taille inférieure à celle utilisée pour les codes du graphe général. Ils sont répertoriés dans le tableau récapitulatif des troubles, situé en annexe.

Voici un exemple : dans le graphe général apparaît le trouble du langage, codé (**Tlgge**), en revanche dans le graphe secondaire correspondant à ce trouble du langage, apparaît le trouble de la morphosyntaxe, codé (Tmorphosyntx).

Rappelons que les graphes établis dans cette première partie, sont des graphes théoriques, représentant spéculativement le réseau de la trisomie 21 dans son intégralité. Il est évident que dans la réalité, les patients ne présentent pas tous les troubles et que l'expression de ces troubles est propre à chacun. Ce n'est que dans la seconde partie de ce mémoire, ou partie « pratique » que seront présentés des graphes personnalisés.

c. Les troubles, leurs origines, leurs répercussions.

1-Au niveau neurocentral :

(en bleu clair sur le graphe)

Nous avons regroupé ici les difficultés rencontrées par les personnes porteuses de trisomie 21 en raison de perturbations du système nerveux central.

1.1. L'hypotonie musculaire (Hypotonie) et l'hyperlaxité ligamentaire :

Selon Cuilleret ¹⁰ (p.26), l'hypotonie musculaire est un trouble neuromoteur.

Les altérations du morphotype ne sont pas d'origine orthopédique¹¹ mais neuromusculaire.

L'hypotonie musculaire n'est pas globale mais sélective.

¹⁰ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

¹¹ Orthopédique : relatif au traitement des affections de l'appareil locomoteur (membres supérieur, membres inférieurs et rachis).

Les atteintes se portent généralement au niveau :

- Des muscles de la ceinture scapulaire qui induisent des déficits de croissance de la cage thoracique avec des retentissements respiratoires (**Tventi**). Il existe, également, une attitude « projetée en avant » des clavicules chez les enfants plus grands.

- Des muscles dorsaux et abdominaux qui favorisent les troubles de la statique vertébrale (**Tpsymot**), les troubles intestinaux et, plus tard, les accidents vertébraux.

- Des muscles du pied et de la main qui entraînent des conséquences immédiates et à long terme sur l'ensemble de la motricité de l'enfant (**Tpsymot**) (*Tmotfine*). Plus précisément des troubles de la marche, de l'équilibre et de la préhension.

- Des muscles linguaux qui engendrent une dysadaptation (**Toroprax**), une protrusion linguale (**Protrusionlg**).

- Des muscles jugaux qui entraînent un affaissement des joues (**Esthet**).

- Des muscles labiaux qui provoquent une incompétence labiale, notamment une malocclusion buccale (**Toroprax**) entretenant la protrusion linguale (**Protrusionlg**).

- Des muscles vélaires qui entraînent un nasonnement (**Tphona**) avec une déperdition nasale.

- Des muscles du complexe labio-jugo-lingual qui induisent un mauvais équilibre dentaire (**Adent**) et parfois un bavage (**Bavage**).

- Des muscles de l'œil qui provoquent un nystagmus (**Tvisuo**), un mauvais balayage visuel, des difficultés à fixer le regard ainsi qu'un retard de contact oculaire. Cela a de nombreuses répercussions sur la communication, le développement de l'articulation et du langage (**Tcom**, **Tlgge**, **Tarti**).

- Des muscles périnéaux qui donnent à long terme un déficit sphinctérien, surtout chez les femmes.

Selon Luras ¹²(p.27), l'hypotonie entraîne des retards d'acquisition de la tenue de la tête, de la station assise et de la marche (**Tpsymot**). L'hyperlaxité ligamentaire entraîne un retard des acquisitions motrices (**Tpsymot**).

Pour résumer, l'hypotonie musculaire associée à une hyperlaxité ligamentaire induit des *troubles de la déglutition* (**Tdeglu**), des *troubles de la phonation* (**Tphona**), des *troubles oropraxiques* (**Toroprax**), des *anomalies dentaires* (**Adent**), des *troubles visuels* (**Tvisuo**), des *troubles psychomoteurs* (**Tpsymot**), un *déficit esthétique* (**Esthet**).

¹² *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Editions Nathan Université, 2001, (176 p.)

L'objectivation :

L'hypotonie fait partie des éléments toujours présents du syndrome de Down. Cependant, nous pouvons tenter d'obtenir des renseignements quantitatifs, sur le degré d'importance ou de retentissement de ce trouble en prenant l'avis du médecin ou du kinésithérapeute du patient. Nous pouvons par ailleurs observer certaines choses lors de l'entretien : attitude avachie, langue sortant de la cavité buccale, ...

1.2. Les troubles cérébelleux (Tcerebl) et troubles des rythmes (Trythm) :

La personne porteuse de trisomie 21 rencontre des difficultés à reproduire des structures rythmiques, tant sur le plan visuel qu'auditif ou moteur.

Selon Cuilleret ¹³(p.27), ces troubles sont toujours présents et ont un impact dans beaucoup de domaines. Les rythmes appelés « archaïques » sont le plus souvent atteints, cela comprend :

- des troubles des réponses de la commande motrice qui sont tardives et mal rythmées.
- des troubles des biorythmes (c'est à dire chronobiologie différente) provoquant des *troubles du sommeil (Tsommeil)* et des *troubles alimentaires (Taliment)* ayant des répercussions sociales. Les biorythmes étant les premiers repères temporels de l'enfant, leur dysfonctionnement peut engendrer un trouble de la structuration temporelle, compris dans les troubles temporo-spatiaux (**TtempSpat**).
- des troubles du rythme de contractibilité des muscles longs provoquant des troubles des rythmes respiratoires (**Tpsymot**) ayant des conséquences sur le rythme de la parole (**Tparole**).
- Troubles des rythmes de la parole (**Tparole**) ; Cette difficulté influe sur les prises de parole interactives, sur la présence de parole explosive ou mal rythmée chez certains, allant jusqu'au pseudo bégaiement pouvant altérer fortement l'intelligibilité.

Les troubles cérébelleux entraînent des troubles de l'équilibre en général (*Tequilib*) mais aussi une difficulté à coordonner les mouvements (**Tpsymot**), particulièrement lorsqu'il s'agit de mouvements précis.

¹³ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

L'objectivation :

Il nous est possible d'effectuer quelques tests rapides de reproduction de rythmes (test de Mira Stambak par exemple), sachant que la réalisation des épreuves fait également appel à d'autres capacités : la capacité d'appréhension perceptive, la fixation par la mémoire et l'intervention motrice permettant la reproduction.

Concernant les biorythmes, l'entretien permet de recueillir un certain nombre d'indices concernant le sommeil et l'alimentation : se couche-t-il toujours à la même heure ? Quelle est la qualité du sommeil ? Se réveille-t-il plusieurs fois par nuit ? Mange-t-il à des horaires réguliers ? Quelle quantité ?

Nous pouvons observer le rythme de la parole, le débit : est-il rapide ? Nuit-il à l'intelligibilité ?

Enfin nous pouvons demander l'avis du psychomotricien si un bilan a été effectué auparavant.

1.3. Les troubles neurologiques (Tneuro):

Certaines particularités neurologiques sont liées à la trisomie 21 et ont des retentissements dans d'autres domaines, sur d'autres troubles et nous devons en connaître l'origine.

La conduction neuronale :

Lors du congrès national « Neuropsychologie et Comportement de la Personne Trisomique 21 » du 19 avril 2008, le Dr. Patrice Gardes (Consultation spécialisée dans la Trisomie 21, Clinique Beau-Soleil de Montpellier) rappelle quelques spécificités neurologiques déterminantes pour mieux comprendre la problématique induite par la Trisomie 21 :

o Il existe une hypocellularité cérébrale diffuse

Le déficit neuronal est :

- d'intensité et de topographie variable d'un individu à l'autre, ce qui implique une très grande diversité lésionnelle.
- évolutif, plus particulièrement dans les premiers mois de la vie par déficit du turn over cellulaire avec diminution de la masse cérébrale.

o On observe également une diminution quantitative

- des neurotransmetteurs et de la densité synaptique avec altération de l'arbre dendritique
- du potentiel de dépolarisation
- des liaisons entre zones frontales et pariétales
- des vitesses de conduction nerveuse avec diminution de calibre des fibres (gain de myéline) induisant des augmentations substantielles des temps de latence (transmission et traitement de l'information).

Les principales localisations de ces particularités sont :

- le cortex cérébral (moteur, sensitif et intégratif)
- les aires associatives (neurones à axones courts)
- le cervelet et les zones intégratives médullaires
- les zones sensorielles (zones du langage)
- le thalamus et l'hypothalamus

Le Dr. Gardes précise que les effets pervers neurologiques d'origine génétique liés au chromosome surnuméraire ne sont pas fixés dans le temps. Ils évoluent avec l'âge et peuvent entraîner une perte d'efficacité cérébrale et des problèmes de pérennité des acquis. Il est donc indispensable de poursuivre les stimulations tout au long de la vie du sujet.

Le ralentissement de la transmission des informations et de leur traitement peut être à l'origine de certains troubles du rythme (**Trythm**), du temps de latence (**Tpslatence**) et de difficultés d'adaptation sociale pour certaines situations.

Le retard de la maturation corticale :

Chez le sujet ordinaire, la maturation corticale se termine aux environs de la 16^{ème} année, chez le sujet atteint de trisomie, celle-ci semble se poursuivre jusqu'aux environs de 23 ans. Cette évolution lente et prolongée de la maturation corticale va entraîner des retards, notamment au niveau de la psychomotricité (**Tpsymot**), de la parole (**Tparole**) et du langage (**Tlgge**). Pour simplifier la représentation graphique nous avons choisi de regrouper les retards sous le terme de « troubles ».

Ces particularités neurologiques expliquent certainement en partie le problème de non réaction à la douleur. On a longtemps pensé que les personnes porteuses de trisomie présentaient une insensibilité à la douleur du fait du peu de manifestations, nous avons tort. Il semble s'agir d'un déficit non pas perceptif mais d'intégration cérébrale du stimulus. Les particularités décrites précédemment perturbent l'analyse du stimulus par le cerveau et gêne sa localisation. Associé aux difficultés d'expression, la personne trisomique ressent le stimulus mais n'est pas en mesure d'indiquer la présence et la localisation de la douleur (**Douleur**).

Cela peut entraîner une multitude de symptômes, au sens psychanalytique du terme, dont nous devons rechercher l'origine afin de les faire disparaître.

1.4. Les troubles du sommeil (Tsommeil) :

Ces troubles sont dus le plus souvent à des apnées obstructives ou à des apnées centrales. Le bruxisme¹⁴ est un élément fréquemment retrouvé chez ces enfants du fait de l'instabilité mandibulaire due à l'hyperlaxité ligamentaire, le stress pouvant aggraver ce trouble en créant des contractions supplémentaires.

Les conséquences indirectes de ces troubles du sommeil sont parfois des troubles du comportement (**Tcomp**), une fatigabilité, un déficit attentionnel (**Dattent**) et des douleurs dans l'articulation temporo-mandibulaire.

L'objectivation :

L'entretien nous renseignera sur ces points. Nous pouvons par ailleurs observer des signes de fatigue physiques tels que des cernes, des troubles de la vigilance, contractions mandibulaires...

1.5. L'épilepsie:

La trisomie 21 comporte un risque accru de convulsions occasionnelles et d'épilepsie.

Chez le tout petit, selon Cuilleret ¹⁵(p.39), le syndrome de West¹⁶ est la forme la plus fréquente et la plus grave qui peut se révéler dès la première année de vie. Cependant, des études montrent que le syndrome de West affecte les patients porteurs de trisomie 21 avec beaucoup moins de sévérité que chez les patients sans aberration chromosomique et la réponse à la médication est meilleure.

Il existe d'autres formes d'épilepsies réflexes représentant environ 10% dans cette population.

L'épilepsie perturbe de manière importante tous les apprentissages (**Dintellect**).

2-Le morphotype :

(en vert foncé sur le graphe)

La notion de "morphotype" est définie par les caractéristiques physiques (phénotypiques) qui reflètent l'apparence (morphologie) d'un individu.

¹⁴ Bruxisme : action inconsciente de frottement ou de serrement des dents l'une contre l'autre, intervenant de façon nocturne et/ou diurne.

¹⁵ Trisomie et handicaps génétiques associés. 5^e édition, Masson (438 p.)

¹⁶ Syndrome de West : forme rare d'épilepsie chez le nourrisson. Il s'accompagne d'un ralentissement du développement de l'enfant, voire d'une régression.

Le morphotype des personnes atteintes de trisomie 21, qui leur avait valu autrefois d'être baptisés « mongoliens », n'est pas immuable. Lié pour une très grande part aux troubles du tonus musculaire, il peut être considérablement amélioré par une prise en charge adaptée.

2.1. Le visage mongoloïde (Faciès) :

- Visage arrondi et d'aspect aplati.
- Microcéphalie.
- Nuque plate.
- Cou court.
- Fontanelles antérieure et postérieure plus grandes avec fermeture plus tardive.
- Epicanthus.
- Yeux et fentes palpébrales confèrent au visage un aspect pseudo-asiatique.
- Fentes palpébrales obliques en haut et vers l'extérieur.
- Tâches de Brushfield.
- Nez court avec racine élargie.
- Oreilles plus petites, parfois hyper plissées.
- Bouche petite et lèvres un peu épaisses.
- Le petit maxillaire supérieur entraîne une dysadaptation linguale (**Toroprax**) entraînant des *troubles de l'articulation (Tarti)*.
- Les petites fosses nasales entraînent une respiration buccale (**Tventi**) provoquant une absence d'occlusion buccale et des lèvres desséchées.
- Hypoplasie de l'étage moyen de la face.
- Le prognathisme mandibulaire favorise les *troubles de la mastication (Tmasti)* et les *troubles de la déglutition (Tdeglu)*.
- Langue peu tonique, souvent en protrusion entraînant des *troubles de l'articulation (Tarti)*.
- Langue fissurée et plicaturée.
- Cavum dystrophie entraînant des troubles de la respiration (**Tventi**).
- Palais voûté.

L'objectivation :

Celle-ci est effectuée par le pédiatre ou l'obstétricien à la naissance. Ce faciès particulier oriente le diagnostic à l'accouchement si celui-ci n'a pas été fait auparavant.

2.2. Agénésie et anomalies dentaires (Adent) :

Les personnes trisomiques ont une denture ainsi qu'une dentition présentant des anomalies de nombre, de structure, d'éruption et de position (souvent agénésie¹⁷).

L'hypotonie des muscles bucco-faciaux engendre un mauvais équilibre dentaire au niveau de l'éruption et de la position (déficit du rôle de la langue et des lèvres).

Ces troubles portant sur l'équilibre dentaire entraînent des *troubles de l'articulation* (**Tarti**), de *la deglutition* (**Tdeglu**) et de *la mastication* (**Tmasti**). Ils favorisent également les *troubles oropraxiques* (**Toroprax**) et une interposition linguale (**Protrusionlg**).

L'objectivation :

Nous pouvons demander l'avis d'un orthodontiste si nécessaire, car notre collaboration dans ce domaine est primordiale.

2.3. Les spécificités morphologiques:

- Le thorax est habituellement normal mais peut présenter une déformation quand il y a une cardiopathie (**Torganiques**).
- L'abdomen volumineux est dû à l'hypotonie (**Hypotonie**) et entraîne une hernie ombilicale.
- Les mains sont trapues avec doigts courts (surtout pouce et auriculaire).
- Un seul pli palmaire (le plus souvent bilatéral).
- Les pieds sont courts et trapus, avec l'existence d'un espace élargi entre le premier et le deuxième orteil.

Ils sont souvent plats dus à l'hypotonie (**Hypotonie**) et à l'hyperlaxité ligamentaire.

- La petite taille, selon Cuilleret ¹⁸(p.27) dans la symptomatologie habituelle de la trisomie, est donnée comme une constante. Les causes sont multiples et encore mal expliquées.

Le déficit esthétique (Esthet):

Ces spécificités d'apparence, qu'il s'agisse du visage ou du corps particulier ont amené la société à stigmatiser les personnes atteintes de trisomie 21 durant des décennies. Même si aujourd'hui, nous faisons tout notre possible pour intégrer ces personnes à la société, ces différences physiques constituent toujours un déficit esthétique (**Esthet**), marque d'une différence.

¹⁷ Agénésie : absence de formation d'un organe lors de l'embryogénèse.

¹⁸ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

L'objectivation :

Tout comme pour le faciès, les particularités morphologiques sont objectivées par le médecin, le pédiatre ou l'obstétricien lors du diagnostic.

3-Au niveau perceptif :

(en orange sur le graphe)

Nous recevons le monde par nos récepteurs comme la peau, l'oeil, la langue, l'oreille, le nez, les récepteurs au milieu des capsules articulaires, du périoste et des tendons.

Selon Cuilleret ¹⁹(p.24), les troubles sensoriels chez l'enfant trisomique sont constants. Tous les organes des sens sont atteints, non dans leur périphérie mais dans la perception au niveau central que l'enfant peut avoir des messages reçus.

Les cinq sens étant touchés, cela entraîne en particulier des dysfonctionnements de la mise en place du système cognitif chez le bébé atteint de trisomie.

3.1. Les troubles auditifs (Taudio) :

Il existe 2 types d'atteintes : surdité de transmission (95% des cas) ou surdité de perception (5% des cas).

Selon Luras ²⁰(p.32-33), les troubles auditifs sont fréquents, entraînant des difficultés dans l'acquisition du langage (**Tlgge**), un risque d'aggravation de l'isolement de l'enfant et de perturber parfois gravement son développement psychologique (**Tpsy**). Nous pouvons penser que si le trouble n'est pas détecté de façon précoce, les *troubles de communication* (**Tcom**) entre l'enfant et ses interlocuteurs entraînent des *troubles du comportement* (**Tcomp**).

Selon Cuilleret ²¹(p.24-25), les surdités de perception sont relativement rares mais plus d'un enfant sur deux sera porteur d'un trouble auditif mineur, qui est la conséquence des épisodes rhinopharyngés multiples. Ce trouble auditif engendre des difficultés dans l'élaboration du langage (**Tlgge**), un trouble des écoutes (rétrécissement du champ auditif sur les sons aigus) qui gênera la

¹⁹ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

²⁰ *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Editions Nathan Université (176 p.)

²¹ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

compréhension (*Tcomphs*), et des difficultés de mise en place du système phonatoire (**Tparole**), de transcription des messages perceptifs, de la mise en place des phonèmes conversationnels.

Une hypoacousie gêne certaines discriminations fines, notamment les contrastes consonantiques, ce qui favorise des *troubles de l'articulation* (**Tarti**).

Les troubles auditifs entraînent également des difficultés d'attention (**Dattent**) et peuvent générer des *temps de latence* (**Tpslatence**). Ces troubles perceptifs peuvent aussi être responsables d'une modification de la qualité de la voix (**Tphona**).

Le déficit auditif perturbant de nombreux domaines langagiers et intellectuels, cela ne fait qu'aggraver le *déficit intellectuel* (**Dintellect**).

L'objectivation :

Un bilan oto-rhino-laryngologique doit être effectué régulièrement pour détecter et répondre le plus rapidement possible aux éventuels troubles auditifs.

3.2. Les troubles visuels (Tvisuo) :

Les troubles visuels peuvent provenir de malformations oculaires : cataracte congénitale (3 à 4 % des cas), strabisme (fréquent), astigmatisme, nystagmus et myopie.

Les anomalies oculaires dans la trisomie 21 sont quasi-constantes mais aucune n'est pathognomonique²². En effet, elles portent sur les annexes, contribuant au syndrome dysmorphique, et sur le globe oculaire.

Parmi les anomalies palpébrales, la blépharite est très fréquente et classique, due à une sensibilité particulière aux infections.

Selon Cuilleret ²³(p.24), les troubles oculomoteurs entraînent des difficultés dans la mise en place des points de repérage efficaces du regard impliquant une gêne dans l'exploration de son environnement, dans l'acquisition temporo-spatiale (**TtempSpat**), dans l'apprentissage du graphisme (**Tgraph**) et dans ses interactions déictiques (bases de la communication) (**Tcom**).

Ces dysfonctionnements du regard entraînent des difficultés de l'attention conjointe, nécessaire aux apprentissages.

De plus, l'hypotonie des muscles de l'œil provoque un balayage droite-gauche plus lent, des difficultés à fixer son regard (souvent porteurs de nystagmus temporaires, déclenchés par la non-stabilité des muscles de l'œil).

²² Pathognomonique : se dit d'un signe clinique où d'un symptôme quand il est caractéristique d'une seule maladie donnée et qui permet d'en établir le diagnostic certain.

²³ *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Editions Nathan Université (176 p.)

L'ensemble de ces troubles visuels vont avoir des conséquences sur l'acquisition de la lecture, du langage (**Tlgge**), ainsi que sur le développement psychomoteur (**Tpsymot**), cognitif (**Dintellect**) et du schéma corporel (*Tschcorp*),

L'objectivation :

Si cela n'a pas été effectué, nous devons demander un bilan ophtalmologique afin de limiter les conséquences de ces troubles visuels.

3.3. Les troubles gustatifs et olfactifs:

Selon Cuilleret ²⁴(p.26), l'étude de ces troubles par l'équipe du Pr. Gittelman montre que les papilles gustatives chez l'enfant atteint de trisomie 21 sont différemment réparties sur la langue par rapport à celles des autres enfants. En effet, elles sont situées à la périphérie et à la partie centrale médiane de la langue, ce qui demande davantage de vigilance lorsqu'une intervention chirurgicale sur la langue est envisagée.

L'odorat est atténué et doit être éduqué au moins pour mettre en place les signes prédictifs du danger et pour adapter les comportements sociologiques (ce qui sent bon, mauvais...) (**Dsocial**).

L'ensemble des perceptions sensorielles est perturbé et nécessite une prise en charge précoce afin de permettre à l'enfant porteur de trisomie 21 un développement cognitif aussi harmonieux que possible.

3.4. Les troubles des ressentis (Tressent):

Les troubles perceptifs évoqués perturbent l'encodage des ressentis. Les perceptions, ressentis de la personne atteinte de trisomie ne coïncident pas avec ceux de la personne ordinaire. Cela nous oblige à faire un travail de stimulation au niveau de ces récepteurs de façon à les normaliser, les corriger.

Dans cette optique les systèmes sensoriels (en particulier le système vestibulaire, tactile et proprioceptif) jouent un rôle prépondérant en ce qui concerne la capacité que possède le système nerveux central de sélectionner et d'organiser les informations sensorielles. L'intégration sensorielle est un processus neurologique qui permet le développement de l'interaction des différentes parties du corps entre elles, et, entre le corps et l'environnement.

²⁴ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

Ce dérèglement des ressentis en général a de multiples conséquences du fait de l'importance de ceux-ci dans la construction du système cognitif.

Il en découle :

- Un *trouble du schéma corporel (Tschcorp)*. Si l'analyse des informations proprioceptives est perturbée, l'enfant ne peut avoir une conception convenable des différentes parties de son corps et de l'unité qu'elles forment.
- Un *trouble de la structuration temporelle (Tstructemp)* puisque la notion de temps vécu est perturbée, d'où la difficulté à comprendre la notion de durée.
- Une perturbation des capacités de raisonnement (*Traison*) par absence de lien logique.
- Un appauvrissement de l'efficacité intellectuelle globale (**Dintellect**) en l'absence de prise en charge.

4-Au niveau physiologique :

(en violet sur le graphe)

Nous avons réuni les maladies et dysfonctionnements présents dans la trisomie 21 qui demandent un suivi médical particulier.

4.1. Les troubles organiques (Torganiques) :

-Cardiopathies :

Les malformations cardiaques essentiellement rencontrées dans la trisomie 21 sont :

- Canal atrio-ventriculaire complet (40 à 50% des cas).
- Communication inter-ventriculaire (30% des cas).
- Tétralogie de Fallot (10% des cas).
- Canal artériel isolé associé (5% des cas).

Les malformations cardiaques entraînent une hypertension pulmonaire.

Selon Cuilleret ²⁵(p.38-39), les cardiopathies ont une place prépondérante et particulière. Leur fréquence concerne plus d'un enfant sur deux, et engendre un handicap important.

-Maladies de l'appareil urinaire :

Elles sont fréquentes et invalidantes. Elles provoquent de l'inconfort et des *douleurs (Douleurs)*.

Il peut s'agir de lithiase urinaire, de crise de pyélonéphrite ou d'incontinence urinaire à l'effort.

²⁵ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

Selon Lauras ²⁶(p.31), une dilatation des calices, des bassinets et des uretères est fréquemment observée.

-Les malformations digestives (10% des cas) :

Elles se présentent sous forme d'atrésie oesophagienne, de sténose de l'estomac, d'atrésie duodénum, d'anomalies des fibres nerveuses au niveau du colon et du gros intestin (maladie de Hirschsprung) ou d'imperforation anale.

L'atrésie de l'œsophage favorise les *fausses routes* (**FR**) et les *troubles de l'alimentation* (**Taliment**). La sténose de l'estomac entraîne des difficultés dans le passage des aliments vers l'intestin et des vomissements.

-Troubles orthopédiques :

Ces problèmes apparaissent principalement suite au surpoids dû à l'obésité. Associés aux troubles des membres inférieurs (pieds plats), ils vont avoir des conséquences sur la marche et la stabilité de l'individu.

-Troubles intestinaux :

Ces troubles sont dus à l'hypotonie des muscles dorsaux et abdominaux.

-Hernie ombilicale :

L'abdomen volumineux suite à l'hypotonie favorise les hernies ombilicales.

4.2. Les troubles endocriniens (Tendo) :

-Trouble des fonctions rénales :

En augmentant les quantités d'eau entre les repas, ces troubles des fonctions rénales, autrefois quasi-constants, ont pratiquement disparu.

Cela étant, un trouble rénal entraîne un manque d'attention et de vigilance (**Dattent**) qui provoque des perturbations sur les apprentissages et les interactions sociales (**Dsocial**), des problèmes cutanés, des maladies intercurrentes O.R.L. (**InfecORL**) ainsi que des *troubles digestifs* fonctionnels (**Tdigest**).

-Troubles thyroïdiens:

Les troubles de fonctionnement de la thyroïde sont plus fréquents chez les enfants trisomiques que dans la population générale.

²⁶ *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Editions Nathan Université (176 p.)

L'hypo-thyroïdie survient chez une personne trisomique sur 140. Les signes cliniques de l'hypo-thyroïdie sont essentiellement : la prise de poids rapide (**Obésité**), l'arrêt de la croissance (**Corps**), et une stagnation psychomotrice (**Tpsymot**).

Selon Lauras ²⁷(p.33), les hormones thyroïdiennes jouent un rôle important et leur diminution entraîne un retard de maturation osseuse, un retard de croissance, une *hypotonie* (**Hypotonie**) et un déficit des capacités intellectuelles (**Dintellect**).

Cela implique un dosage (tous les 1 ou 2 ans) de ces hormones afin de ne pas laisser passer un déficit pouvant aggraver le retard statural et le retard du développement psychomoteur (**Tpsymot**).

4.3. Les troubles métaboliques (Tmeta) :

-Dysfonction de l'absorption des oligo-éléments :

Selon Cuilleret ²⁸(p.32), des études montrent des dysfonctionnements des oligo-éléments : fer, zinc-iode, sélénium. De plus, la capacité de la cellule trisomique à absorber les molécules de synthèse n'est pas connue, ni sa capacité à se protéger d'effets secondaires éventuels.

-Obésité (Obésité):

Ce surpoids fréquent peut être lié aux difficultés de mastication (ils avalent tout rond le bolus alimentaire), ou tout simplement aux difficultés psychologiques qui engendrent une sorte de compensation par le grignotage. Il faut noter également que les personnes porteuses de trisomie 21 n'ont pas la sensation de satiété ou celle-ci arrive plus tardivement que chez les autres personnes, ce qui les amène à manger de plus grosses quantités.

L'éducation permet bien souvent d'empêcher ou de réguler cette tendance au surpoids ; la recette est la même que pour toute autre personne : manger équilibrer, des quantités raisonnables et faire de l'exercice.

Il s'agit d'un trouble constant, entraînant des problèmes orthopédiques qui retentiront sur l'équilibre et la statique, des troubles hépato-pancréatiques, des *troubles psychologiques* (**Tpsy**) et du diabète (30% des plus de 25 ans).

-Problème de régulation de la glycémie :

Chez la personne atteinte de trisomie 21, la régulation de la glycémie n'est pas assurée (foie et pancréas) ou l'est de façon non-stable ou partielle. C'est un trouble constant provoquant des variations de glycémie (hypo et/ou hyperglycémie).

²⁷ *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Editions Nathan Université (176 p.)

²⁸ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

Dans le cas d'hypoglycémie, l'enfant ressent un malaise qui lui est difficile d'exprimer. Le besoin de nourriture n'est pas toujours présent à ce moment-là. Le comportement en est modifié avec une labilité de l'attention (**Dattent**), une instabilité ou une somnolence, une diminution des contrôles.

Dans le cas d'hyperglycémie, *il y a* stockage des sucres sous forme de graisses (risque secondaire d'obésité), des *troubles digestifs* (**Tdigest**), une somnolence ou une instabilité.

A long terme, il existe une fréquence anormale de diabète chez l'adulte atteint de trisomie.

- Intolérance au gluten :

C'est un trouble relativement fréquent présentant un retentissement social important. Cela marque une différence de plus puisque ces enfants ne peuvent pas manger le même menu que leurs camarades à la cantine et cela demande une vigilance supplémentaire de la part des parents.

- Diabète :

Les personnes trisomiques ont un diabète de type 2 dû, le plus souvent, à leurs problèmes de poids.

Le diabète est fréquent (environ 30% des adultes de plus de 25 ans). C'est une maladie très invalidante qui se surajoute.

Les pathologies liées au diabète se développent comme chez le sujet ordinaire mais elles se conjuguent également avec l'ensemble des difficultés déjà rencontrées et viennent les aggraver considérablement.

- Troubles hématologiques:

Selon Cuilleret ²⁹(p.33-34), les troubles hématologiques sont souvent négligés dans leur aspect préventif.

La formule sanguine est relativement différente chez la personne atteinte de trisomie. La différence est essentiellement plaquettaire.

Le risque de leucémie transitoire néonatale est 30 fois plus élevé que dans la population normale. Heureusement, il s'agit d'une affection sans grandes conséquences, se résorbant d'elle-même dans les trois mois, mais dont 20% récidive avant quatre ans.

Nota Bene : les cancers sont moins fréquents chez la personne trisomique, mis à part le cancer des ovaires ou des testicules dont le risque est multiplié par dix par rapport à une personne non porteuse de trisomie.

- Avitaminoses :

Les avitaminoses se retrouvent de façon constante mais variable chez tous les sujets atteints de trisomie 21.

²⁹ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

Leurs conséquences les plus évidentes sont des pathologies de la peau: sècheresse cutanée, dartres fréquentes avec parfois des crevasses, possibilités d'atteintes eczémateuses en cas d'absence de traitement.

L'objectivation :

Les troubles physiologiques (organiques, endocriniens et métaboliques) sont objectivés par les médecins auxquels nous pouvons demander des comptes-rendus de bilans médicaux.

5-L'immunodéficience :

(en jaune sur le graphe)

Un déficit de facteurs de défenses immunitaires de l'organisme entraîne une augmentation des infections diversement localisées.

5.1. Infections O.R.L (InfecORL) :

-Otites (plus d'1 enfant sur 2) :

La faible défense contre les infections, l'*hypotonie* musculaire du voile du palais qui favorise l'absence d'aération et de drainage de la caisse du tympan par absence d'ouverture de la trompe d'Eustache, favorise la mise en place fréquente d'otites.

L'otite moyenne aiguë ou séromuqueuse est fréquemment responsable d'une hypoacousie (**Taudio**) légère à moyenne. Cette hypoacousie nécessite une plus grande attention vis-à-vis de la parole. L'attention labile (**Dattent**) présente chez les enfants trisomiques va induire des difficultés d'entrée dans le langage (**Tlgge**) et des troubles de la parole (**Tparole**).

-Rhinopharyngites (anormalement fréquentes jusqu'à 7 ans).

-Laryngites (plus fréquentes chez les femmes).

-Les obstructions nasales provoquent des *troubles de la ventilation* (**Tventi**) ainsi que des troubles olfactifs et gustatifs.

L'objectivation :

En cas de doute, face à un patient très encombré ou présentant un déficit auditif, nous demandons un bilan O.R.L.

5.2. Infections pulmonaires (Infecpulm):

-Bronchiolites.

-Pneumopathies.

Ces infections vont avoir des conséquences, principalement, sur la respiration (**Tventi**).

L'objectivation :

Si nous remarquons une gêne respiratoire, nous pouvons en informer le médecin qui objectivera ou non une infection pulmonaire par un examen tel qu'une radiographie pulmonaire.

5.3. Infections dentaires (Infecdent) :

Les parodontites et caries proviennent de l'immunodéficience et des problèmes d'alimentation, et entraînent des douleurs (**Douleurs**) ainsi que des comportements alimentaires différents (**Taliment**), une mauvaise haleine et un édentement.

Les douleurs provoquent des difficultés dans la cognition (**Dintellect**) et dans la communication (**Tcom**).

L'objectivation :

Ces infections sont objectivées lors d'une visite chez le dentiste.

5.4. Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses (Amygd) :

Les amygdales ne fonctionnent pas tout à fait de la même manière chez les personnes trisomiques. Leur rôle décroît rapidement, elles s'infectent plus vite, ce qui entraîne une augmentation du nombre de la gravité des infections, et deviennent inefficaces vers 3-4 ans.

La plupart du temps, ces amygdales sont et restent grosses ; cela rend inefficaces les différents traitements oropraxiques, poussant continuellement la langue hors de la bouche (**Protrusionlg**), et empêchant son rôle fonctionnel tant dans l'articulation (**Tarti**) que la déglutition (**Tdeglu**).

Les amygdales volumineuses entraînent des apnées du sommeil (**Tsommeil**) et des troubles de la ventilation (**Tventi**) puisqu'elles gênent le passage de l'air par le nez.

Selon les travaux du professeur Disant, les grosses amygdales induisent progressivement des *troubles oropraxiques* (**Toroprax**) et maxillo-faciaux importants, en particulier une prognathie ultérieure qui se

traduira par un préjudice esthétique (**Esthet**) évident et par des *troubles de la mastication* (**Tmasti**), de la *déglutition* (**Tdeglu**) ainsi que des *troubles digestifs* (**Tdigest**) graves.

Tant pour éviter les problèmes ORL que pour limiter les troubles maxillo-faciaux, ces grosses amygdales sont enlevées chez l'enfant atteint de trisomie dès qu'elles sont diagnostiquées.

L'objectivation :

La taille anormale des végétations adénoïdes ou des amygdales peut être détectée lors d'un bilan O.R.L.

6-Au niveau oropraxique :

(en bleu foncé sur le graphe)

Selon Cuilleret ³⁰(p.361), les praxies réfèrent à la coordination volontaire des mouvements orientés par un but. La praxie concerne le projet du geste et s'ancre dans une finalité. Dans le cas de la trisomie 21, les *troubles oropraxiques* (**Toroprax**) sont consécutifs de problèmes morphotypiques et phénotypiques entraînant des hypotonies (Hypotonie) et des dysmorphies (**Faciès**).

Chez l'enfant trisomique, le tonus des muscles de la langue, du cou et de la face est déprimé et les pressions qui s'expriment sur le massif facial sont insuffisantes pour permettre une croissance normale du maxillaire supérieur. Ainsi, par le jeu des interactions entre la forme et la fonction, l'hypotonie qui s'exerce sur des structures maxillaires limite le développement orofacial, et en retour les fonctions orales sont compromises.

6.1. Les troubles oropraxiques (Toroprax) :

-L'*hypotonie* linguale (**Hypotonie**) favorise une malposition linguale (et vice-versa) ayant des répercussions sur l'articulation (**Tarti**).

-La dysmorphose dento-faciale (**Faciès**) engendre une dyskinésie³¹, laquelle favorise la *protrusion linguale* (**Protrusionlg**), le bruxisme (**Tsommeil**) ainsi qu'une non-concordance de la mâchoire qui implique des *troubles de la déglutition* (**Tdeglu**).

³¹ Dyskinésie : toute perturbation des mouvements ou de la motivité d'un organe, quelle qu'en soit la cause : incoordination, spasme, etc...

Les difficultés motrices bucco-faciales se manifestent par des problèmes dans l'exécution des mouvements rapides, par un mauvais enchaînement de ces mouvements et une mauvaise précision du geste. Toutes ces perturbations engendrent des troubles de l'articulation (**Tarti**) et de la parole (**Tparole**).

De plus, des troubles des mouvements de la face entraînent des difficultés pour souffler, renifler, grimacer et communiquer (**Tcom**). Outre les troubles fonctionnels et somatiques, cela entraîne des *troubles psychologiques* (**Tpsy**). En effet, selon Cuilleret ³²(p.365), bien souffler, c'est aussi bien souffler ses bougies d'anniversaire. Bien renifler permet de sentir les odeurs de la bonne soupe mais aussi les odeurs de brûlé. Et grimacer, c'est pouvoir utiliser des mimiques faciales utiles à la communication non-verbale (**Tcom**).

L'objectivation :

Un bilan d'évaluation des troubles oropraxiques de la personne atteinte de trisomie a été mis au point et soumis au Copyright en 2006.

6.2. Les troubles de l'articulation (Tarti) :

Les troubles de l'articulation sont la résultante des troubles perceptifs, neuromoteurs, oropraxiques et hypotoniques rencontrés dans la symptomatologie. Ces troubles engendrent des perturbations au niveau des phonèmes principalement constrictifs (conscience phonologique) ainsi qu'une lenteur et un retard d'apparition des différents phonèmes (**Tparole**) dus à des problèmes d'écoute.

-Selon Lambert et Rondal ³³(p.69), les difficultés articulatoires sont fréquentes, se rencontrent surtout sur les consonnes et notamment les constrictives. Ces difficultés sont dues à des malformations des structures orales : un aplatissement des angles de la mandibule, une hypoplasie maxillaire déterminant un prognathisme (c'est à dire un allongement en avant des mâchoires), un alignement anormal de la dentition, un palais voûté, une taille et un volume inférieur de la cavité buccale responsable de l'apparente largeur excessive de la langue, une anormalité des muscles du palais. Ces faits anatomiques peuvent gêner l'articulation normale des consonnes, provoquant ainsi des sigmatismes. De plus, la coordination des mouvements articulatoires est rendue plus difficile chez les personnes trisomiques par l'*hypotonie* (**Hypotonie**) généralisée qui les caractérise.

³² *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

³³ *Le mongolisme*. 2^e édition, Mardaga, Bruxelles, 1979, (214 p.)

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont une difficulté particulière dans la programmation cérébrale des séquences de mouvements et particulièrement de mouvements fins.

Le problème auditif doit aussi être considéré. La moindre perte auditive peut gêner certaines discriminations fines lesquelles entrent dans la guidance auditive de la production de certains contrastes consonantiques (par exemple, le contraste sourd/sonore).

Les *troubles de l'articulation (Tarti)* entraînent des *troubles de la communication (Tcom)* qui se manifestent par des difficultés dans la prise de parole et dans l'intelligibilité. Tous ces problèmes ont des répercussions dans la construction de la personnalité (**Tpsy**).

L'objectivation :

L'orthophoniste effectue un bilan articulatoire afin d'identifier les phonèmes correctement réalisés, les déformations éventuelles, et les phonèmes absents.

6.3. Les troubles de la déglutition (Tdeglu) :

La déglutition est l'acte d'avaler la salive, du liquide ou du solide. Elle est composée, avec la mastication, d'un temps volontaire : le temps buccal. Après le franchissement de l'isthme du gosier, il y a une progression réflexe du bol alimentaire dans le pharynx, puis l'œsophage : ce qui constitue les temps pharyngés et œsophagiens.

Le manque d'efficacité masticatoire (**Tmasti**), l'*hypotonie* linguale et pharyngée (**Hypotonie**) contribuent au mauvais déroulement du temps buccal.

Les troubles de la déglutition génèrent des *fausses routes (FR)*, lesquelles sont des causes de complications broncho-pulmonaires (**Infecpulm**).

N.B. : -Comme tous les phénomènes moteurs, il y a interférence des composantes psychoaffective (T affect).

- les muscles concernés (appartenant à la musculature orofaciale) interviennent aussi dans la mastication, la respiration, la phonation et ont une influence prépondérante dans l'équilibre alvéolaire.

L'objectivation :

L'orthophoniste réalise un bilan de déglutition afin d'observer les difficultés du patients et les stratégies compensatoires mises en place.

6.4. Les troubles de la mastication (Tmasti) :

La mastication est l'action de broyer, avec les dents, les aliments solides dans la bouche, ce qui favorise l'action ultérieure des enzymes digestives. La langue intervient dans ce processus pour replacer les aliments non mastiqués entre les arcades dentaires.

De part le travail musculaire et les forces qu'elle met en jeu, la mastication est un élément essentiel dans la morphogenèse des arcades dentaires et des mâchoires.

C'est une fonction qui entre dans la phase préparatoire du bol alimentaire, première phase du temps buccal de la déglutition.

Une mastication efficace nécessite une fermeture de la cavité buccale or l'hypotonie de la sangle labiojugale (**Hypotonie, Toroprax**), associée à la prognathie mandibulaire favorise une malocclusion buccale.

Les troubles de la mastication entraînent des *troubles de la déglutition (Tdeglu)*, des *troubles digestifs (Tdigest)*, des troubles dans les comportements alimentaires (**Taliment**).

L'objectivation :

Le bilan de déglutition effectué par l'orthophoniste renseigne également sur le temps préparatoire buccal.

6.5. Bavages (Bav) :

Les troubles de la salivation sont caractérisés par un écoulement salivaire hors de la cavité buccale. Chez la personne trisomique, ces bavages ne proviennent pas d'une hypersalivation mais de l'hypotonie du complexe labio-jugal et lingual : l'incompétence labiale, l'exoglossie et la difficulté à déglutir sont des facteurs défavorables à la rétention intrabuccale de la salive.

Cet écoulement antérieur de la salive ne facilite pas la préparation du bolus alimentaire lors de la phase buccale et cela peut avoir des conséquences sur la *mastication (Tmasti)* et la *déglutition (Tdeglu)*.

Par ailleurs, le bavage a toujours des conséquences sur *l'aspect esthétique (Esthet)* de la personne et, à travers le regard des autres, sur l'image de soi.

Il faut savoir qu'aujourd'hui, grâce à la mise en place de l'éducation précoce et de la guidance parentale, le bavage est de plus en plus rarement observé.

L'objectivation :

Le bilan de déglutition nous renseignera sur l'emploi de la salive lors de cet acte. Nous pouvons également observer le patient en situation de repos et en situation de communication : la salive s'écoule-t-elle au repos ? Le patient met-il en place des stratégies pour la garder en bouche ?

6.6. Les troubles de la ventilation (Tventi) :

Nous regroupons ici les difficultés respiratoires liées à un dysfonctionnement (respiration buccale) ou à des difficultés psychomotrices (incoordination des mouvements respiratoires).

Le sous-développement de l'étage moyen de la face, l'encombrement nasal par des mucosités abondantes, les *amygdales et les végétations adénoïdes volumineuses* (**Amygd**) ainsi que la susceptibilité aux *infections ORL* (**InfecORL**) et *pulmonaires* (**Infecpulm**) sont des facteurs favorisant la respiration buccale.

Les troubles de la ventilation affectent les fonctions de succion, d'aspiration (**Toroprax**), de déglutition (**Tdeglu**) et favorisent l'entretien des rhinopharyngites (**InfecORL**).

L'objectivation :

L'observation du patient permet de repérer le type de ventilation qu'il utilise : garde-t-il toujours la bouche ouverte ? Est-il capable de maintenir une occlusion buccale tout en respirant pas le nez ? A-t-il toujours le nez encombré ?

6.7. Les troubles de la succion / aspiration (Toroprax) :

L'aspiration est un acte nécessitant la fermeture des lèvres et la fermeture de l'orifice buccal postérieur chez le nourrisson.

Un trouble de la succion va entraîner des difficultés de mastication (**Tmasti**) au passage de l'alimentation solide.

Nous regroupons ces troubles sous l'appellation des troubles oropraxiques.

6.8. Les troubles de la phonation (Tphona) :

La phonation est l'ensemble des phénomènes volontaires (mouvements respiratoires adaptés à la parole, vibration des cordes vocales, modulations de la voix dans les résonateurs du conduit vocal) entraînant la production des sons du langage articulé.

Les troubles de la phonation rencontrés chez les personnes trisomiques sont de type : modification de la qualité de la voix (aspect explosif de la voix incontrôlé), nasonnement, raucité, aggravation du fondamental laryngé dus à l'hypotonie.

La voix étant considérée comme porteuse d'identité, les troubles phonatoires peuvent contribuer à l'émergence de *troubles psychologiques* (**Tpsy**).

L'objectivation :

L'orthophoniste peut noter ces modifications de la voix pendant l'entretien.

6.9. La protrusion linguale (Protrusionlq) :

Historiquement, elle a souvent été assimilée à une macroglossie, autrement dit une langue au volume anormalement important. Aujourd'hui, cette théorie n'a pas été confirmée, en revanche d'autres causes semblent être à l'origine de cette protrusion linguale.

Chez les personnes porteuses de trisomie 21, la langue a tendance à se positionner hors de la cavité buccale à cause de l'*hypotonie*. Cette protrusion linguale entretenue par la respiration buccale (**Tventi**) va avoir d'importantes conséquences sur l'articulation (**Tarti**), la rétention de la salive (**Bavage**), la déglutition (**Tdeglu**), le maintien de l'équilibre dentaire (**Adent**) et sur les mouvements rapides buccaux (**Toroprax**).

Ici encore, les progrès en matière de prise en charge précoce ont considérablement réduit les cas de protrusion linguale au repos.

L'objectivation :

L'observation permet d'objectiver une position anormale de la langue dans différentes situations : au repos, en expression et en déglutition.

7-Au niveau intellectuel :

(en vert clair sur le graphe)

L'intelligence sous-entend, en partie, l'ensemble des facultés mentales permettant de comprendre les choses ou les faits, de découvrir les relations entre eux. Elle mobilise plusieurs facultés cognitives nécessaires pour mémoriser (apprendre), analyser (comprendre) et communiquer (partager) des informations externes.

7.1. Déficience intellectuelle (Dintellect) :

Selon Dalla Piazza et Dan ³⁴(p.321), elle apparaît précocement et de façon évidente par un éveil cognitif limité dans les jeux pré-symboliques. L'évaluation du potentiel cognitif avec le quotient intellectuel est entravée par les troubles du langage (**Tlgge**) et la motricité (**Tpsymot**). Le quotient

³⁴ *Handicaps et déficiences de l'enfant*. Editions de Boeck, 2001, (502 p.)

intellectuel est le plus souvent inférieur à la norme, avec une moyenne de 55 à l'âge de 6 ans. Certains de ces enfants sont néanmoins capables de progrès considérables et d'une bonne adaptation sociale. L'enfant trisomique évolue très lentement mais longtemps sur le plan cognitif.

Le degré de déficience intellectuelle est établi sur trois niveaux :

- La **déficience mentale légère** (Q.I. compris entre 69 et 50): les personnes concernées peuvent acquérir des aptitudes pratiques et la lecture ainsi que des notions d'arithmétique grâce à une éducation spécialisée. Beaucoup d'adultes seront capables de travailler, de maintenir de bonnes relations sociales, et de s'intégrer à la société.
- La **déficience mentale modérée** (Q.I. compris entre 49 et 30) : elle permet généralement l'accès au langage. Les bases des premiers apprentissages scolaires de lecture et de calcul peuvent être acquises, mais de façon limitée. L'autonomie de ces personnes est restreinte et leurs besoins d'accompagnement sont réels.
- La **déficience mentale grave ou profonde** (Q.I. inférieur à 30) : elle est souvent associée à d'autres handicaps, visuels, auditifs ou moteurs et à des troubles somatiques comme l'épilepsie. Elle ne permet pas, ou de façon très limitée, l'accès au langage. Les troubles du comportement comme l'automutilation sont fréquents et la dépendance massive. La prise en charge est généralement réalisée dans des établissements spécialisés pour polyhandicapés tout au long de la vie.

L'objectivation :

Outre les tests psychométriques et le calcul du Quotient Intellectuel de l'enfant, les troubles suivants sont difficilement objectivables. Nous tentons néanmoins de fournir à l'orthophoniste quelques moyens d'orienter son diagnostic.

-Déficit intellectuel et langage :

Selon P. Oléron³⁵, *"Le fonctionnement intellectuel ne doit pas être enrayé, mais au contraire, se développer dans des conditions psychologiques particulièrement satisfaisantes, pour favoriser simultanément le développement du langage"*.

A ce sujet, Oléron a montré dans ces recherches sur "le langage et le développement mental" que l'acquisition du langage verbal est plus rapide chez les sujets dont le quotient intellectuel est élevé; elle est retardée chez ceux qui présentent le QI le plus faible.

³⁵ Langage et développement mental, édition Pierre Mardaga, Paris, 1978.

Dans les cas d'enfants présentant des déficits graves, la déficience s'accompagne d'une absence de langage verbal. C'est la preuve que son acquisition et son emploi dépendent d'un niveau suffisant de développement intellectuel, se révélant être la condition nécessaire à ceux-ci.

Dans les déficiences intellectuelles moins extrêmes, on peut penser que le langage n'est pas à considérer seulement comme conséquence d'un déficit intellectuel mais qu'il contribue à jouer un rôle dans le niveau des acquisitions cognitives. Selon A. Rondal³⁶ (1985), *"Entraînés à utiliser un codage verbal, les déficients mentaux améliorent leur performances. Ainsi, leur faible niveau de réussite ne résulte pas seulement d'un potentiel intellectuel limité, mais aussi de la difficulté à employer les moyens verbaux qui faciliteraient l'exécution des tâches"*.

On peut donc dire aisément que le développement mental et langagier sont complémentaires puisque les capacités cognitives, suffisamment structurées, rendent possible l'utilisation et la construction des phrases. Mais c'est aussi la reformulation des idées et des phrases, incitées notamment par le feed-back (action verbale en retour de correction et régulation du système d'émission d'origine) qui permettent de mieux les intégrer et d'accéder à un stade cognitif supérieur. C'est ce que l'on appelle le principe d'incorporation qui exige nécessairement l'assimilation du savoir, préalablement acquis, pour aller au delà.

On voit donc le lien intime entre le langage et l'intelligence.

De cette continuité et dépendance entre développement mental et langage, on imagine aisément les difficultés qui s'exposent à l'enfant déficient mental. Il rencontre des obstacles pour s'exprimer verbalement (**Tl**gge, *T*expression, *T*morphosyntax) dus à son handicap intellectuel et, conjointement, il lui est pénible d'explicitier avec des mots, sa pensée et son raisonnement d'action, puisqu'il a des carences langagières.

-Troubles de la représentation mentale: (cause – conséquence)

Les enfants porteurs de trisomie 21 ont des troubles dans la représentation mentale d'une action et de ses effets.

Ils entraînent un défaut d'anticipation favorisant l'inadaptation et un manque de participation active du sujet.

-Défaut de synthèse (*D*synthèse) / Difficulté d'abstraction (*D*abstract) :

L'enfant trisomique 21 a une faible capacité à synthétiser les données reçues de façon analytique. Ce défaut de synthèse engendre des difficultés de généralisation / particularisation. Pour Guillaume : « la

³⁶ Langage et communication chez les handicapés mentaux, édition Pierre Mardaga, Paris, 1985.

capacité qu'a l'esprit humain de particulariser à partir du général et de généraliser à partir du particulier est le fondement de la pensée ».

Cet aller-retour entre généralisation et particularisation est essentiel au bon développement du langage (**Tlgge**) et de la pensée. Ces difficultés de généralisation pourront avoir des répercussions sur le développement de la syntaxe (*Tmorphosyntax*) : c'est un système qui se construit par la généralisation de certaines règles.

La difficulté d'abstraction découle du défaut de synthèse.

Abstraire demande :

- l'analyse isolée des différentes parties d'un tout
- le tri des informations pour dégager le ou les traits communs aux différents éléments
- la synthèse des éléments sélectionnés sous une forme nouvelle, dans un but nouveau

La première étape ne pose aucune difficulté à la personne trisomique, elle est capable d'identifier et de qualifier les différentes composantes d'un élément isolé.

La difficulté survient lors de la deuxième étape : elle nécessite une vision simultanée, globale des différents éléments et cette opération mentale est difficile à acquérir et à maîtriser.

La troisième étape complexifie encore la tâche puisqu'elle a recours à un choix personnel : on peut regrouper les éléments en ne sélectionnant qu'un critère de notre choix. Cette prise de décision est une difficulté supplémentaire pour la personne trisomique dont l'autonomie de pensée est très limitée si elle n'a jamais été travaillée.

Rousseau disait : « Avant l'âge de raison, l'enfant ne reçoit pas des *idées*, mais des *images*. »³⁷, cela illustre le mode de pensée de l'enfant porteur de trisomie : sa pensée s'accroche au concret, sans en abstraire une idée, un concept.

Le défaut de synthèse et les difficultés d'abstraction engendrent une perturbation dans la construction du schéma corporel (*Tschcorp*) car cela demande de considérer chaque partie du corps comme appartenant à une entité.

- Persévération :

Il est difficile pour un enfant porteur de trisomie 21 d'inhiber un geste, une action ou un processus intellectuel. Il existe une tendance à la persévération sur l'action précédente. Ce défaut d'inhibition est renforcé par les difficultés d'analyse perceptive (**Taudio** et **Tvisuo**) de la situation ainsi que par les difficultés à se centrer sur la dimension pertinente du stimulus (**Dattent**).

L'objectivation :

Nous pouvons faire effectuer une tâche, motrice ou langagière, puis changer de consigne et observer si le patient en tient compte ou s'il persévère dans l'exercice précédent.

³⁷ *Emile ou De l'éducation*, éditions Garnier Frères, 1866, p.94, (565p.)

- Perturbation des activités perceptives :

Les enfants trisomiques 21 connaissent une plus grande difficulté à discriminer auditivement (**Taudio**) et visuellement (**Tvisuo**). Ces difficultés d'analyse perceptive entraînent un temps de latence (**Tpslatence**) gestuel et/ou verbal impliquant des perturbations dans les interactions sociales (**Dsocial**). Mais cela a surtout pour conséquence un déficit au niveau cognitif (**Dintellect**), en effet, certains indices perceptifs échappent à l'enfant, ce qui freine les acquisitions cognitives.

L'objectivation :

Ici des épreuves de type lotos sonores, visuels ou tactiles peuvent être utilisées pour tester les capacités de discrimination.

- Troubles du raisonnement (*Traison*):

Les personnes porteuses de trisomie 21 ont un mode de raisonnement par analogie ou évocation. Les étapes du raisonnement sont court-circuitées pour arriver d'emblée au but, par opposition au raisonnement cartésien qui fait appel au mode logique et à la notion de temps. Les notions de successivité, réversibilité et anticipation qui sont les bases du raisonnement cartésien sont difficiles à acquérir pour les personnes atteintes de trisomie 21.

Il existe des difficultés de mise en lien des informations, et la relation cause-conséquence n'est souvent pas maîtrisée chez la personne trisomique.

Il en résulte une conversation apparemment décousue (**Tcom**, *Tpragmat*) alors que le raisonnement est logique mais différent. Ces difficultés de mise en lien des informations reçues peuvent induire des difficultés de compréhension (*Tcomphs*) concernant les énoncés inférentiels ou l'implicite du discours.

De même il en découle des troubles du raisonnement logico-mathématique (*Tlogicomath*). Selon Cuilleret ³⁸(p.169), les acquisitions de la logicomathématique sont souvent difficiles pour l'enfant atteint de trisomie. Ces troubles proviennent de la difficulté à structurer un raisonnement logicomathématique et de la difficulté à comprendre et à saisir le sens (mise en liens) des formulations et des significations du langage mathématique. Les difficultés d'acquisition des structures logicomathématiques sont liées aux difficultés d'assimilation des concepts fondamentaux liés eux-mêmes aux notions de rythme (**Trythm**), de temps vécu (*Tstructemporel*) d'espace (*Tstructspat*) et d'abstraction (*Tabstrac*) qui induisent des difficultés de numérisation et de réalisation opératoire. Ces difficultés conceptuelles ont un retentissement sur l'autonomisation au quotidien. La mise en pratique des mathématiques dans notre quotidien est plus importante que nous le croyons. Nous nous en servons tous les jours et dans de multiples occasions. Comment, faute de compétences mathématiques, gérer son temps et son argent, jongler avec les nombres dans une foule de situations : rendre la monnaie, évaluer et comparer des quantités,...

³⁸ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

Ces troubles du raisonnement ont donc un retentissement social important (**Dsocial**) entraînant des difficultés d'intégration scolaire et professionnelles (**Dintegration**).

- Les difficultés de l'expression émotionnelle :

Dès la petite enfance nous pouvons observer des différences entre les enfants trisomiques et les enfants sans aberration chromosomique concernant l'expression émotionnelle.

Cicchetti et Beeghly³⁹ (1993) montrent que les expressions émotionnelles à la présentation de stimuli incongrus chez des enfants trisomiques de 4 à 24 mois sont plus pauvres et distordues (notamment concernant le rire) et qu'il existe des temps de latence plus longs que chez les enfants ordinaires dans l'expression du sourire, du rire et des émotions négatives telles que la détresse ou les pleurs.

Il existe selon eux des composantes cognitives dans l'expression des émotions, mais aussi physiologiques (régulation du niveau d'éveil) et toniques (l'hypotonie peut rendre compte de l'indifférenciation et de la plus faible quantité des mimiques).

Ces difficultés se retrouvent pour l'expression de la douleur.

7.2. Troubles de l'attention (Dattent):

L'enfant porteur d'une Trisomie 21 présente une attention labile, peu soutenue.

Selon Lambert et Rondal⁴⁰(p.52), il existe des difficultés dans les apprentissages discriminatifs et la résolution de problèmes dus à une lenteur dans l'habituation des réactions d'orientation ; ils ne peuvent de ce fait remobiliser leur capacité d'attention rapidement et la centrer sur d'autres aspects du stimulus, lesquels peuvent être de première importance dans certains apprentissages.

Il existe également une moindre qualité dans leurs réponses et une plus grande fréquence d'erreur là où une analyse plus fine est requise, due à une grande difficulté à inhiber suffisamment longtemps l'émergence motrice de façon à poursuivre une analyse détaillée du stimulus et donc à permettre une réponse plus appropriée.

Les difficultés attentionnelles face à un stimulus entraînent un déficit de la mémoire de travail (**TbMem**). Pour réaliser une tâche mentale notre cerveau utilise de l'énergie attentionnelle qu'il doit contrôler et la répartir selon les besoins. Si cette énergie attentionnelle n'est pas stable, la mémoire de travail devient moins efficace et cela retentit sur les facultés de raisonnement (*Traison*).

³⁹ *Children with Down Syndrome : A developmental perspective*, 2ème ed., Cambridge, University Press, 1993.

⁴⁰ *Le mongolisme*. 2è édition, Mardaga, Bruxelles (214 p.)

Ce déficit attentionnel est également lié à une difficulté de discrimination et d'ajustement de l'attention, soit une difficulté de tri de l'information pour en extraire le stimulus pertinent.

De ces perturbations découle un déficit de l'attention conjointe. Lors d'une interaction c'est la capacité des deux interlocuteurs à pouvoir focaliser leur attention sur un seul et même objet ou événement, afin de pouvoir en parler ensemble. Cette capacité d'attention conjointe est à la base de l'échange verbal et de la communication (**Tcom**).

7.3. Troubles de la mémoire (TbMem) :

La mémoire de reconnaissance est bonne chez les enfants trisomiques 21 mais ils rencontrent une difficulté spécifique en ce qui concerne la sélection et l'organisation des données à mémoriser.

Les troubles de la mémoire se manifestent par un déficit de la mémoire à court terme, qui induit un empan réduit duquel résultent des difficultés dans la compréhension des relations syntaxiques (**Tlgge**, *Tcomprhs*, *Tmorphosyntx*), dans l'imitation et dans la reproduction.

Ils se manifestent aussi par des difficultés de mise en place des stratégies mnémotechniques, qui ont un rôle important dans le traitement et la production du langage (utilisation de phrases courtes le plus souvent).

Selon Dalla Piazza et Dan⁴¹ (p.322), la mémoire de travail auditivo-verbale est déficiente. Les enfants porteurs de trisomie n'utilisent pas ou peu la répétition subvocale pour « rafraîchir » le matériel à retenir. Cela engendre des difficultés pour le raisonnement et la mise en lien des informations, de nombreuses fonctions cognitives sont ainsi altérées (*Traison*, *Tlogicomath*, *Dabstract*, *Dsynthese*).

La mémoire à long terme, de type épisodique, dépend de la longueur de l'empan de la mémoire de travail. Il s'agit d'un lien de causalité au niveau de la forme et de la quantité des mots. Cela ne permet pas de dire que la compréhension sémantique des mots en dépende.

La mémoire visuelle est généralement plus efficace que la mémoire auditive.

L'objectivation :

Nous pouvons utiliser la reproduction différée de figures géométriques (de type Figure de Rey simplifiée) pour tester la mémoire visuelle. En ce qui concerne la mémoire auditive à court terme, un test de répétition de série de chiffres peut être réalisé, cela nous indiquera l'empan mnésique du patient.

⁴¹ *Handicaps et déficiences de l'enfant*. Editions de Boeck (502 p.)

7.4. Troubles temporo-spatiaux (TtempSpat) :

Les notions de temps et d'espace accusent un retard et une incomplétude.

On peut trouver à ces troubles des origines diverses et variées.

La structuration du schéma corporel (*Tschcorp*) découlant du développement psychomoteur (**Tpsymot**), l'organisation des données perceptives (**Taudio**, **Tvisuo**, *Tressent*) et la médiation verbale sont liés à l'apparition de ces troubles temporo-spatiaux.

- Les troubles de la structuration temporelle :

Tout d'abord, nous l'avons vu précédemment, les perturbations atteignant les biorythmes ont un retentissement défavorable sur la structuration et le repérage temporels de l'enfant. Le *trouble des ressentis* (*Tressent*), particulièrement concernant les ressentis temporels, vient perturber la notion de temps vécu, appelé aussi temps psychologique ou opératoire. Ainsi la personne trisomique présente des difficultés à apprécier la notion de durée dans son aspect subjectif.

Les troubles de la structuration temporelle entraînent des difficultés dans de multiples domaines :

- à saisir différents enchaînements des actions et gestes (**Tpsymot**), ce qui perturbe la capacité à organiser les successions sur les plans acoustique et moteur donc favorise les *troubles de la parole* (**Tparole**) avec une perturbation pour l'acquisition de l'ordre des sons, des syllabes, des rythmes de la phrase.
- pour la construction syntaxique (**Tlgge**, *Tmorphosyntax*) qui demande le respect d'un ordre précis.
- pour la structuration du raisonnement cartésien (*Traison*) car la notion de temporalité recouvre la notion de cause-conséquence.
- pour les acquisitions logiques et mathématiques (*Tlogicomath*) qui nécessitent une chronologie du raisonnement.

- Les troubles de la structuration spatiale :

Le premier espace exploré par l'enfant est celui de son propre corps. L'enfant apprend la notion d'espace en appréhendant ses limites corporelles dont l'enveloppe globale est la peau. Nous comprenons alors combien la structuration du schéma corporel et l'organisation des données proprioceptives est importante dans l'émergence de la notion d'espace. Or, chez la personne porteuse de trisomie 21, ces domaines sont très souvent perturbés (*Tschcorp*) ce qui explique ces difficultés liées à l'espace.

Les troubles visuels gênant l'exploration de l'espace environnant forment un obstacle supplémentaire à la structuration spatiale de l'enfant trisomique.

Progressivement les progrès locomoteurs de l'enfant lui permettent de percevoir ce corps comme agissant dans un espace environnant constitué d'objets saisissables. Là encore, chez la personne trisomique, les troubles psychomoteurs perturbent ce processus et réciproquement. L'orientation spatiale se construit difficilement, cela se traduit par une imprécision

Les difficultés d'abstraction (*Dabstract*) citées précédemment viennent perturber la structuration et l'orientation spatiales.

On observe alors des difficultés dans la construction des figures géométriques, dans l'organisation du graphisme (**Tgraph**) des troubles du schéma corporel (*Tschcorp*).

7.5. Temps de latence (*Tpslatence*) :

Le temps de latence est le fait de marquer un temps d'arrêt plus ou moins long avant de fournir une réponse à une question.

Selon Juhel ⁴²(p.125 à 127), l'enfant trisomique présente un déficit particulier au niveau de la vitesse de traitement des informations. Quatre facteurs expliquent le phénomène du temps de latence chez ces personnes.

- Le brouillage synaptique : il s'agit d'un problème au niveau de la communication d'un neurone à un autre, lié au déséquilibre biochimique et créé par la surcharge de matière au niveau de la synapse.
- Les difficultés d'adaptation aux différentes formes de langage : l'enfant trisomique a du mal à s'adapter à la multiplicité (complexité) de formes du langage (*Tpragmat*).
- L'affectivité : l'enfant trisomique vit une affectivité très intense (*Taffect*). Pour lui, toute demande ou toute question est porteuse d'une charge affective. Cette charge affective bloque temporairement la réponse qu'il connaît.
- Les difficultés motrices et bucco-faciales, qui imposent un effort supplémentaire à l'enfant à chaque prise de parole.

Il semble difficile pour l'adulte de maîtriser son angoisse et de laisser à l'enfant le temps de comprendre ce qui est demandé, d'organiser une réponse comportementale ou verbale et de l'exprimer. La seconde consigne anéantit la première et la brouille. La « tendance naturelle » est d'agir à la place de l'enfant en difficulté. Ce phénomène peut entraîner des conséquences importantes sur le

⁴² *La déficience intellectuelle*. Presses de l'université Lava, 2000, (406 p.)

plan de la communication (**Tcom**, *Tpragmat*) et de l'adaptation sociale (**Dsocial**) d'autant plus qu'il peut s'amplifier avec l'âge.

Il est important de connaître l'existence de ce temps de latence, de savoir que cette réalité est inhérente à la trisomie et de ne pas, en bousculant l'enfant, prendre cette lenteur pour un non-savoir.

8-Au niveau du langage (Tlgge) et de la communication (Tcom) :

(en rouge sur le graphe)

Le développement du langage et la communication entretiennent des liens étroits, c'est pourquoi les troubles du langage demeurent un obstacle important à la communication de l'individu porteur de trisomie.

8.1. Les troubles de la parole (Tparole) :

Selon la définition du dictionnaire d'orthophonie ce terme générique englobe les anomalies présentes dans la parole de l'enfant : retard de parole mais aussi troubles du rythme ou du débit de parole : bredouillement, bafouillages, bégaiement,...

Le retard de parole est particulièrement marqué par les troubles du rythme (**Trythm**) et les difficultés de synthèse des structures acoustiques.

D'un point de vue symptomatologique, le retard de parole résulte des troubles des rythmes (**Trythm**), des écoutes (**Taudio**), des perceptifs et des encodages sensori-moteurs (**Tpsymot**).

Comme la plupart des troubles de parole, les troubles habituellement rencontrés chez la personne atteinte de trisomie se caractérisent par la présence de finales caduques, de groupes consonantiques perturbés et de mots tronqués quant à leur nombre de syllabes et à leur organisation.

A cela s'ajoutent des troubles du rythme (**Trythm**) et des troubles de l'articulation (**Tarti**).

Ce trouble de parole est si massif qu'il gêne bien souvent l'intelligibilité même de l'individu.

Les troubles de parole entraînent principalement des perturbations dans l'acquisition du langage (**Tlgge**).

La perturbation des groupes consonantiques est liée *aux difficultés de structuration temporo-spatiale* (**Ttemp spat**), aux difficultés à saisir les objets environnants, aux difficultés dans l'enchaînement des

gestes et des actions (**Tpsymot**). Tout ceci entraîne une capacité réduite à organiser les successions sur les plans acoustique et moteur.

L'immaturation psychomotrice (**Tpsymot**) et l'hypotonie (**Hypotonie**) favorisent le retard de parole (**Tparole**).

Les troubles de l'articulation (**Tarti**) et le retard de parole (**Tparole**) ne sont pas propres aux sujets trisomiques 21. Cependant, leur spécificité repose sur la fréquence des troubles, l'association constante entre le retard de parole et les troubles articulatoires, le décalage important par rapport à la population normale, ainsi que sur leur évolution lente en dépit des stratégies rééducatives mises en place.

L'objectivation :

Nous pouvons objectiver ces troubles par une épreuve de répétition de syllabes isolées, de logatomes, de mots et noter les productions pour analyser les transformations.

Le bégaiement ou bredouillement (*BegBre*):

Le bégaiement est essentiellement un trouble du rythme de la parole. Il existe une forme clonique et une forme tonique.

Les symptômes secondaires et les manifestations souvent associés aux difficultés expressives du bégaiement, comme les mouvements de la tête, des mains ou des bras, sont présents dans la plupart des cas chez les personnes trisomiques qui bégaiement.

Les causes de ce trouble sont en général d'ordre neurologique et endocrinien ou d'ordre psychosocial (émotionnel, familial, éducatif et social).

Le manque d'autonomie (**MqAuto**), le manque d'initiative (**Tcomp**), le repli (**Tcomp**) et le manque de confiance (**Tpsy**) sont autant de conséquences inhérentes au bégaiement.

-Le bredouillement se manifeste par une tachylalie qui donne un parler saccadé et une inintelligibilité (**Tparole**).

Dans la trisomie 21, les observations de bégaiement effectif retrouvent la plupart des caractéristiques des bégaiements développementaux, néanmoins certains auteurs insistent sur le peu de conscience du trouble et l'absence d'évitements, même devant des blocages sévères. Ce qui nous amène à penser qu'il s'agit peut être de bredouillement plus que de véritable bégaiement.

L'objectivation :

Si nous observons des répétitions, des blocages, des hésitations, des prolongations et un rythme de parole particulièrement rapide, gênant l'intelligibilité, nous pouvons parler de bredouillement ou de pseudo-bégaiement.

8.2. Les troubles du langage (Tlqge) :

(Se référer au graphe détaillé des troubles du langage).

Le développement du langage chez l'enfant trisomique :

Les premiers mois de l'existence sont caractérisés par la mise en place d'un système de communication et d'action réciproques entre les parents et l'enfant, et tout particulièrement entre la mère et l'enfant.

Les débuts de la communication et du pré-langage chez l'enfant trisomique 21 sont marqués par au moins 4 secteurs de l'organisation des comportements déficitaires : la réactivité et l'initiative de l'enfant dans l'interaction avec le partenaire social, le sourire social, les contacts et les références oculaires, et enfin, l'organisation pré-conversationnelle en prise de tour dans l'interaction vocale avec l'interlocuteur.

Le bébé porteur de trisomie 21 est décrit comme très calme, apathique et peu réactif.

Les premiers mots apparaissent le plus souvent avec un retard de 1 an comparé au développement langagier « normal ».

Le circuit de communication avec ses parents survient vers 5-6 mois.

Le sourire social est notablement retardé chez l'enfant trisomique, donc il sourit plus tard et il sourit également moins que le bébé en développement normal.

Les contacts oculaires mère-enfant se produisent vers 7-8 semaines mais il faut attendre 6-7 mois pour les hauts niveaux et longs épisodes de contact oculaire.

Ces troubles en relation à son environnement et à l'interaction avec sa mère entraînent des retards dans le développement du lexique, dans le développement psychologique de l'enfant, et au niveau de la maturation primitive.

Les bébés produisent des sons dont la hauteur tonale varie beaucoup.

Les proto-mots apparaissent vers 2 ans et le premier mot vers 3 ans.

Les progrès dans l'acquisition du vocabulaire se font aux environs de 3-4 ans.

La parole reste le plus souvent moins intelligible que dans le développement « normal », les difficultés articulatoires (**Tarti**) des consonnes sont accrues quand elles figurent dans des mots plus longs ou plus complexes, ce qui entraîne un trouble du développement lexical.

A 4 ans, l'enfant trisomique 21 produit des phrases de 2 mots, puis progressivement, de 3-4 mots. Ces phrases expriment des notions que l'enfant a comprises. C'est un langage qualifié de « télégraphique » caractérisé par l'emploi de verbes substantifs et adjectifs principalement. Au-delà de 5-6 ans, les énoncés s'allongent avec l'emploi des prépositions et des articles. L'allongement graduel des énoncés se poursuit durant l'adolescence et l'âge adulte.

Les caractéristiques du langage oral de l'enfant trisomique :

Il existe un décalage important entre l'expression et la compréhension. Ces deux versants sont atteints mais les difficultés d'expression sont plus importantes, d'où la nécessité du recours à la mimogestualité.

En expression, le langage est pauvre tant syntaxiquement que lexicalement.

Comme nous l'avons vu plus haut, il existe un décalage des acquisitions linguistiques par rapport à l'âge chronologique. Le décalage est temporel et qualitatif car le développement du langage de l'enfant trisomique se fait plus lentement que celui de l'enfant ordinaire et de façon incomplète.

Les troubles de la morphosyntaxe (*Tmorphosyntx*) :

Le langage de l'enfant et de l'adolescent trisomique reste pauvre dans son organisation grammaticale. Le marquage du genre et du nombre, l'expression du temps, l'accord sujet-verbe et adjectifs-substantifs restent difficiles.

Selon Chevrerie-Muller et Narbona⁴³ le déficit auditif (**Taudio**) peut être en partie à l'origine de cette pauvreté syntaxique car les traits morphosyntaxiques sont fréquemment non accentués dans la séquence de parole, et donc d'autant plus susceptibles de ne pas être correctement saisis. S'ils ne sont pas entendus, ils ne peuvent être correctement employés.

Mais c'est l'existence de déficits purement cognitifs, comme ceux qui atteignent la mémoire à court terme (**TbMem**), qui permettrait de comprendre le décalage entre le développement relativement aisé du vocabulaire et celui, beaucoup plus perturbé de la morphosyntaxe.

Les difficultés de structuration temporelle et spatiale renforcent en partie les difficultés d'organisation syntaxique de la phrase (notion d'ordre et de successivité)

Les énoncés de l'adolescent et de l'adulte trisomique sont de longueur moyenne, formulés le plus souvent au présent. Les mots de liaison et les articles sont généralement absents. Les adjectifs sont peu nombreux en langage spontané. L'absence de lien logique entre les énoncés donne l'impression d'un ensemble incohérent.

Cette non maîtrise des temps et des modes verbaux engendre des situations d'incohérence et brouille l'échange (**Tcom**). L'incompréhension de l'interlocuteur transparaît et parfois le patient prend

⁴³ *Le langage de l'enfant, aspects normaux et pathologiques*, Paris, ElsevierMasson, 2007, (p. 524)

conscience du décalage et de sa difficulté à se faire comprendre (*CsceT*). Cela peut faire émerger des troubles du comportement (**Tcomp**) dont il faut savoir repérer l'origine.

Les difficultés d'expression orale (*Texpression*) :

Nous évoquons par ce terme général la réduction qualitative et quantitative du lexique.

Le lexique mental est nettement moins riche et se développe beaucoup plus lentement que chez les sujets normaux, ce qui réduit encore leurs capacités expressives et de compréhension. L'acquisition du vocabulaire pose toutefois moins de difficultés que la syntaxe.

Il faut noter que les difficultés de structuration et d'orientation temporo-spatiales (**Ttempspat**) sont responsables de la pauvreté du vocabulaire spatial (en dessous de, à droite de, devant, ...) et temporel (avant, après, d'abord, ensuite, ...).

Nous pensons toutefois que le lexique utilisé ne reflète pas forcément le stock lexical de l'enfant trisomique. La compréhension étant bien meilleure que l'expression, nous pouvons imaginer que l'enfant bénéficie d'un stock lexical important, mais que les difficultés coexistantes (articulation, parole, hypotonie générale, troubles de la mémoire de travail, ralentissement de la conduction neuronale,...) demandent des efforts tels que l'enfant, par facilité, va employer un mot simple d'accès (utilisé couramment, simple du point de vue du sens et de la forme, ...) alors qu'il en possédait peut être un plus précis, plus adapté, ...

En résumé, il s'agit d'un langage simple sur le plan des structures linguistiques utilisées mais pertinent quant au contenu sémantique transmis.

Les difficultés d'expression de l'enfant trisomique sont des troubles ordinaires du *retard de langage* (*Tmorphosyntx*, *Texpression*), du *retard de parole* (**Tparole**) et des *troubles d'articulation* (**Tarti**). Cependant, il y a des troubles particuliers dus à la dysmorphose maxillo-faciale, aux difficultés de structuration temporo-spatiale (**Ttempspat**), à l'immaturité motrice (**Tpsymot**), à la désorganisation syntaxique de la phrase (*Tmorphosyntx*), et aux difficultés d'abstraction (**Dintellect**, *Dabstract*).

Il existe également des spécificités de l'expression de l'enfant trisomique par l'*hypotonie* résiduelle surtout linguale (**Hypotonie**), le timbre de la voix (**Tphona**) (raucité, nasonnement, aggravation du fondamental laryngé), le temps de latence (**Tpslatence**), le défaut de synthèse (*Dsynthèse*) et les difficultés d'adaptation aux situations nouvelles.

Les difficultés de compréhension (*Tcomphs*) :

Pour ce qui est de la compréhension, les sujets trisomiques font un usage prépondérant de la situation et du contexte extra-linguistique de façon à deviner ce qu'ils ne peuvent saisir par une analyse proprement linguistique des énoncés. Là encore les troubles de la mémoire de travail (**TbMem**) limitent la compréhension d'énoncés longs, de consignes à tiroirs ...

Les énoncés grammaticalement simples et de longueur moyenne sont mieux compris que les énoncés longs et complexes.

Ces difficultés de compréhension (*Tcomphs*) peuvent être comparées à celle d'un *retard de langage* (**Tlgge**) ordinaire auxquelles se surajoutent les difficultés de synthétisation (*Dsynthèse*) et donc d'organisation de la pensée (**Dintellect**), de la phrase et du vocabulaire.

Cela peut se traduire par des temps de latence anormalement longs (**Tpslatence**) ce qui perturbe le rythme de l'échange (**Tcom**).

Le langage écrit chez l'enfant trisomique : (*TlggeEcrit*)

L'enfant trisomique peut, si il reçoit l'aide nécessaire et de façon adaptée, accéder au langage écrit tant en compréhension (lecture) qu'en expression (écriture).

Néanmoins, cet apprentissage doit tenir compte des réalités auxquelles se heurte l'enfant trisomique et donc à ses particularités symptomatologiques.

Les troubles du regard (**Tvisuo**), les troubles des écoutes (**Taudio**) les difficultés de synthèse (*Dsynthese*), les troubles de successivité et de réversibilité de la pensée (*TtempSpat*), doivent être pris en compte pour l'apprentissage de la lecture.

Concernant l'écriture, les troubles du graphisme (*Tgraph*), les difficultés idéatoires et mnésique (**TbMem**), les troubles du regard (**Tvisuo**) perturbent l'apprentissage du langage écrit (*Tlggecrit*).

Les conséquences de ces difficultés d'acquisition du langage écrit se situent sur le plan de l'autonomie (**MqAuto**), et de l'intégration scolaire et professionnelle (**Dintegration**) qui s'en trouve alors très limitée.

8.3. Les troubles de la communication (*TCom*) :

Les troubles du langage (**Tlgge**), vus ci-dessus, vont avoir des conséquences sur la communication verbale du sujet pour échanger ses idées, ses connaissances, ses sentiments avec un autre individu. Mais la communication ne se restreint pas à son aspect verbal (le langage). Elle est considérée comme un système complexe qui prend en compte tout ce qui se passe lorsque des individus entrent en interaction, et fait intervenir à la fois des processus cognitifs, affectifs et inconscients. Nous ne reviendrons pas ici sur les bases théoriques concernant l'étude de la communication telles que le schéma de Roman Jakobson et les différentes fonctions de celle-ci. Nous nous attacherons plutôt à rappeler des éléments simples et pratiques permettant d'apprécier la qualité de la communication chez la personne atteinte de trisomie 21.

Nous étudierons pour cela l'aspect pragmatique de la communication.

Les compétences pragmatiques peuvent se définir comme les compétences qui permettent d'utiliser adéquatement le langage en tant qu'outil de communication en tenant compte du contexte de l'interaction (cf. Bates, 1976, Costermans & Hupet, 1987) : capacités à dire ce qu'il faut comme il le faut pour communiquer efficacement étant donné l'interlocuteur que l'on a en face de soi et la situation de communication. Elle peut se définir plus simplement comme l'usage que chacun fait de son langage.

La pragmatique fait depuis quelques années l'objet de multiples études et devient une référence théorique et technique de la communication. C'est une approche fonctionnelle du langage contrairement à l'approche linguistique par exemple qui s'intéresse à l'aspect qualitatif de celui-ci.

Nous avons vu que le langage dans son aspect qualitatif et quantitatif était souvent perturbé chez le patient trisomique et nous allons voir que l'aspect fonctionnel, la pragmatique, n'est pas épargnée.

Nous nous référons à la version synthétisée des grilles d'évaluation pragmatique élaborées par Mlle Léopoldine Laforge lors d'un précédent mémoire à partir des outils d'évaluation de différents auteurs. Les grilles auxquelles nous nous référons sont accessibles dans les annexes.

Les troubles de l'aspect pragmatique (*Tpragmat*):

- **Le comportement face à la communication.**

Nous retenons deux critères de cette catégorie : le plaisir à communiquer et l'efficacité.

En général les personnes trisomiques montrent un réel plaisir dans l'échange, la communication. Cependant, en cas de troubles de type autistique ou de comportement de repli (**Tcomp**) ce paramètre peut être absent. Le déficit social parfois dû à la mise à l'écart de ces personnes par la société peut entraver le recours spontané à l'échange et ainsi en limiter le plaisir et l'efficacité.

Concernant l'efficacité de la communication, il semble que les difficultés langagières et les difficultés d'intelligibilité nuisent à ce paramètre. Bien souvent, la personne trisomique ne parvient pas à exprimer ce qu'elle veut ou inversement, ne comprend pas le message émis par son interlocuteur.

- **Le thème de l'échange.**

Ce critère comprend des aptitudes telles que la sélection et l'introduction d'un thème qui relèvent de la prise d'initiative verbale. Celle-ci peut se trouver diminuée chez certaines personnes du fait de leur faible autonomie de pensée ou de l'ampleur du déficit intellectuel (**Dintellect**).

Le maintien du thème peut aussi s'avérer difficile du fait de la labilité de l'attention (**Dattent**) et des temps de latence (**Tpslatence**) qui peuvent amener l'interlocuteur lui-même à changer de sujet.

- Les tours de parole.

Cet élément est souvent perturbé chez la personne porteuse de trisomie 21 et ce pour différentes raisons. Premièrement, les troubles des rythmes (**Trythm**) retentissent aussi sur le rythme des échanges. Par ailleurs, certains patients manquent d'initiative concernant la prise de parole, soit parce que les difficultés langagières (**Tlgge**) freinent l'initiative verbale, soit parce que l'autonomie de pensée a été très longtemps restreinte et que le patient ne s'autorise pas à initier une conversation, une pensée. Les temps de latence (**Tpslatence**) perturbent eux aussi les tours de parole.

- Les actes locutionnaires.

Ce critère regroupe de nombreux paramètres.

L'intelligibilité globale est souvent perturbée chez le patient trisomique, ainsi que l'organisation syntaxique. Ils peuvent disposer d'un assez bon stock lexical lorsqu'il s'agit de thèmes concrets ou qu'ils ont l'habitude d'aborder.

En revanche, les registres sont peu variés et s'adaptent peu à la situation de communication : le tutoiement est très souvent employé quel que soit la relation qui existe entre la personne et son interlocuteur, les formules de politesse peuvent être employées mais le registre général reste assez familier (emploi de petits surnoms affectueux « ma biche », « ma belle » ou de surnoms taquins « grosse patate », ...).

Nous pouvons assister à des taquineries, des protestations, des objections. L'humour est souvent accessible à ces personnes, et elles y sont sensibles.

Les écholalies et persévérations peuvent venir perturber l'échange chez certaines personnes.

Le pronom « je » est généralement employé. Le « oui » et le « non » sont maîtrisés dans la plupart des cas (le « non » étant préférentiellement employé du fait du caractère opposant ou bien cela devient un jeu entre l'enfant trisomique et son interlocuteur).

Concernant les troubles de la communication non-verbale, nous avons décidé de les regrouper sous une appellation autre que « troubles de la pragmatique » afin de les mettre en évidence, mais il est évident que l'étude de la pragmatique englobe ces paramètres.

Les troubles de la communication non-verbale (*Tbnonverb*):

- La proxémie.

C'est la distance physique qui s'établit entre des personnes prises dans une interaction. Nous avons remarqué que les personnes trisomiques réduisent souvent cette distance jusqu'à aller au contact physique avec l'interlocuteur. Ce besoin de proximité peut surprendre, voire déranger les interlocuteurs non avertis. Cela peut entraîner des situations de rejet très difficiles à vivre pour le

patient qui peut comprendre cela comme un rejet dû à son aspect physique. Cela peut conduire à une brutale prise de conscience de son état (*CsceT*).

- Les gestes.

Ils peuvent être un moyen de suppléer aux difficultés verbales lorsqu'ils sont illustratifs, ils peuvent maintenir l'attention de l'interlocuteur ou venir souligner certains éléments du discours. Chez la personne porteuse de trisomie 21, l'hypotonie (**Hypotonie**), les perturbations du schéma corporel (*Tschcorp*), les troubles d'orientation spatiale (**Ttemp spat**) limitent les gestes paraverbaux et leur pertinence. Il s'agit parfois de gestes stéréotypés, reproduits par mimétisme et n'ayant pour fonction que d'imiter les échanges observés.

- Le regard.

C'est un élément très important pour la communication. On étudie divers paramètres du regard : le contact, la mobilité, la fréquence, l'expressivité et l'utilisation conjointe à la communication.

Les troubles visuels (**Tvisuo**) décrits précédemment perturbent le contact et la mobilité du fait de l'hypotonie et du nystagmus lorsqu'il est présent. Sans contact oculaire, on ne sait à qui le locuteur s'adresse

L'expressivité est amoindrie par les difficultés affectives (*Taffect*), qui limitent la possibilité d'expression des émotions chez le patient trisomique. Cela peut conduire à des erreurs d'interprétations de la part de l'interlocuteur qui ne peut déceler des indices de ce que signifie ce locuteur à travers son regard. En effet, l'expression d'un regard peut changer la manière dont on interprète un même énoncé.

Par ailleurs, lorsqu'on ne regarde pas son interlocuteur, une partie du message qui nous parvient est tronquée, la compréhension du message est alors diminuée (*Tcomphs*).

Nous pouvons dire que l'utilisation du regard n'est pas toujours adaptée à la situation de communication et à l'effet recherché.

- La mimique.

Elle est perturbée par l'hypotonie générale (**Hypotonie**) qui limite les mouvements des muscles faciaux.

Par ailleurs, les difficultés affectives relatives à l'expression d'un ressenti ou d'une émotion (*Taffect*) réduisent le panel de mimiques disponible. Rien ne lie la mimique au ressenti émotionnel du patient trisomique, qui ne peut pas informer par ce biais son interlocuteur de la dimension émotionnelle de ces propos.

- La voix.

Elle est porteuse d'informations sur l'état émotionnel du locuteur, sur son intention et sur l'impact psychologique de certains propos. Les modifications des paramètres vocaux doivent être en adéquation avec la visée du message (on prend une voix forte en intensité lorsqu'on veut ordonner quelque chose à quelqu'un par exemple). Chez le patient trisomique, les troubles de la voix (**Tphona**) viennent forcément perturber cette dimension de l'échange.

A travers tous les paramètres analysés, nous remarquons que les troubles inhérents à la trisomie 21 perturbent de multiples façons la communication. Les difficultés que rencontre la personne atteinte de trisomie 21 ne lui permettent pas la mise en place des apprentissages spontanés des codes posturaux, des limites sociales, et des rituels sociaux (saluts, gestes sociaux). Ces codes sociaux font partie intégrante de la communication et contribuent à sa fluidité.

Les difficultés rencontrées au niveau de la communication se répercutent au niveau linguistique. En effet, le langage naît de l'échange entre deux interlocuteurs. Si les paramètres interactifs sont perturbés, tels que nous l'avons vu chez la personne porteuse de Trisomie 21, alors les capacités langagières s'en trouvent diminuées voire perturbées (**Tlgge**).

L'absence de communication ou la présence de troubles de la communication entraîne également des difficultés comportementales (**Tcomp**) et de socialisation (**Dsocial**) et par conséquent des difficultés pour l'intégration scolaire et professionnelle (**Dintegration**).

9-Au niveau psychomoteur :

(en gris sur le graphe)

L'expression des troubles psychomoteurs varie en intensité mais ils sont toujours présents. Leur présence et leur degré d'atteinte qui en résulte ne sont pas en lien direct avec les capacités intellectuelles mais ils aident au développement harmonieux de l'enfant trisomique.

9.1. Les troubles psychomoteurs (Tpsymot) :

L'évolution lente et prolongée de la maturation corticale, présente dans le tableau clinique de la Trisomie 21, va avoir d'importantes conséquences sur le développement moteur et psychomoteur de l'enfant atteint de trisomie.

Nous présentons ici les retards et les troubles psychomoteurs observables. Sur le graphe, cependant, cette distinction entre retard et trouble n'est pas représentée. Nous faisons le choix en effet de regrouper les atteintes sous le terme de « trouble » par commodité de représentation.

-Retard des acquisitions motrices :

D'un point de vue développemental, les enfants porteurs de Trisomie 21 présentent la plupart du temps des retards importants sur le plan psychomoteur.

Les difficultés rencontrées portent sur les mouvements précis des membres, des doigts, ainsi que sur des aspects de motricité globale (station assise, équilibre).

La station assise est acquise vers 1 an.

La marche est acquise vers 2 ans.

Le passage des objets d'une main à l'autre se fait vers 9 mois.

La station assise sans support vers 10 mois.

Construction d'une tour de deux cubes vers 42 mois.

Utilisation de la pince au niveau de la préhension vers 18-20 mois.

La marche sans aide vers 30 mois

Jet de balle par dessus la tête vers 48 mois

Pédaler sur un tricycle vers 72 mois.

Ce retard global des acquisitions motrices engendre des *retards de la parole (Tparole)* et du *langage (Tlgge)*.

-Retard de latéralité :

Le retard de myélinisation en serait la cause et entraînerait de fausses latéralisations et/ou une fausse gaucherie, favorisant un *trouble du schéma corporel (Tschcorp)*, un *trouble de la représentation spatiale (Tstructspat)* et un *trouble de la motricité fine (Tmotfine)*.

N.B. : La proportion de gauchers serait plus importante que dans la population ordinaire.

-Perturbations du schéma corporel (Tschcorp):

L'élaboration progressive du schéma corporel naît des expériences sensori-motrices de la petite enfance. Celles-ci sont perturbées chez l'enfant trisomique 21 (**Tpsymot**, **Tressent**) et ne lui permettent souvent qu'une structuration imparfaite et parcellaire de l'unité corporelle.

Par ailleurs, les difficultés d'abstraction (*Dabstract*) et de représentation mentale perturbent l'image globale du corps.

De ces perturbations découlent :

- du côté de la perception, un déficit de la structuration spatio-temporelle (**Ttempstat**) : difficultés d'adaptation, difficultés d'apprentissage : structuration, rythme, écriture, mathématique ;
- du côté de la motricité, maladresse et incoordination pour la production orale et écrite (**Tarti**, *Tmotfine*, **Tgraph**);
- du côté de la relation avec autrui, l'inhibition, l'insécurité et l'agressivité (**Tcomp**) : difficultés de construction des connaissances, difficultés dues à l'absence d'interaction avec les autres (**Dsocial**).

-Troubles de l'équilibre (*Tequilib*) :

L'origine des troubles de l'équilibre se situe au niveau cérébelleux (**Trythm**).

Selon Cuilleret ⁴⁴(p.427-428), ces troubles induisent des difficultés dans le maintien des équilibres globaux, dans la réalisation des enchaînements de mouvements, dans l'utilisation de la préhension fine (*Tmotfine*) et de la coordination œil-main ainsi que des conséquences à distance dans l'apparition des tremblements.

Les conséquences de ces troubles sont directes sur le plan moteur et sur l'accès de la liberté des mouvements, de la maîtrise du corps. Il existe d'autres conséquences sur le plan psycho-langagier, dans la mesure où l'accès au langage du corps (*Tnonverbal*) et à la communication verbale (**Tcom**,) est difficile.

-Troubles respiratoires :

Selon Cuilleret ⁴⁵(p.34-35), chez l'adolescent et l'adulte atteint de trisomie, la capacité respiratoire est réduite en raison du mauvais développement de la cage thoracique. En effet, la croissance de la cage thoracique est assurée par les tractions constantes et rythmées du muscle de la ceinture scapulaire sur les côtes. Or, ces muscles sont toujours atteints, plus ou moins selon les enfants, bien sûr. L'*hypotonie* (**Hypotonie**) de ce groupe de muscles crée différents désordres dont les plus graves et peut-être les moins connus sont ces troubles du développement respiratoire. Les conséquences de ce déficit de croissance sont : un déficit esthétique (**Esthet**) avec la présence constante d'une « carène », un déficit respiratoire avec des conséquences ORL (**InfecORL**), ainsi que des retentissements sur les échanges gazeux sanguins. Eux-mêmes ont des répercussions sur l'activité cérébrale (**Dintellect**).

-Troubles de la préhension (*Tmotfine*) :

Selon Cuilleret ⁴⁶(p.35-36), le développement de la préhension chez l'enfant trisomique est normal jusqu'aux environs de 2-3 ans. Ensuite, en l'absence d'éducation précoce, la qualité de la préhension va progressivement se détériorer. Cela va engendrer une déstructuration de la prise en pince et une

⁴⁴ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

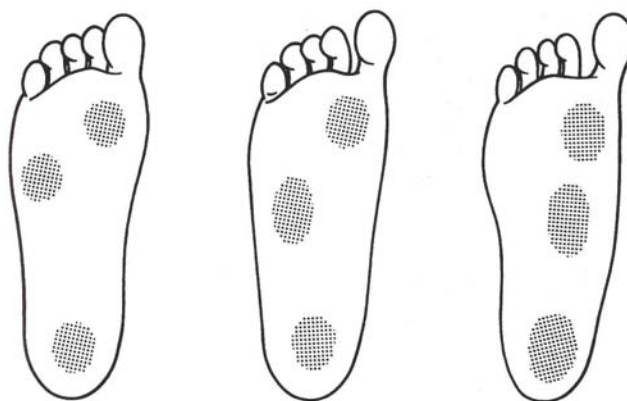
⁴⁵ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

⁴⁶ *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson (438 p.)

imprécision du geste (**Tpsymot**) d'autant plus difficile que les muscles rotateurs des avant-bras sont atteints, ce qui va entraîner un trouble du graphisme (**Tgraph**).

-Trouble du membre inférieur :

En raison de l'*hypotonie* du muscle du pied, la prise d'appui va tendre à se déstabiliser puis va se déplacer. En effet, le « triangle d'appui » verra son sommet se déplacer, celui-ci prendra d'abord une position plus postérieure, puis, peu à peu, se rapprochera de la base externe pour enfin, dans les cas les plus graves, aboutir à des appuis en ligne. Cette modification des appuis entraîne l'écartement du gros orteil des autres orteils et l'apparition d'un « faux pied-plat » ou pied plat des individus porteurs de trisomie 21 avec rotation interne des chevilles.



Evolution de la position des points d'appui plantaires chez la personne porteuse de trisomie 21 en l'absence de kinésithérapie.

-Trouble de la statique vertébrale et du maintien de la ceinture abdominale :

Selon Cuilleret ⁴⁷(p.37-38), l'*hypotonie* (**Hypotonie**) de la ceinture abdominale peut exister mais elle est moins importante qu'on ne l'a dit. Elle marque l'esthétique (**Esthet**) de l'enfant, le gêne dans ses mouvements, perturbe ses fonctions digestives (**Tdigest**).

Les troubles de la statique vertébrale sont plus complexes et plus invalidants. En l'absence de prise en charge, ces troubles provoquent des déformations, en particulier les scolioses fréquentes.

L'objectivation :

L'avis d'un psychomotricien nous sera indispensable pour objectiver les troubles précédents, nous pouvons lui demander de nous faire parvenir un compte rendu de bilan. A cela nous pouvons ajouter le

⁴⁷ Trisomie et handicaps génétiques associés. 5^e édition, Masson (438 p.)

fruit de nos observations concernant : la maîtrise du corps et son utilisation dans la communication, les postures de l'enfant, sa façon d'attraper les objets sur le bureau, etc...

9.2. Troubles du graphisme (Tgraph) :

L'apprentissage du graphisme et de l'écriture est plus difficile que la lecture.

Il doit tenir compte de la présence à la fois des troubles de la mise en place des rythmes (**Trythm**) qui modifient les encodages des gestes et des difficultés motrices (**Tpsymot**), des difficultés langagières (**Tlgge**) et enfin des difficultés idéatoires et mnésiques (**Dintellect**, **TbMem**).

Toutes ces difficultés entraînent :

- Des troubles de la main :

La préhension fine et la force sont perturbées, ce qui entraîne une déstructuration de la prise en pince.

La préhension devient selon les cas semi-latérale ou latérale.

Il y a des crispations : Blocage des doigts et des muscles autour de l'outil scripteur.

- Une imprécision du geste :

L'*hypotonie* (**Hypotonie**) des muscles de l'avant-bras, la difficulté de mobilisation digito-palmaire, le manque de force dans la continuité du geste sont autant de facteurs perturbant le geste utile au graphisme.

Faiblesse des muscles rotateurs internes de l'avant-bras (prosupination).

- Des troubles des rythmes des mouvements (Trythm) :

Ils sont liés aux difficultés induites par les troubles de la commande cérébelleuse et aussi par la présence d'habitudes motrices qui se mettent en place et qu'ensuite il faut modifier.

- Des troubles de l'espace (Ttempspat):

Ils sont liés aux difficultés oculomotrices et aux troubles du regard (**Hypotonie**).

- Des troubles conceptuels :

Ces troubles ne sont pas consécutifs à des problèmes de type « intellectuel » mais à la conceptualisation de l'ordre des sons et des mots du langage écrit ainsi qu'à la distorsion et à la dissociation entre le nombre de mots à écrire, le rythme des mots dans leur formalisation écrite (espace/ mots), le tout confronté à une pensée.

- Des difficultés mnésiques (**TbMem**):

La difficulté de maintien de la permanence du message à transcrire s'ajoute à la perturbation et au ralenti du rythme de la main.

La personne atteinte de trisomie doit, de ce fait, conceptualiser et maintenir la permanence de l'idée en la dissociant de la réalisation du geste.

- Des troubles de la latéralité :

Compte tenu du retard de myélinisation, le retard de latéralité gêne l'enfant et celui-ci va établir une utilisation de gestes en miroir. Ce type de fonctionnement va entraîner, chez un grand nombre d'enfants atteints de trisomie, en fin d'apprentissage de la lecture, un nombre anormalement élevé de dyslexies et/ou fausse gaucherie.

Les conséquences de ces troubles du graphisme se trouvent essentiellement dans les difficultés d'intégration scolaire puis professionnelle du patient (**Dintegration**). Par ailleurs, la trace écrite, qu'elle soit dessin ou écriture, fait partie des moyens d'échange social, d'interaction avec les autres membres de la société ; cette détérioration du graphisme peut, d'une certaine façon, marginaliser le patient (**Dsocial**).

L'objectivation :

Nous pouvons commencer par demander à l'enfant un dessin libre afin d'observer sa tenue de crayon, la souplesse de son poignet, de son coude, de son épaule, ainsi que les formes réalisées (gribouillis, lignes, courbes, lignes cassées,...).

Puis nous pouvons lui demander de reproduire des formes, des lettres si le niveau de développement le permet.

L'avis de l'ergothérapeute peut également nous renseigner sur les difficultés rencontrées par le patient au niveau du graphisme.

10-Au niveau comportemental :

(en kaki sur le graphe)

Le comportement peut être décrit comme l'ensemble des actions et réactions d'un individu dans une situation donnée. Dans le cas de la trisomie 21, les mouvements comportementaux susceptibles d'apparaître sont intimement consécutifs au handicap encouru.

10.1. Les troubles du comportement alimentaire (Taliment) :

Les difficultés rencontrées par la personne porteuse de trisomie, lors de la prise d'aliments et pendant la digestion (**Tdigest**), vont induire des troubles du comportement alimentaire variés. Ces troubles, qu'ils soient dans leur propension à prendre du poids (**Obesite**) ou bien encore dans l'impossibilité à digérer certains aliments (**Tdigest**), favorisent des difficultés de socialisation (**Dsocial**) en situation de repas.

La boulimie et l'anorexie peuvent se rencontrer tout autant que dans la population normale et ce en raisons des difficultés psychologiques souvent associées au syndrome.

L'objectivation :

L'entretien avec l'entourage nous renseignera sur les conduites alimentaires du patient. Nous pouvons également demander l'avis du psychologue et du médecin concernant ce point.

10.2. Les troubles du comportement (Tcomp) :

Plus un comportement est complexe, plus il relève de facteurs multiples. Plus il est courant et répandu, moins il est pathologique.

Selon Marcelli ⁴⁸(p.262), l'enfant trisomique est très sensible au rejet (*Taffect*) et devient alors volontiers opposant, entêté, boudeur et colérique. Il semble qu'à la préadolescence, ce versant caractériel puisse dans certains cas devenir prévalent. La frustration reste difficilement acceptée et suscite soit un mouvement régressif vers une demande affective ou la recherche d'une compensation orale, soit une réaction colérique. N'ayant pas toujours intégré les codes sociaux, la personne porteuse de trisomie fait parfois preuve de « débordements affectifs » inadaptés (envers des personnes inconnues par exemple). Ces inadaptations sociales, entraînent souvent une méfiance et un rejet de la part des autres personnes, très mal vécu par le patient.

Certains patients trisomiques ont des troubles du contact, des troubles du comportement dont des troubles de l'attention avec hyperactivité. Ils sont souvent sensibles aux modifications de leur environnement (déménagement, changement de thérapeute, ...). Ces spécificités comportementales accentuent la marginalisation de la personne atteinte de trisomie 21 (**Dsocial**, **Dintegration**) et peuvent faire apparaître des troubles psychologiques plus profonds (**Tpsy**).

⁴⁸ *Enfance et psychopathologie*. 7^e édition, Masson, 2006, (653 p.)

Selon Lenoir, Malvy et Bodier-Rethore ⁴⁹ (p.77 à 79), le retard mental atténue, masque les spécificités d'un comportement. En effet, en réduisant les moyens d'exprimer et de comprendre un sentiment, une émotion, une pensée, un désir, le retard limite le champ de la personnalité.

Certains auteurs pensent, en effet, que les troubles du comportement associés à une pathologie génétique dépendent du retard mental et sont proportionnels à son importance.

Il existe une considération sur un phénotype standard de base d'un retard moyen constitué de traits caractériels, d'immaturation, de manque de logique.

Comment faire la distinction entre les troubles du comportement secondaire au retard et les troubles du comportement liés à un désordre mental plus spécifique ?

L'objectivation :

Il est très difficile d'objectiver des troubles du comportement. Nous pouvons néanmoins tenter de se forger une opinion sur la présence ou non de ces troubles ou sur leur degré d'importance, en échangeant nos avis avec les personnes de l'entourage du patient. Cela comprend aussi bien la famille que les autres thérapeutes entrant dans la prise en charge : psychologue, médecin, psychomotricien, ... Une modification brutale du comportement est souvent signe d'une autre difficulté rencontrée par le patient.

10.3. Le comportement régressif (Régression) :

Le manque d'autonomie de l'enfant (**MqAuto**), l'anxiété (**Tpsy**), la surprotection peuvent entretenir l'enfant atteint de trisomie 21 dans une position régressive qui a de nombreuses conséquences. Tout d'abord, ce rôle de « petit enfant », qui de plus est « fragile » ne l'encourage pas à grandir. Le développement sur le plan langagier sera ralenti (**Tlgge**) du fait du « parler bébé » qui le conforte dans cette position. Cela aura aussi des répercussions sur la parole (**Tparole**), sur le mode alimentaire (**Tdeglu**), sur les comportements (**Tcomp**) (caprices, colères, ou inhibition).

L'objectivation :

Nous pouvons demander l'avis du psychologue si des éléments du comportement nous évoquent ce type de trouble.

⁴⁹ L'autisme et les troubles du développement psychologique. Masson, 2007, (268 p.)

11-Au niveau psychologique :

(en rose sur le graphe)

11.1. Les troubles psychologiques (Tpsy) :

Des conduites de nature plus psycho-pathologiques sont assez rares, cependant des conduites obsessionnelles et ritualisées sont observées et sont parfois difficiles à distinguer des réponses au conditionnement, des états d'apragmatisme, de mutisme.

L'instabilité, l'éparpillement, l'intolérance à la frustration avec des manifestations secondaires de repli et le retard de développement évoquent parfois un trouble envahissant du développement associé.

Bien que 5% des personnes porteuses d'une trisomie 21 présentent des signes autistiques, le plus souvent dans un contexte de retard mental profond, la trisomie 21 demeure, vu sa fréquence, une des pathologies génétiques les plus souvent associées à l'autisme. Dans les formes les moins sévères, ceci pose le problème des états déficitaires ou des dysharmonies à versant psychotique.

Si l'on ne met pas en place des aides adaptées, les difficultés quotidiennes (**Tcom, Taudio, Toroprax, Tarti** ...) rencontrées par la personne trisomique, peuvent avoir de graves conséquences psychologiques sur la construction de la personnalité, de l'identité sexuelle. A l'adolescence il n'est pas rare de voir apparaître un état dépressif.

L'objectivation :

En cas de doute, nous devons demander l'avis du psychologue ou du pédopsychiatre afin d'identifier la nature de ces troubles psycho-pathologiques.

11.2. Les troubles affectifs (T affect) :

L'affectivité est un domaine vaste et assez difficile à étudier du fait de son intrication dans de nombreux domaines du développement.

L'annonce du diagnostic de trisomie entraîne des modifications considérables de la relation mère-enfant. Les premières interactions sont perturbées et cela a des conséquences sur le développement affectif de l'enfant et de ses parents. Ces derniers tendent à mettre en place des réactions normales de défense qui vont influencer sur l'éducation de l'enfant (**Denvironmt**).

Nous observons parfois des situations de carence affective, lorsque l'enfant n'a pu bénéficier d'un cadre affectif et structurant stable. Ce risque peut être accru par un séjour prolongé en institution médicale

ou sociale, sans référence affective du fait d'un délaissement des parents, ne pouvant pas faire face à la situation, ou bien de l'importance d'une pathologie associée.

Parfois, dans le cadre familial, l'absence de soutien suffisant ne permet pas de dépasser le traumatisme initial et les carences des stimulations précoces, par les parents et les rééducateurs, cela souvent par défaut de recours à la socialisation et à l'éducation spéciale nécessaires.

Les enfants trisomiques sont ainsi très sensibles au rejet, à l'échec et cela, nous l'avons vu, peut déclencher des réactions excessives (colère, pleurs) et entraîner des troubles du comportement (**Tcomp**). L'enfant trisomique paraissant habituellement indifférent, manifeste alors une émotivité intense. Il en ressort une difficulté à exprimer ces émotions, contrastant avec une difficulté à les contrôler lorsqu'elles se manifestent enfin.

Ces contrastes révèlent ainsi des troubles de l'affectivité encore mal connus.

L'affectivité est liée au développement psychomoteur ainsi qu'au développement langagier et nous l'avons vu, au développement cognitif. Les troubles affectifs, comme il semble en exister chez la personne trisomique, perturbent donc ces domaines et jouent un rôle dans l'apparition des *troubles du langage* (**Tlgge**), des *troubles de la communication* (**Tcom**), des *troubles psychomoteurs* (**Tpsymot**), des *troubles du comportement* (**Tcomp**) et des *temps de latence* importants (**Tpslatence**). Inversement les troubles cognitifs (**Dintellect**) peuvent engendrer des perturbations affectives.

L'objectivation :

Pour se faire une idée du développement affectif de l'enfant, nous pouvons recueillir des informations auprès des parents concernant les premières interactions après la naissance. L'avis du psychologue sera également très important. Nous pouvons observer comment l'enfant exprime ses ressentis, la façon dont il réagit à l'échec, à la réussite...

11.3. La conscience des troubles (CsceT)

Selon Cuilleret, la prise de conscience de la différence se fait progressivement mais débute au plus tard en première année de maternelle. En se comparant aux autres, l'enfant prend conscience petit à petit de ses limites (il tombe plus souvent que les autres, a plus de difficultés à se faire comprendre,...). Toutefois l'enfant reste dans un état de conscience confuse ou le mot « trisomie » ne recouvre pas de signification concrète. C'est souvent vers l'adolescence que le jeune trisomique prend clairement conscience de son handicap suite à un événement déclencheur.

La prise de conscience passe aussi par celle du rejet social qu'il lui faut apprendre à dominer.

Cuilleret décrit trois stades suivant la prise de conscience : un stade de colère ou de révolte manifesté par des troubles du comportement (**Tcomp**) si le jeune n'a pas d'autres moyens de l'exprimer. Un stade de solitude et d'isolement durant lequel le jeune a besoin de réfléchir et de se resituer par rapport à son identité, on peut alors voir apparaître une rupture ou des troubles dans la communication. C'est à ce moment qu'il faut savoir laisser du temps mais aussi être à l'écoute pour que le passage au stade suivant puisse s'effectuer le plus rapidement possible. Le dernier stade de la prise de conscience est une période de renouveau. L'adolescent a besoin d'affirmer son identité et de se sentir capable de faire des choses. Cela correspond souvent à une demande soudaine d'apprentissage de la part du jeune porteur de trisomie.

Il est important de savoir repérer ces changements d'attitude face au handicap et d'en identifier la cause afin d'accompagner le jeune de manière adaptée.

Si l'on parvient à soutenir le jeune dans cette prise de conscience et à lui offrir les suivis nécessaires, alors nous pourrions assister à l'épanouissement de ce jeune adulte et à l'utilisation des compétences acquises. En revanche, si les suivis ne sont pas mis en place à temps et de manière adaptée, les risques de troubles psychologiques graves (**Tpsy**) ou de syndrome d'enfermement sont importants (**Tcomp**).

Les retentissements seront alors nombreux : sur la construction identitaire, sur la qualité de vie du jeune trisomique et de son entourage, sur la communication (**Tcom**), et sur son intégration sociale (**Dsocial**). Il arrive que la prise de conscience du handicap déclenche un bégaiement (*BegBre*) chez l'adolescent, qu'il faudra immédiatement prendre en charge sur le plan orthophonique et psychothérapique.

Le processus d'acceptation de son handicap (*CsceT*) est, pour la personne trisomique, un élément majeur dans son développement psychologique et identitaire.

L'objectivation :

A l'adolescence, des modifications soudaines du comportement doivent être prise en compte et nous devons en rechercher l'origine. Si l'entourage a pu noter des questionnements de l'enfant ou de l'adolescent concernant ses difficultés, le regard des autres, ...et qu'il observe des comportements apparentés à ceux décrits pour les trois étapes, c'est signe que la prise de conscience claire du handicap est ébauchée.

12. Education / Environnement

(en marron sur le graphe)

Nous nous intéressons ici à quelques paramètres éducatifs et environnementaux car il nous semble que certains de ces comportements jouent un rôle dans le déclenchement ou l'entretien de troubles associés au syndrome de Down.

12.1. Le manque d'autonomie (MqAuto)

L'annonce du diagnostic de trisomie engendre divers comportements réactionnels de la part des parents. Quels que soient ces comportements, c'est une manière propre à chaque parent de réagir et de faire face au handicap de leur enfant.

Selon Cuilleret, le comportement parental le plus répandu est la surprotection de cet enfant. C'est un sentiment douloureux et complexe qui allie amour exacerbé, désir de protection et pitié. Le tout s'exprime dans des conduites éducatives diverses pouvant aller du « nursing » au « forcing » éducatif. Qu'il s'agisse d'un enfant materné et entretenu dans sa position de « tout petit » ou d'un enfant pour lequel les parents montrent des excès d'exigence, la conséquence sera toujours un manque d'autonomie.

En effet, dans le cas du nursing, l'enfant sera toujours considéré comme « trop petit », « trop fragile » pour faire telle ou telle chose par lui-même. Dans le cas du « forcing », le cadre éducatif trop rigide ne laissera pas suffisamment de place aux initiatives de l'enfant pour qu'il vive des expériences par lui-même et se construise à son rythme.

Les répercussions de ce manque d'autonomie, quelle que soit la forme qu'il revêt, sont nombreuses.

Etre autonome n'est pas seulement arriver à s'habiller sans aide, prendre soin de ses propres affaires mais également faire le choix d'une activité, demander de l'aide en cas de besoin, etc... L'autonomie est tout autant la capacité de faire seul des actes de la vie quotidienne que de prendre la décision d'entreprendre quelque chose.

C'est dans un contexte sécurisant et motivant et en étant reconnu comme " sujet " que l'enfant peut acquérir petit à petit cette autonomie. En surprotégeant l'enfant et en le considérant comme un « bébé », non seulement on ne lui donne pas la chance d'être acteur de son développement, mais on nie ses capacités à le devenir. Dans ces conditions la construction identitaire est perturbée, le développement cognitif est « guidé » mais pas véritablement stimulé (**Dintellect**).

La surprotection ne place pas l'enfant porteur de trisomie 21 sur un pied d'égalité avec les autres acteurs de la société (**Dsocial**).

Un manque d'autonomie dans l'agir entraîne souvent un manque d'autonomie de pensée. Un enfant que l'on ne laisse pas agir seul, se débrouiller, ne peut pas s'autoriser à penser librement. Cela a des répercussions sur les capacités de jugement qui demandent de se construire un avis personnel sur un sujet et de prendre une décision sur la manière d'agir. De ce fait d'autres capacités demandant une autonomie de pensée, telles que les capacités de raisonnement (*Traison*) ou l'orientation temporo-spatiale (**Ttempspat**) seront perturbées.

L'objectivation :

Nous allons demander aux parents si l'enfant s'habille, mange, se déplace seul. L'âge et les capacités motrices, comportementales et cognitives nous aideront à savoir si le manque d'autonomie est « justifié » ou si l'on peut demander un peu plus d'autonomie à cet enfant.

12.2. Les difficultés environnementales et familiales (Denvironmt)

Nous avons choisi de faire apparaître ce paramètre suite à nos observations : nous avons remarqué que le contexte environnemental et familial des personnes trisomiques était souvent difficile et ce pour diverses raisons et à des degrés divers.

Il semble tout d'abord, que l'arrivée d'un enfant trisomique dans une famille bouleverse l'équilibre qui y régnait. Parfois, cet équilibre se retrouve après le choc de l'annonce du diagnostic, mais il arrive que la structure familiale ne résiste pas à cette annonce. La séparation des parents est alors fréquente et cela peut entraîner de multiples difficultés : une mère débordée surtout si le nombre d'enfants est important, une situation précaire financièrement, moins de temps consacré aux stimulations de l'enfant, une mère dépressive, ... Autant de facteurs qui ne sont pas favorables au développement de l'enfant.

Parfois, le contexte familial est déjà déstructuré pour d'autres raisons et c'est une difficulté supplémentaire qu'il faut prendre en compte.

Nous pouvons parfois nous soupçonner l'environnement difficile d'être en partie à l'origine de l'émergence de troubles tels qu'une position régressive (**Regression**), des troubles du comportement (**Tcomp**), des troubles psychologiques (**Tpsy**), des troubles affectifs (*Taffect*).

L'objectivation :

Nous pouvons recueillir des informations concernant le contexte familial et l'environnement général du patient auprès de l'assistante sociale, du médecin traitant ou encore du psychologue. Là encore il s'agit d'un élément subjectif et très difficile à évaluer, nous laissons l'orthophoniste juger du degré d'influence de cet élément sur le système de troubles.

12.3. Les difficultés de socialisation (Dsocial) :

Les difficultés de compréhension des règles sociales et/ou des interactions humaines peuvent entraîner une impulsivité, une intolérance à la frustration. Le manque de moyens stratégiques d'adaptation peut provoquer la peur, la passivité, l'inertie devant les problèmes ou les difficultés (**Tcomp**).

La trisomie 21 va entraîner une déficience au niveau du fonctionnement du cerveau et d'autres organes, et engendrer un certain degré d'incapacité sur le plan intellectuel (**Dintellect**) et/ou moteur (**Tpsymot**) qui va éventuellement entraîner un désavantage social, par exemple dans la fréquentation de l'école maternelle ou de l'école élémentaire (**Dintegration**).

Bien que les mentalités aient évolué, le caractère « visible » de la trisomie 21, avec toutes les différences physiques qu'elle engendre, crée un *déficit esthétique* (**Esthet**) qui stigmatise ces personnes au sein de la société.

Tous ces éléments perturbent les interactions avec les autres membres de la société et l'intégration harmonieuse des personnes trisomiques dans la société en général.

12.4. Les difficultés d'intégration scolaire ou professionnelle (Dintegration)

L'intégration en milieu ordinaire :

Elle s'effectue dès la maternelle puis se prolonge par un primaire ordinaire ou une CL.I.S. Au collège les jeunes peuvent intégrer une U.P.I., celle-ci peut être poursuivie au lycée. A la fin de ce parcours les jeunes se dirigent soit vers un contrat d'apprentissage en entreprise, soit vers le Pôle Emploi, soit vers un emploi en milieu ordinaire.

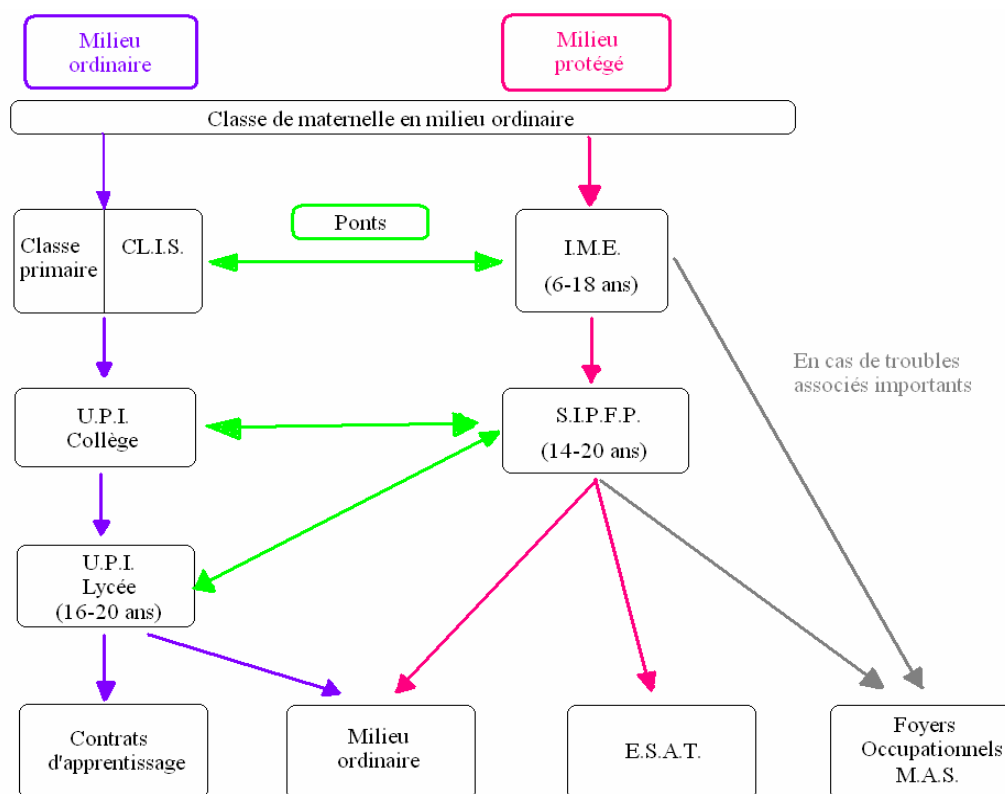
Le parcours en milieu protégé :

La maternelle est effectuée en milieu ordinaire mais l'orientation change dès le primaire. Le jeune est alors orienté vers un I.M.E. A 14 ans, le jeune peut intégrer une S.I.P.F.P. Tout en poursuivant un enseignement général, ces personnes bénéficient de formations professionnelles qui les initient à des métiers manuels. Le but est de leur donner les aptitudes nécessaires à une admission en E.S.A.T. Il est aussi possible de rejoindre l'autre voie et d'intégrer le milieu professionnel ordinaire.

En cas de troubles associés plus sévères, les jeunes sont orientés après l'I.M.E. vers des Foyers Occupationnels ou des M.A.S.

C'est le rôle des thérapeutes, dont nous faisons partie, de proposer, de manière adaptée et au moment propice, les aides nécessaires pour permettre au jeune de profiter pleinement des bénéfices de l'insertion.

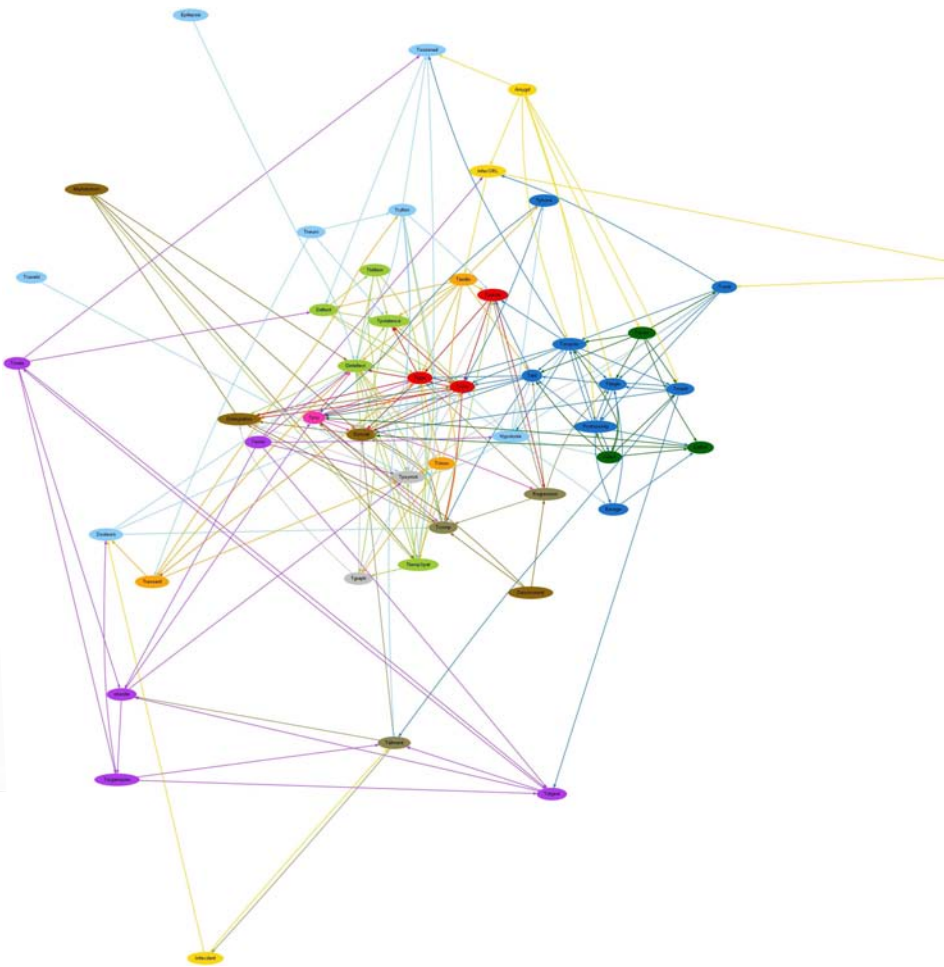
Schéma de l'intégration scolaire et professionnelle des personnes trisomiques 21 :



L'intégration scolaire et professionnelle a un rôle très important dans l'intégration sociale (**Dsocial**) des personnes porteuses de trisomie mais aussi dans la construction identitaire (**Tpsy**). En effet, être scolarisé dans un milieu normal permet de s'ouvrir aux autres et réciproquement, de découvrir un autre système que celui de l'établissement spécialisé, de se considérer comme des enfants identiques aux autres, qui vont à l'école et qui apprennent. Cela permet de se découvrir des qualités, des capacités, de dépasser la pensée à être différent. Avoir les mêmes chances de réussir que tout le monde apporte un mieux être, une satisfaction personnelle et une revalorisation de la personne. Depuis la loi du 11 février 2005 sur l'égalité des droits et des chances, l'intégration scolaire et professionnelle des personnes handicapées est devenue un nouvel enjeu social.

Le dispositif se met en place petit à petit, mais l'intégration des jeunes trisomiques ne se fait pas toujours aisément. Les troubles liés au syndrome lorsqu'ils ne sont pas correctement pris en charge ralentissent chez certains jeunes ce processus d'intégration. Le déficit intellectuel (**Dintellect**), les troubles du langage (**Tlgge**), de la communication (**Tcom**), de l'attention et de la mémoire (**TbMem**, **Dattent**), du raisonnement (*Traison*), limitent les apprentissages. Les troubles du comportement (**Tcomp**), le manque d'autonomie (**MqAuto**), les troubles psychomoteurs (**Tpsymot**), rendent difficiles l'insertion au sein d'un groupe.

PARTIE PRATIQUE



I. METHODOLOGIE

1. Les objectifs :

Voici notre questionnement :

L'élaboration de réseaux de symptômes chez des personnes porteuses de Trisomie 21, permet-elle à l'orthophoniste de détecter des priorités de prise en charge et peut-elle constituer en cela un outil d'aide à la décision ?

L'objectif de ce travail est, à partir d'éléments théoriques concernant la symptomatologie de la Trisomie 21, d'élaborer le réseau de troubles de quatre enfants porteurs de l'anomalie chromosomique, et d'en déduire des priorités pour la prise en charge orthophonique.

2. La population :

Les sujets de cette étude sont quatre jeunes, âgés de 8 ans 8 mois à 25 ans, porteurs d'une Trisomie 21. La classe d'âge est très étendue pour plusieurs raisons.

D'une part, nous partons du principe que le réseau de troubles est applicable à n'importe quel patient rencontré par l'orthophoniste, quel que soit son âge, et quelles que soient les prises en charge déjà réalisées.

D'autre part, nous savons que le développement des enfants porteurs de trisomie 21 est plus lent que chez les enfants non porteurs, et qu'il se prolonge jusqu'à l'âge adulte. A vingt-cinq ans de nombreux progrès peuvent encore être effectués par le patient, la prise en charge sera donc différente mais essentielle.

Enfin, il est intéressant d'étudier les aspects de la symptomatologie de ces personnes ainsi que les possibilités de prise en charge orthophonique à différents âges de la vie.

3. Le recueil des données :

L'élaboration du réseau de troubles d'un patient requiert au préalable, un travail d'investigation considérable. Il nous faut, d'une façon ou d'une autre, avoir objectivé chaque trouble que nous faisons apparaître. Certains domaines nous sont accessibles (langage, communication, parole, articulation, oropraxies, mémoire, attention, logique, ...) puisque nous bénéficions des compétences et moyens d'évaluation nécessaires à leur objectivation. En revanche, d'autres domaines nécessitent le recours à

d'autres spécialistes, thérapeutes, médecins, soignants,... afin de recueillir leurs avis et comptes-rendus de bilans ou d'observations.

Les informations recueillies sont consignées dans un tableau récapitulatif établi pour chaque patient. Nous y retrouvons la liste exhaustive des troubles potentiellement présents en cas de trisomie 21 ainsi que quatre colonnes à cocher au choix.

- La première colonne « **Non objectif** » présente, comme son nom l'indique, les troubles non objectivés chez le patient soit par manque d'information, soit par manque de moyens. Les éléments pour lesquels nous cochons cette case ne seront pas représentés sur le graphique.
- La deuxième colonne « **Absence de trouble** » concerne les troubles non présentés par le patient. Ces éléments ne sont pas non plus représentés.
- La troisième colonne « **Trouble léger** » regroupe les troubles présents chez le patient mais dont l'expression ne semble pas perturber outre mesure la vie quotidienne du patient.
- La quatrième colonne « **Trouble important** » concerne les troubles présents chez le patient et perturbant de façon significative la qualité de vie du sujet.

Conscients de la notion de subjectivité accompagnant le classement des troubles dans l'une ou l'autre des deux dernières colonnes, nous voulions, cependant apporter une dimension qualitative à notre observation aussi arbitraire soit-elle.

4. La création du réseau personnalisé :

D'après les données comprises dans le tableau récapitulatif, lorsqu'un trouble est objectivé chez le patient, nous l'intégrons au réseau. Nous nous reportons ensuite au graphe général pour visualiser les incidences de ce trouble sur d'autres troubles. Parfois les patients ne présentent pas toutes les perturbations annexes, nous vérifions donc leur présence lorsque cela est possible. Nous intégrons seulement les incidences observées chez ce patient.

Nous réalisons le graphique général représentant la pathologie du patient dans son ensemble. Cela nous permet d'en avoir une vision globale. Selon les troubles présents nous pouvons générer les graphes détaillés des domaines qui nous intéressent : cognitif, langagier, communicationnel, temporo-spatial, psychomoteur ou psychologique. Ces graphes nous permettent d'avoir une vision plus approfondie des perturbations dans ces domaines. Nous verrons plus loin comment les utiliser.

5. L'analyse du réseau :

Une fois les graphes personnalisés à notre disposition, nous pouvons en commencer l'analyse. N'oublions pas que le regard porté sur le graphe sera celui d'un orthophoniste, autrement dit, ses savoirs théoriques, son intuition, ses facultés d'empathie et sa connaissance du patient joueront un rôle dans l'appréhension du réseau.

Nous commençons par analyser le graphe général. Il se peut qu'un ou plusieurs troubles apparaissent comme des pôles importants du réseau : soit par leur position centrale dans le réseau (qui signifie qu'ils entretiennent des relations étroites avec d'autres troubles), soit par la multitude de liens qui les unit (signalant de nombreuses répercussions dans divers domaines).

Bien évidemment ces « pôles » nous intéressent d'autant plus s'ils appartiennent au domaine orthophonique ou qu'ils s'y rattachent. Le cas échéant, nous pouvons alors nous intéresser au graphe détaillé de ce trouble général afin d'en étudier les incidences de façon plus précise.

Leur représentation en cascade permet de visualiser les difficultés en amont, et les répercussions en aval d'un trouble donné.

Nous visualisons dans le même temps la finalité de notre axe de rééducation et les étapes antérieures à franchir avant d'observer une quelconque amélioration.

Nous partons du principe que si un trouble A a des répercussions sur un trouble B, en agissant sur A nous réduisons ses effets sur B, donc nous participons à l'amélioration de B.

6. La définition des priorités de prise en charge :

Une fois que nous avons analysé les différents troubles ainsi que leurs incidences, nous faisons le lien avec ce que nous connaissons du patient, de son projet de vie, de sa situation actuelle... Cette étape est très importante car c'est là que nous superposons les informations révélées par le réseau et les particularités du patient afin d'adapter au mieux notre intervention auprès de lui.

Prenons un exemple : la présence dans le réseau d'un trouble du langage écrit ne revêt pas les mêmes enjeux chez un jeune de vingt ans prêt à intégrer un foyer de vie ou un stage préprofessionnel de conditionnement que chez un jeune de six ans intégré dans un milieu scolaire ordinaire.

7. La description de séances de rééducation:

Certains troubles sont ainsi définis comme prioritaires pour la prise en charge du patient.

L'objectif de ce mémoire étant, entre autre, de guider l'orthophoniste dans la prise en charge des personnes porteuses de trisomie 21, nous avons choisi de fournir quelques pistes de rééducation concernant l'un de ces troubles dits prioritaires. Il s'agit de propositions, en ouverture de notre démarche d'analyse et d'investigation orthophonique.

II. ETUDES DE CAS

1. *Cas de Bertille*

a. Anamnèse

Bertille est une jeune fille de 16 ans présentant une trisomie 21.

D'après un entretien avec la pédopsychiatre, la mère de Bertille décrit une grossesse difficile et un accouchement par forceps. La découverte du diagnostic de Trisomie 21 se fait à la naissance. Selon elle, l'aberration chromosomique aurait un lien avec les conséquences de Tchernobyl. Les parents se séparent quelques années après la naissance de Bertille.

A cinq ans elle intègre une classe de maternelle, en petite puis moyenne section. Elle y reste trois ans et bénéficie d'un accompagnement par un C.A.M.S.P.

A l'âge de huit ans Bertille poursuit sa scolarisation au sein d'une CL.I.S. pendant trois ans. En parallèle elle est suivie par une équipe pluridisciplinaire dans un S.E.S.S.A.D.

Selon le bilan pédagogique de 2005, l'enseignante signale qu'aucun progrès n'a pu être observé sur le plan des apprentissages après toutes ces années et propose la réorientation de Bertille vers une institution à visée éducative. L'intégration scolaire ne peut se poursuivre. C'est ainsi, que le 6 novembre 2006, la jeune fille, âgée de douze ans, intègre un I.M.E.

b. Sémiologie et modélisation du graphe

(cf. les tableaux de l'annexe 7-A, 7-B et 7-C)

1. Au niveau neurocentral :

L'hypotonie et l'hyperlaxité ligamentaire :

L'hypotonie générale (**Hypotonie**) est présente au niveau des membres supérieurs et inférieurs ainsi qu'au niveau facial. L'éducateur sportif décrit Bertille comme très volontaire mais limitée dans l'effort lors des activités sportives.

L'hyperlaxité ligamentaire est en revanche devenu un atout pour la jeune fille. Au début de l'année, elle s'est inscrite à un cours de danse en milieu ordinaire et malgré ses difficultés pour la réalisation de mouvements précis, elle impressionne ses camarades par sa maîtrise du grand écart. Bertille en est très fière et ne rate pas une occasion de leur faire une démonstration.

Les troubles cérébelleux et les troubles du rythme :

Des difficultés d'équilibre (*Tequilib*) ont été signalées notamment à l'occasion de l'activité équitation, peut être est-ce le fruit de troubles cérébelleux (**Tcerebl**). Cela expliquerait également les difficultés de coordinations des mouvements lors d'activités psychomotrices.

Les troubles du rythme (**Trythm**) se retrouvent au niveau des échanges ludiques dont les tours de rôles ne s'enchaînent pas à intervalles réguliers. Le rythme de la parole est rapide, saccadé. La reproduction de rythmes simples qui est quasi-impossible : les structures rythmiques ne semblent pas être perçues et les persévérations du geste envahissent la production.

Les troubles neurologiques :

Ils n'ont pas été objectivés par des examens spécifiques mais selon le Dr Gardes, ils seraient présents chez toutes les personnes porteuses d'une trisomie 21 (**Tneuro**).

Les troubles du sommeil et l'épilepsie :

Ils ne semblent pas faire partie de la sémiologie de Bertille.

2. Le morphotype :

Le visage :

Bertille présente un visage avec toutes les caractéristiques découlant de la trisomie 21 (**Faciès**).

Les agénésies et anomalies dentaires :

Nous pouvons noter des malpositions et des chevauchements de dents, certainement liés à la forme ogivale et la petite taille de la voûte palatine (**Adent**).

Le corps :

Au niveau du corps, Bertille présente là encore toutes les caractéristiques fréquemment retrouvées chez le jeune trisomique, mis à part la déformation thoracique car elle n'a pas présenté de cardiopathie.

La jeune fille est de petite taille puisqu'elle mesure 1,41 mètre selon le dernier bilan médical de l'année 2009.

3. Au niveau perceptif :

Les troubles visuels :

Bertille porte des lunettes afin de corriger une myopie moyenne qui n'entraîne pas une restriction extrême de l'autonomie ni des possibilités de perception, d'expression et de relation.

Ces troubles de la réfraction (**Tvisuo**) s'accompagnent de troubles oculomoteurs qui limitent les stratégies d'exploration visuelle. Bertille a parfois une façon très particulière de regarder ses interlocuteurs : elle observe de biais, en baissant la tête, du coin de l'œil. Cette particularité a peut être également une explication plus psychologique, dans la relation à l'autre.

Les troubles auditifs :

Ils ne figurent pas dans le dossier médical de Bertille. Cependant, il apparaît une fragilité oto-rhino-laryngologique, nous pouvons donc supposer une baisse transitoire de l'acuité auditive.

Le trouble des ressentis :

Le trouble des ressentis est très difficile à objectiver chez les patients. C'est une notion un peu floue qui nécessite une observation plus approfondie et plus longue des patients que celle que nous avons pu réaliser au cours de ce mémoire. Nous ne nous prononcerons pas sur ce point concernant Bertille, par manque de données.

4. Au niveau physiologique :

Les troubles présentés par Bertille à ce niveau sont :

- au niveau endocrinien : une hypothyroïdie traitée et surveillée régulièrement (**Tendo**).
- au niveau métabolique : une surcharge pondérale (56kg pour 1,41m, Indice de Masse Corporelle : 28,2) nécessitant un régime hypocalorique (**Tmeta** et **Obesite**).

5. L'immunodéficience :

Le dossier médical signale une fragilité O.R.L. et des rhinopharyngites relativement fréquentes (**InfecORL**).

Nous ne disposons d'aucune information concernant d'éventuelles infections pulmonaires et infections dentaires.

6. Au niveau oropraxique :

On note des difficultés oropraxiques chez Bertille : souffler, aspirer, faire le bruit du baiser, toutes ces actions demandent un effort particulier et ne sont pas toujours maîtrisées (**Toroprax**).

L'articulation :

Bertille commence à s'appliquer à réaliser des mouvements articulatoires plus proches du bon modèle afin de se faire comprendre. Le point d'articulation reste volontiers antérieur (exemple : [t] pour [k]). Malgré les progrès récents, les troubles d'articulation entravent l'intelligibilité (**Tarti**).

La déglutition et la mastication :

Du fait de la position basse de la langue, Bertille présente une déglutition atypique (**Tdeglu**) mais aucun cas de fausse route n'a été rapporté. L'incontinence labiale gêne quelque peu le temps buccal car la mastication se fait souvent bouche ouverte (**Tmasti**). Les conséquences semblent être essentiellement sociales au moment des repas.

La ventilation :

Bertille présente une respiration buccale (**Tventi**).

La phonation :

La voix de la jeune fille présente quelques particularités : le timbre est un peu rauque, soufflé, et nasonné. Bertille s'exprime à une intensité assez faible ce qui nuit à l'intelligibilité (**Tphona**).

La protrusion linguale :

Elle est observable au repos (**Protrusionlg**).

7. Au niveau intellectuel :

La déficience mentale :

D'après le compte rendu du médecin pédopsychiatre, Bertille présente une déficience mentale moyenne (Q.I. compris entre 35 et 50), soit un âge mental compris entre six et neuf ans.

Il s'agit d'un retard de développement avec une dysharmonie de l'évolution.

Cette déficience intellectuelle (**Dintellect**) s'accompagne de difficultés concernant le domaine de l'abstraction (*Dabstract*), de la représentation mentale et un défaut d'esprit de synthèse (*Dsynth*).

Les troubles du raisonnement (*Traison*) sont également très importants : la déduction, le raisonnement par élimination, ... ne sont pas accessibles.

Les capacités attentionnelles :

Le déficit attentionnel (**Dattent**) est important, il a tendance à diminuer au fur et à mesure des prises en charge mais la concentration de Bertille atteint difficilement les trente minutes.

Les capacités mnésiques :

Les troubles de la mémoire de travail sont très importants également.

Les habiletés temporo-spatiales :

Au niveau de la structuration temporelle, Bertille a bien repéré les différents moments de la journée et de la semaine. Mais la notion de successivité des événements n'est pas acquise : remettre dans l'ordre une recette même très familière est pour l'instant impossible (*Tstructemp*).

Concernant la structuration spatiale, Bertille semble être plus à l'aise que sur le plan temporel. Elle peut par exemple disposer des cubes aux multiples facettes de façon à recomposer un modèle si on l'aide.

Toutefois, l'espace projeté ne lui est pas accessible (*Tstructspat*). Le repérage dans l'espace est également très difficile ce qui freine l'accès à l'autonomie (**MqAuto**) car Bertille n'est pas encore capable de se déplacer seule d'un point A à un point B si l'itinéraire n'a été emprunté que quelques fois.

Les temps de latence :

Ils se retrouvent au niveau de l'expression orale dans l'initiation du mouvement (**Tpslatence**).

8. Au niveau du langage et de la communication :

La parole :

Les troubles de parole nuisent à l'intelligibilité du discours de Bertille (**Tparole**). En effet le rythme est très rapide, ce qui ne lui permet pas de réaliser correctement les enchaînements phonémiques. Ainsi de nombreuses élisions et simplifications de phonèmes rendent le discours incompréhensible pour l'interlocuteur.

Nous n'avons pas noté de bégaiement ni bredouillement.

Le langage :

Au niveau du langage oral, le versant expressif est plus troublé que le versant réceptif.

La **morphosyntaxe** est très déficitaire (*Tmorphosyntx*), Bertille produit de courtes phrases simples pour lesquelles les verbes ne sont pas correctement conjugués. L'aspect temporel est rarement pris en compte dans les flexions verbales. Les morphèmes grammaticaux sont généralement élidés.

Le **vocabulaire** est restreint particulièrement dans son versant expressif, Bertille dispose d'un lexique courant, qu'elle emploie quotidiennement et se limite à ce qui lui est familier (thèmes préférentiels : la cuisine, les poupées, la musique...).

Les adverbes de temps et d'espace sont rarement utilisés mis à part « aujourd'hui », « demain » et « là » (*Texpression*).

La **compréhension** orale est d'assez bonne qualité, Bertille est capable d'exécuter une consigne verbale. Le vocabulaire en réception est plus important qu'en expression mais reste tout de même limité à des thèmes familiers (*Tcomphs*).

Le **langage écrit** n'a pas encore été abordé avec Bertille car son comportement d'opposition constante limite les apprentissages (*TlggeEcrit*).

La communication :

Bertille a récemment fait des progrès. Elle commence à prendre du plaisir dans l'échange ce qui n'était pas le cas il y a deux ans.

Toutefois les difficultés langagières et d'intelligibilité nuisent à l'efficacité de la communication.

L'**aspect pragmatique** est troublé (*Tpragmat*): on a parfois des difficultés à saisir le thème abordé par Bertille, elle en change parfois au cours de la conversation sans avertir l'interlocuteur. Les tours de parole sont rarement respectés.

L'**aspect non verbal** présente lui aussi quelques particularités (*Tnonverb*). La proxémie n'est pas respectée, que Bertille s'adresse à l'adulte ou à ses camarades.

La gestuelle est présente mais inadaptée au discours. Bertille semble reproduire par mimétisme les gestes des adultes mais sans que cela ne soit en rapport avec son discours. La pertinence de cette gestualité est donc limitée.

Le regard de la jeune fille, nous l'avons déjà évoqué, est particulier. Lors d'un échange, il arrive souvent que Bertille observe son interlocuteur du coin de l'œil, en baissant la tête. Il est assez difficile de lui faire regarder dans une direction indiquée, mais est-ce lié aux troubles visuels ou à son comportement d'opposition ?

La mimique est peu développée.

La voix rend difficilement compte de l'intonation du discours : on peine parfois à savoir si il s'agit d'une question ou d'une affirmation.

9. Au niveau psychomoteur :

Le schéma corporel :

Les éléments principaux sont maîtrisés au niveau verbal. Elle ne connaît pas encore les différentes parties du visage. Le dessin du bonhomme est encore impossible à réaliser. (*Tschcorp*).

L'équilibre :

Des troubles de l'équilibre (*Tequilib*) ont été rapportés par les éducateurs notamment lors d'activités sportives comme l'équitation.

La motricité fine :

Au niveau de la motricité fine, le coloriage est le découpage sont possibles car Bertille maîtrise la pince. Elle est aussi capable de joindre deux points avec une règle. Les gestes manquent encore de précision (*Tmotfine*) pour aborder le graphisme. Cela lui demande encore de trop nombreux efforts (*Tgraph*).

10. Au niveau comportemental :

Le comportement alimentaire :

En raison de la surcharge pondérale, Bertille doit suivre un régime hypocalorique. Elle l'a bien accepté au départ, le fait de manger un repas différent des autres ne semblait pas la frustrer. Mais depuis quelques mois, les éducateurs signalent l'apparition d'une certaine forme de boulimie. Cela semble avoir commencé lors de la mise en place de l'atelier « Saveurs et Découvertes » (*Taliment*).

Le comportement général :

Bertille a une tendance à l'opposition. C'est une jeune fille très têtue qui montre des difficultés à résister à la frustration (l'arrêt de la séance d'orthophonie est difficile à accepter pour elle). Lorsqu'elle se sent en difficulté pour un exercice, elle s'oppose fortement et refuse de l'exécuter. Petit à petit ce comportement tend à s'apaiser car Bertille prend confiance en elle mais il est toujours difficile de lui proposer quelque chose de nouveau. Vis-à-vis de ses camarades elle peut se montrer très autoritaire ou au contraire très protectrice envers les plus jeunes (*Tcomp*). Le reste du temps, Bertille est une jeune fille joviale, avenante et de plus en plus volontaire pour les activités qui lui sont proposées.

Le comportement régressif :

La jeune fille entre dans l'adolescence, ainsi le comportement régressif présent jusqu'alors tend à diminuer au profit d'une affirmation plus marquée de sa personnalité. Bertille alterne entre la petite fille capricieuse et l'adolescente autoritaire et autonome. Toutefois si ce comportement régressif diminue, son attitude face aux difficultés qu'elle rencontre la maintient encore dans une sorte de régression. Cela se comprend aisément : lorsqu'on est petit, on a droit à l'échec, c'est plus acceptable (*Regression*).

11. Au niveau psychologique :

Les troubles psychologiques :

Bertille présente des éléments de psychose déficitaire, autrement dit, des éléments psychotiques se surajoutent à la déficience mentale, cela dans un contexte de dysharmonie de l'évolution.

Nous pouvons assister à des décrochages de la réalité : Bertille rejoue parfois des scènes douloureuses en rapport avec son histoire familiale. Dans ces moments, elle peut exprimer une réelle angoisse, se mettre à pleurer, à crier, comme si la scène était réelle. Nous avons souvent des difficultés à la faire sortir de ces mises en scènes et à la ramener à la réalité.

L'imagination de la jeune fille est très riche voire envahissante et peut l'empêcher d'accéder à certains apprentissages.

Ces troubles envahissants rejaillissent sur le langage et la communication de telle sorte que le discours n'est pas toujours rattaché à la réalité (**Tpsy**).

Les difficultés affectives :

La situation familiale explique en partie les perturbations de Bertille. Ses parents sont séparés depuis plusieurs années. Durant quatre ans elle n'a pas eu de contact avec son père incarcéré. Des difficultés maternelles liées à l'alcool ont altéré les relations entre la jeune fille et sa mère devenue violente (**Taffect**).

La conscience des troubles :

Bertille évolue désormais dans un milieu protégé en I.M.E., où elle côtoie d'autres enfants en difficulté, nous pouvons imaginer qu'elle a conscience de ses troubles par moment mais qu'il lui est plus facile d'accepter ces difficultés au sein de l'institution qu'en milieu ordinaire.

12. Education et environnement :

L'autonomie :

C'est depuis longtemps un objectif fixé par l'équipe éducative. Bertille est aujourd'hui assez autonome pour les activités de la vie quotidienne : l'habillage, le repas, l'hygiène, mais la présence de l'adulte est encore nécessaire. Les déplacements en extérieur ne peuvent être effectués seuls : Bertille ne peut réemprunter un itinéraire que s'il lui est très familier et sous la surveillance de l'adulte (**MqAuto**).

L'environnement et le contexte familial :

La séparation des parents, l'absence du père (dont la raison n'a peut être pas été expliquée à Bertille au début), l'alcoolisme et la violence maternels sont des éléments à prendre en compte lorsque nous recherchons l'origine de certains troubles (**Denvironmt**).

Il faut également savoir que Bertille a une grande sœur de dix-huit ans et un petit frère. Cela explique peut être le fait qu'elle s'identifie parfois à l'un parfois à l'autre et cela donne une alternance entre la petite fille capricieuse et l'adolescente responsable.

La socialisation :

Au sein de l'I.M.E., Bertille est bien intégrée dans le groupe. Elle prend soin des autres, les gronde, joue avec eux, ... Etant en internat, elle partage de nombreux moments de complicité avec ses camarades. Toutefois, il s'agit d'un milieu protégé et les difficultés de socialisation se rencontrent le plus souvent dans le milieu ordinaire. La seule expérience de Bertille en milieu « normal » que nous pouvons rapporter est celle de son cours de danse une fois par semaine. Selon l'éducatrice qui la suit, Bertille est bien intégrée dans ce groupe malgré ses difficultés et son niveau de danse inférieur à celui des autres. Elle semble avoir trouvé sa place et profiter pleinement de l'activité.

Nous sommes bien conscients que cette expérience n'est pas représentative des difficultés de socialisation de la jeune fille, mais son air sympathique et avenant facilite les relations.

L'évolution de Bertille dans un milieu protégé semble bénéfique du point de vue de son bien-être mais cela ne fait qu'augmenter le clivage avec la réalité extérieure et ce monde à part qu'est la structure d'accueil (**Dsocial**). C'est pourquoi l'équipe éducative travaille à l'apprentissage des règles sociales, des interdits, ... afin de lui fournir un maximum de moyens de s'intégrer à la société.

L'intégration scolaire et professionnelle :

L'intégration scolaire s'est révélée être un échec pour Bertille qui ne semblait en tirer aucun bénéfice. Il serait intéressant de se pencher sur les raisons de cet échec, mais ce n'est pas notre propos.

Concernant l'avenir, l'équipe se pose la question du parcours qu'elle pourrait emprunter selon ses centres d'intérêts et ses capacités. Bertille semble s'épanouir dans l'activité cuisine mais ses difficultés de motricité fine l'empêchent pour l'instant d'accéder à un stage professionnel dans ce domaine. Les actes culinaires, même les plus simples, requièrent une certaine dextérité que la jeune fille n'a pas encore acquise. Ses capacités cognitives limitent également ce projet : la notion de quantité n'étant pas comprise, il est difficile de réaliser des recettes en respectant les mesures. De même, les notions de durée, de successivité des étapes doivent être acquises pour envisager une formation de ce type (**Dintegration**).

Bertille a encore deux ans pour acquérir ces notions si elle veut intégrer à terme une structure telle que l'E.S.A.T.

Tableau récapitulatif des troubles de Bertille :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Neurocentral	Hypotonie générale	Hypotonie			X	
	Troubles du sommeil	Tsommeil	X			
	Troubles des rythmes	Trythm			X	
	Troubles cérébelleux	Tcerebl			X	
	Epilepsie	Epilepsie		X		
	Troubles neurologiques	Tneuro				X
	Faciès mongoloïde	Facies				X
	Agénésie / Anomalies dentaires	Adent				X
	Déficit esthétique **	Esthet				X
Perceptif	Troubles visuels	Tvisuo				X
	Troubles auditifs	Taudio		X		
	Troubles des ressentis	Tressent	X			
Physiologie	Troubles organiques	Torganique	X			
	Troubles endocriniens	Tendo			X	
	Troubles métaboliques	Tmeta				X
	Obésité	Obesite				X
	Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses	Amygd	X			
	Troubles digestifs	Tdigest	X			
Immunodéficience	Infections ORL	InfecORL			X	
	Infections pulmonaires	Infecpulm	X			
	Infections dentaires	Infecdent	X			
Oropraxies	Troubles oropraxiques	Toroprax				X
	Troubles de l'articulation	Tarti				X
	Troubles de la déglutition	Tdeglu				X
	Fausses routes	FR		X		
	Troubles de la mastication	Tmasti			X	
	Troubles de la ventilation	Tventi				X
	Troubles de la phonation	Tphona		X		
	Bavage	Bavage		X		
	Protrusion linguale	Protrusionlg			X	

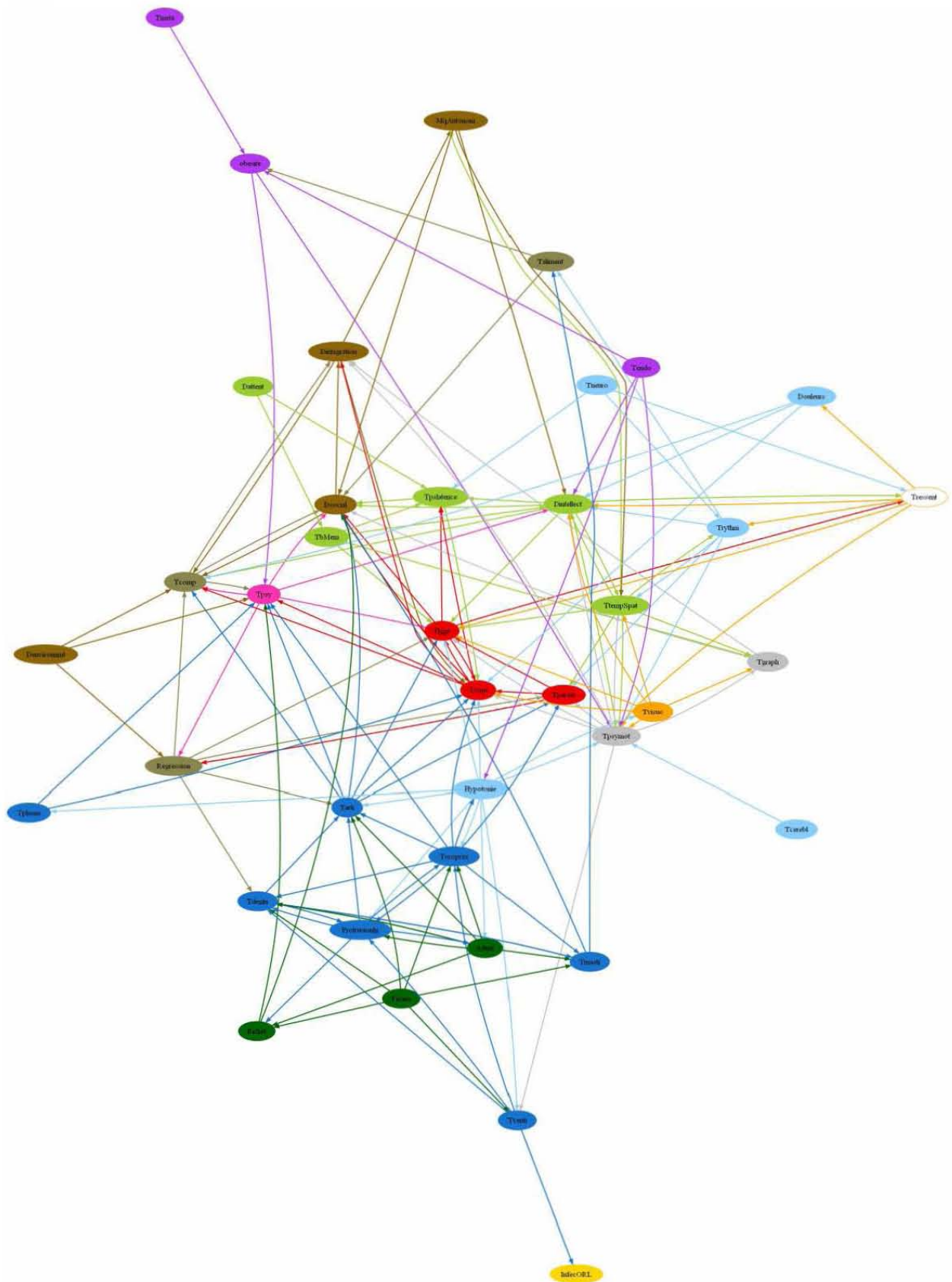
Tableau récapitulatif des troubles de Bertille (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Intellect	Déficit attentionnel	Dattent				X
	Trouble mémoire de travail	TbMem				X
	Trouble temporo-spatial	TtempSpat				X
	<i>Difficultés structuration temporelle</i>	<i>Tstructemp</i>				X
	<i>Difficultés structuration spatiale</i>	<i>Tstructspat</i>			X	
	Temps de latence	Tpslatence				X
	Déficit intellectuel	Dintellect				X
	<i>Troubles du raisonnement</i>	<i>Traison</i>				X
	<i>Difficultés d'abstraction</i>	<i>Dabstract</i>				X
	<i>Difficultés de synthèse</i>	<i>Dsynthese</i>				X
Langage et communication	Troubles du langage	Tlgge				X
	<i>Trouble de la morphosyntaxe</i>	<i>Tmorphosyntx</i>				X
	<i>Troubles de l'expression orale</i>	<i>Texpression</i>				X
	<i>Troubles du langage écrit</i>	<i>TlggeEcrit</i>				X
	<i>Troubles de la compréhension</i>	<i>Tcomphs</i>				X
	Troubles de parole	Tparole				X
	<i>Bégaïement/Bredouillement</i>	<i>BegBred</i>		X		
	Troubles de la communication	Tcom				X
	<i>Troubles de la pragmatique</i>	<i>Tpragmat</i>				X
	<i>Tb de la communication non verbale</i>	<i>Tnonverb</i>				X

Tableau récapitulatif des troubles de Bertille (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectivé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Psychomotricité	Troubles psychomoteurs	Tpsymot				X
	<i>Troubles de la motricité fine</i>	<i>Tmotfine</i>				X
	<i>Troubles du schéma corporel</i>	<i>Tschcorp</i>			X	
	<i>Trouble de l'équilibre</i>	<i>Tequilib</i>			X	
	Troubles du graphisme	Tgraph				X
Comportement	Troubles du comportement	Tcomp			X	
	Troubles des comportements alimentaires	Talim			X	
	Position régressive	Regression			X	
Psychologie	Troubles psychologiques	Tpsy				X
	<i>Troubles affectifs</i>	<i>Taffect</i>				X
	<i>Conscience des troubles</i>	<i>CsceT</i>	X			
Education et environnement	Manque d'autonomie	MqAuto				X
	Difficultés de socialisation	Dsocial			X	
	Diff. intégration scolaire/professionnelle	Dintegration				X
	Difficultés environnementales et familiales	Denvironnmt				X

Graphe général de Bertille



c. Analyse des graphes

Les informations précédentes renseignent largement sur la sémiologie de Bertille, mais cela suffit-il à comprendre la dynamique du syndrome présent ?

La quantité d'informations recueillie devient difficilement concevable mentalement. L'orthophoniste n'ayant pas forcément l'habitude de prendre en charge des personnes trisomiques risque de commencer la rééducation au hasard, par l'un des troubles mis en évidence lors du bilan. Voyons si l'analyse des graphes nous renseigne davantage sur la conduite à tenir, dans un premier temps, chez cette patiente.

L'identification des troubles centraux :

En analysant le graphe général de Bertille, nous voyons trois pôles se dégager.

D'une part, au centre, le trio : troubles du langage, troubles de la communication et troubles de parole ; d'autre part, le trio : déficit intellectuel, troubles temporo-spatiaux et temps de latence ; enfin, le duo : troubles psychologiques et troubles du comportement.

Si l'on voulait simplifier et ne représenter que les troubles les plus prégnants chez Bertille nous nous en tiendrions à ceux-ci.

Un quatrième pôle se dégage, celui des oropraxies, mais il est plus excentré. Nous ne le considérons pas pour le moment.

Le repérage des circuits d'auto-entretien des troubles :

Boucle 1 :

Il est primordial de rechercher l'existence de boucles d'auto entretien entre ces troubles principaux.

La première boucle d'auto entretien est la suivante : le déficit intellectuel (**Dintellect**) entraîne des difficultés de structuration temporo-spatiale (**TtempSpat**, notamment concernant la notion de successivité) qui se répercutent dans le domaine psychomoteur avec une difficulté à se mouvoir dans l'espace et à effectuer des enchaînements moteurs rapides et efficaces (**Tpsymot**). Ces difficultés engendrent un trouble de la parole (**Tparole**) concernant la succession des schèmes articulatoires. Cela retentit sur l'intelligibilité du discours, perturbant ainsi l'interaction entre les interlocuteurs (**Tcom**). Ces difficultés de communication retentissent sur les capacités langagières de Bertille de manière globale et freinent les progrès linguistiques (**Tlgge**). Or nous l'avons vu, les difficultés d'expression limitent le développement cognitif ce qui entretient la déficience mentale (**Dintellect**).

Boucle 2 :

Il existe une deuxième boucle d'auto entretien : les difficultés langagières de Bertille (**Tlgge**), notamment les troubles de la compréhension, engendrent des temps de latence importants (**Tpslatence**) qui perturbent le rythme des échanges (**Tcom**). Ces difficultés de communication entraînent un déficit social car Bertille éprouve des difficultés à échanger avec ses pairs et cela la place, d'une certaine façon, en marge de la société. Cela s'accompagne d'une difficulté d'intégration professionnelle : même les stages professionnels en milieu protégé tels que l'E.S.A.T. nécessitent un minimum d'échange entre les différents intervenants, stagiaires ou éducateurs (**Dintegration**). Si Bertille ne peut accéder au milieu professionnel comme la majorité de ses camarades, le sentiment de frustration peut se traduire par des troubles du comportement (**Tcomp**), moins importants depuis quelques temps mais pouvant ressurgir à cette occasion. Cela ne ferait qu'empirer les difficultés psychologiques qu'elle rencontre déjà (**Tpsy**), ce qui la rendrait encore moins disponible pour les acquisitions langagières (**Tlgge**).

Le graphe général de Bertille nous permet de visualiser de façon globale ce que reflète le terme « Syndrome de Down » chez cette patiente.

L'analyse de ce graphe montre que notre prise en charge orthophonique est pleinement justifiée dans ce cas. En effet, les troubles du langage et de la communication, par exemple, tiennent une place très centrale au sein du réseau et sont impliqués dans des circuits de réactions en chaîne qu'il nous faudra rompre pour une meilleure efficacité de la prise en charge.

Le réseau de troubles de Bertille accorde également une place importante aux difficultés cognitives (**Dintellect**) et psychomotrices (**Tpsymot**), domaines pour lesquels nous pouvons proposer quelques axes de prise en charge ou bien orienter la patiente vers des spécialistes (psychologue cognitiviste, psychomotricien...).

Un troisième élément est mis en exergue par le réseau : les multiples incidences des difficultés psychologiques que rencontre Bertille. Elles se répercutent sur de nombreux domaines déjà perturbés (développement intellectuel, langage, communication, déficit social et intégration). Il nous faudra donc en tenir compte et orienter la jeune fille vers une prise en charge adaptée.

L'analyse des graphes détaillés :

Analyse du graphe détaillé des troubles du langage

Tous les aspects sont très altérés. En découlent des perturbations importantes au niveau de la communication, de la socialisation, de l'intégration professionnelle et un temps de latence allongé.

En amont, nous pouvons intervenir dans différents domaines afin d'améliorer les capacités langagières :

- l'articulation
- la parole

- la structuration temporelle et spatiale,
- la mémoire de travail
- la notion d'abstraction
- les stratégies de raisonnement

Notons l'importance des composantes psychologiques dans le maintien des difficultés langagières.

Analyse du graphe détaillé de la communication :

Les aspects pragmatiques et non verbaux sont perturbés. Les conséquences directes sont : langagières, sociales, professionnelles, comportementales et psychologiques.

En amont, notre intervention peut porter sur l'amélioration de :

- la phonation
- des oropraxies
- l'articulation
- des capacités attentionnelles
- de la perception rythmique

Analyse du graphe détaillé du déficit intellectuel :

Tous les domaines cognitifs sont déficitaires. Les principales conséquences sont : langagières, psychomotrices, temporo-spatiales, sociales et professionnelles.

Nous pouvons intervenir en amont sur :

- les troubles de la mémoire
- les rythmes
- la structuration temporelle et spatiale

Notons ici encore l'incidence de troubles d'origine psychologique sur le déficit intellectuel.

Analyse du graphe détaillé des troubles temporo-spatiaux :

Le domaine temporel est plus altéré que le domaine spatial. Cela entraîne des perturbations au niveau du langage, de la parole, des habiletés psychomotrices et graphiques, des stratégies de raisonnement.

Notre intervention peut porter en amont sur :

- les difficultés d'abstraction
- le trouble des rythmes

Analyse du graphe détaillé des troubles psychomoteurs :

Le domaine psychomoteur est altéré dans l'ensemble. Les principales répercussions se trouvent au niveau de l'articulation, du comportement, du graphisme, de la communication, de l'intégration et de l'autonomie.

En amont nous pouvons intervenir au niveau de :

- la structuration temporelle et spatiale
- l'abstraction

Analyse du graphe détaillé des troubles psychologiques :

Les troubles affectifs et psychologiques ont de nombreuses répercussions sur le langage, l'articulation, la communication, le comportement et l'intégration professionnelle.

En amont, nous pouvons réduire certains effets de ces troubles psychologiques en intervenant sur :

- les oropraxies
- l'articulation
- la communication
- la phonation

d. Définition des priorités de prise en charge

En résumé, l'analyse des différents graphes a révélé des difficultés sous jacentes à traiter en priorité, elles concernent : la **mémoire de travail**, la **structuration temporelle et spatiale**, l'**abstraction** et les **oropraxies**.

La symptomatologie de Bertille est relativement complexe. De l'amélioration de ces pré-requis dépend la réduction des difficultés plus éminentes concernant le langage, le déficit intellectuel, l'articulation. Or le projet de vie de la jeune fille dépend de la réduction de ces troubles : pour intégrer un stage professionnel, Bertille doit progresser au niveau de la communication et des aptitudes cognitives.

Nous pouvons orienter Bertille vers d'autres spécialistes afin d'obtenir une meilleure efficacité de la prise en charge. Le psychomotricien renforcera les acquisitions temporo-spatiales et rythmiques. L'ergothérapeute améliorera la motricité fine. Le kinésithérapeute interviendra pour le travail du tonus, de l'équilibre.

Un domaine important de la symptomatologie de Bertille n'est pas non plus de notre ressort : il s'agit des troubles psychologiques, engendrant notamment des problèmes de comportement chez jeune fille. Nous devons orienter la jeune fille vers une prise en charge adaptée.

e. Description d'une séance de rééducation.

Nous avons choisi de décrire une séance de rééducation concernant les difficultés oropraxiques de Bertille. Les troubles articulatoires et non verbaux qui en découlent perturbent la communication et renforcent les blocages psychologiques.

L'objectif de la séance :

Travailler la mobilité bucco-linguo-faciale en l'associant à des situations de la vie courante.

Le matériel :

Des images en double, représentant une action à réaliser avec un élément du visage (ex : souffler sur une bougie, hausser les sourcils, tirer la langue ...)

Le déroulement de la séance :

On mélange les images et chaque joueur en prend dix, le reste constitue la pioche. Chacun leur tour les joueurs doivent tenter de reconstituer les paires d'images. Pour cela, le premier joueur mime l'action de l'image qu'il détient, si l'autre joueur possède la carte correspondante, il la lui donne. Les rôles s'inversent. Nous pouvons rattacher chaque action à une situation courante connue de l'enfant.

3. Cas de Léon

a. Anamnèse

Léon est un adolescent de seize ans porteur d'une trisomie 21. Lorsqu'il était petit, il est allé en crèche avant d'intégrer une petite section de maternelle en septembre 1997, à l'âge de quatre ans. Il a effectué quatre années de maternelle avec l'aide d'une A.V.S. A huit ans, la décision a été prise d'orienter Léon vers une CL.I.S. Le jeune garçon y est resté durant quatre ans avant d'intégrer une Unité Pédagogique d'Intégration (U.P.I.) dans un collège à la rentrée de l'année 2005.

Quelques mois plus tard, en décembre, Léon a été hospitalisé pour un problème d'infection à la hanche suite à une opération. Le jeune garçon a subi de nouvelles interventions chirurgicales suivies d'une rééducation kinésithérapique de quatre mois et demi. Cela lui a fait manquer six mois de collège. Léon n'a pu réintégrer l'U.P.I. qu'en septembre de l'année suivante, en 2006. Le retard accumulé pendant son absence a entraîné un décalage important concernant les apprentissages. Les trois années suivantes à l'U.P.I. ont été très difficiles à vivre pour Léon.

De douze à quinze ans Léon a été suivi en parallèle par un S.E.S.S.A.D. spécialisé en Trisomie 21. C'est par le biais de ce Service que nous avons pu recueillir de nombreuses informations concernant le garçon.

b. Sémiologie et modélisation du graphe

(cf. les tableaux de l'annexe 8-A, 8-B et 8-C)

1. Au niveau neurocentral :

L'hypotonie :

Elle fait partie de la sémiologie de Léon et se retrouve à tous les niveaux. Son attitude est globalement nonchalante. L'hypotonie se retrouve dans la sphère orofaciale (**Hypotonie**).

Les troubles cérébelleux et les troubles du rythme :

L'épreuve de reproduction de rythmes a mis en évidence une impossibilité pour Léon de reproduire une structure rythmique même simple. On note une tendance à la persévération du geste.

Le rythme de parole est souvent un peu rapide (**Trythm**).

Les troubles neurologiques :

Ils sont présents chez Léon (**Tneuro**) avec pour principale conséquence un temps de réponse retardé (**Tpslatence**).

Les troubles du sommeil et l'épilepsie :

Le jeune garçon ne présente pas ces troubles.

2. Le morphotype :

Le visage :

Léon présente un visage avec toutes les caractéristiques découlant de la trisomie 21 (**Faciès**).

Les agénésies et anomalies dentaires :

Au niveau dentaire, nous notons l'agénésie d'une dent et un suivi orthodontique de plusieurs années (**Adent**).

3. Au niveau perceptif :

Les troubles visuels :

Outre les difficultés visuelles engendrées par l'hypotonie, Léon présente une myopie moyenne traitée par le port de lunettes (**Tvisuo**).

Les troubles auditifs :

Aucune surdité n'a été constatée. Une gêne auditive temporaire peut être occasionnée par les infections O.R.L. fréquentes.

Le trouble des ressentis :

Il n'a pas pu être objectivé.

4. Au niveau physiologique :

Léon porte des chaussures orthopédiques : c'est le cas depuis son opération des hanches. Suite à cette intervention la jambe droite de Léon a été raccourcie, ces chaussures permettent d'équilibrer cette différence entre les deux jambes. Depuis, les déplacements de Léon sont plus lents et lui demandent plus d'efforts (**Torganique**).

Léon présente un surpoids malgré la vigilance de ses parents et sa propre discipline envers la nourriture : lorsqu'on lui propose une sucrerie, il répond : « non j'ai pas le droit » (**Obesite**).

Aucun trouble endocrinien n'a été rapporté.

5. L'immunodéficience :

Léon est très sujet aux rhinopharyngites et autres infections O.R.L. (**InfecORL**) Aucune otite séreuse n'a été rapportée ni aucune infection pulmonaire. Il semble que le mouchage soit efficace.

Les amygdales sont présentes et quelque peu hypertrophiées (**Amygd**).

6. Au niveau oropraxique :

Léon a bénéficié d'une prise en charge précoce. Les oropraxies sont pour la plupart réalisables. Toutefois l'exécution des mouvements précis et rapides reste difficile, cela retentit sur la production de certains phonèmes et nuit à l'intelligibilité du discours (**Toroprax**).

L'articulation :

Le système articulaire est quelque peu altéré du fait de l'hypotonie orofaciale et des difficultés oropraxiques. Les occlusives sourdes et sonores sont correctement réalisées. On note toutefois une forte pression intrabuccale lors de l'émission des occlusives bilabiales [p] et [b], donnant un aspect très explosif à ces phonèmes. Les constrictives sont plus altérées dans leur aspect acoustique. Chacun de ces phonèmes est bien différencié des autres et le son émis est très proche du son attendu. Nous notons cependant quelques particularités de réalisation arthrique : pour les phonèmes [s] et [z] la langue, tenant difficilement dans la cavité buccale, se recroqueville derrière les alvéoles dentaires inférieures ce qui produit un son proche du sigmatisme mais sans interposition linguale. Les phonèmes [ʃ] et [j] entraînent une légère fuite d'air unilatérale, proche du schlintement. Les phonèmes [f] et [v] sont réalisés sans contact labio-dental, cela se rapproche de la prononciation espagnole du [v]. La liquide [l] est réalisée par interposition linguale. Le phonème [r] est correctement réalisé.

Ces modifications acoustiques découlent entre autres de la forme ogivale du palais et du contexte hypotonique bucco-linguo-facial (**Tarti**).

La déglutition et la mastication :

Concernant la déglutition, Léon ne fait aucune fausse-route, en revanche la projection du bol alimentaire révèle un mode de déglutition atypique avec une protrusion linguale et une succion déglutition. La déglutition de liquides est assez bruyante du fait de la succion-aspiration encore difficile (**Tdeglu**).

La mastication semble efficiente, les malpositions dentaires ayant été réduites par le port d'un appareil orthodontique. Cependant, la forme ogivale du palais entraîne un décalage entre l'arcade dentaire supérieure et l'arcade inférieure (**Tmasti**). Aucun bavage n'est observé.

La ventilation :

L'occlusion labiale est observable au repos, cependant les multiples infections O.R.L. imposent un mode de respiration buccal assez régulièrement (**Tventi**).

La phonation :

Concernant la phonation, nous observons un timbre soufflé, ainsi qu'un léger forçage laryngé. Cela nuit parfois à l'intelligibilité du discours (**Tphona**).

La protrusion linguale :

La protrusion linguale s'observe souvent lorsque Léon est appliqué à une tâche : il a ce réflexe de tirer la langue. En situation de repos, il s'autocorrige et rentre la langue régulièrement (**Protrusionlg**).

7. Au niveau intellectuel :

La déficience mentale :

Aucun test de Quotient Intellectuel n'a été effectué. Selon les professionnels impliqués dans la prise en charge du jeune garçon, la déficience intellectuelle serait modérée (**Dintellect**).

Il existe des difficultés de représentation mentale et d'appréhension des relations de cause-conséquence. Léon s'attache à l'image représentée et non à l'image implicite.

Les capacités d'abstraction et de synthèse sont relativement limitées. Léon peut regrouper des éléments d'une catégorie lorsqu'il s'agit d'un sujet très familier et concret. Il est très difficile en revanche pour Léon d'énoncer le nom d'une catégorie dont le regroupement a été fait par une tierce personne. Ces difficultés découlent des difficultés de synthèse et d'abstraction (*Dabstract, Dsynthese*).

Nous avons évoqué précédemment des persévérations du geste sur la reproduction de rythmes, elles se retrouvent au niveau des processus intellectuels. Lors d'activités, il n'est pas rare que Léon réitère l'action précédente lorsque nous changeons la consigne.

Les étapes du raisonnement sont souvent court-circuitées pour atteindre le but. Nous avons remarqué que le lien de cause-conséquence était défectueux ce qui perturbe le raisonnement logique. Pour y parvenir, Léon a besoin d'être guidé par l'adulte. (*Traison*).

Les compétences logicomathématiques sont variables. Les notions de correspondance terme à terme, de sériation, de conservation de la quantité et le dénombrement jusqu'à 20 sont maîtrisés. Léon possède la notion de cardinalité car il sait que le dernier mot-nombre énoncé, lors du dénombrement d'une collection, correspond à la quantité d'éléments de la collection.

Les opérations mentales d'addition, soustraction sont possibles, le recours au comptage digital est parfois nécessaire. Les pré-requis des mathématiques sont d'un bon niveau. Le retard de maturation corticale limite cependant les acquisitions plus complexes telles que la pose d'opérations, etc... (*Tlogicomath*).

Les capacités d'attention :

Elles sont performantes en situation duelle, Léon peut se concentrer durant les quarante-cinq minutes que dure la séance.

Les capacités mnésiques :

Elles sont relativement faibles concernant les stimuli auditifs. L'empan mnésique est limité à quatre chiffres. La mémoire visuelle est bien meilleure, ce qui lui permet de retenir la forme graphique de certains mots et de les reconnaître au cours de la lecture (**TbMem**).

Les habiletés temporo-spatiales :

Au niveau temporel, Léon se repère bien dans la journée et dans la semaine. Il est capable de dire ce qu'il a fait la veille et ce qu'il fera le lendemain. Il peut remettre dans l'ordre une histoire de cinq images sans difficulté. A plus grande échelle, la structuration est plus floue. Léon confond parfois les saisons : nous lui avons demandé en quelle saison il fait très chaud et la réponse a été : « l'hiver » (*Tstructemp*).

Au niveau spatial, Léon n'effectue pas encore de déplacement seul. Les difficultés sont un peu plus importantes que dans le domaine temporel. Les notions élémentaires sont comprises (haut, bas, devant, derrière, sur, sous, à côté, entre), les notions plus complexes (autour, au dessus de, en dessous de ...) ne sont pas maîtrisées lorsqu'il s'agit de relations topologiques se rapportant à des objets et non à Léon. Les dimensions d'un élément sont parfois mal perçues (*TstructSpat*). (**Ttempspat**).

La présence de temps de latence est à noter (**Tpslatence**).

8. Au niveau du langage et de la communication :

La parole :

La parole présente des difficultés pour certains groupes consonantiques complexes (par exemple « dictionnaire » donne [disionɛr]). Le système est principalement fait de simplifications par élisions de phonèmes voir de syllabes entières lorsque le mot est trop long (« calendrier » donne [kâdriel]). Les mots restent globalement bien articulés. Le débit est rapide même s'il tend à ralentir lorsque Léon veut vraiment se faire comprendre (**Tparole**).

Le langage :

Concernant les capacités langagières, la compréhension est meilleure que le versant expressif (*Tlgge*). Léon présente un assez bon niveau concernant la morphosyntaxe. Les phrases sont très simples mais grammaticalement correctes la plupart du temps. Les flexions verbales sont utilisées à bon escient. Léon utilise le passé composé lorsque son récit concerne des faits antérieurs et révolus. Les prépositions sont généralement adaptées : « c'est le cartable du garçon », « elle donne à manger au chat », « Pierre dit bonjour au monsieur » d'après le test Evaluation du Langage Oral (E.L.O.) de A. Khomsi. Malgré ces points positifs, les compétences morphosyntaxiques sont toutefois limitées : selon le test, le niveau de morphosyntaxe est équivalent à celui d'un enfant de moyenne section de maternelle (*Tmorphosyntx*).

Le vocabulaire est adapté en langage spontané. L'épreuve de Lexique en Production de l'E.L.O. montre que le niveau de vocabulaire en production serait équivalent à celui d'un enfant de Cours Préparatoire (*Texpression*).

Le vocabulaire spatial et temporel est peu employé. Les connecteurs logiques sont totalement absents mais la chronologie de l'histoire est respectée.

L'épreuve de Lexique en Réception est un peu moins bien réussie puisqu'elle révèle un niveau de grande section de maternelle.

La compréhension orale dépend de la longueur de l'énoncé produit par l'interlocuteur : lorsque celui-ci comporte plus d'une proposition subordonnée relative, de nombreux éléments ne sont pas compris. (*Tcomphs*).

L'acceptation de l'écrit pose encore quelques problèmes. Cependant les aptitudes phonologiques et métaphonologiques s'améliorent puisque Léon arrive à reconnaître un phonème dans le mot (*TlggeEcrit*)

La communication :

Les aptitudes de communication de Léon sont relativement bonnes comparées à celles des autres protagonistes de notre étude. Il prend du plaisir dans l'échange, pose de nombreuses questions. L'initiative verbale est bonne. Léon a parfois du mal à accepter que l'autre mène le dialogue, il aime avoir le contrôle de la situation. Les changements de thèmes Les tours de parole sont perturbés par les temps de latence : parfois Léon s'arrête de parler, ce qui fait penser à l'interlocuteur qu'il a terminé son intervention, ce dernier reprend donc la parole. Mais souvent, Léon s'insurge : « J'ai pas fini, tu m'as coupé la parole ! ».

L'intelligibilité globale est perturbée du fait des troubles de la parole, l'organisation syntaxique étant plutôt bonne (*Tpragmat*).

Sur le plan de la communication non verbale, la proxémie est correcte face à des inconnus mais elle tend à diminuer avec des personnes connues. Peu de gestes accompagnent le discours. La mimique est

pauvre. Les intonations sont peu variées, la voix est assez monotone ce qui renseigne peu sur l'état émotionnel au moment du discours. Léon ne regarde pas toujours son interlocuteur (*Tnonverb*, **Tcom**).

9. Au niveau psychomoteur :

Le passé médical de Léon a entraîné des difficultés psychomotrices importantes (**Tpsymot**). Ses difficultés pour se mouvoir depuis l'opération compliquent chacun de ses déplacements, Léon ne peut rester debout plus d'une quinzaine de minutes. L'équilibre et la marche en sont perturbés (*Tequilib*).

Le schéma corporel :

Le dessin du bonhomme révèle des perturbations à ce niveau. Léon commence par tracer le corps en une sorte de grand rectangle. Dans un angle il dessine deux yeux, un nez et une bouche qui délimitent également le bas du visage. Deux oreilles sont ajoutées. Les membres supérieurs et inférieurs sont représentés par de simples traits. Ni les mains, ni les pieds ne sont présents. Ensuite Léon dessine des cheveux partant de l'aisselle droite et faisant tout le tour du buste pour terminer sur la tête. A la fin Léon ajoute un chapeau et des lunettes qui recouvrent tout le visage. Ce dessin nous montre une représentation corporelle encore imparfaite (*Tschcorp*).

La motricité fine :

La motricité fine est encore à travailler. Léon est d'ailleurs suivi par une ergothérapeute en libéral à raison de deux séances par semaine. Ces difficultés pour tenir l'outil scripteur contribuent peut-être aux réticences de Léon face à l'écrit.

Le graphisme est en cours d'acquisition : Léon arrive à reproduire quelques formes et lettres sans l'aide de l'adulte ; cependant, la dimension des lettres est encore très variable. Le coloriage est de plus en plus précis (*Tmotfine*).

10. Au niveau comportemental :

Le comportement alimentaire est normal, Léon sait se limiter en quantité de nourriture.

Léon est un jeune garçon sympathique mais facilement boudeur lorsqu'il est contrarié. Il peut se montrer têtu et autoritaire ce qui lui donne un air de petit garçon grognon et capricieux. Il arrive que Léon refuse d'effectuer une activité, notamment lorsqu'il sait qu'il risque de se trouver en difficulté (**Tcomp**).

Son comportement est parfois quelque peu infantile mais nous ne pouvons parler de comportement régressif pour autant.

11. Au niveau psychologique :

Les troubles psychologiques :

Léon ne présente pas de troubles psychologiques à proprement parler : son comportement est adapté à la situation.

Nous pensons que le comportement parfois boudeur du jeune garçon est révélateur d'une grande affectivité. Léon semble très sensible à l'échec, à la frustration, au rejet ce qui expliquerait ces moments d'opposition comme une manière de se protéger (*Taffect*).

La conscience des troubles :

Léon est entré dans l'adolescence, c'est une période difficile à vivre pour tous les jeunes et c'est généralement à ce moment-là que la réalité des difficultés est perçue. Léon semble avoir conscience de ses difficultés car il montre des comportements d'évitement face à un éventuel échec (*CsceT*)

12. Education et environnement :

L'autonomie :

Les parents de Léon ont toujours été exigeants concernant les acquisitions de leur fils. Ils l'ont élevé de la même manière que son frère cadet tout en tenant compte de ses difficultés. Leur objectif premier est l'autonomisation de Léon. Les exigences de ses parents ont certainement motivé le jeune garçon et lui ont permis de développer son potentiel de développement de façon optimale.

Le manque d'autonomie de Léon n'a donc pas pour origine son éducation mais résulte de ses difficultés motrices limitant ses déplacements (**MqAuto**).

L'environnement familial de Léon semble être porteur.

La socialisation :

Léon parle peu de ses amis. Il ne semble pas avoir gardé de lien avec ses anciens camarades du collège. Bien sûr, il doit connaître de nombreux autres jeunes au sein de l'I.M.E. dans lequel il évolue, mais sa mobilité restreinte limite les rencontres en dehors de la structure. Le réseau social de Léon ne semble pas très développé (**Dsocial**).

L'intégration scolaire et professionnelle :

Léon a bénéficié d'une intégration en milieu scolaire puis au collège mais selon ses parents le bilan de cette expérience est mitigé. Ils pensent que l'intégration est une chance pour ces enfants mais cela manque de moyens adaptés à chaque enfant, à chaque situation. Toutefois, le parcours de Léon lui a permis d'intégrer une S.I.P.F.P. (Section d'initiation et de Première Formation Professionnelle), cela lui donne l'opportunité, si l'évolution de ses capacités le permet, d'intégrer un cadre professionnel en

milieu ordinaire. La question que se posent les parents de Léon est : cette intégration en milieu ordinaire est-elle réellement bénéfique pour le jeune ? Est-ce réellement la condition d'un épanouissement personnel ? C'est une question que se posent de nombreux parents de jeunes handicapés et c'est aussi la raison pour laquelle la loi sur l'égalité des chances a fait débat. Mais ce n'est pas notre propos.

Tableau récapitulatif des troubles de Léon :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Neurocentral	Hypotonie générale	Hypotonie				X
	Troubles du sommeil	Tsommeil		X		
	Troubles des rythmes	Trythm				X
	Troubles cérébelleux	Tcerebl			X	
	Epilepsie	Epilepsie		X		
	Troubles neurologiques	Tneuro			X	
	Faciès mongoloïde	Facies				X
	Agénésie / Anomalies dentaires	Adent			X	
	Déficit esthétique **	Esthet			X	
Perceptif	Troubles visuels	Tvisuo			X	
	Troubles auditifs	Taudio		X		
	Troubles des ressentis	Tressent	X			
Physiologie	Troubles organiques	Torganique			X	
	Troubles endocriniens	Tendo		X		
	Troubles métaboliques	Tmeta		X		
	Obésité	Obesite			X	
	Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses	Amygd			X	
	Troubles digestifs	Tdigest		X		
Immunodéficience	Infections ORL	InfecORL				X
	Infections pulmonaires	Infecpulm		X		
	Infections dentaires	Infecdent		X		
Oropraxies	Troubles oropraxiques	Toroprax			X	
	Troubles de l'articulation	Tarti			X	
	Troubles de la déglutition	Tdegglu			X	
	Fausse route	FR		X		
	Troubles de la mastication	Tmasti			X	
	Troubles de la ventilation	Tventi			X	
	Troubles de la phonation	Tphona			X	
	Bavage	Bavage		X		
	Protrusion linguale	Protrusion lg			X	

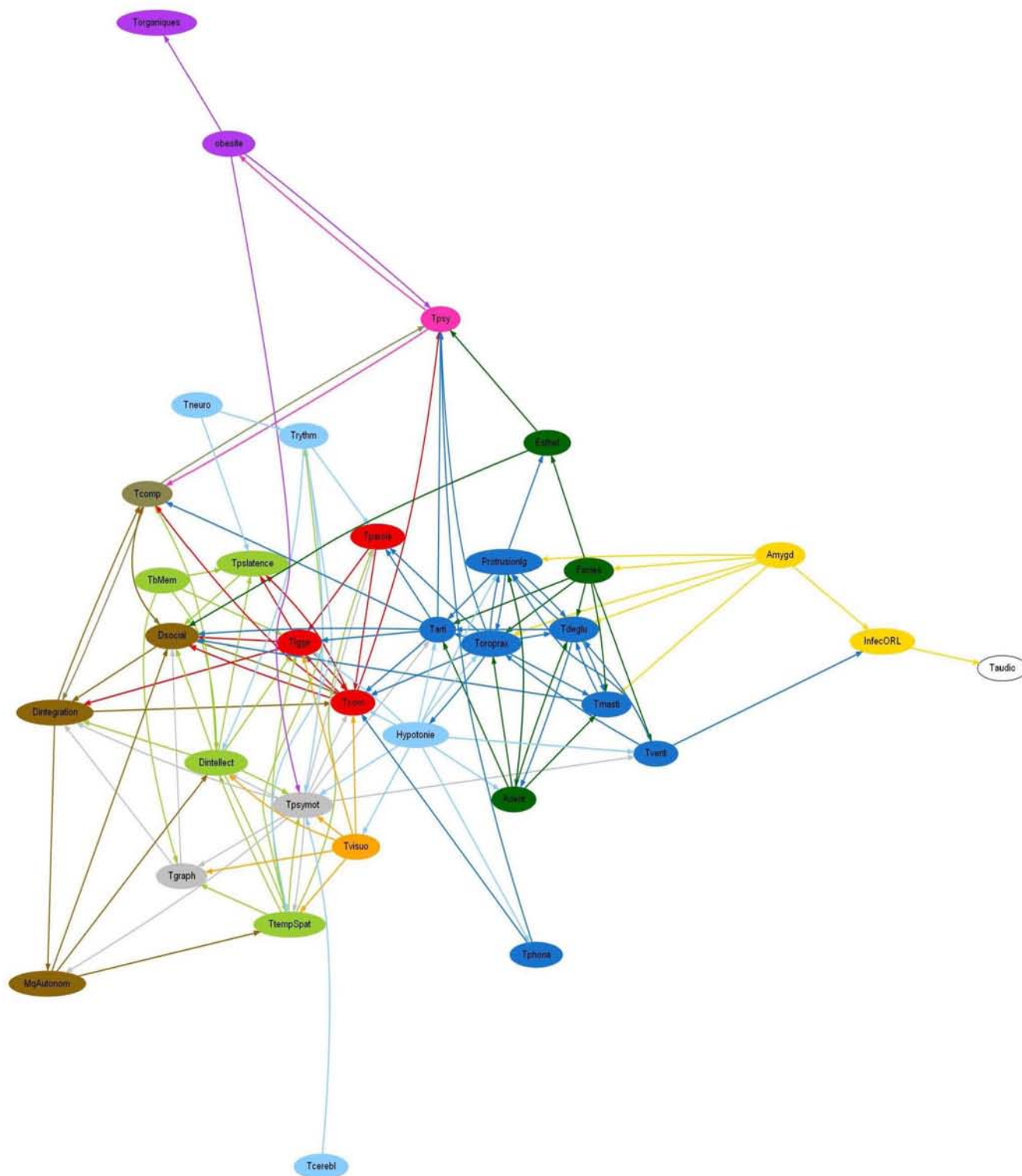
Tableau récapitulatif des troubles de Léon (suite):

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Intellect	Déficit attentionnel	Dattent		X		
	Trouble mémoire de travail	TbMem			X	
	Trouble temporo-spatial	TtempSpat				X
	Difficultés structuration temporelle	Tstructemp			X	
	Difficultés structuration spatiale	Tstructspat				X
	Temps de latence	Tpslatence			X	
	Déficit intellectuel	Dintellect			X	
	Troubles du raisonnement	Traison				X
	Difficultés d'abstraction	Dabstract				X
	Difficultés de synthèse	Dsynthese				X
Langage et communication	Troubles du langage	Tlgge			X	
	Trouble de la morphosyntaxe	Tmorphosyntx			X	
	Troubles de l'expression orale	Texpression				X
	Troubles du langage écrit	TlggeEcrit				X
	Troubles de la compréhension	Tcomphs				X
	Troubles de parole	Tparole			X	
	Bégaiement/Bredouillement	BegBred		X		
	Troubles de la communication	Tcom			X	
	Troubles de la pragmatique	Tpragmat			X	
	Tb de la communication non verbale	Tnonverb			X	

Tableau récapitulatif des troubles de Léon (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Psychomotricité	Troubles psychomoteurs	Tpsymot				X
	<i>Troubles de la motricité fine</i>	<i>Tmotfine</i>			X	
	<i>Troubles du schéma corporel</i>	<i>Tschcorp</i>				X
	<i>Trouble de l'équilibre</i>	<i>Tequilib</i>				X
	Troubles du graphisme	Tgraph			X	
Comportement	Troubles du comportement	Tcomp			X	
	Troubles des comportements alimentaires	Talim		X		
	Position régressive	Regression		X		
Psychologie	Troubles psychologiques	Tpsy		X		
	<i>Troubles affectifs</i>	<i>Taffect</i>			X	
	<i>Conscience des troubles</i>	<i>CsceT</i>			X	
Education et environnement	Manque d'autonomie	MqAuto		X		
	Difficultés de socialisation	Dsocial				X
	Diff. intégration scolaire/professionnelle	Dintegration			X	
	Difficultés environnementales et familiales	Denvironmt		X		

Graphe général de Léon



c. Analyse des graphes

L'identification des troubles centraux :

Les troubles du langage (**Tlgge**) et de la communication (**Tcom**) se situent au centre du réseau.

Dans un périmètre proche se situent les difficultés de socialisation (**Dsocial**), l'hypotonie (**Hypotonie**), les troubles psychomoteurs (**Tpsymot**) et le déficit intellectuel (**Dintellect**).

Le repérage des boucles d'autoentretien des troubles :

Le déficit intellectuel (**Dintellect**), avec toutes les difficultés cognitives qui l'accompagnent, engendre des perturbations au niveau langagier (**Tlgge**) qui se répercutent dans la communication en général. Cela entraîne des difficultés de socialisation (**Dsocial**) qui retentiront peut être ultérieurement sur la qualité de l'intégration professionnelle (**Dintegration**). Cela ne fait qu'augmenter le manque d'autonomie (**MqAuto**) de Léon, déjà engendré par ses difficultés psychomotrices. Le fait d'être toujours guidé par l'adulte ne développe pas la prise de repères spatio-temporels (**Ttempspat**). Cela renforce d'une part les difficultés psychomotrices (**Tpsymot**) et d'autre part le déficit intellectuel (**Dintellect**).

L'analyse des graphes détaillés :

Analyse du graphe détaillé du langage :

Nous savons que les principales difficultés langagières se situent au niveau de la compréhension et du langage écrit. Cela engendre des difficultés de socialisation, d'intégration et des altérations au niveau cognitif.

En amont, voici les troubles sur lesquels nous pouvons intervenir :

- le défaut d'esprit de synthèse et les difficultés d'abstraction,
- les troubles de la mémoire de travail,
- les problèmes de structuration spatiale.

Analyse du graphe détaillé de la communication :

L'aspect pragmatique est plus altéré que le domaine du non verbal. Les retentissements les plus importants concernent la compréhension, le comportement, les difficultés de socialisation et la prise de conscience des troubles.

En amont voici les troubles sur lesquels nous pouvons intervenir :

- le trouble articulaire (**Tarti**)
- le déficit attentionnel (**Dattent**)

Analyse du graphe détaillé du déficit intellectuel :

Tous les domaines cognitifs étudiés sont perturbés. Les principales conséquences sont les troubles psychomoteurs, langagiers, temporo-spatiaux et environnementaux.

Notre action peut porter sur certaines perturbations en amont :

- les troubles du langage (*Tcomphs*)
- les perturbations de la mémoire de travail (**TbMem**)
- les difficultés de structuration temporo-spatiale (**Ttempspat**)

Analyse du graphe détaillé des troubles psychomoteurs :

Les plus importantes perturbations se situent au niveau du schéma corporel et des troubles psychomoteurs à proprement parler. En découlent des difficultés au niveau : articulatoire, comportemental, communicationnel, graphique et environnemental.

En amont de ces perturbations, nous pouvons intervenir au niveau :

- des difficultés d'abstraction (*Dabstract*),
- des troubles de la structuration spatiale (*Tstrucspat*)

Analyse du graphe détaillé des troubles temporo-spatiaux :

Les perturbations se situent aussi bien au niveau temporel que spatial. Cela engendre principalement des difficultés au niveau : cognitif, psychomoteur, graphique et langagier.

Concernant les troubles en amont, nous pouvons intervenir sur :

- les difficultés d'abstraction (*Dabstract*)
- le trouble des rythmes (**Trythm**)

d. Définition des priorités de prise en charge

Nous avons repéré un circuit d'autoentretien entre les troubles principaux de Léon, mais il était difficile de décider par quel trouble nous allions commencer la rééducation afin d'être le plus efficace possible.

Les difficultés de socialisation et le manque d'autonomie physique risquent d'entraver les possibilités d'intégration professionnelles en E.S.A.T.

Une prise en charge psychomotrice et kinésithérapique peuvent améliorer les déplacements et l'autonomie. Tandis que notre objectif en orthophonie peut être d'améliorer la socialisation. Celle-ci dépend notamment du développement intellectuel et des capacités langagières et communicationnelles.

L'analyse des graphes détaillés a révélé que les **difficultés d'abstraction** sont à l'origine de plusieurs troubles « centraux ». Une prise en charge à ce niveau favoriserait une amélioration des capacités langagières et cognitives. Il serait judicieux de commencer la prise en charge par la construction de cette notion.

Par ailleurs, notons que les **troubles temporo-spatiaux** se trouvent également à l'origine de nombreuses difficultés telles que les capacités langagières (expression, morphosyntaxe et langage écrit) et logicomathématiques, le développement cognitif et psychomoteur, la construction du schéma corporel.

La structuration temporo-spatiale devra faire partie des priorités de prise en charge au même titre que la construction de l'abstraction.

En parallèle, les **troubles de la mémoire de travail** conditionnent le bon développement intellectuel et langagier ; nous pouvons donc les considérer comme une troisième priorité dans la prise en charge de ce patient.

e. Description d'une séance de rééducation.

La notion de successivité doit être intégrée afin d'observer une amélioration de la structuration temporelle. Nous tâchons de cumuler ce travail avec un entraînement à la rétention mnésique auditive défaillante chez Léon.

L'objectif :

Développer les capacités d'écoute de l'enfant et la rétention auditive d'une succession de stimuli sonores.

Le matériel :

Des instruments de musique aux sonorités diverses. Le nombre d'instruments peut augmenter selon la progression de l'enfant. Nous pouvons également choisir des instruments aux sonorités de plus en plus ressemblantes afin d'affiner la discrimination auditive.

Le déroulement :

Dans un premier temps, nous découvrons un à un les instruments avec l'enfant, en écoutant les sons qu'ils produisent. Dans un second temps, lorsque l'enfant est familiarisé avec le matériel, nous lui bandons les yeux. Nous sélectionnons trois instruments dont nous jouons l'un après. A la fin de la séquence sonore, l'enfant retire le bandeau et désigne dans l'ordre les instruments entendus.

2. Cas de Céleste

a. Anamnèse

Céleste est une fillette de 8 ans présentant une trisomie 21. Scolarisée en maternelle jusqu'en juin 2008, elle intègre en septembre 2008 un Cours Préparatoire (C.P.) à plein temps, assistée par une Auxiliaire de Vie Scolaire (A.V.S.) tous les après-midi et par une enseignante spécialisée à raison d'une séance tous les quinze jours.

Elle intègre la même année le S.E.S.S.A.D. (Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile) Trisomie 21, où elle bénéficie d'un suivi régulier aux niveaux : psychologique, psychomoteur, orthophonique, médical et éducatif.

Cependant, les difficultés de Céleste l'empêchent de suivre le même rythme d'apprentissage que ses camarades de classe. La décision est prise en concertation entre parents, enseignante et membres du S.E.S.S.A.D. de renouveler l'année de C.P. afin de consolider les acquis de Céleste.

Lors de cette deuxième année de C.P., l'AVS est toujours présente et Céleste déjeune à la cantine deux fois par semaine. La fillette peut alors suivre le même programme au même rythme que ses nouveaux camarades, ce qui la valorise et l'encourage dans ses apprentissages.

b. Sémiologie et modélisation du graphe

(cf. les tableaux de l'annexe 9-A, 9-B et 9-C)

1. Au niveau neurocentral :

L'hypotonie :

Elle est présente de manière globale chez la petite fille.

Les troubles cérébelleux et les troubles des rythmes :

D'après le bilan psychomoteur réalisé en début d'année, l'équilibre et le contrôle postural en situation d'immobilité sont corrects. La reproduction de rythmes est possible si la fillette se concentre, et tant que la structure ne dépasse pas trois groupes rythmiques (**Trythm**). Il est possible que les troubles affectant la mémoire à court terme interfèrent sur les performances rythmiques.

Les troubles neurologiques :

La maturation corticale est plus lente que celle de ces camarades de même âge, ce qui explique les retards observés dans les domaines psychomoteurs et langagiers.

Nous supposons que les spécificités neurologiques décrites par le Dr. Gardes se retrouvent chez Céleste (**Tneuro**).

Les troubles du sommeil et l'épilepsie :

Aucun de ces troubles n'est présent chez la petite fille.

2. Le morphotype :

Le visage :

Céleste présente les principales caractéristiques morphologiques de la Trisomie 21, tant au niveau du visage (**Faciès**) qu'au niveau corporel. Cependant, les traits sont peut être moins marqués que chez d'autres enfants porteurs de trisomie, Céleste est une jolie petite fille aux traits harmonieux. Le déficit esthétique (**Esthet**) semble être moins important que chez les autres personnes porteuses de trisomie que nous avons rencontré. Cela dit, il s'agit également de notre plus jeune patiente, ce qui explique peut être le caractère moins accentué du phénotype.

Les agénésies et anomalies dentaires :

Céleste possède encore la plupart de ses dents de lait. En raison de son jeune âge il est difficile de déterminer s'il s'agit d'agénésie ou d'un simple retard dans le processus de dentition.

3. Au niveau perceptif :

Les troubles visuels :

Céleste présente un léger strabisme ainsi qu'une myopie moyenne corrigée par le port de lunettes.

Les troubles auditifs :

Aucun déficit auditif n'est rapporté, hormis les éventuelles baisses auditives liées aux rhinopharyngites et autres infections O.R.L.

4. Au niveau physiologique :

Aucun trouble organique, endocrinien ou métabolique n'a été objectivé chez cette enfant. Elle est de petite taille mais ne présente aucun surpoids, Céleste est même une petite fille fluette.

5. L'immunodéficience :

Céleste est très souvent sujette aux rhinopharyngites et a déjà fait plusieurs otites. La qualité du mouchage limite la durée de celles-ci (**InfecORL**).

Aucune infection pulmonaire n'est rapportée, nous n'avons pas relevé d'infection dentaire dans le dossier médical.

Céleste a subi une ablation des amygdales à l'âge de 7 ans.

6. Au niveau oropraxique :

L'hypotonie orofaciale entraîne une lenteur dans l'exécution des praxies ainsi qu'un contrôle réduit des mouvements fins et précis.

L'articulation :

Le tableau articulatoire est complet, tous les phonèmes sont correctement réalisés de façon isolée.

La déglutition et la mastication :

La déglutition s'effectue encore sur un mode atypique avec une avancée linguale au moment de la propulsion du bol alimentaire (**Tdeglu**).

La mastication s'effectue la plupart du temps sans occlusion labiale car cela privilégie la respiration buccale, elle-même entretenue par les infections O.R.L. à répétition.

La vidange salivaire n'est pas efficace, ce qui entraîne une grande quantité de salive dans la cavité buccale. Cela engendre parfois des bavages par accumulation salivaire (**Bavage**).

La phonation :

Le timbre de voix est soufflé mais les variations mélodiques sont possibles.

La protrusion linguale :

Elle est de plus en plus rare du fait de la prise en charge orthophonique, mais on peut encore l'observer dans des moments de repos ou lorsque Céleste se concentre sur une activité (**Protrusionlg**).

7. Au niveau intellectuel :

La déficience mentale :

Céleste semble présenter une déficience intellectuelle légère à modérée (**Dintellect**) accompagnée de difficultés d'abstraction (*Dabstract*) et d'un défaut de synthèse (*Dsynthese*) qui la freine dans ses apprentissages. Le raisonnement logique hypothetico-déductif n'est pas encore possible (*Traison*).

D'après le compte-rendu de la psychologue, Céleste n'exprime jamais directement ce qu'elle ressent, mais elle est capable de la mettre en scène par le biais de jeux symboliques.

Les capacités attentionnelles :

Un déficit attentionnel a été signalé par son professeur, ce qui limite les apprentissages par manque de concentration (**Dattent**).

Les capacités mnésiques :

La mémoire visuelle est supérieure à la mémoire auditive lorsqu'il s'agit d'images. En revanche, Céleste éprouve encore quelques difficultés à retenir la forme graphique de mots en lecture. La mémoire de travail est perturbée à cause du déficit attentionnel et de la faiblesse de l'empan (quatre éléments au maximum sont retenus) (**TbMem**).

Les habiletés temporo-spatiales :

Céleste se situe dans la journée, la semaine étant encore en cours d'acquisition. La notion de successivité n'est pas encore totalement acquise.

Concernant la structuration spatiale, Céleste est capable de produire des figures géométriques simples sur demande. Elle peut recopier correctement des figures différemment orientées dans l'espace. L'orientation spatiale est meilleure que l'orientation temporelle ; Selon le professeur, les repères spatiaux et temporels sont variables d'un jour à l'autre, ce qui signifie peut-être qu'ils sont en cours d'acquisition (**Ttempspat**, *Tstructemp*, *Tstructspat*).

Le temps de latence d'une réponse motrice ou verbale est plus élevé que d'ordinaire (**Tpslatence**).

8. Au niveau du langage et de la communication :

La parole :

Si l'articulation est correcte, il existe chez Céleste des troubles de la parole (**Tparole**) qui se caractérisent par une postériorisation des occlusives [t] et [d] lorsqu'elles s'associent au phonème [r], ainsi, [tr] devient [kr] et [dr] devient [gr]. On observe que les phonèmes correctement réalisés en position isolée montrent une articulation plus floue et moins contrôlée lorsqu'ils se trouvent dans un groupe consonantique complexe, ce qui nuit à l'intelligibilité.

Aucun bégaiement n'est observé.

Le langage :

Céleste est capable de demander ce qu'elle désire mais le formule encore difficilement concernant la structuration de la phrase (*Tmorphosyntx*). Cependant, le stock lexical étant assez étendu, la petite fille

parvient à se faire comprendre au niveau sémantique. L'expression reste simple et restreinte à des domaines que la fillette maîtrise (*Texpression*).

Sur le versant de la compréhension, Céleste comprend les consignes simples, on note cependant, des difficultés dans l'interprétation de données complexes (consignes à tiroirs où plusieurs informations attendent une seule réponse) (*Tcomprhs*).

Le déchiffrage en lecture est en cours d'acquisition, bien que la reconnaissance visuelle globale des mots reste un exercice difficile.

La petite fille est capable de copier des mots en écriture cursive.

La communication :

Céleste est une petite fille vive, très ouverte à la communication. Sa curiosité l'amène très souvent à engager un échange avec l'autre sur un thème donné. Elle prend du plaisir dans l'interaction et son intérêt pour l'échange montre son désir d'apprendre. On note une bonne initiative verbale.

Les temps de latence perturbent souvent l'interaction, on a parfois l'impression, à tort, que Céleste « décroche » de la conversation.

Les difficultés de construction morphosyntaxique nuisent à l'intelligibilité du discours. L'interlocuteur procède par déduction à partir des éléments lexicaux émis par la fillette pour comprendre le sens du discours (*Tpragmat*).

La proxémie est globalement respectée, mais les gestes et la mimique sont absents de l'acte locutionnaire. La jeune fille regarde rarement son interlocuteur lorsqu'il s'adresse à elle. Si c'est elle qui interpelle l'interlocuteur, le contact visuel est présent au début de l'échange puis, il tend à diminuer.

Les intonations vocales ne renseignent pas véritablement sur le type de discours, il est difficile de différencier une question d'une affirmation, cela perturbe l'échange (*Tnonverb*, **Tcom**).

9. Au niveau psychomoteur :

Le bilan psychomoteur effectué en début d'année nous donne quelques renseignements importants. La latéralisation n'est pas encore homogène : Céleste écrit de la main gauche mais pour les autres activités, les deux mains sont utilisées de façon indifférenciée. La coordination dynamique (déplacements en sautant sur un pied) est possible sur une courte distance sur le pied gauche mais très difficile sur le pied droit (**Tpsymot**).

Le schéma corporel :

La connaissance verbale du corps est bonne, malgré une représentation graphique schématique et sommaire dans laquelle les aspects de la réalité anatomique ne sont pas respectés (*Tschcorp*).

La motricité fine :

La motricité fine présente encore une lenteur et une certaine maladresse (*Tmotfine*), cependant la prise en charge ergothérapique et psychomotrice a permis une relative maîtrise du geste fin. Le découpage est possible le long d'un trait, d'une ligne courbe ou brisée, d'un cercle.

Le graphisme :

Concernant le graphisme, la préhension du crayon est bonne et le trait est de plus en plus sûr. Céleste peut imiter des tracés horizontaux, verticaux, des croix orientées de différentes façons. Le graphisme « scolaire » pose plus de difficulté dans la mesure où l'écriture de mots n'a pas de valeur sémantique (*Tgraph*). Céleste présente donc de légères difficultés graphiques mais la poursuite de la prise en charge peut laisser espérer d'importants progrès dans ce domaine.

10. Au niveau comportemental :

Nous n'avons relevé aucun trouble du comportement quel qu'il soit. Céleste est une petite fille sage, volontaire et responsable.

11. Au niveau psychologique :

Céleste est décrite par la psychologue du S.E.S.S.A.D. comme une petite fille bien équilibrée dans ses émotions, de personnalité bien structurée et de contact très serein.

Elle apparaît mature et réfléchie tout en aimant jouer gaiement.

En séance, elle ne s'exprime pas directement sur ce qu'elle vit au quotidien mais elle le fait à travers le support des jeux symboliques, ce qui lui permet de s'exprimer sans se mettre en difficulté.

C'est une petite fille très exigeante avec elle-même, désireuse d'apprendre et se mettant toujours en condition de travail.

La conscience des troubles :

A plusieurs reprises, Céleste semble avoir pris conscience de ses difficultés notamment sur le plan scolaire. L'enseignante rapporte qu'au début de l'année la petite fille a montré des signes de démotivation et de refus face au travail demandé en classe. Selon elle, Céleste a mal vécu le redoublement alors que ses petits camarades sont passés dans la classe supérieure. L'estime d'elle-même est parfois mise à mal lorsqu'elle réalise ses difficultés en se comparant aux autres. Lors d'une séance, après avoir tenté de nous raconter un événement, la fillette déclare : « Je parle mal ! » ; signe de la prise de conscience de ses difficultés à se faire comprendre.

Cependant, la volonté de Céleste et sa joie de vivre reprennent très rapidement le dessus et la fillette redouble alors d'efforts dans tous les domaines.

12. Education et environnement :

L'autonomie :

L'enseignante de Céleste signale qu'en classe, la jeune fille réclame beaucoup d'attention et sollicite très souvent l'A.V.S. présente pour un autre enfant. Le manque d'autonomie est un frein à la progression de Céleste dans les apprentissages. Elle doute de ses capacités et demande constamment à être rassurée par l'adulte (**MqAuto**).

Il est possible que ce manque d'autonomie soit entretenu dans le cadre familial. Certains parents tentent de limiter les échecs de leur enfant en l'assistant au quotidien ayant pour seul objectif son bien-être. Il arrive pourtant un moment où l'enfant doit savoir affronter seul certaines difficultés pour pouvoir se construire.

L'environnement :

Les parents de Céleste sont séparés depuis quelques années, mais la fillette voit régulièrement son père. Elle a une très bonne relation avec sa mère, assez jeune qui fait son possible pour palier à tous ses besoins. La grand-mère et la tante maternelles sont également très présentes dans la vie de Céleste, elles la gardent de temps en temps, lorsque l'emploi du temps de sa mère est trop chargé.

La socialisation :

Du fait de son intégration scolaire et de la sympathie qu'elle dégage, Céleste s'est fait de nombreux petits camarades à l'école. Elle est très bien intégrée socialement parmi eux puisqu'elle est régulièrement invitée aux anniversaires. Dernièrement, à l'occasion du sien, elle a créé elle-même ses cartons d'invitation pour les distribuer à ses amis.

L'intégration scolaire et professionnelle :

C'est pour l'instant une réussite car Céleste parvient à suivre le même programme au même rythme que ses camarades.

Tableau récapitulatif des troubles de Céleste :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Neurocentral	Hypotonie générale	Hypotonie			X	
	Troubles du sommeil	Tsommeil		X		
	Troubles des rythmes	Trythm			X	
	Troubles cérébelleux	Tcerebl		X		
	Epilepsie	Epilepsie		X		
	Troubles neurologiques	Tneuro			X	
	Faciès mongoloïde	Facies			X	
	Agénésie / Anomalies dentaires	Adent	X			
	Déficit esthétique **	Esthet			X	
Perceptif	Troubles visuels	Tvisuo			X	
	Troubles auditifs	Taudio		X		
	Troubles des ressentis	Tressent	X			
Physiologie	Troubles organiques	Torganique		X		
	Troubles endocriniens	Tendo		X		
	Troubles métaboliques	Tmeta		X		
	Obésité	Obesite		X		
	Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses	Amygd		X		
	Troubles digestifs	Tdigest		X		
Immunodéficience	Infections ORL	InfecORL			X	
	Infections pulmonaires	Infecpulm		X		
	Infections dentaires	Infecdent		X		
Oropraxies	Troubles oropraxiques	Toroprax			X	
	Troubles de l'articulation	Tarti		X		
	Troubles de la déglutition	Tdeglu			X	
	Fausses routes	FR		X		
	Troubles de la mastication	Tmasti			X	
	Troubles de la ventilation	Tventi			X	
	Troubles de la phonation	Tphona			X	
	Bavage	Bavage			X	
	Protrusion linguale	Protrusionlg			X	

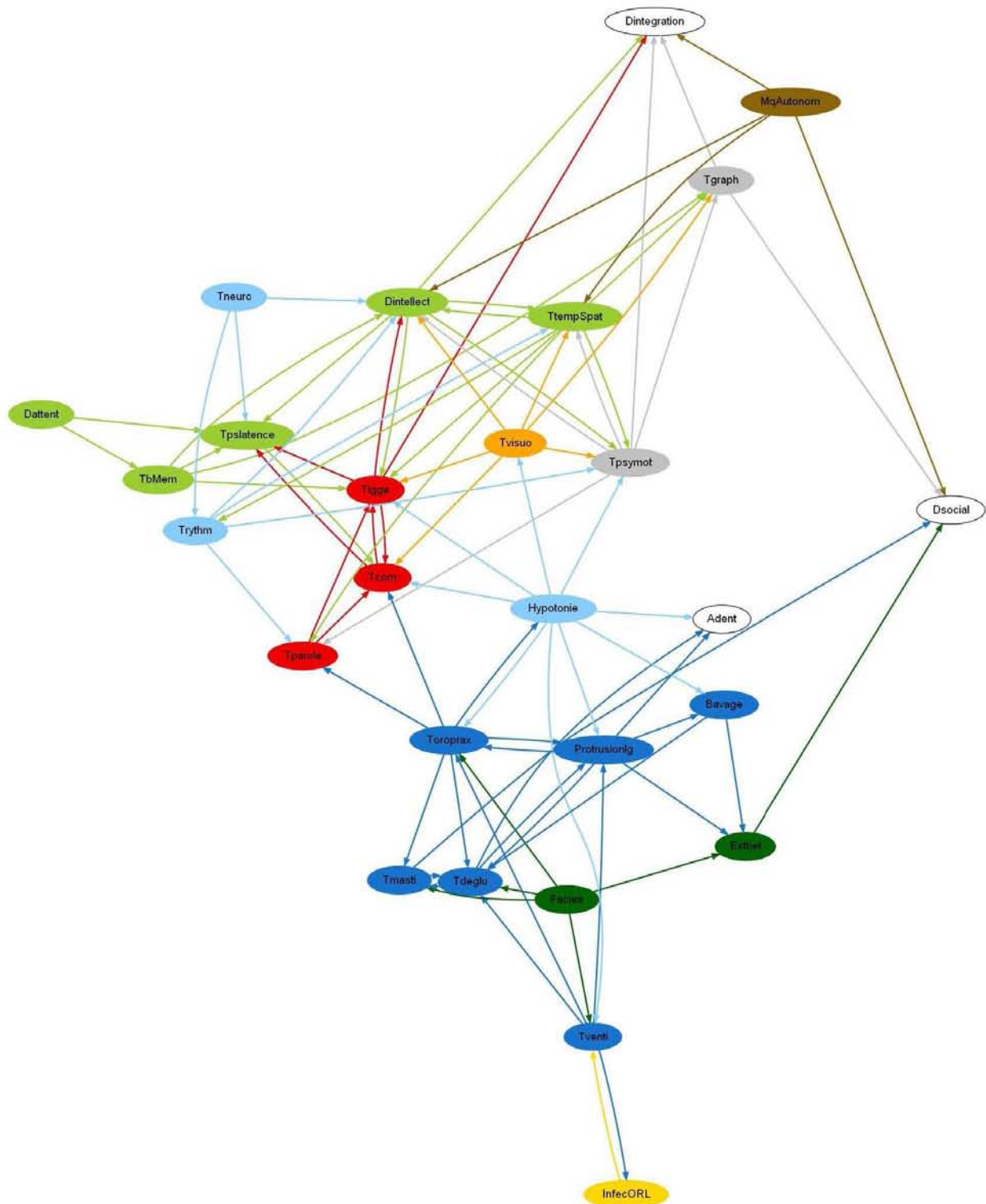
Tableau récapitulatif des troubles de Céleste (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Intellect	Déficit attentionnel	Dattent			X	
	Tb mémoire de travail	TbMem			X	
	Trouble temporo-spatial	TtempSpat			X	
	Difficultés structuration temporelle	Tstructemp				X
	Difficultés structuration spatiale	Tstructspat			X	
	Temps de latence	Tpslatence			X	
	Déficit intellectuel	Dintellect			X	
	Troubles du raisonnement	Traison			X	
	Difficultés d'abstraction	Dabstract			X	
	Difficultés de synthèse	Dsynthese			X	
Langage et communication	Troubles du langage	Tlgge			X	
	Trouble de la morphosyntaxe	Tmorphosyntx				X
	Troubles de l'expression orale	Texpression			X	
	Troubles du langage écrit	TlggeEcrit			X	
	Troubles de la compréhension	Tcomphs			X	
	Troubles de parole	Tparole			X	
	Bégaiement/Bredouillement	BegBred		X		
	Troubles de la communication	Tcom			X	
	Troubles de la pragmatique	Tpragmat			X	
	Tb de la communication non verbale	Tnonverb			X	

Tableau récapitulatif des troubles de Céleste (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectivé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Psychomotricité	Troubles psychomoteurs	Tpsymot			X	
	<i>Troubles de la motricité fine</i>	<i>Tmotfine</i>			X	
	<i>Troubles du schéma corporel</i>	<i>Tschcorp</i>			X	
	<i>Trouble de l'équilibre</i>	<i>Tequilib</i>		X		
	Troubles du graphisme	Tgraph			X	
Comportement	Troubles du comportement	Tcomp		X		
	Troubles des comportements alimentaires	Taliment		X		
	Position régressive	Regression		X		
Psychologie	Troubles psychologiques	Tpsy		X		
	<i>Troubles affectifs</i>	<i>Taffect</i>		X		
	<i>Conscience des troubles</i>	<i>CsceT</i>				X
Education et environnement	Manque d'autonomie	MqAuto				X
	Difficultés de socialisation	Dsocial		X		
	Diff. intégration scolaire/profession nelle	Dintegration		X		
	Difficultés environnementales et familiales	Denvironmt		X		

Graphe général de Céleste



c. Analyse des graphes

L'identification des troubles centraux :

Les difficultés langagières et communicationnelles sont centrales. L'hypotonie et les troubles visuels également.

Le repérage de circuits d'autoentretien :

Les difficultés langagières (**Tlgge**) freinent le développement cognitif (**Dintellect**) ce qui engendre des difficultés de structuration temporelle et spatiale (**Ttempspat**). Ces dernières gênent le développement psychomoteur (**Tpsymot**) qui maintient les difficultés de parole. La mauvaise intelligibilité en résultant est une entrave à la communication (**Tcom**). Les difficultés rencontrées dans l'échange ne favorisent pas l'amélioration des capacités langagières (**Tlgge**).

L'analyse des graphes détaillés :

Analyse du graphe détaillé des troubles du langage :

Nous savons que les perturbations les plus importantes concernent la morphosyntaxe (*Tmorphosyntx*), la compréhension (*Tcomphs*) et l'accès au langage écrit (*TlggeEcrit*). Cela se répercute sur les stratégies de raisonnement, la pragmatique du langage, et le développement intellectuel.

Parmi les troubles situés en amont de ces difficultés, nous pouvons intervenir sur :

- la mémoire de travail (**TbMem**)
- la structuration temporelle et spatiale (**Ttempspat**)
- l'abstraction et l'esprit de synthèse (*Dabstract, Dsynthese*)
- les habiletés de communication non verbales (*Tnonverb*)
- le raisonnement (*Traison*)

Analyse du graphe détaillé des troubles de la communication :

Les deux aspects de la communication sont perturbés chez Céleste. Les principales conséquences sont des difficultés de compréhension du message et une prise de conscience des troubles.

En amont de ces difficultés notre intervention peut porter sur :

- Le déficit attentionnel (**Dattent**)
- Le trouble des rythmes (**Trythm**)
- Les oropraxies (**Toroprax**)
- Les troubles langagiers (*Texpression, Tmorphosyntx*)

Analyse du graphe détaillé du déficit intellectuel :

Là encore tous les aspects cognitifs sont perturbés. Les principales conséquences se retrouvent au niveau langagier, temporo-spatial et psychomoteur.

Notre action peut porter sur certains domaines en amont :

- la mémoire de travail (**TbMem**)
- la compréhension (*Tcomphs*)
- la structuration temporelle et spatiale (*Tstructemp*, *Tstructspat*)

Analyse du graphe détaillé des troubles temporo-spatiaux :

Nous savons que la structuration temporelle est plus atteinte que le domaine spatial. Les principaux troubles en découlant concernent : la parole, la morphosyntaxe, le graphisme, les capacités de raisonnement et le domaine psychomoteur.

En amont nous pouvons intervenir sur :

- la construction de la notion d'abstraction (*Dabstract*)
- la notion de rythme (**Trythm**)

Analyse du graphe détaillé des troubles psychomoteurs :

Les perturbations se retrouvent au niveau des aptitudes psychomotrices générales, de la construction du schéma corporel, et de la motricité fine. Les principales conséquences sont : les troubles de la parole et du graphisme.

Nous pouvons obtenir une amélioration dans ces domaines en intervenant sur :

- la structuration temporelle et spatiale (*Tstructemp*, *Tstrucspat*)
- la notion d'abstraction (*Dabstract*)

d. Définition des priorités de prise en charge

Le maintien de Céleste en milieu scolaire normal est le principal objectif de la prise en charge.

Nous devons lui fournir les moyens de poursuivre sa scolarité dans les meilleures conditions possibles. Or les principales entraves à cela sont : les difficultés d'acquisition du langage écrit, le déficit intellectuel, les troubles logicomathématiques et les maladroesses en motricité fine.

L'analyse des différents graphes révèle une grande incidence des difficultés de **structuration temporelle et spatiale** (*Tstructemp*, *Tstrucspat*) sur les autres troubles. La diminution des perturbations à ce niveau conditionne notamment l'amélioration des stratégies visuelles nécessaires à l'acquisition de la lecture, les acquisitions logicomathématiques et le développement cognitif. Cela devrait faire l'objet d'une priorité dans la prise en charge.

Par ailleurs, les **difficultés d'abstraction et de synthèse** (*Dabstract*, *Dsynthese*) semblent être à l'origine de nombreuses autres perturbations. Un travail à ce niveau permettrait une amélioration des capacités langagières (morphosyntaxe, compréhension, langage écrit) et logicomathématiques.

Se surajoutent à cela les **troubles de la mémoire à court terme (TbMem)** qui restreignent le développement intellectuel, les capacités attentionnelles et les compétences morphosyntaxiques de Céleste.

En parallèle, la prise en charge psychomotrice doit se poursuivre, notamment dans le but d'améliorer l'exploration visuelle. L'ergothérapie permettrait une amélioration au niveau de la motricité fine. Un suivi kinésithérapique est souhaitable afin de réduire l'hypotonie.

e. Description d'une séance de rééducation.

La construction de la notion d'abstraction représente notre premier axe de travail. Ces difficultés risquent de la limiter dans ses apprentissages scolaires. En effet, les programmes regorgent de notions très abstraites telles que la grammaire ou le vocabulaire. Une séance sur la généralisation/particularisation peut constituer une première étape dans la mise en place de l'abstraction.

Objectif de la séance :

Trouver le critère commun à tous les éléments d'une collection donnée.

Matériel :

Une vingtaine de cartes représentant des animaux par exemple, dont les attributs varient selon trois critères : la couleur de l'animal (bleu, jaune, rouge), le type (à plumes, à écailles ou à poils), la taille (petit, moyen, grand).

Déroulement :

Nous disposons toutes les cartes devant l'enfant. En sélectionnant un critère, nous effectuons un regroupement de cartes (exemple : tous les animaux de couleur bleue). Nous demandons à l'enfant de réfléchir à la raison de ce regroupement. La réponse attendue est de type : « Tu as mis tous les bleus ensemble ». Si la réponse est autre, nous guidons l'enfant en lui posant des questions sur ce qu'il peut remarquer, afin de l'amener à cette conclusion sur la couleur.

Puis, nous verbalisons : « c'est la famille des animaux bleus ». Nous pouvons matérialiser ce regroupement par une étiquette toute bleue à poser sur le tas de cartes ainsi formé.

Pour la suite, deux options sont possibles : soit nous continuons de proposer des regroupements, soit nous amenons l'enfant à les faire lui-même. La dernière option est plus délicate car il doit sélectionner un critère.

3. Cas de Barnabé

a. Anamnèse

Barnabé est un jeune homme de 25 ans porteur d'une trisomie 21. Le diagnostic a été fait à sa naissance et ce fût une réelle surprise pour ses parents. Sa mère, alors âgée de trente ans, n'avait pas bénéficié des investigations fœtales.

A cette époque, les médecins n'étaient pas tous au fait des possibilités de prise en charge des personnes trisomiques et d'accompagnement des familles. Le pédiatre ayant diagnostiqué l'anomalie chromosomique le jour de la naissance, avait annoncé aux parents qu'il ne fallait rien espérer et aucune aide n'avait été mise en place. Quelques mois plus tard, une association de parents d'enfants trisomiques avait permis aux parents de Barnabé de rencontrer une orthophoniste. Barnabé a donc bénéficié d'un suivi orthophonique dès cinq mois et ses parents d'un accompagnement dans l'éducation de l'oralité. Cette prise en charge orthophonique a été continue jusqu'à ses quinze ans avant de s'interrompre durant cinq ans. En 2005, Barnabé a été adressé par son psychothérapeute pour un bilan des capacités langagières et instrumentales.

Aujourd'hui, il semble s'épanouir dans sa vie personnelle et professionnelle. Barnabé vit chez ses parents et a une sœur aînée qui a quitté le foyer familial pour s'installer avec son compagnon. C'est un garçon très dynamique à l'emploi du temps bien rempli. Il pratique la natation et le judo à haut niveau et participe régulièrement à des compétitions.

b. Sémiologie et modélisation d'un graphe

(cf. les tableaux de l'annexe 10-A, 10-B et 10-C)

1. Au niveau neurocentral :

L'hypotonie :

Elle est présente de manière globale chez Barnabé cependant, les nombreuses activités sportives qu'il pratique améliorent le tonus général.

En revanche la sphère orofaciale n'est pas épargnée par l'hypotonie et nous pouvons observer un léger affaissement des joues (**Esthet**) et des anomalies dentaires (**Adent**).

Les troubles cérébelleux et les troubles des rythmes :

Les troubles cérébelleux n'ont pas été objectivés mais il se peut qu'ils soient à l'origine des difficultés de coordination des mouvements fins tels que le dessin.

La reproduction de rythmes est difficile même pour les plus simples. Barnabé discerne les différents groupes rythmiques, mais nous observons une sorte de persévération du geste : le nombre de frappes est toujours supérieur à celui du modèle.

Le rythme de la parole est saccadé et plutôt accéléré ce qui nuit parfois à l'intelligibilité (**Trythm**).

Les troubles neurologiques :

Ils sont présents (**Tneuro**).

Aucun trouble du sommeil n'a été signalé. Barnabé ne présente pas non plus d'épilepsie.

2. Le morphotype :

Le visage :

Barnabé présente la majorité des caractéristiques phénotypiques de la Trisomie 21 (**Faciès**).

Les agénésies et anomalies dentaires :

Le jeune homme possède encore de nombreuses dents de lait. Cette denture enfantine est due à de nombreuses agénésies dentaires (**Adent**), entraînant certainement des difficultés de mastication (**Tmasti**).

3. Au niveau perceptif :

Les troubles visuels :

Barnabé porte des verres correcteurs pour son hypermétropie (**Tvisu**). Ces troubles visuels s'accompagnent de difficultés oculomotrices. Nous avons pu les objectiver lors d'exercices qui nécessitaient une poursuite du regard ou une exploration visuelle.

Les troubles auditifs :

Aucun problème auditif n'a été relaté.

4. Au niveau physiologique :

Au niveau orthopédique, nous constatons un « faux pied plat » (**Torganique**).

Depuis quelques semaines, Barnabé se plaint de douleurs au genou. Il a dû interrompre ses pratiques sportives.

5. L'immunodéficiencia :

Barnabé est très souvent sujet à des rhinopharyngites et autres infections O.R.L. (**InfecORL**). Cependant le mouchage est assez efficace et effectué régulièrement ce qui limite l'entretien de ces infections. Aucune infection pulmonaire n'a été rapportée.

A l'âge de sept ans, Barnabé a subi une adénoïdectomie dans le but de faciliter le passage de l'air et l'évacuation des sécrétions. Cependant, elles ont repoussé depuis. (**Amygd**).

6. Au niveau oropraxique :

L'hypotonie faciale perturbe les oropraxies, cependant, la précocité du suivi orthophonique de Barnabé a permis d'en limiter les effets.

L'articulation :

Le tableau articulatoire du jeune homme présente des perturbations phonétiques pour les constrictives [s], [z], [ch] et [j], qui sont remplacées par une sorte de jouillement associée à une interposition linguale. Les phonèmes [t], [d], [n] sont reconnaissables malgré une interposition linguale lors de leur réalisation. (**Tarti**).

La déglutition et la mastication :

La déglutition est atypique (**Tdeglu**) avec un recours à la succion. Nous n'avons pas objectivé de signe de fausses routes aux liquides.

La mastication, nous l'avons vu précédemment, est certainement altérée par l'agénésie dentaire et la petite taille des dents de lait encore en place (**Tmasti**).

Aucun bavage n'est observable.

La ventilation :

Le mode de respiration de Barnabé est souvent buccal. Les nombreuses infections O.R.L. auxquelles il est sujet ainsi que l'hypertrophie adénoïdienne et l'hypotonie faciale contribuent à l'entretien de ce mode de respiration buccal. (**Tventi**).

La phonation :

La voix est quelque peu soufflée au niveau du timbre et peut être un peu plus rauque que d'ordinaire, mais cela ne semble pas être un élément caractéristique de la symptomatologie du jeune homme.

La protrusion linguale :

Au repos, nous n'observons pas de protrusion linguale : la bouche est entrouverte pour la respiration mais la langue reste à sa place dans la cavité buccale. La protrusion linguale n'intervient qu'en situation d'élocution. (**Protrusionlg**).

7. Au niveau intellectuel :

La déficience mentale :

Nous ne bénéficions d'aucun compte-rendu psychologique évoquant le niveau de déficience intellectuelle.

Après discussion avec son orthophoniste qui le suit depuis de nombreuses années, nous avons évoqué une déficience moyenne au vu des bonnes capacités de communication de Barnabé et de son autonomie. (**Dintellect**).

Nous avons pu apprécier la représentation mentale par le biais d'un jeu présentant une situation de départ en image ayant plusieurs suites possibles. Il s'agissait d'évoquer les éventuels effets d'une cause ou ses origines. Le jeune homme y parvient lorsque nous guidons sa réflexion.

Le raisonnement de Barnabé est très lent et difficile (*Traison*), il a besoin d'être guidé par des questionnements et des remarques vers la déduction logique.

Concernant le domaine logicomathématique, les compétences de Barnabé sont hétérogènes. L'épreuve de classification des blocs logiques de J. Piaget s'est avérée difficile pour lui. Il est en revanche capable de résoudre de petits problèmes, de poser des opérations chiffrées, d'effectuer de simples calculs mentaux.

Les opérations logicomathématiques sont encore en cours d'acquisition mais la maîtrise de quelques notions est déjà bon signe pour l'autonomisation du jeune homme (*Tlogicomath*).

Barnabé présente un défaut d'esprit de synthèse et des difficultés d'abstraction. (*Dsynthese, Dabstract*).

Les habiletés temporo-spatiales :

La structuration temporo-spatiale n'est pas totalement acquise malgré des progrès constants. Certains concepts échappent encore à la compréhension de Barnabé, par exemple : à *l'intérieur, le plus loin* pour l'espace et *en même temps, l'un après l'autre* pour le temps. Barnabé est bien orienté dans l'espace et dans le temps lorsqu'il s'agit de lui, en revanche si nous faisons intervenir la notion de décentration, le jeune homme est perdu (**TtempSpat**, *Tstructemp, Tstructspat*).

Toutefois, l'orientation spatiale est assez bonne : Barnabé se déplace seul en ville, il est capable d'aller d'un endroit à un autre dans un but précis si le chemin a déjà été emprunté auparavant.

Les capacités attentionnelles :

Barnabé est capable de rester concentré pendant presque toute la durée de la séance, soit quarante-cinq minutes. Une fatigabilité se fait sentir à partir d'une trentaine de minutes mais le jeune homme, très volontaire, fait de nombreux efforts pour rester attentif. Cependant, il est nécessaire de changer d'activité assez régulièrement si nous voulons optimiser les performances de Barnabé (**Dattent**).

Les capacités mnésiques :

Le jeune homme possède un empan de trois chiffres au maximum, ce qui est relativement faible. Nous avons pu en constater les effets, entre autres, lors de la répétition de logatomes de trois syllabes et de phrases. Plus l'item est long, plus la production répétée est tronquée. (**Tmém**). En revanche, la mémoire visuelle est performante.

8. Au niveau du langage et de la communication :

La parole :

Il existe un trouble de la parole (**Tparole**) chez Barnabé qui se traduit par une élision de syllabes lorsque le mot est trop long. Lorsqu'un mot lui est familier, Barnabé peut le répéter sans trop de difficultés, mis à part les transformations phonétiques, même s'il s'agit d'un mot de trois syllabes. En revanche, la répétition de logatomes de trois syllabes engendre un phénomène d'élision de phonèmes ou de syllabes entières (exemple : « taraku » donné « taru »).

La parole est globalement saccadée et de débit assez rapide, nous pouvons associer cela au trouble du rythme et de la notion de successivité temporelle.

Le langage :

La compréhension est meilleure que l'expression. A la naissance, la mère de Barnabé s'en est occupée à plein temps. Puis, il a été scolarisé dès l'âge de trois ans en maternelle. Il a donc bénéficié d'un bain de langage dès le plus jeune âge.

En langage oral, le trouble de la **morphosyntaxe** est prégnant. En discours spontané, les verbes sont à l'infinitif ou absents. En répétition d'énoncés, ils sont souvent donnés au présent. Ce changement de temps verbal est également lié aux difficultés de la notion de temps. L'absence de déterminants est plus fréquente au milieu de la phrase qu'au début. Les phrases sont simples syntaxiquement, Barnabé n'emploie pas de propositions relatives. Les accords en genre et en nombre sont erronés (exemple : « la chapeau », son pull est ... « belle »). (**Tlgge**, **Tmorphosyntx**).

L'**expression** est assez limitée (**Texpression**). Le lexique comporte des mots courants. Nous avons remarqué un phénomène particulier : lors de la répétition d'énoncés, Barnabé a tendance à remplacer certains mots par d'autres, appartenant à son lexique courant, et lui étant plus familiers. Le sens est cependant conservé. Seuls les termes temporo-spatiaux élémentaires sont utilisés : *avant*, *après*, *hier*,

demain,... à côté, en bas, en haut,... Ils sont souvent omis et il faut solliciter Barnabé pour qu'il donne ces précisions.

La **compréhension** est bonne lorsqu'il s'agit d'énoncés concrets, de consignes courtes. En revanche, les énoncés inférentiels, l'implicite ou les consignes à tiroirs ne sont pas accessibles. Un temps de latence est marqué lorsqu'on pose une question ouverte à Barnabé. (*Tcomphs*).

De douze à quinze ans, Barnabé a bénéficié d'un suivi orthophonique au sein d'un I.M.E. dont l'objectif principal était l'apprentissage de la **lecture** et de l'**écriture**. Aujourd'hui Barnabé déchiffre bien de petits textes mais l'accès au sens est encore difficile lorsque le support est trop long ou trop complexe.

L'**écriture** spontanée est encore difficile mais Barnabé prend du plaisir à écrire des mots qu'il connaît ou à l'aide d'un modèle. (*TlggeEcrit*).

La communication :

Barnabé prend du plaisir dans l'échange. Lorsqu'il arrive en séance, il a souvent quelque chose à raconter. Les difficultés d'utilisation des temps verbaux engendrent parfois des incompréhensions : lorsqu'il évoque un événement, il est difficile de savoir s'il appartient au passé ou s'il s'agit d'un projet.

Barnabé ne coupe jamais la parole à son interlocuteur, mais il lui arrive de marquer un temps de latence avant de répondre. Il a compris que cela perturbait la conversation et il prévient souvent son interlocuteur par un : « attends ».

Les troubles de la syntaxe et de l'expression nuisent à l'intelligibilité. Barnabé emploie préférentiellement le « je », même lorsqu'il s'agit d'une tierce personne. Cela crée parfois des incohérences dans son discours. La pragmatique du discours est ainsi troublée chez Barnabé, mais cela n'empêche pas les échanges.

Concernant les aspects non verbaux de la communication, la proxémie n'est pas respectée, des gestes sont parfois ébauchés mais leur efficacité communicative est limitée, le contact oculaire est fréquent, il manque de mobilité, mais il fait preuve d'une bonne expressivité.

La mimique est peu variée mais les principales expressions sont présentes (étonnement, joie, colère et tristesse).

Il existe ainsi des troubles de la communication dans ses aspects pragmatiques et non verbaux mais ceux-ci semblent n'engendrer qu'une légère gêne pour le patient. (**Tcom**, *Tpragmat*, *Tnonverb*).

9. Au niveau psychomoteur :

Barnabé a bénéficié d'un suivi psychomoteur jusqu'à ses douze ans.

La latéralisation est homogène à droite.

Aucun trouble de l'équilibre n'a été objectivé.

La synergie respiratoire ne semble pas poser de problème.

La pratique de nombreux sports a certainement eu un effet bénéfique sur le plan du développement psychomoteur.

Le schéma corporel :

Le dessin du bonhomme, montre une assez bonne conscience de son corps malgré une certaine immaturité de représentation.

La motricité fine :

La préhension de petits objets représente une légère difficulté comme la tenue du stylo, ou bien l'utilisation d'une fermeture éclair (*Tmotfine*) mais cela n'empêche pas Barnabé d'effectuer des tâches de conditionnement au sein d'un E.S.A.T. La prise en charge dont il a bénéficié a permis d'améliorer ses capacités psychomotrices, les difficultés restent donc légères (**Tpsymot**).

Le graphisme :

Il est assez lent avec un recours préférentiel à l'écriture en majuscules, l'écriture scripte demandant une trop grande souplesse du poignet et une trop grande dextérité (**Tgraph**).

10. Au niveau comportemental :

Barnabé est un jeune homme au comportement assez mature. Il sait résister à la frustration. Il a un tempérament plutôt jovial même s'il arrive qu'un événement l'attriste. Nous n'avons objectivé aucun trouble du comportement.

11. Au niveau psychologique :

Barnabé se présente comme un jeune homme épanoui et équilibré.

Au niveau affectif, il semble avoir trouvé son équilibre : vivant encore chez ses deux parents tout en menant une vie relativement autonome et entretenant une relation amoureuse avec une jeune fille de son âge.

La conscience des troubles :

Dans sa vie quotidienne, Barnabé est régulièrement confronté au regard des autres (dans le bus, dans la rue, ...). Il rapporte parfois des propos désobligeants qui lui ont été adressés et cela l'affecte momentanément. Le jeune homme est ainsi régulièrement confronté à sa différence, il en a donc pris conscience au fur et à mesure (*CsceT*). Il surmonte toutefois ces moments difficiles avec beaucoup de dignité et de courage. Après un moment de tristesse, son enthousiasme reprend le dessus.

12. Education et environnement :

L'autonomie :

Barnabé est un garçon très autonome : il se déplace seul en bus ou à pied pour aller de chez lui à l'E.S.A.T., en ville, faire des courses. Il sort au cinéma, faire les magasins, va manger au fast-food, avec ses amis. Il part régulièrement en vacances avec d'autres jeunes et des accompagnateurs. Il achète ses vêtements, invite des amis chez lui... Il nous a annoncé dernièrement que ses parents envisageaient de lui louer un petit studio non loin de chez eux afin qu'il se sente encore plus autonome. Cette perspective le ravit.

L'environnement :

Au niveau familial et environnemental : le jeune homme a bénéficié du soutien d'une famille unie qui a fait tout son possible pour le rendre indépendant. Ses parents ont toujours mis à sa disposition les aides nécessaires à son développement et à son épanouissement. Sa mère, d'origine anglaise, a toujours veillé à s'adresser à Barnabé uniquement en français afin de ne pas surajouter le bilinguisme aux difficultés de son fils.

La socialisation :

Barnabé est très entouré, il a su se créer un groupe d'amis au sein des différents milieux protégés où il a évolué. Toutefois, les difficultés de socialisation sont présentes. En milieu protégé, Barnabé mène une vie quelque peu en marge de la société. Il subit encore occasionnellement les effets de cette différence (**Dsocial**) lorsqu'il se trouve confronté au monde « extérieur ».

L'intégration scolaire et professionnelle :

Le bilan est mitigé.

Au bout des trois ans de maternelle Il a bénéficié de la création d'une CL.I.S. où il est resté de six à douze ans. La mère de Barnabé évoque une dernière année difficile, durant laquelle son fils ne se sentait plus à sa place. Barnabé a intégré un I.M.E. à la rentrée suivante et y est resté pendant trois ans. A quinze ans, Barnabé a quitté l'I.M.E. pour intégrer un I.M.Pro en internat. Ce changement d'établissement a signé le début de sa véritable autonomie. Il y est resté jusqu'à vingt ans. Pendant

toute la durée de cette période le suivi orthophonique a été suspendu car l'équipe ne comportait pas d'orthophoniste.

De vingt à vingt-trois ans manquant encore de maturité pour le monde du travail, Barnabé a intégré un F.A.T. durant trois ans. Cela lui a permis d'effectuer des stages pré-professionnels en E.S.A.T. afin d'expérimenter certains domaines : le jardinage, le conditionnement, la cuisine... Au bout de ces quelques années, il s'est senti prêt à travailler et montrait un réel intérêt pour les tâches de conditionnement. C'est ainsi qu'il travaille depuis deux ans au sein d'un E.S.A.T. où il semble s'épanouir pleinement.

L'intégration en milieu scolaire ordinaire a montré ses limites pour Barnabé. Il ne se sentait pas à place à l'école et son bien-être était mis en danger. Peut-être que cette intégration n'a pas bénéficié de l'accompagnement proposé aujourd'hui, créant ainsi des conditions défavorables au processus d'intégration (**Dintegration**). Toujours est-il qu'aujourd'hui, Barnabé semble s'épanouir dans tous les domaines : personnel, amical, amoureux, professionnel...

Tableau récapitulatif des troubles de Barnabé:

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Neurocentral	Hypotonie générale	Hypotonie			X	
	Troubles du sommeil	Tsommeil		X		
	Troubles des rythmes	Trythm			X	
	Troubles cérébelleux	Tcerebl			X	
	Epilepsie	Epilepsie		X		
	Troubles neurologiques	Tneuro			X	
	Faciès mongoloïde	Facies			X	
	Agénésie / Anomalies dentaires	Adent				X
	Déficit esthétique **	Esthet			X	
Perceptif	Troubles visuels	Tvisuo				X
	Troubles auditifs	Taudio		X		
	Troubles des ressentis	Tressent	X			
Physiologie	Troubles organiques	Torganique			X	
	Troubles endocriniens	Tendo		X		
	Troubles métaboliques	Tmeta		X		
	Obésité	Obesite		X		
	Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses	Amygd			X	
	Troubles digestifs	Tdigest		X		
Immunodéficiencia	Infections ORL	InfecORL				X
	Infections pulmonaires	Infecpulm		X		
	Infections dentaires	Infecdent		X		
Oropraxies	Troubles oropraxiques	Toroprax			X	
	Troubles de l'articulation	Tarti				X
	Troubles de la déglutition	Tdeglu			X	
	Fausses routes	FR		X		
	Troubles de la mastication	Tmasti			X	
	Troubles de la ventilation	Tventi			X	
	Troubles de la phonation	Tphona		X		
	Bavage	Bavage		X		
	Protrusion linguale	Protrusionl g			X	

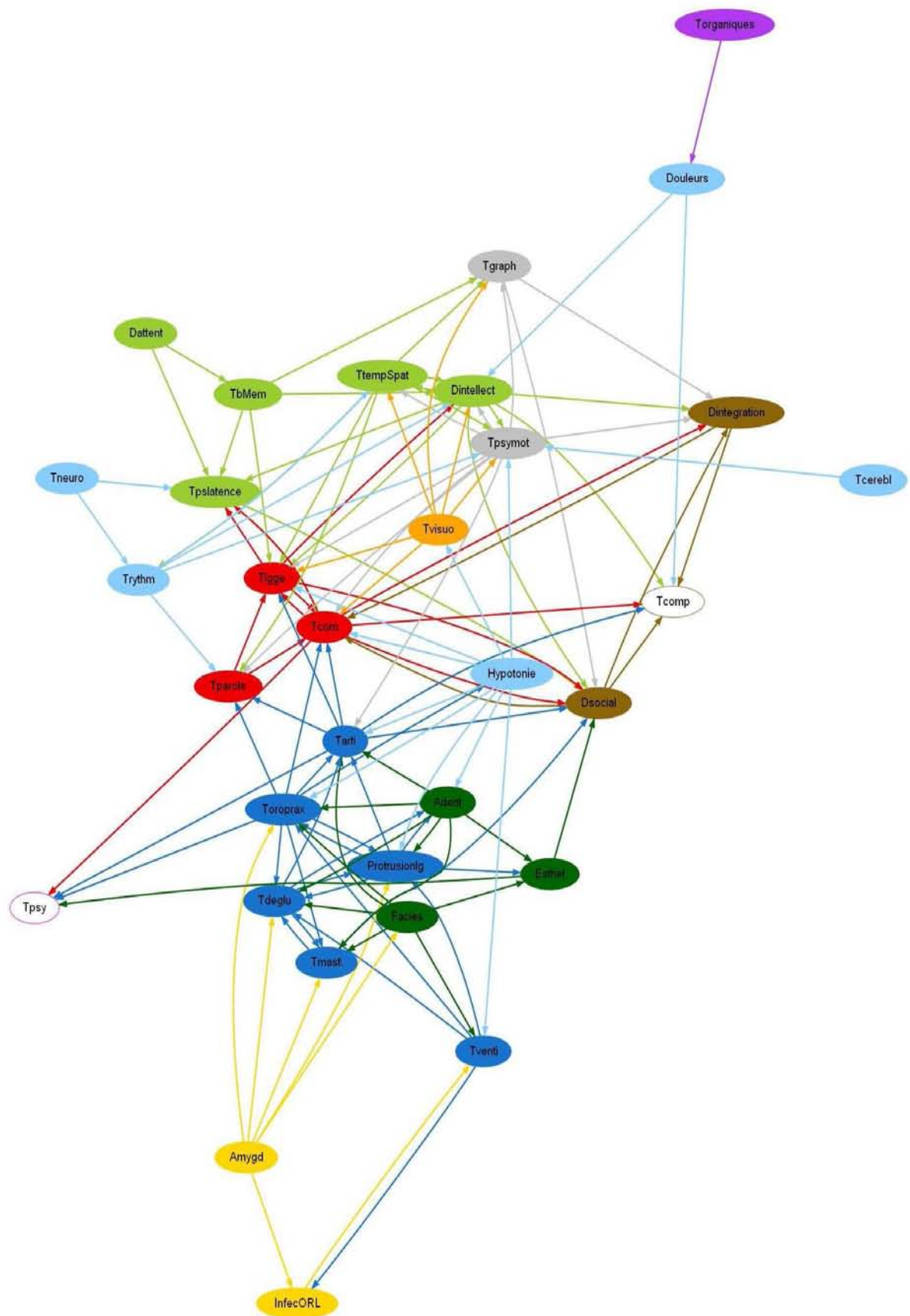
Tableau récapitulatif des troubles de Barnabé (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectivé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Intellect	Déficit attentionnel	Dattent			X	
	Tb mémoire de travail	TbMem			X	
	Trouble temporo-spatial	TtempSpat				X
	Difficultés structuration temporelle	Tstructemp				X
	Difficultés structuration spatiale	Tstructspat			X	
	Temps de latence	Tpslatence				X
	Déficit intellectuel	Dintellect			X	
	Troubles du raisonnement	Traison			X	
	Difficultés d'abstraction	Dabstract				X
	Difficultés de synthèse	Dsynthese				X
Langage et communication	Troubles du langage	Tlgge				X
	Trouble de la morphosyntaxe	Tmorphosyntx				X
	Troubles de l'expression orale	Texpression				X
	Troubles du langage écrit	TlggeEcrit			X	
	Troubles de la compréhension	Tcomphs			X	
	Troubles de parole	Tparole			X	
	Bégalement/Bredouillement	BegtBred		X		
	Troubles de la communication **	Tcom			X	
	Troubles de la pragmatique	Tpragmat			X	
	Tb de la communication non verbale	Tnonverb			X	

Tableau récapitulatif des troubles de Barnabé (suite) :

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Psychomotricité	Troubles psychomoteurs	Tpsymot			X	
	<i>Troubles de la motricité fine</i>	<i>Tmotfine</i>			X	
	<i>Troubles du schéma corporel</i>	<i>Tschcorp</i>			X	
	<i>Trouble de l'équilibre</i>	<i>Tequilib</i>		X		
	Troubles du graphisme	Tgraph			X	
Comportement	Troubles du comportement	Tcomp		X		
	Troubles des comportements alimentaires	Talim		X		
	Position régressive	Regression		X		
Psychologie	Troubles psychologiques	Tpsy		X		
	<i>Troubles affectifs</i>	<i>Taffect</i>		X		
	<i>Conscience des troubles</i>	<i>CsceT</i>				X
Education et environnement	Manque d'autonomie	MqAuto		X		
	Difficultés de socialisation	Dsocial			X	
	DiffT intégration scolaire/professionnelle	Dintegration			X	
	Difficultés environnementales et familiales	Denvironmt		X		

Graphe général de Barnabé



c. Analyse des graphes

L'identification des troubles centraux:

Les difficultés langagières, communicationnelles, articulatoires et les troubles de la parole se situent au centre du réseau de symptômes. Il s'agit des perturbations les plus prégnantes de la pathologie de Barnabé.

Le repérage de circuits d'autoentretien:

Les difficultés articulatoires (**Tarti**) entravent l'intelligibilité, altérant la communication (**Tcom**). L'échange étant perturbé, il y a des conséquences sur la compréhension du message (*Tcomphs*), cela se répercute au niveau de l'expression (*Texpression*). Les capacités langagières atteintes (**Tlgge**), le développement intellectuel en est limité (**Dintellect**). Ce déficit cognitif engendre un retard psychomoteur (**Tpsymot**), altérant notamment la construction du schéma corporel (*Tschcorp*). Cette conception imprécise du corps peut être à l'origine des altérations phonétiques affectant le système articulatoire de Barnabé (**Tarti**).

Analyse des graphes détaillés :

Analyse du graphe détaillé des troubles du langage:

Les aspects langagiers les plus déficitaires chez Barnabé sont la morphosyntaxe et l'expression. Le langage écrit et la compréhension sont également altérés mais de façon plus modérée.

Les principales répercussions affectent la communication, le raisonnement, le développement intellectuel.

Parmi les troubles situés en amont, nous pouvons intervenir sur:

- le plan articulatoire (**Tarti**),
- le plan phonologique (**Tparole**),
- la structuration temporelle et spatiale (*Tstructemp*, *Tstructspat*),
- les capacités cognitives (*Dsynthese*, *Traison*)
- la mémoire à court terme (**TbMem**)

Analyse du graphe détaillé des troubles de la communication:

L'aspect pragmatique (*Tpragmat*) est plus altéré que l'aspect non verbal.

Les principaux retentissements se situent au niveau de la compréhension, et de la socialisation.

Notre intervention peut se porter sur certains troubles en amont:

- l'articulation (**Tarti**),
- le déficit attentionnel (**Dattent**),

- l'organisation morphosyntaxique (*Tmorphosyntx*),
- l'enrichissement du lexique, (*Texpression*),
- les oropraxies (**Toroprax**)

Analyse du graphe détaillé du déficit intellectuel :

Tous les domaines cognitifs sont altérés du fait du déficit intellectuel.

Les principales conséquences se situent au niveau langagier (*Tmorphosyntx*, *Tcomphs*, *TlggeEcrit*), psychomoteur (*Tpsymot*, *Tschcorp*) et environnemental (*Dsocial*, *Dintegration*).

En amont, nous pouvons intervenir à différents niveaux :

- les difficultés de raisonnement (*Traison*)
- les perturbations de l'esprit de synthèse et de la notion d'abstraction (*Dsynthese*, *Dabstract*)
- la mémoire de travail (**TbMem**)
- la structuration temporelle et spatiale (*Tstructemp*, *Tstructspat*)

Analyse du graphe détaillé des troubles temporo-spatiaux :

Le domaine temporel est plus altéré que le domaine spatial chez Barnabé. Les retentissements sur le langage, le développement cognitif et les habiletés psychomotrices sont nombreux.

En amont, notre intervention peut porter sur :

- la notion d'abstraction (*Dabstract*)

Analyse du graphe détaillé des troubles psychomoteurs :

Les habiletés psychomotrices, le schéma corporel et la motricité fine sont altérés. Les principales répercussions se situent au niveau de l'articulation, du graphisme, de la communication et de l'intégration professionnelle.

Notre intervention pourra porter en amont sur :

- la structuration temporelle et spatiale (*Tstructemp*, *Tstructspat*)
- les difficultés d'abstraction (*Dabstract*)

d. Définition des priorités de prise en charge

Le principal handicap de Barnabé semble résider dans ses facultés à communiquer en général : il adore échanger mais certaines difficultés perturbent l'interaction, notamment au niveau de l'expression et de la compréhension. Par ailleurs, l'amélioration de ses capacités cognitives permettrait une meilleure mise en lien des informations favorable à une plus grande efficacité de l'échange verbal.

Les perturbations altérant la **mémoire à court terme** se répercutent dans le domaine langagier (*Tmorphosyntx*, *Tcomphs*) et cognitif (*Traison*, *Tlogicomath*, *Dabstract*, *Dsynthese*). L'entraînement de la mémoire de travail est une priorité dans la prise en charge de Barnabé.

Ensuite, les **difficultés d'abstraction et de synthèse** ayant de multiples répercussions (*Tcomphs*, *Tmorphosyntx*, *TlggeEcrit*, **Ttempspat**, *Tschcorp*, *Tlogicomath*), constituent une deuxième priorité de prise en charge chez ce patient.

Enfin, la prise en charge au niveau **temporel et spatial** permettrait indirectement l'amélioration de l'articulation qui perturbe la communication. Il s'agit d'une troisième priorité pour l'orthophoniste.

e. Description d'une séance de rééducation.

Les difficultés mnésiques semblent jouer un rôle important, notamment dans le maintien des troubles morphosyntaxiques présents chez Barnabé. D'après l'analyse du réseau, il semble judicieux d'entreprendre une prise en charge à ce niveau afin d'améliorer le langage oral ainsi que le développement cognitif. Or, nous savons que la mémoire visuelle est très performante chez ce jeune homme et que la lecture lui est accessible. Il serait intéressant d'utiliser ces deux éléments pour travailler la morphosyntaxe.

Objectif :

Améliorer la morphosyntaxe en langage oral à l'aide du langage écrit et de la mémorisation visuelle.

Matériel :

Des images et des phrases correspondantes, écrites sur des étiquettes. Le contenu sémantique doit être relativement proche afin de ne faire varier que les éléments morphosyntaxiques. La longueur et la complexité des phrases seront à adapter à la progression du patient.

Déroulement :

L'orthophoniste dispose des images et le jeune des phrases sur étiquettes. Tour à tour, il faut reconstituer les paires « image / étiquette ». Le jeune homme doit pour cela lire la phrase dans sa tête puis l'énoncer oralement, si la phrase comporte tous les éléments morphosyntaxiques, l'orthophoniste donne l'image correspondante. Puis c'est à l'orthophoniste d'énoncer la phrase correspondant à l'image qu'elle possède. Le jeune doit alors comparer la phrase émise par l'orthophoniste avec les phrases écrites sur ses étiquettes afin de lui donner celle qui convient.

III. RESULTATS ET DISCUSSION

1. Notre objectif a-t-il été atteint ?

L'élaboration de réseaux de symptômes pour chacun de nos jeunes patients a servi de base à notre réflexion. Cette représentation graphique a permis d'illustrer les données sémiologiques en éclairant notre esprit sur les interconnexions sous-jacentes aux troubles et s'est révélée être un excellent support à la réflexion.

Toutefois, l'analyse des réseaux de symptômes, en vue de la détection de priorités de prise en charge, s'est avérée plus complexe que prévu.

2. Conclusions et remarques sur l'analyse des réseaux de ces patients

Quelques remarques sont à faire concernant l'ensemble des réseaux de symptômes que nous avons généré.

Tout d'abord, les troubles de la communication et du langage occupent une place centrale dans chacun des quatre réseaux élaborés. Nous ne pouvons en tirer de conclusions générales sur la Trisomie 21 au vu de notre nombre restreint de patients ; toutefois, cela signe de multiples incidences de ces troubles sur d'autres domaines. Cette place centrale reflète l'importance de la prise en charge orthophonique auprès des personnes porteuses de Trisomie 21.

Penchons-nous sur les priorités de prise en charge définies pour chaque patient. Nous remarquons qu'elles sont identiques. Pour chacun de nos patients nous avons défini trois priorités de prise en charge : l'abstraction, la structuration temporo-spatiale et la mémoire de travail ; les enjeux étant différents selon les patients. Le trop petit nombre de patients nous empêche de l'affirmer mais il semblerait que l'intégration de ces pré-requis soit capitale dans la prise en charge des personnes porteuses de Trisomie 21. Sans cela, les jeunes trisomiques semblent progresser, parviennent à réaliser certaines activités mais seulement en surface. Par exemple, Barnabé sait poser une opération à grands nombres et utilise le bon algorithme pour arriver au résultat mais sans réellement comprendre le sens de cette opération. Il arrive un moment où le placage de connaissances empêche le jeune de développer des processus cognitifs nécessaires à son évolution.

Enfin, nous avons pu remarquer l'importance de la prise en charge pluri disciplinaire chez la personne porteuse de Trisomie 21. Tout d'abord, certains troubles, psychologiques ou moteurs par exemple, nécessitent un accompagnement très spécifique ne relevant pas de nos compétences. Puis, d'autres troubles, la structuration temporo-spatiale par exemple, peuvent bénéficier de plusieurs accompagnements différents : orthophonique, psychomoteur ... Ces multiples approches permettent une prise en charge plus complète, plus efficace. Dans tous les cas, l'orthophoniste doit être capable d'orienter son patient vers les professionnels concernés par les troubles présents.

3. Les critiques méthodologiques

Le nombre restreint de patients :

Notre étude avait pour but la mise en application des réseaux de symptômes auprès de personnes porteuses de Trisomie 21 afin d'expérimenter son intérêt dans la prise de décision de l'orthophoniste. Si nous considérons cela comme l'exemplification d'un projet en cours d'élaboration alors le nombre de patients n'a pas d'importance. Cependant, il aurait été intéressant de l'appliquer à un plus large panel de patients afin d'en tirer des conclusions plus générales quant aux priorités de prise en charge chez un patient trisomique.

La classe d'âge de la population :

Il aurait été intéressant d'étudier la pertinence d'un réseau de symptômes chez des patients beaucoup plus jeunes. En effet, nous bénéficions de nombreuses informations sémiologiques concernant nos patients car la prise en charge est en place depuis plusieurs années. Nous n'avons donc pas eu l'occasion d'observer l'intérêt du réseau pour les investigations sémiologiques.

La modélisation des relations entre les symptômes :

Dans notre partie théorique nous avons décrit la longueur des liens comme représentatifs de la fréquence d'association entre deux troubles. Cependant, lorsque le réseau de symptômes est appliqué à l'expression de la pathologie d'un patient en particulier, ces fréquences d'association n'ont plus lieu d'être.

Dans ce dernier cas, la longueur des liens représenterait plutôt la force d'influence d'un trouble sur un autre. Autrement dit, un trouble A relié à un trouble B par un lien très court signifierait que la présence de A influe fortement sur la présence de B : tant que A n'est pas réduit, il maintient le trouble B. Selon la même logique, plus le lien est long, moins l'influence est forte.

L'aspect quantitatif des troubles :

Le réseau de symptômes rend compte de la présence ou non d'un trouble chez un patient mais pas de son degré de sévérité. Or, cela conditionne les influences qu'il a sur les autres troubles. Prenons un exemple, un patient A présente un léger trouble d'articulation et un patient B un trouble important à ce niveau ; les retentissements du trouble articulaire ne seront pas les mêmes sur l'intelligibilité, donc sur la communication selon le degré d'atteinte. La prise de décision est elle aussi différente : dans le deuxième cas, le trouble articulaire représentera une priorité de prise en charge contrairement au premier cas.

Voici un aspect que l'orthophoniste doit prendre en compte de façon intuitive, puisqu'il n'est pas mis en évidence par le graphe.

La subjectivité des résultats :

L'analyse des réseaux comprend une part de subjectivité évidente. Malgré notre volonté de rigueur, notre analyse a suivi un cheminement de pensée qui nous est propre. Il n'est pas certain que tout orthophoniste confronté à ces mêmes réseaux serait parvenu aux mêmes conclusions.

L'utilisation d'un outil non finalisé :

La génération de réseaux de symptômes est encore à l'état de projet. L'outil finalisé, sous forme de logiciel, n'est pas disponible à l'heure actuelle. Pour notre étude nous avons utilisé un logiciel déjà existant permettant de générer un modèle graphique à partir de données et de paramètres définis au préalable. Cela nous a demandé un travail fastidieux de programmation informatique qui ne sera plus nécessaire si le projet aboutit au logiciel. Certains paramètres, tels que la longueur des liens entre les troubles, ont dû être adaptés pour des raisons pratiques liées à la modélisation. Le logiciel finalisé montrera certainement des modifications par rapport à l'outil utilisé aujourd'hui. Cependant, nous nous sommes attachés à fournir un modèle au plus proche de celui qui sera réellement utilisé.

Ce mémoire s'inscrit à titre expérimental dans le cadre d'un travail de recherche plus large visant la conception d'un outil dédié à l'orthophoniste. Il s'agit de la première application du projet à une pathologie. Les biais de notre étude sont donc nombreux mais les observations faites à l'issue de notre travail serviront peut-être de base de réflexion pour l'amélioration de l'outil final.

Il s'agit d'un premier aperçu concret de la finalité du projet.

CONCLUSION

La création de réseaux de symptômes comme outil de réflexion sur une pathologie est une démarche nouvelle en orthophonie. Le projet de Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste est en cours d'élaboration, son objectif est de fournir à l'orthophoniste un outil d'aide à la décision concernant un patient et une pathologie donnée.

Il nous a alors paru intéressant de voir si ce réseau appliqué à une pathologie aussi complexe que la Trisomie 21 pouvait aider l'orthophoniste à détecter des priorités de prise en charge et constituer en cela un support à sa prise de décision.

Notre étude nous a permis de voir que la mise en réseau de la Trisomie 21 permettait une meilleure compréhension de la pathologie du patient. Même si notre population était restreinte et malgré l'imperfection de l'outil, nous avons pu dégager quelques points intéressants.

Tout d'abord, le réseau de symptômes fournit à l'orthophoniste un support visuel à sa réflexion. Cela permet de libérer l'énergie attentionnelle nécessaire à la rétention d'informations, puisque le support les maintient à sa disposition. Les ressources cognitives et attentionnelles libérées, peuvent alors être employées à la réflexion sur la pathologie du patient et l'adaptation de son intervention.

De plus, le support fourni, non seulement met en évidence les signes présents chez le patient, mais aussi les organise selon les relations qu'ils entretiennent. Cela nous a permis de comprendre le système formé par la pathologie du patient. Les graphes détaillés nous fournissent des informations précises concernant les altérations dans les domaines langagier, intellectuel, communicationnel, psychomoteur et temporo-spatial.

D'autre part, nous avons pu mettre en relation les données fournies par le réseau avec notre intuition et notre connaissance du patient. Cela nous a permis d'adapter notre conception de la pathologie à la situation personnelle du patient.

Par ailleurs, l'analyse des réseaux et la réflexion nous conduisent à chercher l'origine des troubles prégnants chez un patient. Cela nous fournit des pistes concernant les pré-requis à consolider avant d'entreprendre la prise en charge de composantes plus complexes.

Nous avons d'ailleurs pu noter que les priorités de prise en charge définies étaient identiques pour tous nos patients, malgré des objectifs différents. Nous émettons donc l'hypothèse qu'il existe des priorités de prise en charge de mise pour toute personne porteuse de Trisomie 21. Le nombre restreint de patients étudiés ne permet pas de l'affirmer ; en revanche, il serait intéressant d'élargir l'étude à un plus grand nombre de patients afin d'observer si ce phénomène se vérifie.

Par contre, le caractère inachevé de l'outil rend la démarche complexe. Nous avons procédé de façon la plus rigoureuse possible mais la mise en relation des informations aurait pu être davantage facilitée du point de vue méthodologique.

L'application des réseaux de symptômes à la Trisomie 21 s'est révélée être une démarche enrichissante car elle offre à l'orthophoniste un support à la réflexion. La compréhension de la pathologie, en tant que système dynamique, guide le rééducateur dans sa prise de décision en l'aiguillant sur la conduite à tenir dans un premier temps.

Toutefois, l'application des réseaux de symptômes, encore à l'état de projet, rend difficilement compte des modalités d'utilisation et nous ne pouvons qu'en pressentir la finalité pratique. Le projet vise la généralisation des réseaux de symptômes à diverses pathologies et à un plus grand nombre de patients. Il s'agit d'une opération à grande échelle et la route est longue pour y arriver. Il s'agit pourtant d'un travail indispensable pour le développement d'un véritable outil dédié à l'orthophoniste.

BIBLIOGRAPHIE

Ouvrages

Celeste, B. & Luras, B. *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Editions Nathan Université, 2001, (176 p.)

Chevrie-Muller C., Narbona J. *Le langage de l'enfant, aspects normaux et pathologiques*, Paris, Elsevier Masson, 2007, (p. 517-529 : Langage et déficience mentale), (624 p.)

Chapireau F., Constant J., Durand B., *Le handicap mental chez l'enfant, une synthèse neuve pour comprendre, agir, décider*, Paris, ESF, 1997, (215 p.)

Cicchetti D. et Beeghly M, *Children with Down Syndrome : A developmental perspective*, 2ème ed., Cambridge, University Press, 1993.

Crête J., Imbeau L.-M., *Comprendre et communiquer la science*, Paris, DeBoeck Université, 1996, 2^e édition revue et corrigée, (208 p.)

Cuilleret, M. *Trisomie et handicaps génétiques associés*. 5^e édition, Masson, 2007, (438 p.)

Cuilleret M. *Les trisomiques parmi nous ou les mongoliens ne sont plus*, Paris, Simep Masson, 1984, 2^e édition, (128 p.)

Dalla-Piazza, S. & Dan, B., *Handicaps et déficiences de l'enfant*. Editions de Boeck, 2001, (502 p.)

Grubar J.-C., Ionescu S., Magerotte G., Salbreux R. *L'intervention en déficience mentale : théories et pratiques*, Lille, Travaux et Recherches, Presses universitaires de Lille, 1992, (393 p.)

Lambert, J.L. & Rondal, J.A., *Le mongolisme*. 2^e édition, Mardaga, Bruxelles, 1979 (214 p.)

Marcelli, D., *Enfance et psychopathologie*. 7^e édition, Masson, 2006, (653 p.)

Juhel, J.C., *La déficience intellectuelle*. Presses de l'université Lava, 2000, (406 p.)

Rondal J.A., *Langage et communication chez les handicapés mentaux*, édition P.Mardaga, Paris, 1985, (321 p.)

Rondal, J.-A., *Le développement du langage chez l'enfant trisomique 2, Manuel pratique d'aide et d'intervention*, Bruxelles, Pierre Mardaga, 1986, (192 p.)

Rondal J.-A. & Comblain A., *Manuel de psychologie des handicaps : sémiologie et principes de remédiation*, Belgique, Pierre Mardaga, 2001, (565 p.)

Rondal J.-A. & Seron X. (dir.), *Troubles du langage : bases théoriques, diagnostic et rééducation*, Belgique, Pierre Mardaga, 2000, (840 p.)

Brin, F., Courrier, C., Lederlé, E. & Masy, V., *Dictionnaire d'orthophonie*. 2^e édition, Ortho éditions, 2004, (298 p.)

Lenoir, P., Malvy, J. & Borier-Rethore, C. *L'autisme et les troubles du développement psychologique*. 2^{ème} édition, Masson, 2007, (268 p.)

Revues

Cicchetti D. & Sroufe L.A., *The relationship between affective and cognitive development in Down Syndrome infants*, Child development, 1976, 47, (pp 920-929.)

Glossa, Numéro Spécial Trisomie 21, janvier 1999, N°65, Cahiers de l'U.N.A.D.R.I.O. *Trisomie 21 : du dépistage à l'élaboration de stratégies d'accompagnement, L'organisation pré-conversationnelle chez l'enfant trisomique 21, Observation d'actions sensori-motrices et réflexions sur la coordination mobilisée par les enfants trisomiques 21*, (52 p.)

Rondal J.-A., *La variabilité langagière dans les syndromes génétiques du retard mental*, Glossa, N°98, décembre 2006, (pp 64 – 71)

Noack N., *Eléments de réflexion sur le développement et les caractéristiques psychomotrices du sujet porteur d'une trisomie 21*, EVOLUTIONS psychomotrices - Vol. 9, n° 36, 1997, (pp 59 – 81)

Mémoires

Barathon C., *Le vocabulaire des émotions chez les adolescents trisomiques 21*, Mémoire pour l'obtention du certificat d'aptitude à l'orthophonie de l'école de Nice, 2005, (159 p.)

Bourguignon M., *Trisomie 21 : un réseau des signes cliniques*, Mémoire pour l'obtention du certificat d'aptitude à l'orthophonie de l'école de Nice, 2009, (84 p.)

Elie, I., *Répercussion et malformation organique sur la parole de l'enfant trisomique*. Mémoire pour l'obtention du certificat d'aptitude à l'orthophonie de l'école de Nice, 1996, (116 p.)

Lemeilleur A.-L. et Lemoine C., *Influence de l'apprentissage de la lecture sur le langage oral de six enfants trisomiques*, Mémoire pour l'obtention du certificat d'aptitude à l'orthophonie de l'école de Tours, 2000, (149 p.)

ANNEXES

LISTE DES ANNEXES

ANNEXE 1 : Graphe détaillé des troubles cognitifs dans la Trisomie 21

ANNEXE 2 : Graphe détaillé des troubles temporo-spatiaux dans la Trisomie 21

ANNEXE 3 : Graphe détaillé des troubles du langage dans la Trisomie 21

ANNEXE 4 : Graphe détaillé des troubles de la communication dans la Trisomie 21

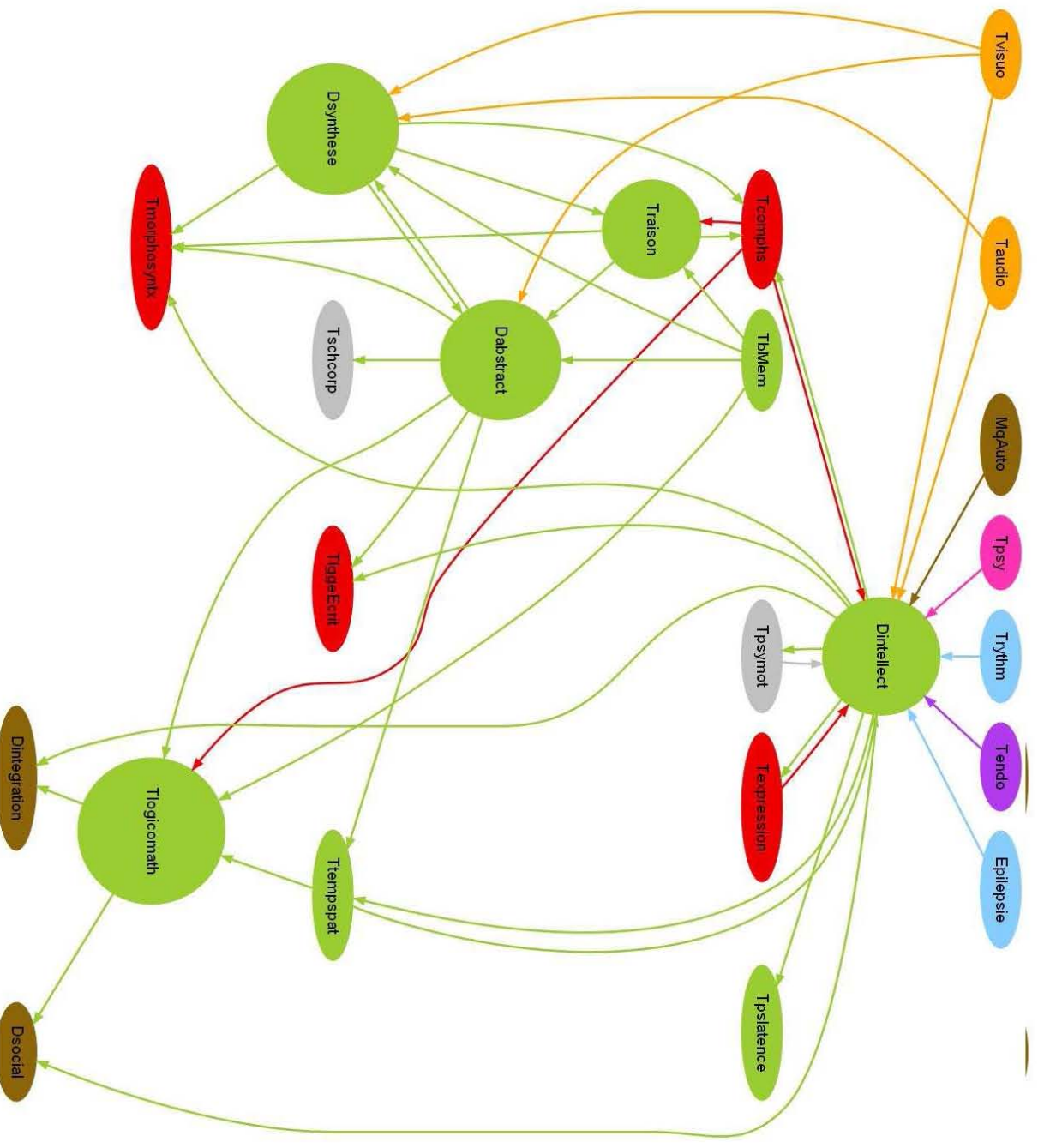
ANNEXE 5 : Graphe détaillé des troubles psychomoteurs dans la Trisomie 21

ANNEXE 6 : Graphe détaillé des troubles psychologiques dans la Trisomie 21

ANNEXE 7- A, B, C : Tableau récapitulatif et comparatif des troubles de Bertille, Léon, Céleste et Barnabé

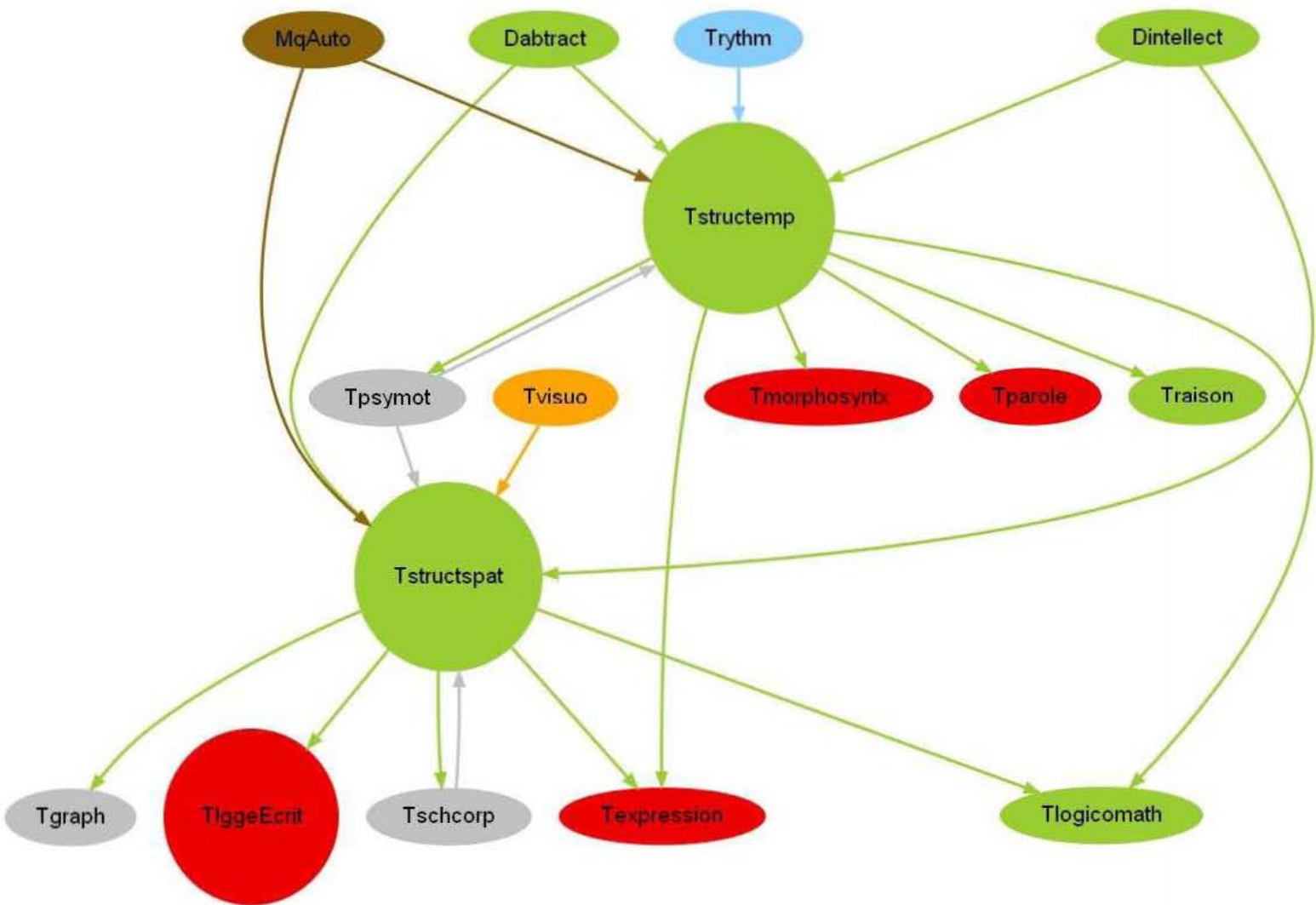
ANNEXE 1

Graphe détaillé des troubles cognitifs dans la Trisomie 21



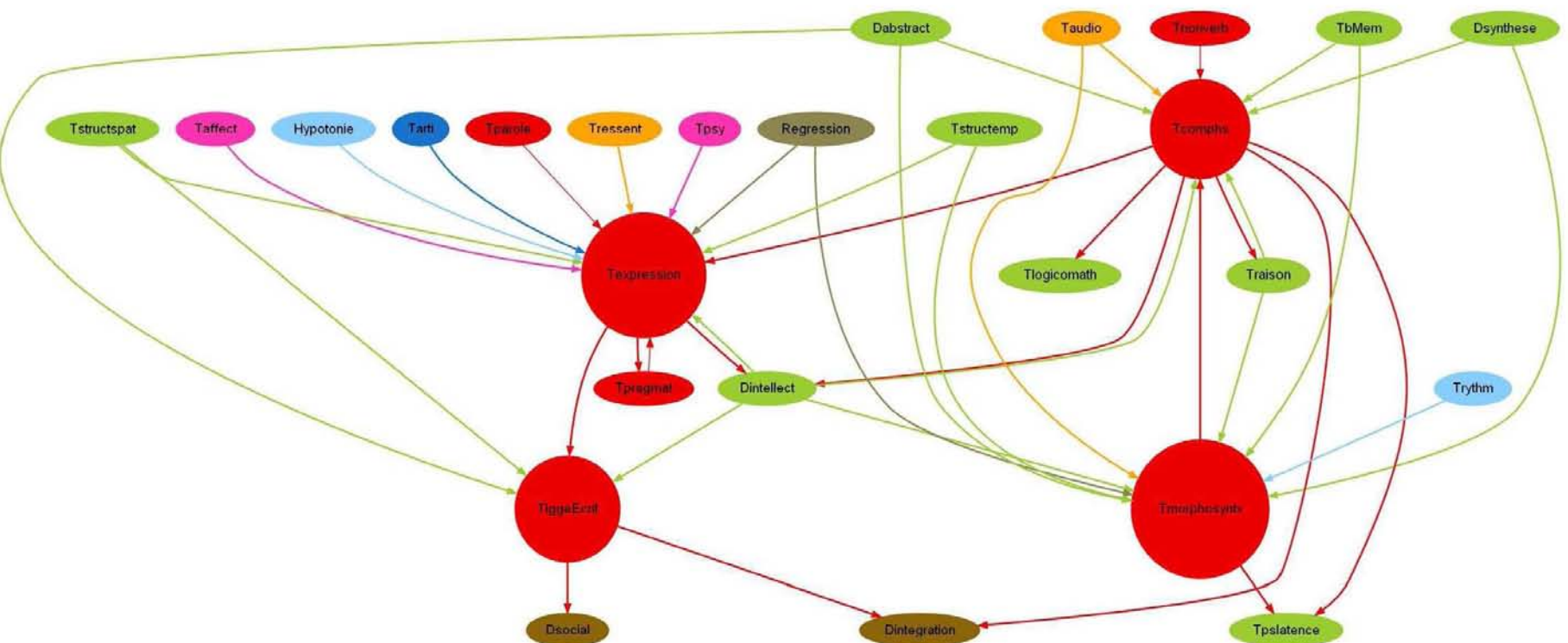
ANNEXE 2

Graphe détaillé des troubles temporo-spatiaux dans la Trisomie 21



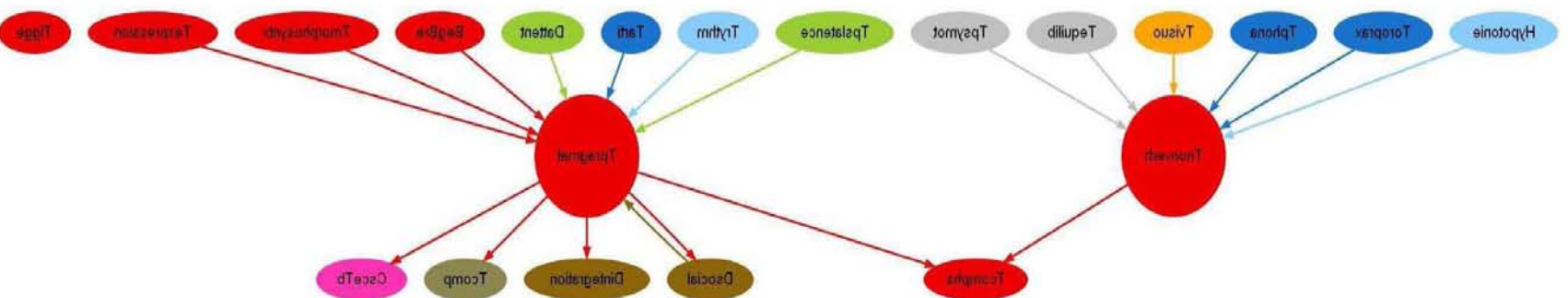
ANNEXE 3

Graphe détaillé des troubles du langage dans la Trisomie 21



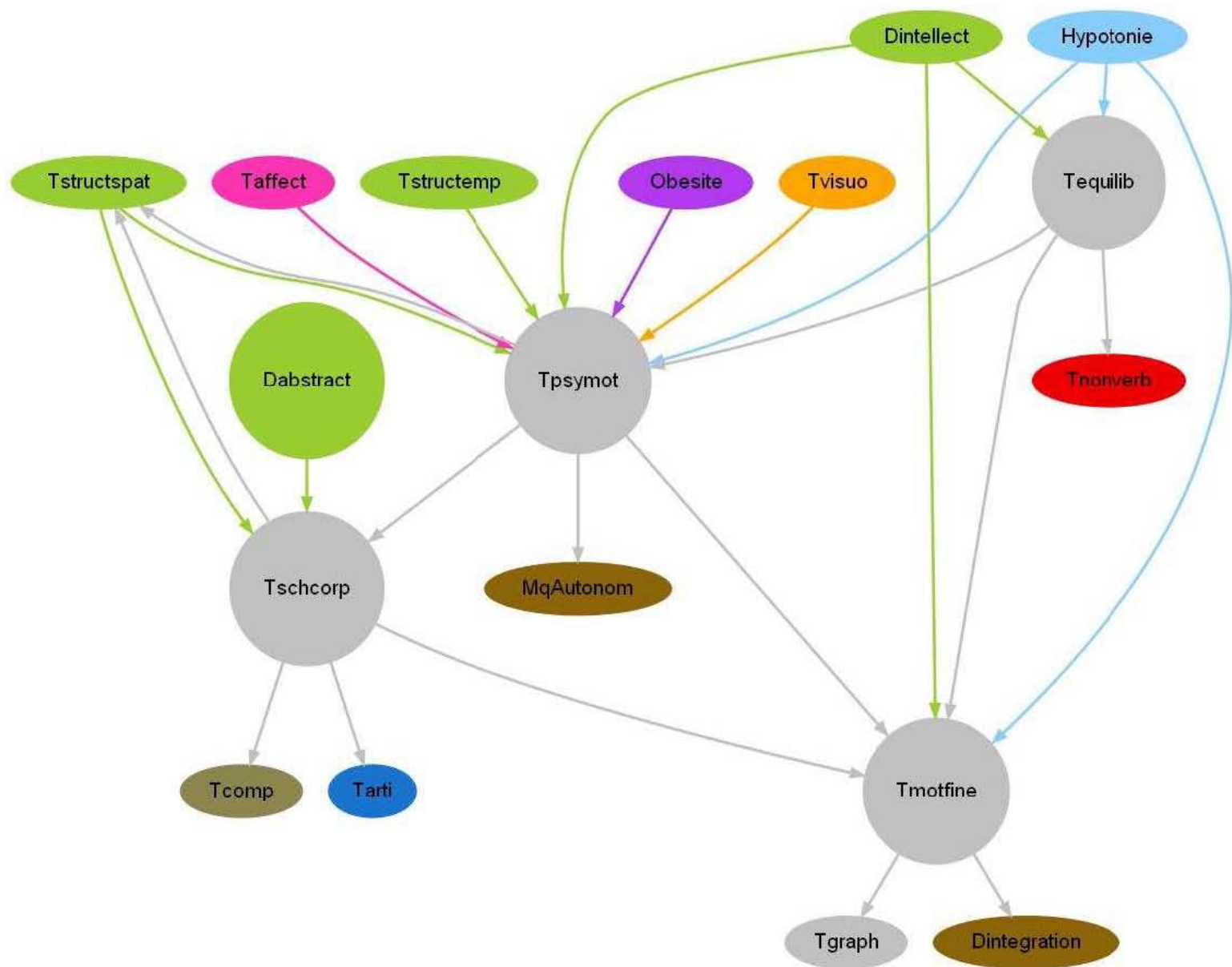
ANNEXE 4

Graphes détaillés des troubles de la communication dans la Trisomie 21



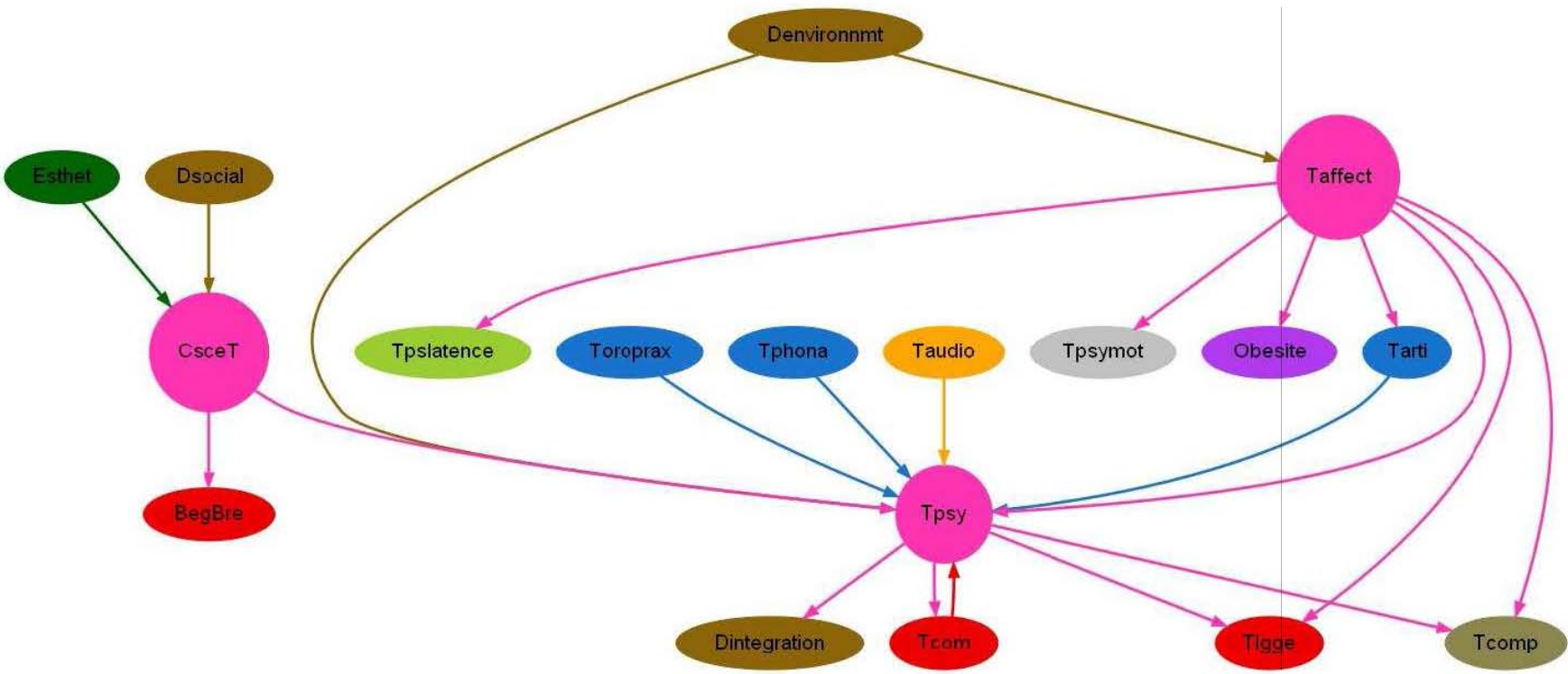
ANNEXE 5

Graphe détaillé des troubles psychomoteurs dans la Trisomie 21



ANNEXE 6

Graphe détaillé des troubles psychologiques dans la Trisomie 21



ANNEXE 7-A

Tableau récapitulatif des troubles de Berille (X), Léon (X), Céleste (X) et Barnabé (X)

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Neurocentral	Hypotonie générale	Hypotonie			X X X	X
	Troubles du sommeil	Tsommeil	X	X X X		
	Troubles des rythmes	Trythm			X X X	X
	Troubles cérébelleux	Tcerebl		X	X X X	
	Epilepsie	Epilepsie		X X X X		
	Troubles neurologiques	Tneuro			X X X	X
	Faciès mongoloïde	Facies			X	X X
	Agénésie / Anomalies dentaires	Adent	X		X	X X
	Déficit esthétique **	Esthet			X X X	X
Perceptif	Troubles visuels	Tvisuo			X X	X X
	Troubles auditifs	Taudio		X X X X		
	Troubles des ressentis	Tressent	X X X X			
Physiologie	Troubles organiques	Torganique	X	X X	X	
	Troubles endocriniens	Tendo		X X X	X	
	Troubles métaboliques	Tmeta		X X X		X
	Obésité	Obesite		X X	X	X
	Amygdales et végétations adénoïdes volumineuses	Amygd	X	X	X X	
	Troubles digestifs	Tdigest	X	X X X		
Immunodéficience	Infections ORL	InfecORL			X X	X X
	Infections pulmonaires	Infecpulm	X	X X X		
	Infections dentaires	Infecdent	X	X X X		
Oropraxies	Troubles oropraxiques	Toroprax			X X X	X
	Troubles de l'articulation	Tarti		X	X	X X
	Troubles de la déglutition	Tdeglu			X X X	X
	Fausses routes	FR		X X X X		
	Troubles de la mastication	Tmasti			X X X X	
	Troubles de la ventilation	Tventi			X X X	X
	Troubles de la phonation	Tphona		X X	X X	
	Bavage	Bav		X X X	X	
	Protrusion linguale	Protrusionlg			X X X X	

ANNEXE 7-B

Tableau récapitulatif des troubles de Bertille (X), Léon (X), Céleste (X) et Barnabé (X)

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Intellect	Déficit attentionnel	Dattent		X	X X	X
	Tb mémoire de travail	Tbmém			X X X	X
	Trouble temporo-spatial	TtempSpat			X	X X X
	Difficultés structuration temporelle	Tstructemp			X	X X X
	Difficultés structuration spatiale	Tstructspat			X X X	X
	Temps de latence	Tpslat			X X	X X
	Déficit intellectuel	Dintellect			X X X	X
	Troubles du raisonnement	Traison			X X	X X
	Difficultés d'abstraction	Dabstract			X	X X X
	Difficultés de synthèse	Dsynth			X	X X X
Langage et communication	Troubles du langage	Tlgge			X X	X X
	Trouble de la morphosyntaxe	Tmorphosyntx			X	X X X
	Troubles de l'expression orale	Texpression			X	X X X
	Troubles du langage écrit	TlggeEcrit			X X	X X
	Troubles de la compréhension	Tcomphs			X X	X X
	Troubles de parole	Tparole			X X X	X
	Bégaiement/Bredouillement	BegBred		X X X X		
	Troubles de la communication **	Tcom			X X X	X
	Troubles de la pragmatique	Tpragmat			X X X	X
	Tb de la communication non verbale	Tnonverb			X X X	X

ANNEXE 7-C

Tableau récapitulatif des troubles de Bertille (X), Léon (X), Céleste (X) et Barnabé (X)

CATEGORIE	NOM COMPLET	CODE	Non objectifé	Absence de trouble	Trouble léger	Trouble important
Psychomotricité	Troubles psychomoteurs	Tpsymot			X X	X X
	Troubles de la motricité fine	Tmotfine			X X X	X
	Troubles du schéma corporel	Tschcorp			X X X	X
	Trouble de l'équilibre	Tequilib		X X	X	X
	Troubles du graphisme	Tgraph			X X X	X
Comportement	Troubles du comportement	Tcomp		X X	X X	
	Troubles des comportements alimentaires	Taliment		X X X	X	
	Position régressive	Regression		X X X	X	
Psychologie	Troubles psychologiques	Tpsy		X X X		X
	Troubles affectifs	Taffect		X X	X	X
	Conscience des troubles	CsceT	X		X	X X
Education et environnement	Manque d'autonomie	MqAuto		X X	X	X
	Difficultés de socialisation	Dsocial		X	X X	X
	Diff. intégration scolaire/professionnelle	Dintegration		X	X X	X
	Difficultés environnementales et familiales	Denvironmt		X X X		X

MODELISATION DIAGNOSTIQUE ET THERAPEUTIQUE
POUR L'ORTHOPHONISTE:
APPLICATION D'UN RESEAU DE TROUBLES A LA PRISE EN
CHARGE ORTHOPHONIQUE DES PERSONNES PORTEUSES
DE TRISOMIE 21

Face à la complexité de certaines pathologies rencontrées par l'orthophoniste, une équipe de chercheurs a lancé un projet appelé Modélisation Diagnostique et Thérapeutique pour l'Orthophoniste. Ce projet a pour but d'assister le praticien dans sa prise de décision grâce à une représentation simplifiée des pathologies appelée « réseau de symptômes ». Cet outil informatique, en cours d'élaboration, vise à présenter graphiquement les troubles d'une pathologie donnée ainsi que leurs interconnexions.

Il nous a paru intéressant de mesurer l'intérêt d'un tel outil pour l'orthophoniste en l'appliquant à la Trisomie 21, pathologie complexe du fait des multiples troubles et de leurs nombreuses répercussions.

Ce mémoire est effectué à titre expérimental. A partir de données théoriques concernant la symptomatologie de la Trisomie 21, nous avons élaboré le réseau de symptômes de quatre patients porteurs de l'anomalie chromosomique, dans le but d'en évaluer l'intérêt pour la prise en charge orthophonique.

Cette expérience montre que la mise en réseau des symptômes présents chez ces personnes constitue un précieux support à la réflexion permettant à l'orthophoniste de visualiser la pathologie dans sa globalité. Toutefois, l'outil n'étant pas finalisé, il est encore difficile d'en évaluer la réalité pratique.

MOTS CLES :

Trisomie 21 – Orthophonie – Recherche – Expérimentation – Troubles – Réseau