



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-theses-contact@univ-lorraine.fr

LIENS

Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 122. 4

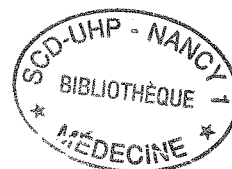
Code de la Propriété Intellectuelle. articles L 335.2- L 335.10

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

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

ECOLE D'ORTHOPHONIE DE LORRAINE

Directeur : Professeur C. SIMON



**LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE
DE L'ENFANT ATTEINT
DU SYNDROME DE MICRODELETION 22Q11**

MEMOIRE
présenté pour l'obtention du
CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE

par

Sylvain ZANNE

Juin 2003

83f.

déterminé prise en charge
faute palatine - café
dysphagie
malformation - génétique

MEMBRES DU JURY :

Président : Monsieur le Professeur C. SIMON
Rapporteur : Monsieur le Docteur L. COFFINET
Assesseur : Madame L. MOREL

REMERCIEMENTS

Je suis très heureux de remercier tous ceux qui, de près comme de loin, m'ont aidé à réaliser ce document.

M. le Professeur SIMON,
pour avoir bien voulu me faire l'honneur de présider ce jury de mémoire et pour sa compréhension.

M. COFFINET, pour le temps qu'il m'a consacré et les conseils qu'il m'a donnés tout au long de la réalisation de ce travail.

Mme MOREL, pour avoir accepté de faire partie de ce jury, pour m'avoir aidé à démarrer et pour avoir été présente à chaque fois que j'ai eu besoin d'elle.

M. BOSSER, Chirurgien en cardiologie infantile pour sa motivation et ses explications.

Les secrétaires d'ORL et de Cardiologie infantile pour l'aide qu'elles m'ont donné dans la recherche de ma population.

Les différentes orthophonistes pour avoir bien voulu répondre à mes questions.

Mme FENOULLAT, Orthophoniste pour ses informations.

Mme DUTEL, pour son aide précieuse lors de la reprise de mes études.

Mes maîtres de stages et les enseignants pour les savoirs qu'ils m'ont transmis.

Tous mes amis et ma famille pour leur présence et surtout ma femme et mes enfants pour m'avoir aidé et supporté tout au long de ma formation.

SOMMAIRE

SOMMAIRE

INTRODUCTION	11
1 - LE SYNDROME DE MICRODELETION 22Q11	14
1 - 1 - PRESENTATION	14
1 - 1 - 1 - Historique	14
1 - 1 - 2 - Généralités	14
1 - 2 - ETIOLOGIE	15
1 - 2 - 1 - Qu'est-ce qu'une microdélétion 22q11 ?	15
1 - 2 - 2 - Diagnostic génétique	16
1 - 3 - PHENOTYPE	17
1 - 3 - 1 - Les aspects génétiques	18
1 - 3 - 2 - Les aspects physiques	18
1 - 3 - 2 - 1 - Des malformations cardiaques congénitales	18
1 - 3 - 2 - 2 - Des malformations des oreilles et/ou du pharynx	19
1 - 3 - 2 - 3 - Un déficit de l'immunité	20
1 - 3 - 2 - 4 - Des problèmes hormonaux	20
1 - 3 - 2 - 5 - Des dysmorphies faciales	20
1 - 3 - 2 - 6 - Des difficultés cognitives	22
1 - 3 - 2 - 7 - Les problèmes psychologiques et du comportement	22
1 - 3 - 2 - 8 - Autres troubles	23
2 - LES BESOINS DE CES ENFANTS EN ORTHOPHONIE	25
2 - 1 - LES PROBLEMES INDUITS PAR LES MALFORMATIONS DE LA SPHERE ORL	25
2 - 1 - 1 - Les problèmes d'alimentation	25
2 - 1 - 2 - Le carrefour aérien (voile du palais, pharynx et larynx)	26
2 - 2 - LE RETARD DE PAROLE ET DE LANGAGE	28
2 - 3 - LE RETARD INTELLECTUEL ET LES PROBLEMES D'APPRENTISSAGES	29
3 - LES BESOINS DE CES ENFANTS DANS LES AUTRES DOMAINES	32
3 - 1 - LE SUIVI « PUREMENT » MEDICAL	32
3 - 1 - 1 - Le cardiologue	32
3 - 1 - 2 - L'oto-rhino-laryngologiste	32
3 - 1 - 3 - Les autres	33

3 - 2 - LE SUIVI DEVELOPPEMENTAL	33
3 - 2 - 1 - La psychomotricité	33
3 - 2 - 2 - La psychothérapie	33
3 - 2 - 3 - La psychiatrie	34

4 - ETAT DES LIEUX DES PRISES EN CHARGE EN LORRAINE 36

4 - 1 - LA RECHERCHE DES DOSSIERS	36
4 - 2 - SIX PRISES EN CHARGE D'ENFANTS MICRODELETES	36
4 - 2 - 1 - Arthur E.	36
4 - 2 - 2 - Amandine C.	38
4 - 2 - 3 - Laure N.	40
4 - 2 - 4 - Christophe D.	41
4 - 2 - 5 - Julie X.	41
4 - 2 - 6 - Arnaud T.	42
4 - 3 - DISCUSSIONS ET REMARQUES	43

5 - PRESENTATION DE PROTOCOLES DE REEDUCATION 47

5 - 1 - LA GUIDANCE PARENTALE (0 à 3 ans)	47
5 - 1 - 1 - Pour l'alimentation	47
5 - 1 - 1 - 1 - Les techniques palliant aux anomalies du palais et du voile	48
5 - 1 - 1 - 1 - 1 - Les postures du bébé	48
5 - 1 - 1 - 1 - 2 - La cavité buccale et la tétine	50
5 - 1 - 1 - 1 - 3 - La régulation de l'ingestion de l'air	50
5 - 1 - 1 - 2 - Les avantages des ces techniques palliatives	50
5 - 1 - 1 - 3 - Limites de ces techniques	52
5 - 1 - 2 - La phonation, la parole et le langage	52
5 - 1 - 2 - 1 - Différents types d'erreurs dans le langage de l'enfant microdéleté	53
22q11	55
5 - 1 - 2 - 2 - L'évaluation des productions de l'enfant	56
5 - 1 - 2 - 3 - Bases de la prise en charge précoce	57
5 - 1 - 2 - 4 - Exercices de stimulation de sons existants	59
5 - 1 - 2 - 5 - Exercices de souffle	60
5 - 1 - 2 - 6 - Exercices de praxies buccofaciales	61
5 - 1 - 2 - 7 - Conclusion	62
5 - 2 - ELIMINATION DES ERREURS COMPENSATOIRES ET INSTALLATION DES PHONEMES CORRECTES	63
5 - 2 - 1 - Les techniques	63
5 - 2 - 1 - 1 - Le « H » aspiré [h]	64
5 - 2 - 1 - 2 - Les voyelles	64
5 - 2 - 1 - 3 - Les occlusives bilabiales [p, b]	65
5 - 2 - 1 - 4 - Les occlusives dentales ou alvéodentales [t, d]	65
5 - 2 - 1 - 5 - Les occlusives vélaires [k, g]	66
5 - 2 - 1 - 6 - Les constrictives labiodentales [f, v]	67
5 - 2 - 1 - 7 - Les constrictives alvéolaires [s, z]	67
5 - 2 - 1 - 8 - Les constrictives postalvéolaires [ʃ, ʒ]	67

5 - 2 - 2 - Du son au langage	68
5 - 2 - 2 - 1 - Les moyens	68
5 - 2 - 2 - 2 - Le matériel	68
5 - 2 - 2 - 3 - Les procédés	69
5 - 2 - 3 - Remarques	70

CONCLUSION	72
-------------------	----

REPERES BIBLIOGRAPHIQUES	75
---------------------------------	----

ANNEXES	78
----------------	----

INTRODUCTION

INTRODUCTION

Les trois premières années de la vie sont capitales dans le développement du langage chez le jeune enfant. En effet, c'est durant cette période que les bases du langage et de la communication s'établissent. A trois ans, le jeune enfant à normalement acquis le « je », il produit des phrases de 3 ou 4 mots en suivant la syntaxe normale de l'environnement et il possède un lexique qui croît de manière exponentielle.

Dès les années cinquante, Mme BOREL-MAISONNY (pionnière de l'orthophonie) parlait déjà de prévention, mais ce n'est qu'avec Pierre FERRAND (orthophoniste) dans la fin des années soixante-dix que l'on a vu naître le concept de prise en charge précoce, avec la création du premier test de dépistage précoce.

Certaines pathologies comme la surdité, l'infirmité motrice cérébrale (IMC) ou encore la trisomie 21, ont de lourdes conséquences sur le bon fonctionnement de l'évolution langagière chez le jeune enfant. La prise en charge précoce paraissait donc évidente et les progrès médicaux de ces dernières décennies l'ont rendue réalisable. Avec le temps, elle s'est imposée au sein du corps médical et dans les familles.

Au cours d'un entretien avec M. COFFINET sur les enfants atteints de microdélétion 22q11, il est apparu qu'un nasonnement important persiste malgré la rééducation orthophonique. La question de l'utilité d'une prise en charge précoce pour ces enfants s'est donc posée.

Dès mes premières recherches, je me suis rendu compte qu'au problème de phonation se greffent d'autres troubles relevant de l'orthophonie. De plus, à l'inverse des pathologies comme la surdité, le diagnostic de la microdélétion 22q11 n'entraîne pas un suivi orthophonique de manière aussi systématique.

Par conséquent ma problématique se centre sur la nécessité de mettre en place une prise en charge précoce précisément adaptée aux enfants atteints du syndrome de

microdélétion 22q11. Mais elle pose plusieurs questions quant à sa faisabilité, aux besoins des enfants et à l'existence ou non de protocoles spécifiques.

Afin d'analyser la faisabilité de la prise en charge de ces enfants, j'ai choisi de présenter dans une première partie le syndrome et ses symptômes.

Les résultats de cette étude m'ont permis de dégager les besoins de ces enfants dans un premier temps en orthophonie puis au niveau médical.

Suite à cela un inventaire des prises en charge actuelles en Lorraine semblait nécessaire pour analyser les manques et faire évoluer le protocole de suivi médical et paramédical.

Ceci m'a permis de cibler ma recherche sur les pratiques de rééducations plus adaptées existantes à Paris et aux Etats-Unis.

**CHAPITRE UN :
LE SYNDROME DE MICRODELETION
22Q11**

1 - LE SYNDROME DE MICRODELETION 22Q11

1 - 1 - PRESENTATION

1 - 1 - 1 - Historique

C'est en 1965 que, pour la première fois, le Docteur Digeorge décrit des symptômes observés chez plusieurs enfants à la naissance. Il a montré l'association de plusieurs caractéristiques : une malformation cardiaque congénitale, une dysmorphie faciale avec une anomalie ou absence du thymus et une hypocalcémie due à une anomalie des parathyroïdes.

En 1978, le docteur Shprintzen décrit des malformations cardiaques, des particularités du visage, une fente palatine, une anomalie du larynx et des difficultés d'apprentissage.

En 1981, le Docteur De La Chapelle est le premier à penser et à démontrer que ces syndromes sont dus à une anomalie génétique qui fait intervenir la paire de chromosomes 22.

Ce n'est qu'en 1992 que le Docteur Scambler arrive à prouver l'existence d'un problème sur la paire 22. Il met effectivement en évidence une microdélétion sur le bras long du chromosome 22.

1 - 1 - 2 - Généralités

Le Syndrome de DiGeorge, ou Syndrome Vélo-Cardio-Facial (SVCF), également appelé Syndrome de Shprintzen, est une maladie rare. C'est pourtant une des affections génétiques les plus fréquentes (environ 1/4000 naissances).

C'est une pathologie congénitale, généralement dépistée en période néonatale. L'enfant atteint présente donc tout ou partie d'un ensemble de caractéristiques suivant que le syndrome est complet ou partiel ; des anomalies cardiaques, oto-rhino-laryngologiques et des surinfections. On peut aussi observer des problèmes hormonaux, un retard au niveau du développement psychomoteur et langagier et enfin une dysmorphie de la face.

La grande majorité des patients présentant ce syndrome sont porteurs d'une

microdélétion de la paire de chromosomes 22 (90% des patients atteints du syndrome DiGeorge et 76% des cas de SVCF). C'est pourquoi on parle le plus souvent du Syndrome de microdélétion 22q11. Toutefois, il existe des cas de patients atteints du syndrome de DiGeorge ou du syndrome de Shprintzen sans microdélétion avérée.

1 - 2 - ETIOLOGIE

1 - 2 - 1 - Qu'est ce qu'une microdélétion 22q11 ?

Chaque noyau des cellules de notre corps contient 23 paires de chromosomes qui renferment notre patrimoine génétique. Ces dernières sont numérotées de 1 à 22 pour les autosomes et 23 pour le gonosome responsable du sexe de l'individu. Chaque chromosome est formé d'un bras court (p) et d'un bras long (q) reliés par le centromère. La délétion décrit l'absence de matériel chromosomique sur un bras du chromosome. La microdélétion est l'absence d'information génétique sur le bras long (q) d'un des deux chromosomes de la paire 22, et plus particulièrement sur la partie q11 (encadrée en rouge sur le schéma)

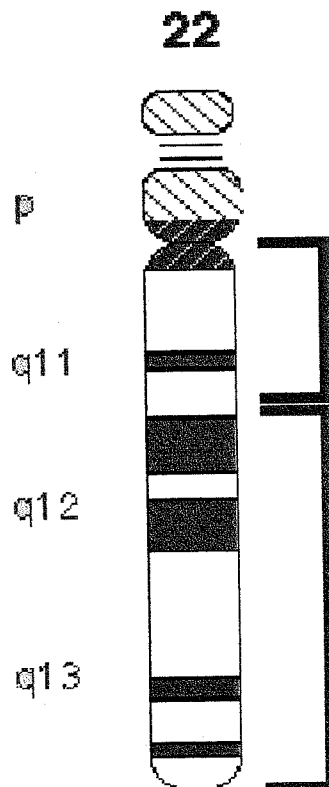


Schéma d'un chromosome 22

Pour faire l'étude des chromosomes d'un individu on effectue un caryotype, c'est-à-dire un examen au microscope des chromosomes. La délétion qui nous intéresse étant minuscule, elle ne peut se voir sur ce caryotype, c'est pourquoi on parle de microdélétion.

Afin de pouvoir établir un diagnostic génétique sûr il est nécessaire d'utiliser une autre méthode plus précise. Cette technique que nous allons présenter plus loin est appelée FISH (Fluorescence In Situ Hybridisation).

1 - 2 - 2 - Diagnostic génétique

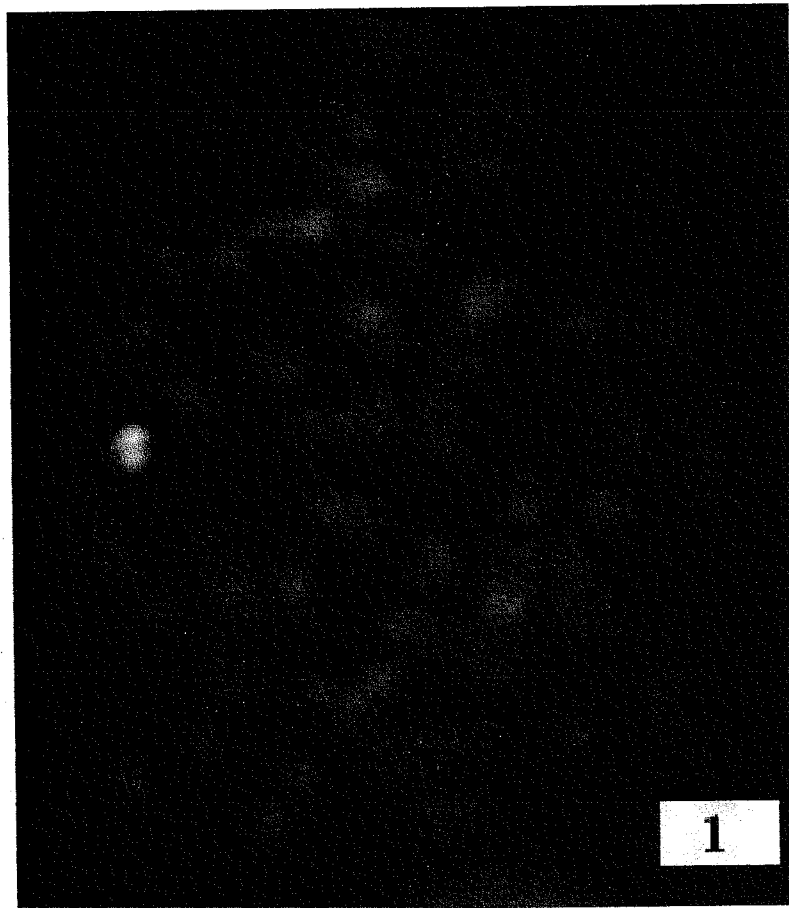
Le plus souvent cette microdélétion apparaît *de novo*, c'est-à-dire de façon accidentelle. Mais dans 10 à 20% des cas, un des deux parents en est porteur et dans ce cas elle se transmet suivant un mode dominant.

C'est donc grâce à la méthode de diagnostic FISH que la microdélétion pourra être mise en évidence. Des fragments d'ADN sain de la région 22q11, marqués par fluorescence, sont ajoutés à une préparation de chromosomes issus d'un individu X. Ces sondes iront se fixer aux zones complémentaires de la paire 22 de cet individu :

- Si X est sain, ses deux chromosomes seront marqués par ces fragments fluorescents.

- Si X est atteint d'une microdélétion la sonde se fixera seulement sur le chromosome non délété. (Voir photo 1¹).

¹ Photo tirée du site www.vcfsef.org, référencé dans les repères bibliographiques



La microdélétion dans le syndrome de DiGeorge est visualisée par un signal fluorescent seulement sur une des deux copies du chromosome 22.

Cette technique est simple à appliquer mais elle doit faire l'objet d'une demande spécifique. Il existe tout de même un problème pour les quelques patients cités plus haut qui présentent un syndrome vélo-cardio-facial ou un syndrome de DiGeorge sans microdélétion 22q11. En effet, le syndrome de DiGeorge peut avoir d'autres origines telles que la délétion d'un locus du chromosome 10p, un diabète maternel, un syndrome foeto-alcoolique ou une exposition à l'acide rétinoïque pendant la vie embryonnaire.

1 - 3 - PHENOTYPE

Il varie d'un patient à l'autre. Voici les différentes atteintes qui ont été rapportées :

1 - 3 - 1 - Les aspects génétiques

Depuis 2001, les chercheurs ont réussi, grâce à des manipulations génétiques sur des souris, à identifier le gène principalement responsable des malformations physiques survenant dans la micro-délétion 22. Ce gène porte le nom de *TBX1*, il joue un rôle important dans la formation de la paroi vasculaire. Ceci expliquerait sûrement pourquoi des parties si différentes du corps (cœur, palais, visage...) se retrouvent touchées de manière si variable. Les atteintes surviendraient lors du développement embryonnaire du fait d'anomalies micro vasculaires.

1 - 3 - 2 - Les aspects physiques

Les aspects les plus fréquemment rapportés sont les problèmes cardiaques, les malformations du palais et les traits caractéristiques du visage. Il est important de noter que, quelque soit le patient, aucun ne présentera la totalité des signes qui suivent².

1 - 3 - 2 - 1 - Des malformations cardiaques congénitales

Il existe différentes sortes de malformations plus ou moins complexes qui sont appelées les anomalies conotruncales. Les plus fréquentes sont : une communication interventriculaire ou interauriculaire, un rétrécissement des grands vaisseaux qui sortent du cœur (aorte ou artère pulmonaire) ou des malformations valvulaires ou vasculaires. Elles peuvent également se combiner et donner lieu à des cas plus compliqués comme la tétralogie de Fallot. La chirurgie corrige la plupart de ces troubles mais un suivi médical rigoureux et régulier est nécessaire tout au long de la première année. Même si ce début de vie est assez lourd au niveau des soins, l'enfant et la famille peuvent tout de même vivre ensemble à la maison dans la majorité des cas.

Une étude³ menée à l'hôpital d'enfant de Philadelphie sur 222 enfants microdélétés a montré que 74 % des patients présentaient des malformations

² Une liste complète des manifestations rencontrées dans la microdélétion est disponible en annexe 1

³ Donna M, McDonald-McGinn, Beverly S Emanuel, Elaine H Zackai, Children's Hospital of Philadelphia, September 1999

cardiaques congénitales réparties de la manière indiquée dans le tableau suivant.

Pathologies cardiaques	% de patients
Tétralogie de Fallot	22%
Interruption de l'arc aortique	15%
Communication interventriculaire (CIV)	13%
Tronc artériel commun	7%
Anneau vasculaire	5%
Communication interauriculaire (CIA)	3%
Anomalie de l'arc aortique	3%
CIV-CIA	4%
Autres	4%
Sans pathologie	26%

Répartitions des pathologies cardiaques congénitales retrouvées chez 222 enfants porteurs d'une microdélétion 22q11

1 - 3 - 2 - 2 - Des malformations du pharynx

Différents symptômes apparaissent comme l'hypotonie pharyngée, la laryngomalacie⁴ ou les anneaux vasculaires⁵. Il existe aussi des problèmes d'obstructions des voies aériennes comme les déviations de la cloison nasale ou des végétations hypertrophiées.

Les otites, entraînées par ces végétations et un déficit immunitaire, sont fréquentes et doivent être traitées par la pose d'aérateurs transtympaniques. Si elles ne sont pas soignées correctement elles peuvent déboucher sur une baisse de l'audition.

Une étude de Solot et al.⁶ a démontré que sur une population de 181 enfants atteints de microdélétion 22q11, 125 (69 %) avaient des anomalies fonctionnelles ou structurelles du palais, 31 (17 %) avaient un palais normal et 25 (14 %) très jeunes patients avaient des anomalies palatales suspectes qui nécessiteraient des recherches

⁴ laryngomalacie : collapsus inspiratoire des structures laryngées supraglottiques entraînant une sténose dynoïque plus ou moins complète du vestibule laryngé et ce en cours ou en fin d'inspiration

⁵ Comme la duplication de la crosse aortique qui donne une crosse à droite et à gauche et forme ainsi un anneau vasculaire qui enserré étroitement la trachée et l'œsophage.

⁶ communication disorders in the 22q11.2 microdeletion syndrome, Journal of communication disorder (2000)

ultérieures lors de l'émergence du langage. Elle a permis de noter aussi la présence d'une incompétence vélo-pharyngée sans anomalies du palais dans 63 cas (35 %).

1 - 3 - 2 - 3 - Un déficit de l'immunité

Le thymus, organe important dans le système immunitaire peut être absent ou diminué. Il en résultera une importante réduction de cellules de ce système de type lymphocyte T. C'est pourquoi on observe un grand nombre d'infections des voies respiratoires hautes mais aussi basses comme les bronchites et les pneumonies.

1 - 3 - 2 - 4 - Des problèmes hormonaux

Des déficits des parathyroïdes, qui jouent un rôle important dans la régulation du taux de calcium dans le sang, ont aussi été rapportés. Ils ont, entre autres, pour conséquence une hypocalcémie en période néo-natale.

1 - 3 - 2 - 5 - Des dysmorphies faciales

Les enfants atteints d'une microdélétion 22q11 ont un faciès particulier. En effet, on retrouve des caractéristiques communes chez ces patients même si elles ne sont pas toutes forcément présentes chez un même sujet. Les plus fréquemment décrites sont une rétrognathie⁷ (Photo 3⁸), une platybasie⁹, une asymétrie structurelle et fonctionnelle de la face¹⁰, une face allongée due à un développement vertical excessif de l'os maxillaire (Photo 4), des commissures labiales dirigées vers le bas (photo 2), avec un philtrum long (photo 4) et une lèvre supérieure relativement fine (photo 2). La bouche est souvent ouverte en position de repos (photo 2, 3, 4). Les yeux aussi peuvent être atteints. On note une congestion de la paupière inférieure ou supérieure (Photo 4), un strabisme et des fissures palpébrales étroites (Photo 4). Le nez est proéminent avec une base carrée (Photo 3), une hypoplasie des ailes du nez, et des narines étroites et au niveau des oreilles ont été rapportés un repli excessif de

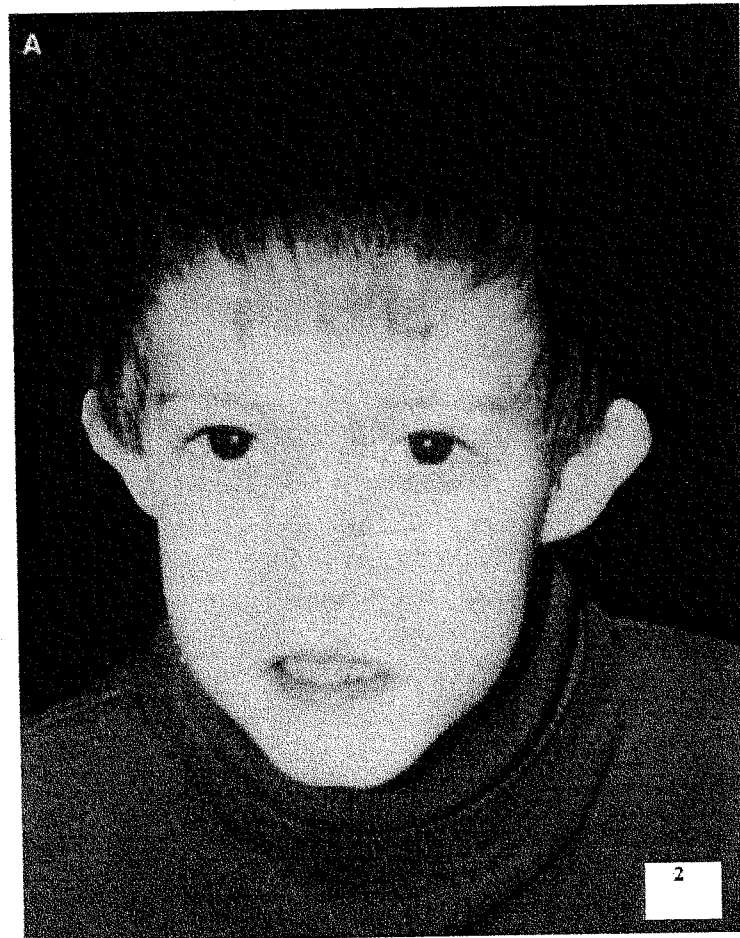
⁷ Retrait de la mâchoire inférieure

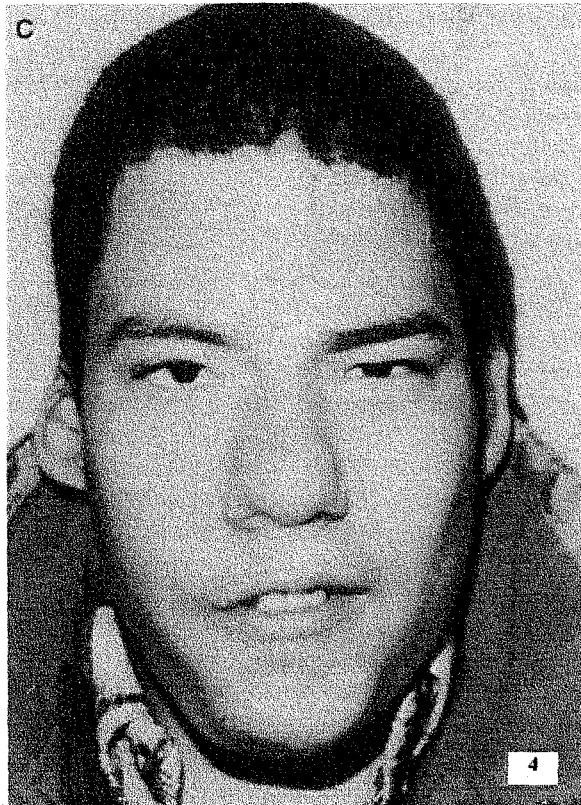
⁸ Photo 2, 3 et 4 tirée du Journal of Communication Disorders référencé dans les repères bibliographiques

⁹ Base du crâne plate

¹⁰ Asymétrie de la face au repos et lors des pleurs du jeune enfant

l'hélix (Photo 4), des lobules attachés, des oreilles protubérantes ou au contraire de petites oreilles, une légère asymétrie des pavillons et enfin un canal auditif externe étroit. Pour finir, ils possèdent souvent une chevelure abondante.





1 - 3 - 2 - 6 - Des difficultés cognitives

On note effectivement une difficulté dans les apprentissages. Vers 2 ou 3 ans l'enfant microdélétés présentera généralement un retard dans l'acquisition du langage. Ces enfants ont le plus souvent une meilleure capacité de compréhension que d'expression du langage.

On peut remarquer un certain retard mental et des difficultés au niveau du raisonnement mathématique et de la compréhension de la lecture.

1 - 3 - 2 - 7 - Les problèmes psychologiques et du comportement

Il existe une fréquence élevée de ces troubles chez ces enfants : des phobies spécifiques (60,7 % des enfants microdélétés), une angoisse de séparation, des troubles obsessionnels compulsifs.

Chez les adolescents, il a été relevé des troubles anxieux, des déficits d'attention et des troubles oppositionnels.

Une étude de Murphy et al. (1999) a démontré que 40 % des adultes microdélétés présentent des problèmes psychiatriques : psychoses (30 %),

schizophrénie (24 %) et dépression (12 %).

1 - 3 - 2 - 8 - Autres troubles

Il existe d'autres atteintes comme celles du système nerveux central, des reins et du tube digestif, des membres, du système génito-urinaire et du système musculo-squelettique. Ces troubles sont énumérés en annexe.

CHAPITRE DEUX : LES BESOINS DE CES ENFANTS EN ORTHOPHONIE

2 - LES BESOINS DE CES ENFANTS EN ORTHOPHONIE

Plusieurs des aspects que nous avons définis dans la partie précédente nous permettent d'affirmer que les orthophonistes ont un rôle très important à jouer dans le développement et le suivi des ces enfants. Et ce, que ce soit au niveau du retard de langage et/ou de parole, au niveau du retard intellectuel ou bien encore au niveau du dysfonctionnement de la sphère ORL (respiration, déglutition, phonation).

2 - 1 - LES PROBLEMES INDUITS PAR LES MALFORMATIONS DE LA SPHERE ORL

La cavité buccale, les cavités nasales et le pharynx sont un carrefour important des voies digestive, respiratoire et phonatoire. Il est de la compétence de l'orthophoniste d'intervenir sur chacun de ces points.

2 - 1 - 1 - Les problèmes d'alimentation

Au niveau de la digestion, l'orthophoniste s'occupe de la prise en charge de la déglutition qui se divise en deux parties : le bilan (capacités praxiques, observation de l'évolution du bol alimentaire), et la rééducation (il s'agira dans le cas d'enfants microdélétés de guidance parentale mais aussi d'exercices praxiques).

Les troubles d'alimentation et de déglutition sont des phénomènes très présents chez les jeunes enfants atteints de délétion 22q11. En effet, de nombreux problèmes peuvent entraîner des dysphagies, des reflux gastro-oesophagiens, ou des « fausses routes » (laryngo-trachéales et/ou nasopharyngées).

L'hypotonie pharyngée entraînera un problème dans l'acheminement du bol alimentaire au niveau de l'oesophage, la laryngomalacie aura pour conséquence des fausses routes laryngotrachéales et les anneaux vasculaires qui compriment les structures pharyngées gêneront le passage du bol alimentaire qui pourra être reflué vers le nasopharynx. L'obstruction des voies aériennes compliquera encore plus l'alimentation car le jeune enfant aura beaucoup de mal à respirer pendant les repas au biberon. Enfin, l'hypotonie générale de l'enfant microdélété peut encore entraîner un autre problème : un ralentissement de la vidange de l'estomac et des intestins qui

aura comme conséquence des vomissements si les périodes d'alimentation se font sans précautions particulières à ce trouble.

Comme les troubles de l'alimentation sont dus à la combinaison de l'hypotonie, de problèmes cardiaques et respiratoires et de lenteur de la vidange de l'appareil digestif, utiliser uniquement des techniques de stimulations orales classiques ne sera pas efficace chez un enfant atteint du de délétion 22q11. Notre rôle sera en plus, de proposer des techniques d'alimentation particulières aux parents de ces enfants.

2 - 1 - 2 - Le carrefour aérien (voile du palais, pharynx et larynx)

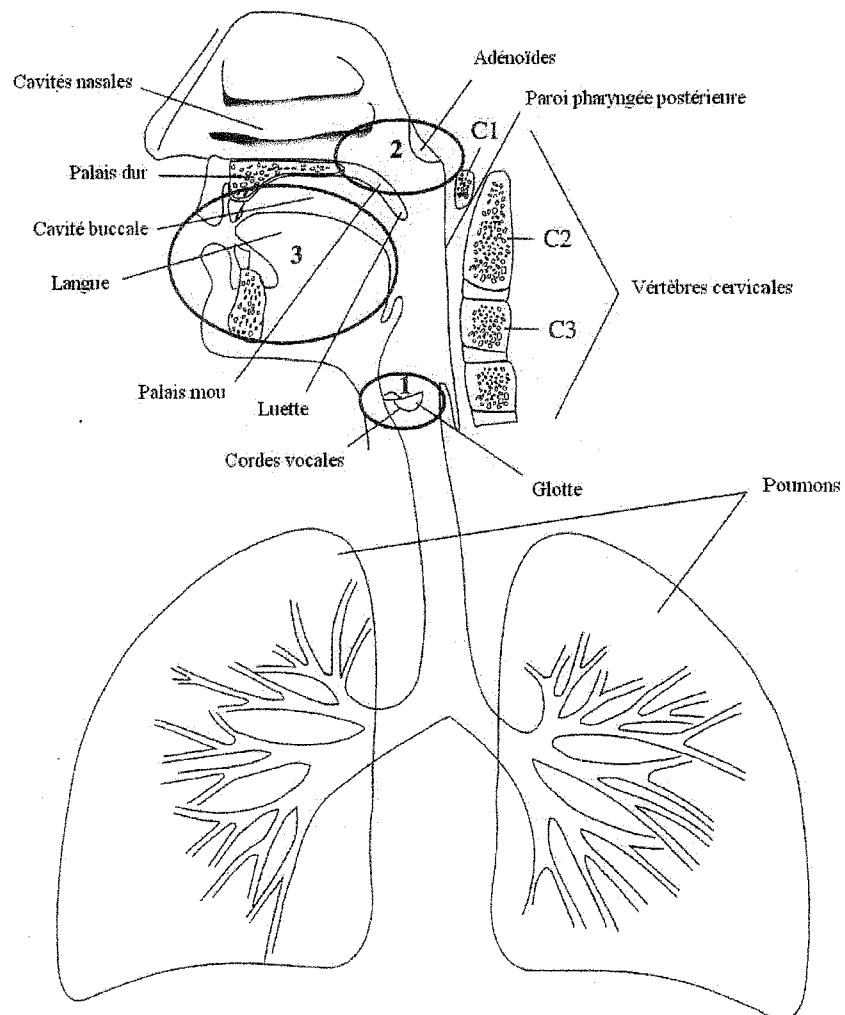


Schéma de l'appareil aéro-bucco-phonatoire

Les enfants microdélétés présentent presque tous une rhinolalie plus ou moins importante avec souvent une production de « coups de glotte » associée lors de

l'articulation et une raucité de la voix.

L'appareil phonatoire peut se concevoir comme un système de valves qui modifient la colonne d'air venant des poumons. Il existe trois valves à travers lesquelles passe l'air. La glotte est la première valve. Elle est formée par les cordes vocales qui contrôlent son ouverture grâce à leur mouvement d'abduction et d'adduction. La deuxième valve est la région vélo-pharyngée composée du voile du palais et de la paroi pharyngée. Cette valve couple ou dissocie le rhinopharynx et l'oropharynx : l'air ne passe que dans la bouche (pour former les voyelles et les consonnes orales) ou dans la bouche et le nez (pour réaliser les voyelles et les consonnes nasales). La cavité buccale forme la dernière valve. Les mouvements de la langue, de la mandibule et des lèvres en relation avec les dents et le palais mettent en place des constriction qui modifient la colonne d'air. Dans cette valve l'air peut passer sans obstruction comme dans les voyelles [a], avec une légère entrave comme dans les fricatives [f] ou être réellement bloqué lors de la production des explosives [p].

D'après le modèle de Warren¹¹, dans ce système tout est mis en œuvre pour réguler la pression à l'intérieur de l'appareil phonatoire. S'il y a une fuite dans le système (ici au niveau de la région vélo-pharyngée), elle est compensée à un niveau inférieur (dans ce cas au niveau de la valve laryngée). C'est pourquoi chez certains patients on peut se retrouver avec une production de coups de glotte, qui remplacent les occlusives, et d'un souffle rauque pour remplacer les fricatives. Ceci entraîne très souvent des dysphonies car, les efforts produits par les enfants, au niveau laryngé pour compenser la fuite d'air vélopharyngée, aboutissent à une raucité de la voix.

Qu'elle soit due à une division palatine, à un voile trop court, à une hypotonie de la musculature pharyngée ou à toute autre raison, la rhinolalie doit être prise en charge par l'orthophoniste afin de permettre à l'enfant d'entrer plus facilement dans le langage et la communication. En effet, un enfant qui ne distingue pas les phonèmes oraux des phonèmes nasaux en production orale, n'aura pas de feed-back suffisamment clair et correct pour évoluer facilement dans le langage et aura du mal à se faire comprendre par ses proches. Plus tard, ce retard de langage aura des retentissements sur le langage écrit.

De plus, cette voix fortement nasonnée risque fort d'être un handicap difficile

¹¹ D.W. Warren cité par Golding-Kushner dans son ouvrage référencé dans les repères bibliographiques

à vivre lorsque l'enfant arrivera à l'école, ce qui ne facilitera pas son développement psychologique et son habileté à la communication. Il apparaît donc comme indispensable d'entreprendre, sur ce plan aussi, un travail orthophonique afin de permettre à l'enfant d'évoluer dans la maîtrise des « outils du langage ».

2 - 2 - LE RETARD DE PAROLE ET DE LANGAGE

Le retard de langage est présent chez pratiquement tous ces enfants qu'il y ait ou non un problème intellectuel. Dès le départ, ce sont des enfants qui sont en retard sur les grandes étapes de l'émergence du langage. Ils peuvent rester sans langage jusqu'à l'âge de 2 ½ ans voire 3 ans. De plus, lorsque le langage apparaît, son développement reste très lent.

Les caractéristiques de la parole et du langage des enfants atteints de la microdélétion 22q11 regroupent plusieurs points : un retard de parole et de langage, avec des performances disproportionnellement plus basses en expression qu'en compréhension, une rhinolalie très souvent sévère et un trouble de l'articulation caractérisé par des erreurs de compensations (coups de glotte, voix haut perchée, et enrouement).

L'étude de Solot et al¹² décrit complètement ces problèmes. Sur 40 enfants de moins de 5 ans, 10 (25 %) seulement avaient un langage suffisant pour passer le test d'articulation. Sur ces 10 enfants, deux (5 % seulement du groupe de départ) ont obtenu des résultats à peu près dans la moyenne. Les résultats des 8 enfants restants se décomposaient ainsi : deux présentaient des traits de dysarthrie (problème de soutien du flux d'air, anomalies de la prosodie, problème d'articulation et difficultés à reproduire un mot cible). Deux autres produisaient essentiellement des erreurs compensatoires du type coups de glotte, diminution de pression sur les consonnes et substitutions nasales. Quant aux quatre derniers, l'équipe de Solot a relevé un mélange de ces erreurs.

Un deuxième groupe de 31 enfants, de plus de 5 ans, a permis de montrer que 77 % d'entre eux avaient des troubles d'articulation et que les 23 % restants étaient en deçà de la limite de la normalité.

Cette même étude a prouvé aussi qu'un nombre saisissant d'enfants de plus

¹² ibid. p. 19

de deux ans (69 %) ne parlaient pas encore.

Enfin, l'expression est plus touchée que la compréhension, même à l'âge scolaire, car la plupart des enfants étudiés par Solot et al présentent encore de sérieuses difficultés en syntaxe (organisation correcte d'une phrase), en vocabulaire (lexique interne pauvre et donc problème de fluence verbale, difficulté de saisie des concepts) et en organisation du discours.

2 - 3 - LE RETARD INTELLECTUEL ET LES PROBLEMES D'APPRENTISSAGES

Les différentes études ont montré que 40 à 50 % des enfants atteints de microdélétion 22q11 ont un déficit intellectuel léger à modéré. Des tests ressort que le QI verbal (intelligence à partir de données verbales) est souvent plus élevé que le QI de performance (intelligence à partir de données non verbales comme les compléments d'images, les assemblages d'objet). D'autre part, ces tests montrent que ces enfants n'ont pas une intelligence homogène. Elle peut être qualifiée de normale dans certains domaines et paraître plus faible dans d'autres.

Le Docteur Eliez¹³ a montré à partir d'une étude basée sur 31 enfants âgés de 8 à 16 ans qu'ils avaient des difficultés pour le raisonnement mathématique, la vitesse de raisonnement, le raisonnement abstrait et la mémoire de travail. En revanche, ils avaient aussi leurs points forts comme la mémoire verbale immédiate (répétition de chiffres), le sens de la musique, le sens des couleurs et la volonté.

Une autre étude (de Solot et al¹⁴) énonce des résultats un peu plus pessimistes. Grâce à l'échelle de Bayley qui mesure le développement de l'enfant, Solot montre à l'âge préscolaire un retard général du développement qui varie de léger à modéré. Sur 28 enfants, 13 (46 %) présentaient un retard significatif, 9 (32 %) un retard léger et seulement 7 (22 %) étaient dans la moyenne. De plus, 96 % de cette population présentaient aussi un retard du développement moteur. Les résultats au WISC-R de 12 enfants de 4 à 5 ½ ans ont donné un QI moyen de 78,2 répartis de la manière suivante : un tiers avec un retard significatif, un tiers avec un retard moyen et un tiers dans la partie moyenne. Les résultats au même test d'une

¹³ Journée nationale de Génération 22 (association des personnes atteintes d'une microdélétion 22q11) du 5 octobre 2002.

¹⁴ Ibid. p. 19

population d'enfants et de jeunes adultes âgés de 6 à 27 ans présentent une diminution du QI moyen (74). Sur les 24 sujets, 3 (12,5 %) se trouvaient dans la moyenne, 4 (16,7 %) se trouvaient dans la moyenne basse, 10 (41,7 %) se trouvaient juste sous la moyenne et 7 (29,2 %) étaient dans la partie en retard.

On peut donc se rendre compte qu'il existe bel et bien un léger retard mental chez la moitié des enfants atteints du syndrome de microdélétion 22q11. Une fois de plus, et comme tous les autres symptômes, il n'est pas présent dans 100 % des cas. Toutefois, on peut remarquer des similitudes dans les difficultés d'apprentissage de ces enfants.

On retrouve donc des problèmes de concentration et d'attention et des difficultés en mathématique, en compréhension de texte écrit et dans les tâches mettant en jeu le raisonnement inférentiel et le raisonnement abstrait.

A ces problèmes de retard intellectuel, il faut ajouter des troubles comportementaux qui peuvent aussi affecter les apprentissages scolaires. Comme nous avons pu le constater dans la description des symptômes, ce sont des enfants anxieux qui peuvent présenter des comportements pathologiques comme l'hyperactivité ou les T.O.C. (Trouble Obsessionnel Compulsif) qui n'aide évidemment pas les enfants dans leur travail en classe. Ils peuvent également être extrêmement timide et refuser l'interaction sociale ou limiter leur réponse en classe. Le trouble bipolaire, ou la psychose maniaco-dépressive, (caractérisé par l'alternance de périodes de repli sur soi et de manie) est aussi un handicap pour la vie en société qu'est la vie en classe.

Pour finir, on remarque que tous les écrits convergent vers l'idée que les enfants atteints du syndrome de microdélétion 22q11 ont un schéma d'apprentissage bien particulier. En effet, ils présentent plutôt une progression en escaliers avec de grands plateaux et des bonds en avant. Ces enfants ne peuvent pas apprendre et retenir quoi que ce soit à la première présentation, ils ont besoin d'un maximum de périodes courtes et à haute fréquence pour bien engranger les apprentissages.

**CHAPITRE TROIS :
LES BESOINS DE CES ENFANTS DANS LES
AUTRES DOMAINES**

3 - LES BESOINS DE CES ENFANTS DANS LES AUTRES DOMAINES.

Outre le besoin de prise en charge orthophonique, il paraît indispensable que ces enfants soient suivis par d'autres professionnels de la santé.

3 - 1 - LE SUIVI « PUREMENT » MEDICAL

Si on reprend la liste des symptômes de la microdélétion 22q11 on peut clairement se rendre compte qu'un grand nombre de médecins spécialistes devra graviter autour des enfants atteints par ce syndrome, au moins dans les premières années de sa vie.

3 - 1 - 1 - Le cardiologue

Les cardiopathies congénitales et les anomalies vasculaires étant présentes dans 75 % des cas il est très souvent indispensables de prévoir une opération pour régler ces problèmes. Ils n'ont pas toujours la même gravité mais la situation est rétablie dans la majorité des cas au cours de la première année de vie. Il faudra naturellement un suivi régulier post-opératoire afin de s'assurer que tout se déroule sans complication.

3 - 1 - 2 - L'oto-rhino-laryngologiste

Il doit surveiller plusieurs points récurrents chez les enfants atteints de microdélétion 22q11. Les anomalies du palais et du voile du palais étant des phénomènes relativement fréquent, l'opération sera nécessaire s'il détecte la présence d'une division palatine. Mais le plus gros travail de ce spécialiste est le suivi pour la détection de toutes les infections ORL qui sont très fréquentes, notamment les otites moyennes (qui peuvent entraîner des surdités passagères ou chroniques), et les infections des voies respiratoires.

3 - 1 - 3 - Les autres

Seront présents, mais de manière moins systématique, le neurologue, le généticien, l'endocrinologue, l'immunologiste, le neurologue, l'ophtalmologiste qui auront aussi un rôle à jouer si des troubles importants, concernant leur discipline, sont décelés chez les sujets.

Plus généralement, il est recommandé de faire différents tests durant la période néonatale. Une mesure de la calcémie permettra de mettre en place un traitement à base de calcium si le taux est trop faible afin d'éviter les crises de tétanie. La vérification du bon fonctionnement du système immunitaire permettra de savoir si l'enfant pourra ou non se faire vacciner de manière classique. Il existe un risque d'anomalie de la structure rénale d'environ 30 %, afin de ne pas passer à côté il est recommandé d'effectuer un examen du rein par échographie.

La prise en charge de ces enfants est lourde mais nécessaire. Il est utile de rappeler une fois encore qu'aucun des sujets ne présente tous les symptômes à la fois.

3 - 2 - LE SUIVI DEVELOPPEMENTAL

3 - 2 - 1 - La psychomotricité

D'après une étude de Mme Bouvier (psychologue clinicienne) réalisée auprès de 40 enfants de parents de l'association Génération 22, 55% avaient des troubles de la motricité. Ceci permet de dire que ces enfants ont au moins besoin d'un bilan psychomoteur.

3 - 2 - 2 - La psychothérapie

Toujours d'après l'étude de Mme Bouvier, on se rend compte que la non intégration du handicap par les parents d'un enfant microdélété 22q11 est une entrave à l'acceptation de la maladie par l'enfant lui-même. Il en découle d'importantes difficultés : impossibilité de surmonter ses défaillances et tendance à se laisser porter par les événements, sentiments de solitudes même lorsque les parents s'occupent de lui sérieusement. Ceci ne l'aide pas à s'adapter socialement.

De plus, 75 % de ces enfants présentent une grande agressivité pulsionnelle

ce qui entraîne des difficultés dans la création de lien et dans la symbolisation.

3 - 2 - 3 - La psychiatrie

Comme nous l'avons déjà évoqué lors de la description des symptômes, cette population est sujette à des troubles psychiatriques.

Les enfants présentent un comportement impulsif, changeant et désorganisé et sont timides ou au contraire désinhibés.

On parle clairement d'hyperactivité fréquente, d'angoisse de séparation et de TOC et il est tout à fait possible que ces troubles soient des indicateurs de problèmes plus graves survenant à l'âge adulte comme la schizophrénie, le désordre schizoaffectif ou la cyclothymie.

Il est donc évident que les enfants atteints de microdélétion 22q11 présentent un phénotype comportemental particulier. On sait aussi que ces phénotypes se retrouvent chez les enfants légèrement retardés mentalement, avec des troubles du langage et des problèmes d'apprentissages. On ne peut pas savoir si ces comportements sont intrinsèquement liés au syndrome ou s'ils sont une simple conséquence des difficultés d'apprentissage habituellement présentes.

**CHAPITRE QUATRE :
ETATS DES LIEUX DES PRISES EN
CHARGE EN LORRAINE**

4 - ETAT DES LIEUX DES PRISES EN CHARGE EN LORRAINE

Après avoir établi un inventaire des besoins spécifiques de ces enfants en orthophonie, je me suis penché sur ce qui leur est proposé actuellement en rééducation.

4 - 1 - LA RECHERCHE DES DOSSIERS

Le choix de la population s'est fait de manière très pratique. Comme nous l'avons vu précédemment, deux grands traits caractéristiques de ce syndrome sont les anomalies cardiaques congénitales et les problèmes liés à la sphère ORL.

En recoupant les archives de l'Hôpital Central de Nancy et celles de l'Hôpital d'Enfants de Brabois, j'ai pu réunir trente dossiers d'enfants atteints de microdélétion 22q11. J'ai décidé de ne garder que les dossiers des sujets âgés de 10 ans et moins pour deux raisons. La première est que ce n'est que depuis 1992, avec la découverte de la technique FISH du Docteur Scambler, que l'on peut diagnostiquer avec certitude le syndrome 22q11. La seconde raison est que cette même année a vu naître une nouvelle compétence accordée aux orthophonistes : celle de la prévention.

Les dossiers plus anciens n'auraient pas été réellement parlants quant à l'existence ou non d'une prise en charge précoce des enfants microdélétés.

A partir de ce moment-là il ne me restait plus que 19 dossiers à étudier afin de trouver la trace d'une éventuelle prise en charge orthophonique. Après avoir lu ces documents, je me suis rendu compte que 9 enfants sur les 19 (47 %) n'avaient pas encore ou jamais été pris en charge de manière précoce.

Sur les 10 enfants restants, et ce pour des raisons d'autorisations non reçues, je n'ai pu contacter que 5 orthophonistes qui suivaient 6 des ces 10 sujets.

Ce sont donc ces 6 cas que je vais présenter dans le paragraphe suivant¹⁵.

4 - 2 - SIX PRISES EN CHARGE D'ENFANTS MICRODELETES.

4 - 2 - 1 - Arthur E.

Arthur est né en janvier 1991 et présentait une communication

¹⁵ Tous les prénoms et noms qui suivent ont naturellement été modifiés afin de garder l'anonymat des sujets et de leur famille.

interventriculaire avec une sténose valvulaire pulmonaire. Il a été opéré en avril 1992 ce qui a résolu ses problèmes cardiaques.

A l'âge de 13 mois, avant l'intervention chirurgicale, un bilan de psychomotricité a montré qu'Arthur tenait parfaitement en position assise avec possibilité de rotation du tronc. De plus, c'était un enfant qui explorait et manipulait son environnement, qui n'apparaissait pas comme une personne isolée. Effectivement, en dépit d'une absence totale de mot, Arthur essayait d'établir de vraies interactions basées sur des sons (aaa ... eee) et des gestes (jette, tend ou prend les jouets).

Il n'a été diagnostiqué comme présentant un syndrome de microdélétion 22q11 qu'en 1995 et c'est à ce moment là qu'il a été vu par le service ORL qui a mis en évidence la présence d'une petite insuffisance vélaire sous forme d'une bifidité de la luette. A ce moment, la maman a fait état d'épisodes de régurgitations nasales dans la première année de la vie d'Arthur.

C'est donc à cette période qu'il a été proposé à la famille une prise en charge orthophonique pour rééduquer la forte rhinolalie ouverte que présentait Arthur. Un premier bilan, au mois de mars 1996, a mis en évidence une forte rhinolalie avec des troubles d'articulation de la parole en résultant. Il a été pris en charge sur quatre périodes différentes pour sa rhinolalie : de mars à août 1996, de mai à juillet 1997, de août 1999 à avril 2000 et de septembre 2002 à avril 2003. Des progrès ont été notés mais surtout dans des activités sous contrôle.

La troisième orthophoniste qui l'a suivi de août 1999 à avril 2000 faisait encore état de gros problèmes de phonation. La rééducation a été basée sur une révision de la différenciation du souffle nasal et oral, sur des exercices de voix en langage dirigé puis sur le transfert des acquis en langage spontané. L'orthophoniste a aussi beaucoup travaillé sur la respiration, le débit et la coordination pneumophonique. Arthur présentait effectivement un essoufflement et ce en lecture comme en langage spontané. En fin de rééducation, il était beaucoup moins gêné par ce problème de respiration et avait retrouvé une certaine maîtrise de son voile en lecture dirigée. Le langage spontané est resté un problème : la rhinolalie réapparaissait dès que l'enfant avait quelque chose à raconter.

La dernière orthophoniste à l'avoir rencontrer a donc observé en septembre 2002, deux ans après la dernière prise en charge, une très forte rhinolalie avec une transformation des [b] en [m] et [d] en [n], et une absence de [r] en début de mots. En

revanche, même si l'orthophoniste a noté une bonne récupération de l'insuffisance vélaire en fin de rééducation, il restait toujours le problème de l'application sur le langage spontané avec une sensation de mollesse du voile.

Outre ce trouble de la phonation, Arthur n'a jamais eu de retard scolaire ni de trouble de l'apprentissage. Actuellement, Arthur se trouve en classe de 5^{ème} générale et suit les cours sans problème sérieux. C'est de plus un enfant qui a toujours été décrit comme attachant, très communicatif et bien entouré.

4 - 2 - 2 - Amandine C.

Cette enfant est née en avril 1991 et présentait aussi une anomalie conotoncale congénitale. Elle a donc été prise en charge par le service de cardiologie infantile. La courbe audiométrique d'Amandine fait état d'une surdité de transmission à droite de -40dB avec un tympanogramme plat à droite.

Cette enfant a été suivie depuis 1992 par le centre de guidance infanto-juvénile, mais n'a été orienté vers une orthophoniste et une psychomotricienne qu'en septembre 1994.

Le bilan, pour autant qu'il a pu être réellement mené, a établi une rhinolalie ouverte importante, et une absence totale de langage. De plus, il a mis en évidence une symbiose complète entre la mère et la fille. Malgré tout, la compréhension était nettement supérieure à l'expression.

Les débuts auprès de l'orthophoniste ont été très durs. Amandine refusait toutes les activités qui lui étaient proposées et se mettait en colère à chaque séance, restant dans les bras de sa mère. L'orthophoniste était très pessimiste quant à la possibilité que l'enfant aurait de parler un jour, car elle ne présentait aucune appétence verbale et aucune motivation pour le cognitif.

Comme aucun langage n'était encore en place, l'orthophoniste a tout d'abord beaucoup joué avec l'enfant tout en mettant toujours en mot tout ce qu'elles faisaient avec la maman. Ce n'est qu'au bout d'un mois qu'Amandine a pris ses marques et a bien voulu rester seule avec la thérapeute. A partir de ce moment, elle est toujours venue chez l'orthophoniste avec beaucoup de plaisir et n'a plus jamais présenté d'opposition.

Les rééducations étaient toujours basées sur le jeu (figurines playmobil, poupées, ours en peluche) avec un bain de langage important, puis l'orthophoniste à

diriger les séances sur les praxies.

Devant le miroir, Amandine a découvert sa cavité buccale et tous les mouvements qu'elle pouvait réaliser avec sa langue, ses lèvres et ses joues, en essayant d'imiter les mimiques de l'orthophoniste. Cette dernière a introduit des exercices de souffle afin de différencier le souffle buccal du souffle nasal et donc de mobiliser le voile du palais.

En décembre 1994, la thérapeute a pu réellement travailler sur le langage spontané toujours au cours de jeux symboliques.

A l'âge de 4 ans, Amandine n'était pas capable d'individualiser les phonèmes (impossibilité de dire si on entend [R] dans « râteau »).

D'après l'orthophoniste, c'est la naissance de sa sœur en octobre 1995 qui a permis de faire démarrer la rééducation intensément, et ce surtout quant à la possibilité d'entamer un réel travail de fond sur la communication. La thérapeute pense que l'arrivée d'un nouvel enfant a brisé la relation symbiotique qui existait entre Amandine et sa mère.

Ce n'est qu'à partir de 1998 qu'une possibilité de communication s'est mise en place.

Tout au long de cette période, Amandine a été scolarisée en maternelle et suivi par un SESSAD (Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile). Mis à part le langage, elle n'a jamais posé de problèmes à l'école tant au niveau de la vie en groupe que dans la participation individuelle.

Depuis 1999, elle est scolarisée en CLIS (Classe d'Intégration Scolaire) et suit des séances d'orthophonie deux fois par semaine à l'école sur le temps de classe.

Sur le plan scolaire, au mois de mai 2003 (à l'âge de 12 ans), Amandine présentait un niveau mi-CE2 en orthographe-grammaire et un niveau début CE2 en mathématique. En lecture, Amandine est capable de déchiffrer un texte non connu, même si la voix reste monocorde. En revanche, elle n'accède pas au sens. Elle n'est capable de comprendre le langage écrit qu'après un travail de lecture plus approfondie avec l'enseignante. Au niveau de la mémoire, les poésies et les règles de français sont retenues sans difficulté particulière.

Amandine présente toujours une rhinolalie ouverte avec une certaine lenteur de débit, mais accepte de répéter lorsque les gens proches (camarades, enseignants, orthophoniste) n'ont pas compris ses propos, ce qu'elle ne fera pas avec des personnes inconnues.

4 - 2 - 3 - Laure N.

Laure est née en novembre 1992 avec une interruption de l'arche aortique, une communication interventriculaire et une sténose aortique sous-valvulaire. La prise en charge chirurgicale a été très rapide puisqu'elle a subi une première opération trois jours après sa naissance et une deuxième à l'âge de deux mois. Ces opérations ont abouti à un résultat favorable.

Laure présentait un faciès typique du syndrome de Digeorge et après recherche génétique, il a été diagnostiqué par FISH une microdélétion 22q11 de transmission familiale.

Laure a passé un premier bilan d'orthophonie en juin 1995 qui a mis en évidence une forte nasalité due à un voile du palais trop court et une bonne communication mais sans langage. Elle utilisait, à cette époque, quelques mots rares et compréhensibles par les proches seuls, comme : « é-é » pour fourchette ou « momo » pour bonbon. Laure présentait aussi un retard harmonieux de 8 mois aux yeux du psychologue : 22 mois d'âge mental pour un âge réel de 30 mois. Elle a toujours gardé ce retard, mais son développement a vraiment évolué à l'entrée en crèche.

La dernière orthophoniste qui l'a suivie en libéral en novembre 1998, à l'âge de 6 ans, faisait encore état d'une importante nasalité et de l'existence de rares phonèmes (voyelles et [m]). C'est à cette période que Laure a été scolarisée en CLIS et suivi par un SESSAD. Grâce à la prise en charge Laure a réussi à acquérir un langage oral satisfaisant, avec encore une rhinolalie très présente, mais beaucoup de phonèmes sont apparus. Ce n'est qu'en 2002 que les progrès du langage de Laure ont permis de mettre en place le début de la lecture, à l'âge de 9 ans.

Aujourd'hui, Laure ne maîtrise pas réellement la lecture et l'encodage du langage à l'écrit reste très problématique, quant à la nasalité, elle stagne et reste un frein certain à l'acquisition du langage écrit.

Du point de vue comportemental, Laure n'a jamais posé de problème et après sa CLIS elle a des chances d'intégrer une SEGPA (Sections d'Education Générale Professionnelle Adaptée) pour la rentrée 2003.

4 - 2 - 4 - Christophe D.

Christophe est né en septembre 1999 avec une tétralogie de Fallot, il a été diagnostiqué comme atteint du syndrome 22q11 très rapidement avec un problème immunitaire. Son opération s'est déroulée en Février 2000 et les résultats thérapeutiques se sont montrés positifs.

Le bilan a été réalisé en mai 2002, à l'âge de 2 ans et 8 mois. Christophe a été présenté comme un enfant charmant, adorant venir en orthophonie. A son arrivée, il n'avait aucun langage (il arrivait tout juste à répéter le bruit de la vache et du tigre) et présentait une rhinolalie ouverte. L'orthophoniste a décidé de le prendre en charge, puis au bout de quelques séances s'est vu conseiller, par l'équipe d'orthophoniste de l'hôpital de St Vincent de Paul à Paris, de le voir en guidance parentale plutôt qu'en séances hebdomadaires. La rééducation était basée, au début, sur une immersion dans un bain de langage en situation de jeux divers (lotos, encastrements, personnages playmobil) ou devant le miroir afin de lui faire prendre conscience des mouvements de sa bouche et de sa langue.

Dès la mise en place de la guidance parentale, l'orthophoniste a décidé d'installer des jeux de souffles afin de faire différencier à l'enfant le souffle nasal du souffle buccal. Elle le voit une fois par mois depuis un an et les progrès au niveau de la production de phonèmes sont présents mais ils ne sont pas du tout utilisés dans le langage quotidien. L'orthophoniste a fait aussi état d'une compréhension supérieure à l'expression, il a aujourd'hui 3 ans et 8 mois et peut produire beaucoup de phonèmes dans le jeu qu'il n'utilise pas dans la parole (il joue au pompier en faisant « pin-pon » mais ne peut pas demander correctement du « pain » à table.

L'orthophoniste est inquiète du peu de résultats qu'elle a obtenus, malgré une participation qui paraît active de la part des parents en séances et à la maison. Elle parle de stagnation. Le petit Christophe a même été décrit comme un enfant légèrement écholalique depuis quelque temps, mais la famille ne réagit pas trop bien aux propositions d'examen complémentaires, et notamment psychologiques, que l'orthophoniste leur a faites.

4 - 2 - 5 - Julie X.

La petite Julie est née au mois de Décembre 1999 et présentait une large communication interventriculaire avec une dextroposition aortique. Elle a subi une

opération au mois de mars 2000 afin de résoudre ses problèmes cardiaques avec un bilan postopératoire très positif. Julie était également atteinte d'hypocalcémie et le diagnostic de microdélétion 22q11 a été établi à la naissance.

Julie a eu des troubles d'alimentation dus à une fatigue excessive durant les repas ce qui a entraîné une croissance pondérale faible.

Elle a été vue pour un premier bilan dans un CAMSP (Centre d'Action Médico-Social Précoce) en novembre 2001 (à l'âge de 2 ans). Le bilan réalisé par l'orthophoniste a montré que Julie était très en relation avec les personnes qui l'entouraient et qu'elle avait de bonnes compétences pour la communication : bonne attention conjointe, soutient le regard sans difficulté et apprécie qu'on lui parle.

Au niveau de l'articulation, la petite fille avait déjà presque acquis tous les phonèmes du français avec encore une hésitation sur le [l] et le [r]. Les consonnes (doubles consonnes comme tr, cr, gl, fl, ...) restaient encore pour la plupart assez floues.

Le bilan des praxies bucco faciales montrait que Julie avait encore du mal à faire exactement ce qu'on lui demandait de réaliser. L'orthophoniste a fait noter qu'elle était encore petite et a expliqué à la maman qu'elle pourrait jouer à des jeux de bouches à la maison pour stimuler sa fille.

Au niveau de la phonation, à cette époque la thérapeute avait eu la sensation d'un léger nasilleme mais avait stipulé au médecin qu'elle ne la reverrait qu'un an plus tard pour ses 3 ans afin de s'assurer que la petite avait bien continué son évolution dans le langage.

Aucune prise en charge n'avait été mise en place pour cette enfant et les contacts que j'ai eus avec la mère dernièrement m'ont apporté des informations des plus positives. Actuellement en première année de maternelle, le langage s'est bien installé (elle fait partie des enfants de la classe qui parlent le mieux). Au niveau de la phonation, Julie est la seule des enfants que j'ai étudiées qui ne présente pas de rhinolalie. Quant au plan cognitif, elle est toujours aussi intéressée par le monde et les gens qui l'entourent.

4 - 2 - 6 - Arnaud T.

Arnaud est né en avril 2000, avec une interruption de l'arche aortique. Il a subi une première opération au cinquième jour de vie et une deuxième en mai 2001.

Les résultats de l'opération sont aujourd'hui positifs. Arnaud a aussi eu des problèmes d'alimentation sérieux et a été nourri par sonde pendant un mois.

Il a tout de suite été diagnostiqué comme porteur du syndrome de microdélétion 22q11. A l'annonce du diagnostic les parents très soucieux ont tout fait pour mettre en place le meilleur suivi possible pour leur enfant. Un CAMSP a réalisé un bilan en juin 2001 qui a permis de relever la présence de compétences nécessaires à la communication malgré des problèmes de praxies (mastication, hypotonie des muscles, léchage). Le CAMSP les a dirigés vers une orthophoniste libérale.

Cette orthophoniste a donc vu le petit Arnaud en juin 2001, il avait alors 14 mois. Elle a décidé, sur la demande des parents, de suivre la famille une fois par mois afin de mettre en place une guidance parentale. Ces derniers étant très demandeurs ont parfaitement joué leur rôle et ont été très stimulants vis-à-vis d'Arnaud qui mois après mois montrait une très bonne évolution.

L'orthophoniste avait basée la rééducation sur la stimulation langagière et le travail des praxies buccofaciales. Les parents ont toujours été très stimulants, lisant beaucoup de livres à leur enfant, lui expliquant chaque action qu'ils vivaient ensemble, lui chantant des chansons ou des comptines et dialoguant avec lui tout au long de la journée. Le travail sur les praxies (tirer la langue, ouvrir et fermer la bouche, faire la brouette, ...) était soigneusement effectué à la maison. Les parents ont demandé à l'orthophoniste de bien vouloir les recevoir tous les quinze jours, ce qu'elle a bien voulu faire.

Arnaud a toujours apprécié les visites chez l'orthophoniste et a fait beaucoup de progrès tant sur l'attention conjointe qu'en répétition. Malgré tout, il présente une lenteur dans le développement du langage.

Arnaud est scolarisé à mi-temps depuis janvier 2003 en maternelle. L'intégration scolaire s'est parfaitement déroulée. Malgré tous ces progrès, il sera nécessaire de continuer à suivre Arnaud et, suivant l'état du langage à ses 4 ans, l'orthophoniste optera ou non pour une prise en charge hebdomadaire.

4 - 3 - DISCUSSION ET REMARQUES

Malgré la petite taille de l'échantillon d'enfants atteints du syndrome de microdélétion 22q11 que j'ai réuni, plusieurs remarques sont déjà possibles.

Tout d'abord, l'âge de prise en charge a baissé en dix ans. Le premier enfant, né en 1991, a été pris en charge à 5 ans et 2 mois et le dernier, né en 2000, a été vu à l'âge de 14 mois. Naturellement, je suis conscient que six cas étudiés ne sont pas suffisants pour établir un âge moyen de prise en charge et faire des généralités, mais il paraît clair que l'on voit ces enfants à un âge plus précoce qu'il y a dix ans. Il y a deux raisons qui paraissent évidentes : la première est que le diagnostic génétique de ce syndrome ne se fait que depuis dix ans et qu'il est de mieux en mieux maîtrisé et certainement de plus en plus réalisé (il est aujourd'hui possible de faire un diagnostic anté-natal). La deuxième raison est que la prise en charge précoce (dès l'âge de 2 ans) date aussi de 1992 et qu'avant les orthophonistes ne prenaient pas les enfants à des âges aussi jeunes.

A cela, il faut ajouter le fait que les orthophonistes sont de plus en plus sollicités car mieux connus. Les parents s'inquiètent aussi de plus en plus tôt du développement de leur enfant et ce grâce aux médias mais aussi à tous les organismes de santé (Hôpitaux, PMI, CAMSP, ...).

Toutefois, et là le chiffre est peut-être plus inquiétant, il ne faut pas oublier que sur les 19 dossiers qui dataient de moins de 10 ans, seulement 10 avaient eu des contacts avec des orthophonistes. Plusieurs explications sont possibles.

L'éducation précoce a été mise en place pour permettre d'intervenir rapidement auprès d'un enfant handicapé et ainsi faire en sorte qu'il y ait un bon équilibre familial et que l'enfant puisse se développer en présentant le moins de problème possible. Pour des handicaps connus comme la surdité, l'infirmité motrice cérébrale (IMC) ou la trisomie, cette éducation précoce est établie et tombe sous le sens. Le problème de la microdélétion 22q11 est qu'elle fait partie des maladies rares et qu'elle n'est pas connue du grand public. C'est pourquoi beaucoup de parents, et même certains spécialistes, ne sont pas encore sensibilisés à la nécessité de mettre en œuvre une éducation précoce.

C'est là que les professionnels de santé peuvent et doivent intervenir en apportant l'information nécessaire aux parents afin qu'ils se rendent compte de l'importance de la prise en charge précoce de leur enfant. Mais pour cela, il faut trouver l'information et beaucoup d'orthophonistes ne soupçonnent même pas l'existence de cette maladie. Aussi, tous ces enfants devraient passer par des CAMSP qui ont une grande expérience de la prise en charge précoce. Ces organismes sont à

même de trouver les arguments nécessaires afin de réellement motiver les parents à faire suivre leur enfant par une équipe de spécialistes du développement de l'enfant (orthophoniste, psychomotricien, ...).

**CHAPITRE CINQ :
PRESENTATION DE PROTOCOLES DE
PRISE EN CHARGE**

5 - PRESENTATION DE PROTOCOLES DE REEDUCATION

Dans ce chapitre, je présente les techniques de prise en charge des enfants avec une division palatine et/ou une insuffisance vélaire proposées par Karen Golding-Kushner, Docteur en orthophonie et audiométrie (speech-therapist) aux Etats-Unis. J'ai pu contacter Jacqueline Fenouillat (orthophoniste) et son équipe qui s'occupent d'enfants microdélétés à l'hôpital de St Vincent de Paul à Paris. Grâce à ces contacts et à ces points de vue, j'ai pu proposer quelques techniques de prise en charge.

Nous pourrions remarquer que la méthode américaine et la méthode française diffèrent au niveau de la prise en charge de l'articulation et de la phonation.

Les enfants microdélétés étant dépistés très tôt, il paraît évident de les prendre en charge le plus tôt possible. Dès leur première année de vie, l'orthophoniste peut jouer un rôle important que ce soit au niveau de l'alimentation, de la phonation ou de l'installation du langage. Par la suite, la nécessité d'un suivi de l'enfant semble encore plus flagrant si ce dernier présente des troubles du langage, de la phonation ou des problèmes d'apprentissages.

5 - 1 - LA GUIDANCE PARENTALE (0 à 3 ans)

Comme son nom l'indique, cette prise en charge est surtout faite pour informer les parents sur les risques que court leur enfant et sur les mesures à prendre pour y remédier. Les premiers problèmes que rencontrent les parents sont les problèmes d'alimentation, puis les troubles de la phonation et du langage.

5 - 1 - 1 - Pour l'alimentation

Les soucis causés par l'hypotonie généralisée, comme la lenteur de vidange des intestins et/ou de l'estomac ne peut être résolu complètement. Il faudra planifier les repas en fonction de la vitesse de la digestion du bébé afin de ne pas causer des régurgitations intempestives et attendre que le système digestif arrive à maturation. Comme nous l'avons déjà évoqué, certains enfants ont des problèmes d'alimentation tellement important, qu'il est quelquefois nécessaire de passer par des techniques telles que la sonde nasogastrique d'alimentation pour subvenir aux besoins vitaux de

l'enfant.

Mais dans la plupart des cas, l'installation de techniques facilitant les repas suffit à éviter les difficultés causés par les anomalies du palais et du voile.

5 - 1 - 1 - 1 - Les techniques palliant aux anomalies du palais et du voile

Pour qu'un enfant puisse boire au biberon il lui faut créer une dépression à l'intérieur de la cavité buccale et isoler les voies aériennes supérieures afin d'éviter les reflux nasaux. Malheureusement, nous avons vu que les enfants microdélétés présentent très souvent des anomalies du palais et du voile qui les empêchent de réaliser correctement ces mouvements.

Avec une division palatine il paraît évident que la dépression ne pourra se réaliser du fait de la communication entre la bouche et le nez. D'autre part, le lait qui aura coulé dans la cavité buccale aura tendance à être rejeté par les fosses nasales. Il en est de même pour les malformations et les troubles du voile du palais.

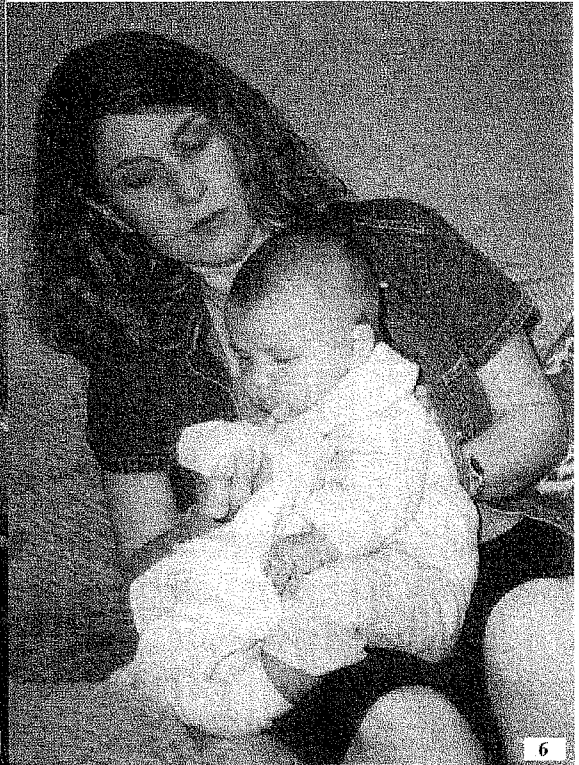
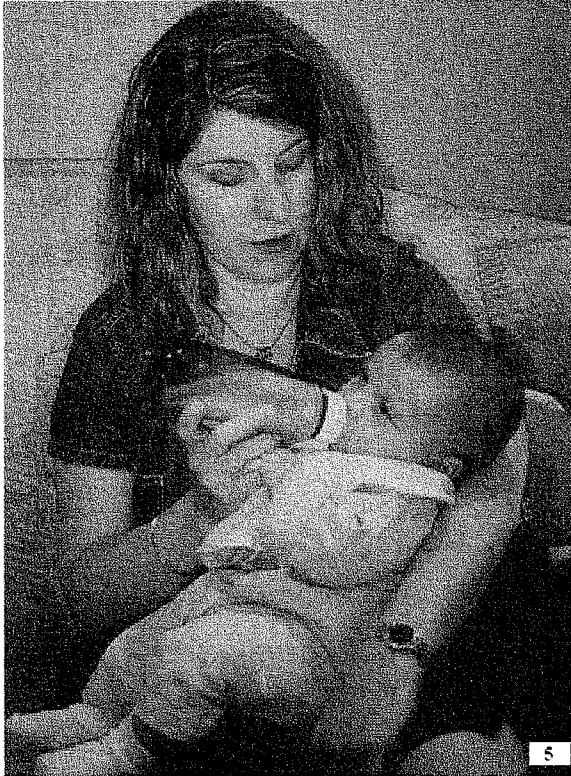
Pour remédier à ces troubles, trois axes peuvent être étudiés : la position du bébé, les instruments palliatifs et la régulation de l'ingestion d'air

5 - 1 - 1 - 1 - 1 - Les postures du bébé

Le positionnement consiste à tenir l'enfant dans une position relativement verticale. Pour ce faire, les parents peuvent le tenir dans le creux du bras, ce dernier reposant sur un coussin (Photo 5)¹⁶. Dans cette position, il est très facile de relever l'enfant en cas de fausses routes (Photo 6). Le bébé peut aussi être installé sur les genoux relevés du parent de manière à être en face-à-face (Photo 7).

Dans ces deux positions la pesanteur permet de faciliter la descente du lait dans l'œsophage lorsque le bébé l'avale.

¹⁶ Les photos 5, 6, 7, 8, 9 et 10 sont tirées du livre de Mme GOLDING-KUSHNER référencé dans la bibliographie.



5 - 1 - 1 - 1 - 2 - La cavité buccale et la tétine

De nos jours, les enfants avec des divisions palatines sont rares car, dans la plupart des cas, opérés précocement. Toutefois, il peut être nécessaire d'avoir recours à des techniques palliatives, en attendant une opération et afin d'éviter des techniques trop lourdes telles que la sonde nasogastrique.

Généralement, une plaque d'obturation est utilisée afin de fermer la béance de la division palatine et plusieurs marques courantes de tétines proposent du matériel adapté à ces enfants.

5 - 1 - 1 - 1 - 3 - La régulation de l'ingestion d'air

La dernière recommandation est en rapport avec l'éruclation du bébé. En effet, ces bébés sont très souvent sujet à la déglutition d'air avec le liquide. Ce phénomène risque d'entraîner une sensation de satiété avant la fin du repas et le nourrisson risque de ressentir des maux d'estomac voire de régurgiter le contenu complet du biberon. Afin d'éviter ces désagréments, il est préférable de prolonger la prise du repas en effectuant des pauses toutes les 5 minutes. Durant ces pauses on prendra soin de faire érucler le bébé. Toutefois, il ne faudra pas dépasser 30 minutes pour la prise du repas afin d'éviter que l'enfant ne dépense plus de calories qu'il n'en absorbe.

Comme nous pouvons le constater, ces techniques pallient bien aux problèmes engendrés par les troubles du voile du palais d'une part et évitent de shunter la région orale d'autre part. Nous allons développer ce dernier avantage dans le paragraphe suivant et voir son importance dans le développement futur du nourrisson.

5 - 1 - 1 - 2 - Les avantages de ces techniques palliatives

Il existe d'autres techniques palliatives pour régler les problèmes d'alimentation. Utiliser une seringue afin d'injecter le lait directement au niveau de la bouche de l'œsophage ou procéder à une alimentation par sonde pourrait être une solution. Outre le fait que ces techniques soient traumatisantes et lourdes (il est préférable de les garder pour des cas extrêmes), elles auraient surtout comme

inconvenient de court-circuiter la cavité buccale, ce qui serait catastrophique pour la mise en place des praxies buccales..

Toutes les techniques présentées dans le paragraphe précédent laissent les muscles de la cavité buccale travailler de manière quasiment normale. Ceci permettra la maturation normale des mouvements buccaux pour l'alimentation ultérieure et la sensibilité aux différentes textures futures.

De plus, les relations parents-enfants lors de l'alimentation ne sont pas marginalisées. En effet, ces techniques apparaissent comme quasiment normale puisque aucun matériel lourd et original n'est requis. Cela évite aussi aux parents de trop focaliser sur le handicap de leur enfant et donc de mieux l'admettre, ce qui ne pourra être que bénéfique pour la future acceptation de la maladie par l'enfant lui-même. Ces relations sont d'une extrême importance car pendant le repas, les parents font plus qu'alimenter leur enfant. Ce sont aussi des périodes d'éducation et de mise en place de liens affectifs forts entre l'enfant et les parents qui seront une base indispensable pour la construction de la vie sociale future du nourrisson (Photo 8, 9).



5 - 1 - 1 - 3 - Limites de ces techniques.

Nous avons vu que les enfants atteints du syndrome de microdélétion 22q11 peuvent présenter d'autres problèmes d'alimentation comme une hypotonie pharyngée, une laryngomalacie ou encore des anneaux vasculaires. Il est évident que si ces troubles sont diagnostiqués, il sera indispensable de voir un médecin spécialisé afin de mettre en place un traitement spécifique (médical ou chirurgical).

5 - 1 - 2 - La phonation, la parole et le langage.

Il est clairement établi que le développement normal du langage de l'enfant se fait en grande partie dans les trois premières années de sa vie et c'est pour cela qu'il paraît indispensable de mettre en place une prise en charge précoce sachant que les enfants microdélétés 22q11 présentent quasiment tous des retards de langage.

De plus, si on étudie le développement normal du langage chez l'enfant on voit apparaître une date qui a, dans notre cas, son importance à plus d'un titre. Entre 6 et 9 mois, on voit apparaître la production du babillage canonique¹⁷ qui prouve que l'enfant est déjà bien capable de mettre en jeu le voile du palais pour la réalisation des consonnes occlusives (type « bababa »). C'est aussi à cet âge que l'enfant commence à imiter les sons produits par l'entourage, ses productions ressemblent de plus en plus aux modèles de la langue maternelle. Au niveau de la compréhension et de la perception, l'enfant de 6-7 mois regarde attentivement une personne qui parle et fait des correspondances entre des voyelles et des mouvements de bouche.

Karen Golding-Kushner parle d'un âge de prise en charge de 8 mois, ce qui paraît en accord avec les capacités de l'enfant de cet âge. Mme Fenouillat évoque aussi une prise en charge précoce (entre 0 et 3 ans), sous forme de guidance parentale, afin de travailler sur le souffle nasal et oral.

D'autre part, il est clairement établi qu'un enfant aura plutôt tendance à répéter toute production qui reçoit une réponse de l'entourage (positive ou négative d'ailleurs). Tout enfant produit tous les sons de toutes les langues du monde. Ce n'est que petit à petit, et suivant les réponses de l'environnement, qu'il perd certains sons pour ne garder que ceux de la langue maternelle : c'est la notion de crible

¹⁷ Babillage canonique : production répétitives avec alternance de consonnes et de voyelles (dictionnaire d'orthophonie)

phonologique. C'est ce qui explique que même si on apprend une langue étrangère et qu'on la maîtrise parfaitement, il nous restera toujours quelques défauts de prononciation (notamment sur les phonèmes spécifiques à la langue). Les coups de glotte sont de véritables articulations dans certaines langues, donc tous les enfants les produisent (ou sont capables des les produire). Les petits français les laisseront de côté car leurs parents ne donneront pas de significations à ces productions. Chez les enfants rhinolaliques, les erreurs d'articulation compensatoires sont interprétées par les parents comme ayant un sens, puisqu'il leur est physiologiquement difficile, voire impossible, de réaliser l'articulation correcte. On peut donc imaginer qu'un enfant de 3-4 ans aura beaucoup plus de mal à réaliser l'articulation correcte si on la lui fait travailler aussi tard, qu'un enfant pour lequel on a tout fait pour éviter qu'il installe un point d'articulation compensatoire.

En voyant les enfants très tôt, sachant qu'ils sont de nos jours diagnostiqués en période néo-natale voire anté-natale, le thérapeute pourra rapidement diagnostiquer et traiter les problèmes de parole et de langage. L'objectif est de minimiser ces retards et ces troubles qui résultent dans pratiquement 100 % des cas.

Dans cette prise en charge précoce, le thérapeute interviendra dans le cadre d'une guidance parentale afin d'expliquer aux parents la conduite à tenir pour éviter trop de problèmes à leur enfant. Le langage et l'articulation seront traités ensemble sans distinction, en expliquant aux parents la différence entre le langage (aspect symbolique de la communication) et l'articulation (aspect moteur de la communication).

5 - 1 - 2 - 1 - Différents types d'erreurs dans le langage de l'enfant microdélété
22q11

Il est important d'identifier les erreurs commises par ces enfants afin de bien définir les objectifs de rééducation.

On peut tout de suite remarquer que ces enfants sont comme tous les autres et qu'ils rencontrent des erreurs d'articulation dites développementales : les substitutions (phonème remplacé par un autre comme « un sat » pour « un chat »), les omissions (phonème non produit comme « e apin » pour « le lapin », ou les distorsions (phonème inexistant dans la langue mais produit à la place du phonème cible comme le « cheveu sur la langue »).

Ces erreurs sont passagères et normales au cours de l'apprentissage du

langage et disparaissent avec la maturation du système phonatoire. Si elles persistent on parlera de trouble de l'articulation ou de retard de parole suivant la systématisation de l'erreur.

Ces erreurs ne sont pas des conséquences du syndrome de microdélétion 22q11 et sont à traiter de la même manière que chez les autres enfants.

On parlera des erreurs d'articulation obligatoires pour les problèmes directement liés à la physiologie du carrefour oro-naso-buccal. D'après Mme Golding-Kushner ces erreurs disparaissent complètement une fois que l'anomalie est réparée.

La déperdition nasale est une première erreur obligatoire. Elle peut être silencieuse ou bruyante et on la rencontre le plus souvent lors de la production de consonnes occlusives. Si ce souffle est silencieux, on le détecte grâce à l'apparition de buée sur un petit miroir placé sous le nez de l'enfant lors de la phonation. S'il est audible, il ressemble à un courant d'air massif. Il dépend directement de l'insuffisance vélaire, si cette dernière est corrigée chirurgicalement le souffle disparaît automatiquement.

Avec le nasonnement, les voyelles orales prennent un timbre nasal. Il est dû à une exagération de la perméabilité des fosses nasales et n'est pas à confondre avec le nasillement qui lui est dû à un manque de perméabilité des fosses nasales. Dans le premier cas, l'air passera trop par le nez, alors que dans le second cas, l'air sera bloqué en arrière des fosses nasales provoquant une résonance qualifiée de « voix de Polichinelle »

La réduction de la pression intraorale donne une production de consonnes très peu marquées. Pour une occlusive par exemple, l'air vient se placer derrière le point d'occlusion et, à cause de l'insuffisance vélopharyngée, une partie de l'air s'échappe par le nez et la consonne se trouve affaiblie. Cette réduction de la pression peut aussi être due à la volonté du sujet à faire diminuer la déperdition nasale. Pour ce faire, l'enfant essaiera de parler plus doucement et les points de constriction seront plus « mous ».

D'après Mme Golding-Kushner on ne peut résoudre ces erreurs qu'après la pharyngoplastie¹⁸ et la rééducation orthophonique sans cette opération est une

¹⁸ ¹⁸ pharyngoplastie : opération chirurgicale utilisée lors d'une insuffisance de longueur ou de mobilité du voile du palais qui consiste à obturer l'orifice buconasal au moyen d'un lambeau de

souffrance et une perte de temps pour le patient et la famille.

L'équipe de St Vincent de Paul à Paris est beaucoup moins interventionniste. Elle pense qu'il faut d'abord essayer une rééducation orthophonique et ne penser au geste chirurgical pour les insuffisances vélaires qu'une fois que les enfants ont déjà bien évolué et qu'ils ne progressent plus.

Le derniers type d'erreurs est appelé « erreurs de compensation » ou « compensatoires ». Mme Golding-Kushner différencie deux sortes d'erreurs compensatoires, celles qui sont efficaces et celles qui ne le sont pas. Les premières sont nommées les adaptations compensatoires pour les différencier des « vraies » erreurs compensatoires.

Les adaptations compensatoires regroupent les productions des enfants avec un trouble anatomique qui ont une sonorité très proche voire identique au phonème cible, avec un point d'articulation différent. On observe très souvent chez les enfants atteints du syndrome de microdélétion 22q11, une rétrusion mandibulaire qui peut parfois poser problème pour l'occlusion bilabiale. Les phonèmes [p, b, m] pourront alors passer de consonnes bilabiales en consonnes labiodentales : c'est la lèvre inférieure qui prendra appuie sur les dents du maxillaire afin de réaliser le point d'occlusion.

Les erreurs compensatoires à proprement parler sont définies comme étant un mécanisme inconscient grâce auquel le sujet essaye de compenser une déficience. Les deux plus fréquentes sont les coups de glottes qui remplacent les occlusives ([p, b, t, d, k, g] mais jamais [m] et [n]) et le souffle rauque qui tient lieu de constrictions ([s, z, ʃ, ʒ] et même quelquefois [f, v, R]). Le coup de glotte est réalisé avec l'adduction forte et le relâchement des deux cordes vocales, le souffle rauque peut s'accompagner de vibrations laryngées

5 - 1 - 2 - 2 - L'évaluation des productions de l'enfant

Cette évaluation peut se faire en comparaison avec le développement normal du langage chez l'enfant. Pour cela on pourra s'appuyer sur une analyse objective

muqueuse taillée sur la face postérieure du pharynx et relié au voile du palais. L'orifice buconasal est ainsi divisé en deux parties étroites facilement bouchées par contraction des muscles péristaphylins.

lors d'une entrevue avec les parents et le bébé. Si ce dernier est en forme et laisse entendre des productions orales, il est important de noter ce qu'on entend (nasalité, coups de glotte, souffle rauque). Bien souvent, il faudra se contenter d'une analyse basée sur l'interview des parents sur les productions de leur enfant.

Un bon indicateur pour les enfants à risque est la non-production de consonnes. Si à cet âge (8 mois), ils ne produisent effectivement pas de consonnes, cela peut vouloir dire qu'ils sont sur la voie d'établir une articulation compensatoire qui débouchera sur des coups de glotte ou sur un souffle rauque.

Quelque soit le diagnostic, les enfants atteints de microdélétion 22q11 constituant une population à risque au niveau du développement du langage, il paraît intéressant d'établir quelques rendez-vous avec les parents et l'enfant sous forme de guidance parentale, à raison d'une séance par mois dès la première année de la vie.

5 - 1 - 2 - 3 - Bases de la prise en charge précoce

Le but n'est pas de faire venir les parents toutes les semaines, comme pour la plupart des pathologies, mais de leur faire prendre conscience qu'ils sont les premiers « enseignants » de leur enfant. Il apparaît indispensable de leur expliquer comment se développe le langage chez l'enfant afin qu'il comprenne bien le rôle qu'ils jouent dans ce développement. On pourra pour cela se référer à la partie « langage » du tableau du développement de l'enfant du Dictionnaire d'Orthophonie¹⁹ qui résume bien les aspects compréhension et expression du langage. On prendra bien soin de leur expliquer qu'il s'agit de moyenne d'âge et non d'âge précis d'acquisition.

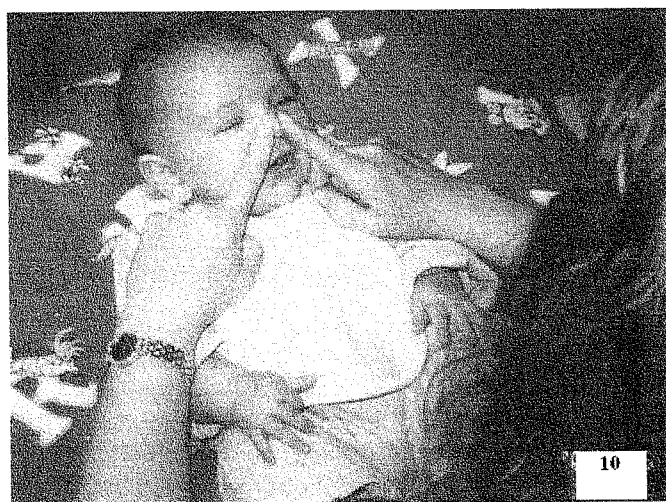
La deuxième étape de formation des parents est de leur montrer que la communication avec leur enfant n'est pas forcément initiée par eux seuls. En effet, chez les petits enfants, et surtout chez ceux qui présentent une pathologie, la communication est basée sur la nomination d'objets induite par le questionnement de l'adulte (« Où est le lapin ? Qu'est-ce que c'est ? »). Il est de la plus grande importance de leur montrer que leur bébé est aussi initiateur de communication s'ils se centrent sur ses productions verbales. En répétant les productions de l'enfant, ce dernier les reprendra et c'est là que le parent aura la possibilité de proposer un modèle et ce de manière naturelle, pendant le repas, le biberon, le change, le bain et

¹⁹ Voir annexe 2

tout autre moment privilégié.

5 - 1 - 2 - 4 - Exercices de stimulation de sons inexistants

A cet âge, outre la mise en place très importante du rôle d'initiateur de l'interaction que l'on donne au bébé, on pourra travailler la nasalité et l'articulation en générale en essayant de faire apparaître des sons inexistants chez l'enfant. Un exercice très intéressant, s'il est appliqué avec beaucoup d'attention et de calme, consiste à fermer les narines du bébé durant la phonation. Naturellement, il faudra prendre beaucoup de précautions pour ne pas stresser le nourrisson et faire que cela soit un jeu. En effet les bébés respirant essentiellement par le nez, il peut être traumatisant pour eux de leur boucher les narines. Mais si l'occlusion est faite délicatement, pendant de très courtes périodes et surtout après l'inspiration du bébé, il acceptera ce jeu sans problème. La fermeture doit être réalisée à l'aide des deux index. De cette manière sa bouche n'est pas cachée et l'adulte voit les mouvements de cette dernière. De plus, l'enfant voit bien la bouche de la personne qui joue avec lui (Photo 10).



Le jeu consistera en une sorte de comptine pendant laquelle l'acteur adulte pourra faire courir ses doigts sur le visage de l'enfant (au cours d'un jeu de découverte des parties du corps). Le parent déplacera ses doigts vers les oreilles en disant : « A qui sont ces oreilles ? », puis vers la bouche : « A qui est cette bouche ? » et jusqu'au nez : « A qui est ce nez ? » en pressant doucement les narines

du bébé. C'est à ce moment que le parent proposera une production comme « pa-pa-pa-pa » et si le bébé répète avec une série de coups de glotte à la place du [p], l'adulte proposera alors « ma-ma-ma-ma » et bouchera légèrement les narines de l'enfant lorsque celui-ci voudra répéter. A ce moment la succession de phonèmes nasaux a de grandes chances de se transformer en phonèmes bilabiaux. Il faudra certainement plusieurs essais avant d'y parvenir et le but ne sera pas d'établir le phonème une fois pour toutes, mais de le lui faire découvrir (le même jeu peut être proposé pour [n/t-d]).

Comme l'enfant répète de préférence les productions qui entraînent des réactions de l'entourage, trois types de réponses sont possibles suivant les productions du bébé :

- la production est le son cible. C'est la réaction enthousiaste des parents qui donnera à l'enfant l'envie de réaliser à nouveau le son correctement. D'autre part, les parents devront répéter le son afin d'offrir à l'enfant un feed-back positif.
- la production est un son oral (sans coup de glotte) mais n'est pas le son cible. Les parents seront bien avisés de répéter la production de l'enfant, immédiatement suivie du son cible afin de permettre au bébé de comparer les deux et de recommencer afin d'atteindre le but.
- La production est une erreur compensatoire. La production doit être ignorée (mais pas le bébé !) et le parent répétera le son cible. Il faudra bien expliquer aux parents ce qu'on entend par ignorer : en aucun cas le parent ne devra dire « non pas comme ça, comme ça. ». En effet dans ce cas, il n'ignore pas mais à une réaction négative ce qui peut être interprété par le bébé comme un intérêt à la production non-voulue.

Si l'enfant n'arrive pas du tout à répéter, les parents pourront lui proposer des jeux de bruit de langue et de bouche : le bruit du bisou, la « brouette » (le bruit du cheval qui souffle par les naseaux) ou tout simplement un gros et long soupir. Le but est de faire produire un son à l'enfant.

L'aide apportée par ces jeux sera d'autant plus importante qu'ils ne seront pas réalisés comme des devoirs à faire. Les parents doivent comprendre que plus ces jeux seront utilisés pour toutes les occasions (le bain, le change, le repas, l'habillage) et plus les enfants seront sensibilisés à la production cible et mettront de côté l'erreur

d'articulation compensatoire. Le but n'est pas d'arriver à une articulation parfaite sachant que certains enfants ne sont physiologiquement pas capable de fermer leurs cavités nasales, mais d'empêcher l'installation de ces erreurs.

Mme Fenouillat et son équipe insistent aussi sur la prise en charge précoce. Pour eux, entre 0 et 3 ans l'enfant et sa famille doivent absolument être suivis par un orthophoniste. Les rendez-vous doivent être espacés (3 à 4 fois par an) et le but est de montrer différents exercices aux parents afin d'éveiller et stimuler les praxies buccofaciales. Ils insistent beaucoup sur la connaissance proprioceptive de la cavité buccale et sur l'importance de faire faire des exercices de souffle à leur enfant. Tout ceci permettra aussi une mise en place plus facile et plus rapide du langage.

Toutefois, il sera très important d'augmenter la fréquence des visites si le thérapeute doute de la motivation des parents.

5 - 1 - 2 - 5 - Exercices de souffle

Ils sont réalisables et doivent être fait avant l'âge de trois ans. La rééducation doit être basée sur le jeu. Le but est de faire prendre conscience de la différence entre le souffle nasal et le souffle buccal, et de faire émerger le langage le plus tôt possible.

Il faudra vérifier les possibilités anatomiques du palais (avec ou sans geste chirurgical), l'audition (ces enfants étant soumis a de fréquentes infections ORL). Le travail de l'orthophoniste sera aussi de faire comprendre aux parents l'importance du voile du palais dans la phonation et les conséquences qu'une rhinolalie peut entraîner sur le développement du langage. La motivation des parents est nécessaire afin que le transfert des acquis puisse être réalisé à la maison.

Il existe plusieurs jeux amusants et faciles à réaliser :

- Diriger une balle de ping-pong dans un labyrinthe (plus le souffle est buccal meilleur est la précision de la trajectoire de la balle)
- Faire avancer une balle de ping-pong le plus loin possible en un seul souffle (idem ci-dessus)
- Faire le moins de buée possible sur un miroir placé sous le nez de l'enfant qui souffle par la bouche (l'enfant devra essayer de fermer au maximum son voile pour que l'air ne s'échappe pas par le nez)

- Utiliser une flûte à bec, un harmonica, un sifflet et faire le plus de bruit possible (moins l'air passera par le nez et plus l'intensité du bruit créé sera importante)
- Il existe aussi des animaux en plastique qui produisent leurs cris quand on souffle dans leur queue (cochon, canard ...).
- Faire gonfler des ballons, les choisir très souples ou les faire bouillir (uniquement réalisable si fermeture du voile du palais)
- Imiter les cris d'animaux (l'âne avec l'opposition phonème nasal [ã] avec phonème oral [i], le cochon avec la vibration du voile du palais sur la paroi postérieure du pharynx,...).
- Faire souffler sur une bougie : éteindre ou, plus difficile, faire vaciller la flamme sans l'éteindre (maîtrise du souffle buccal)
- Faire dire des [a] avec la bouche grande ouverte (entraîne un bâillement et mobilisation du voile du palais)
- Gonfler les joues (réalisable seulement avec le voile relevé)
- Faire boire à la paille (idem ci-dessus) en faisant attention aux reflux nasaux.

Cette liste n'est certainement pas exhaustive mais elle permet de faire prendre conscience à l'enfant de la différence entre le souffle buccal et nasal et de faire se mobiliser le voile du palais.

5 - 1 - 2 - 6 - Les exercices de praxies buccofaciales

L'équipe de Mme Fenouillat et les différentes orthophonistes que j'ai rencontrées ont aussi très souvent parlé d'incoordination psychomotrice des muscles de la face. C'est pourquoi, la proprioceptivité et les praxies buccofaciales doivent aussi être travaillées dès le plus jeune âge. En effet, l'enfant développant son langage sur l'imitation, il lui est indispensable de pouvoir effectuer des mouvements fins de la face et de la bouche et pour cela avoir une bonne conscience de ces organes phonateurs (bouche, langue, lèvres).

- Dans ce cas aussi on peut inventer ou utiliser des jeux déjà existants afin de rendre la découverte des organes plus ludique. Pour cela, l'instrument

indispensable est le miroir que chaque cabinet d'orthophonie doit posséder.

L'orthophoniste et l'enfant s'installent devant le miroir :

- Chacun leur tour ils proposeront une grimace que l'autre devra réaliser. Cet exercice a pour avantage de beaucoup plaire aux enfants et de proposer une entrée en matière très ludique.
- L'enfant peut partir à la découverte de son visage et de sa cavité buccale ou ceux du thérapeute. Ce dernier passe en revue les différentes parties : le front, les yeux, le nez, les joues, la bouche, les dents, la langue, le palais...
- L'orthophoniste demande à l'enfant de diriger sa langue vers un endroit que le thérapeute aura pointé à l'aide d'un abaisse-langue à l'extérieur mais aussi à l'intérieur de la cavité buccale.
- Pour augmenter la difficulté, l'orthophoniste pourra ne plus utiliser le touché et ne faire que nommer les endroits où l'enfant doit diriger sa langue.
- Faire tourner la langue autour des lèvres dans un sens puis dans l'autre. On pourra mettre du chocolat, du sucre ou de la confiture sur les lèvres de l'enfant pour le stimuler.
- Faire des mouvements de langue comme la langue la plus plate et la plus molle, la plus longue et la plus dure, le claquement de langue ou bien encore la langue en tuile.
- Serrer et desserrer les dents (mastication)
- Protrusion des lèvres (lèvres en avant), bouche en cœur, exercice de la brouette pour faire travailler la mobilité des lèvres.
- Musculation des lèvres : gonfler les joues, tenir un stylo, une cuillère entre les lèvres...
- Ne pas oublier le jeu « praxies » édité par Ortho-Edition.

Une fois de plus, mon intention n'est pas de présenter une liste exhaustive des exercices de praxies buccofaciales, mais de donner quelques idées afin de mettre en place plus rapidement une bonne conscience des organes phonateurs.

5 - 1 - 2 - 7 - Conclusion

En France, l'intervention chirurgicale est évidente pour une division

vélopalatine. En revanche, on ne parle d'intervention chirurgicale pour des insuffisances vélopharyngées sans fente ou avec fente palatine réparée (la pharyngoplastie) que lorsque l'orthophonie n'a pu régler le problème de la rhinolalie et qu'il reste très persistant.

Comme nous l'avons déjà expliqué au début de ce paragraphe sur le langage, Mme Golding-Kushner affirme que les erreurs obligatoires ne peuvent pas être résolues par la prise en charge orthophonique. Sa théorie est que, une fois le problème de fuite réglé il n'y a plus qu'à régler les erreurs compensatoires qui elles, relèvent d'une rééducation orthophonique.

Elle va même jusqu'à dire que les exercices suivants ne servent à rien :

- Les exercices de musculation des lèvres, de la langue et des joues : la faible articulation est une caractéristique des enfants qui produisent des coups de glotte. Pour elle c'est une erreur d'apprentissage et non un problème de force des organes.
- Les exercices palataux et vélopharyngés : il n'y a aucun rapport entre l'activité des muscles vélopharyngés à l'EMG (Électromyographie) pendant les mouvements oraux et les mouvements non-oraux.
- Les exercices de souffle : de même que les précédents

Même si d'après Mme Golding-Kushner, ces exercices ne sont pas spécifiquement adaptés à la rééducation de la rhinolalie, nous avons déjà vu qu'ils peuvent être un bon moyen de faire prendre conscience à l'enfant des différents organes phonateurs.

5 - 2 - ELIMINATION DES ERREURS COMPENSATOIRES ET INSTALLATION DES PHONEMES CORRECTES

Un test d'articulation sur les phonèmes isolés et une analyse des sons produits dans les mots, les phrases et le langage spontané, permettront d'établir la liste des phonèmes à installer chez le patient.

D'une manière générale, il faudra procéder de la manière suivante :

1. S'assurer que le patient et les parents ont grossièrement compris le fonctionnement du langage.

2. Supprimer le coup de glotte en mettant en place le soupir (ou « H » aspiré [h])
3. Passer rapidement des logatomes monosyllabiques (mots sans sens) aux mots monosyllabiques à syllabes ouvertes (Consonne+Voyelle) et fermées (C+V+C). Préparer une liste de mots comportant les sons que l'enfant est capable de réaliser plus un nouveau son cible.
4. Arriver à un maximum de productions correctes à chaque séance. L'idéal est d'arriver à 50 bonnes productions en une séance.
5. Avoir des directives claires et précises pour le placement et le mouvement à réaliser des organes phonateurs et pour la direction du flux d'air phonatoire.

5 - 2 - 1 - Les techniques

Elles sont basées sur la mise en place des phonèmes comme pour une rééducation des troubles de l'articulation.

5 - 2 - 1 - 1 - Le « H » aspiré [h]

Le traitement des erreurs compensatoires devrait toujours commencer par la mise en place du [h] car il permet de travailler sur l'élimination du coup de glotte. Le feedback sera donné par l'indice tactile du souffle sur la paume ouverte de la main de l'enfant. Cette fricative ne peut être réalisée qu'avec la glotte largement ouverte et une fois installée elle permettra la mise en place de toutes les autres voyelles sans coup de glotte.

Le jeu pourra être de faire tomber l'orthophoniste sous la puissance du souffle de l'enfant. Une fois que la production du [h] sera satisfaisante l'orthophoniste pourra se laisser tomber par terre afin de prouver à l'enfant que son souffle était de la puissance désirée.

Une autre façon d'expliquer la consigne sera de nettoyer une paire de lunettes avec la buée produite par le souffle du jeune patient.

L'étape suivante est la production du [h] suivi des voyelles. C'est à partir de là que l'on pourra construire un corpus de mots correctement produits avec l'introduction de petits mots à une syllabe d'une ou deux voyelle(s). Il sera naturellement important de faire diminuer l'intensité du [h] pour essayer de tendre

On pourra utiliser de petites interjections comme « aïe, ouille, ohé, ého, holala... ». Les enfants aiment aussi beaucoup imiter les cris d'animaux : une chouette ou un loup peuvent être pris comme prétexte de crier « houhouhou ! ».

Si elles posent problèmes, nous l'avons déjà vu, elles peuvent être travaillées avec le [h]. Le [m] peut aussi permettre d'éviter le coup de glotte. Le plus souvent le contrôle auditif combiné au modèle visuel et/ou à l'explicitation du placement des lèvres est suffisant à faire émerger les voyelles.

La production des phonèmes sourds est en générale plus facile que les phonèmes sonores puisque la pression est plus élevée dans l'appareil phonatoire lors de la production des derniers. De plus, la production d'un phonème sourd permet à l'enfant de se concentrer sur l'air rejeté et est donc physiologiquement éloignée du coup de glotte (comme pour le [h]). C'est pourquoi le [p] sera proposé avant le [b].

Pour la production orale du mot « pomme », le sujet peut procéder de la manière suivante sachant qu'il passera d'une ligne à l'autre seulement si la ligne est réalisée correctement 5 fois de suite:

- 64

Le son suivant est le [b] bilabial et oral. L'enfant peut s'appuyer sur le [p] qui est bilabial et sourd ou sur le [m] qui est bilabial et nasal (donc sonore).

L'orthophoniste demande à l'enfant de dire un mot commençant par le phonème [m], par exemple « ma » et lui bouche les narines afin de faire passer l'air par la bouche. Dès que l'enfant aura été capable de produire un « ma » transformé en « ba », le but sera de faire en sorte qu'il soit conscient du bruit qu'il produit sans pour autant y associer le coup de glotte habituel. Ceci pourra être réalisé en répétition du phonème « ba » et en alternant la fermeture et l'ouverture des narines.

La phase suivante est de lui faire dire « ba » sans lui fermer le nez. On commencera en lui fermant les narines et on les lâchera sur un « ba » de temps en temps, puis de plus en plus longtemps.

Si l'enfant a vraiment des difficultés à réaliser le [b] en position initiale, il faut essayer en position médiane ou finale.

5 - 2 - 1 - 4 - Les occlusives dentales ou alvéodentales [t, d]

La méthode sera la même que celle qui a été décrite pour la mise en place du [p, b]. Pour le [t], l'enfant dira un [h] et devra tapoter les alvéoles dentaires avec la langue, ce qui résultera en un [hatahtah] murmuré. Au bout de cinq essais réussis, on pourra demandé à l'enfant d'ajouter de la voix sur la dernière voyelle et progressivement sur toute la séquence produite.

Pour l'installation du [d], le sujet devra produire un [n] le plus longtemps possible et le thérapeute lui bouchera les narines. L'enfant aura pour instructions d'abaisser la langue au moment où l'orthophoniste lui bouchera le nez. Le [n] se transformera en [d].

5 - 2 - 1 - 5 - Les occlusives vélaires [k, g]

Ce sont des phonèmes difficiles à mettre en place car leur point d'articulation est très en arrière et donc compliqué à expliquer. L'idéal est de faire émerger d'abord le [ŋ] de « parking ». Pour cela, trois possibilités sont proposées.

La partie dorsale de la langue doit entrer en contact avec le voile et non avec

la paroi pharyngée postérieure. C'est pourquoi la voyelle la plus pratique à utiliser est le [i] même si c'est la voyelle qui a le lieu d'articulation le plus antérieur. En effet, le dos de la langue durant la phonation du [i] est en regard de l'arrière du palais, donc assez éloigné de la paroi pharyngée postérieure, ce qui n'est pas le cas pour le [u] (de « loup »). La production cible sera donc [ɪ̞]. L'enfant devra produire un [i] puis relevé légèrement le dos de la langue pour atteindre le point d'occlusion situé entre l'arrière du palais et l'arrière du voile. Si les explications ne marchent pas, on passera à la deuxième technique qui consiste à mimer une déglutition avec la tête en arrière. Par ce geste, le sujet produit souvent un « gloup » qui pourra l'aider à trouver le point d'articulation. La dernière stratégie est de faire prononcer un [n] à l'enfant et de lui abaisser l'apex (pointe de la langue) avec un abaisse-langue. Ce mouvement aura pour conséquence de faire se relever le dos de la langue et fera se transformer le [n] en [ɲ].

Une fois que le [ɲ] est mis en place on pourra passer à l'installation du [g] qui a le même point d'articulation mais qui est oral. On utilisera toujours la même technique d'obturation nasale qui transformera donc le [ɲ] en [g] avec la même voyelle que précédemment, le [i]. La production devra être [ɪ̞] et le thérapeute bouchera les narines au moment de la production du [ɲ]. A cet instant, le sujet devra produire le [i] et [ɪ̞] sera transformé en [ɪ̞gi]. Quand le sujet aura réussi plusieurs fois, on pourra lui demander de reproduire, aussitôt après, le [gi] comme ceci : [ɪ̞gi-gi]. Lorsque le [g] est réussi on peut passer au [k].

Pour cela, on demandera au patient de faire le [k] à partir du [g] en lui faisant réalisé le son le plus « silencieusement » possible, en murmurant. Puis on lui demandera d'appuyer sur le point d'articulation afin de rendre le [k] plus clair.

5 - 2 - 1 - 6 - Les constrictives labiodentales [f, v]

Pour les constrictives, il est préférable de commencer par ces deux phonèmes car ils sont antérieurs et donc bien visibles. La plupart du temps ces consonnes sont remplacées par le souffle rauque. La description du point d'articulation de ces deux phonèmes est simple : il faut venir déposer délicatement les dents du maxillaire sur la lèvre inférieure. Attention à ne pas dire « mords toi la lèvre du bas », l'enfant doit

bien avoir compris que le contact doit être le plus léger possible.

Les premières productions devront être réalisées les narines bouchées, la lèvre et les dents dans la position décrite ci-dessus et l'enfant devra produire un long [hhhh]. Lorsque le phonème aura été réalisé 5 fois de suite correctement, l'orthophoniste fera recommencer le son les narines fermées, lâchera le nez pendant une seconde et le refermera. Une fois cette séquence réussie 5 fois de suite, le thérapeute allongera la séquence à cinq secondes avec les narines ouvertes sans les refermer. L'enfant devra encore répéter cette séquence 5 fois de suite correctement. Pour finir, le [f] devra être produit directement avec les narines ouvertes mais avec les doigts du thérapeute en position sur le nez. Au bout de deux secondes de [ffff] il bouchera les narines de l'enfant pour vérifier si le courant d'air était complètement oral. Au bout de cinq réussites consécutives, l'ajout des voyelles pourra commencer avec une accentuation sur le [ffff] initial. L'étape suivante sera de placer le [f] en position médiane dans le mot et en position finale.

Pour l'installation du [v] il sera simplement demandé à l'enfant de produire une vibration laryngée et si cela pose problème, on reprendra les différentes étapes du [f].

5 - 2 - 1 - 7 - Les constrictives alvéolaires [s, z]

Le positionnement du [t] peut être facilitateur. L'enfant devra tenir un [t] les dents serrées et décollés l'apex des alvéoles ce qui donnera un [s]. Si nécessaire on pourra utiliser l'occlusion des narines comme il a été décrit pour le [f, v].

Pour le [z] on demandera de produire une vibration laryngée.

5 - 2 - 1 - 8 - Les constrictives postalvéolaires [ʃ, ʒ]

On utilisera le point d'articulation du [s] et on demandera à l'enfant de reculer encore la langue au milieu de la bouche en la laissant collée au palais. L'enfant passera du [s] au [ʃ] en tenant un grand [hhh]. Dans cet exercice on peut aussi utiliser la fermeture des narines.

Pour la production du [ʒ], on fera produire un [ʃ] par le patient et on lui demandera d'émettre une vibration laryngée.

5 - 2 - 2 - Du son au langage

Après avoir installé de façon isolée tous les phonèmes qui posaient problèmes, Mme Golding-Kushner prodigue le passage aux mots, combinaisons de mots, phrases et conversations. Elle fait passer les enfants d'une étape à l'autre uniquement lorsque 90% des productions sont correctes.

5 - 2 - 2 - 1 - Les moyens

Karen Golding-Kushner s'appuie sur le fait qu'un comportement est réitéré si l'enfant reçoit une réponse (ce que nous avons déjà expliqué précédemment). Pour elle, il est donc nécessaire d'utiliser un système de récompenses programmées : d'une récompense à chaque bonne production jusqu'à une récompense toutes les cinq bonnes productions selon le niveau auquel est arrivé l'enfant. En effet, il est important que la récompense soit rapidement donnée après la réussite pour qu'elle soit efficace.

Les récompenses ne doivent naturellement pas être des bonbons et autres sucreries. On peut en imaginer toutes sortes suivant l'âge des enfants. Faire avancer un jeton sur un plateau afin d'atteindre un but, ajouter un cube sur une tour de cubes, écouter une petite musique (jingle ou autre), ...

Dans certains cas, lorsque les comportements sont difficiles à gérer, elle propose même de faire diminuer la séance de X minute(s) à chaque bonne production. Elle part du principe qu'il vaut mieux une séance plus courte mais riche en travail plutôt qu'une séance réglementaire sans résultats.

5 - 2 - 2 - 2 - Le matériel

Le matériel clinique n'est pas très cher : un miroir assez grand pour que l'enfant et l'orthophoniste puissent se voir ensemble, des pince-nez, un petit miroir pour les fuites nasales, des petites balles de cotons, des pailles et un appareil enregistreur type radiocassette.

Le matériel orthophonique classique suffira : cartes, images, listes de mots, jeu de l'oie et autre, et naturellement les CD-Rom qui sont en pleine expansion.

5 - 2 - 2 - 3 - Les procédés

Pour les enfants qui sont au stade du mot, différents jeux peuvent être utilisés :

- Le memory, l'enfant nommera le mot représenté sur l'image
- La bataille, l'enfant nommera la couleur et le nom de la carte qu'il gagne
- Remplir son cahier d'orthophonie avec des images qu'il aura bien nommées
- Les paires minimales (pain-bain) avec les images qui correspondent sont aussi un bon travail pour bien différencier les phonèmes produits : ici [p] ou [b] et non un coup de glotte afin de recevoir la bonne carte.
- Les jeux de plateaux type jeu de l'oie, l'enfant devra répéter le nombre de fois indiqué sur le dé un mot avec le(s) phonème(s) cible(s) avant de pouvoir avancer son pion.

Pour les enfants qui sont au stade de la phrase :

- Le jeu de « sept familles » permet à l'enfant de répéter des phrases types comme « Dans la famille X je voudrais le fils ».
- La description d'image afin de la faire deviner au milieu d'autres images.
- Utiliser des listes de mots avec lesquels les enfants devront réaliser de petites phrases.
- Le jeu du « Qui est-ce ? » oblige aussi l'enfant à former de petites phrases pour demander les indices afin de trouver le personnage mystère.

Pour les enfants qui sont au stade de la conversation :

- L'enfant peut lire un texte à voix haute, ce qui permettra déjà de faire attention à sa prononciation sur plusieurs phrases consécutives, puis il aura à répondre aux questions de l'orthophoniste.
- Si l'enfant ne sait pas lire, l'orthophoniste lira le texte à sa place et lui posera des questions.
- On peut lui demander de raconter ses vacances, le dernier film qu'il a vu, le dernier livre qu'il a lu, ou tout autre événement.

5 - 2 - 3 - Remarques

Il paraît difficile d'appliquer les techniques d'installation des phonèmes correctes chez des enfants de moins de 5 ans. En effet, si les troubles d'articulation ne sont pris en charge qu'à partir de 5 ans, c'est en partie parce que les enfants n'ont pas la maturité suffisante pour réaliser des praxies buccofaciales sur commande. Ces techniques sont certainement efficaces pour des sujets plus âgés, mais elles ne paraissent pas appropriées pour une prise en charge précoce.

De plus, on peut se demander si ces activités ne sont pas trop rébarbatives.

CONCLUSION

CONCLUSION

Comme nous avons pu le constater dans la première partie, les troubles présentés par les enfants atteints du syndrome de microdélétion 22q11 sont nombreux et, pour certains, lourds. En revanche, les plus importants comme les pathologies cardiaques sont, dans la plupart des cas, résolus au cours de la première année de vie et ne présentent donc pas un réel frein à la prise en charge précoce.

Quant à la question des besoins évoquée dans la seconde partie, elle ne se pose plus. En effet, au besoin initial, la rééducation du trouble de la phonation, se sont ajoutées les rééducations des problèmes d'alimentation durant la petite enfance, des troubles de la parole et du langage et des troubles du langage écrit.

Les chapitres trois et quatre ont dévoilé un trop grand nombre d'enfants ne bénéficiant pas de thérapies et ce pour deux raisons. La première est due à une motivation insuffisante des familles et la seconde résulte d'un manque d'information des parents comme des thérapeutes.

En contactant les équipes de Paris et du New Jersey, je me suis aperçu qu'il existait des rééducations plus adaptées aux besoins des enfants microdélétés et plus systématisées. Ces thérapeutes ayant plus d'expérience, sont plus à même d'informer et de motiver les familles. De plus, leurs connaissances du syndrome leur permettent de proposer des exercices et des prises en charges plus spécifiques.

Toutefois, les deux écoles ne préconisent pas les mêmes soins. Si les thérapeutes américains optent pour la pharyngoplastie, les Français, en revanche, préfèrent garder cette intervention pour les cas les plus lourds en s'appuyant sur une rééducation orthophonique réitérative.

Afin de résoudre le problème dans sa globalité, il serait intéressant à présent de compléter ce travail à l'aide de plusieurs recherches. Dans un premier temps, une comparaison des résultats qualitatifs et quantitatifs des prises en charge américaines et françaises permettrait d'avoir un point de vue plus objectif sur la nécessité ou non de la pharyngoplastie pour la rééducation de la rhinolalie et la prévention des

troubles du langage.

Dans un second temps, il serait certainement intéressant de soulever le problème de la systématisation de la prise en charge. Une étude sur la création d'un réseau de communication autour de ce syndrome pourrait être pertinent. En effet, des cardiologues, des ORL, des orthophonistes, des psychomotriciens, des psychologues bien formés quant au suivi des enfants microdélétés, permettraient de réaliser un travail en interaction. Ce qui présenterait deux avantages : une meilleure information des parents et donc une plus grande motivation pour les différentes rééducations, et avec le temps, une systématisation des prises en charge.

REPERES BIBLIOGRAPHIQUES

REPERES BIBLIOGRAPHIQUES

OUVRAGES

BRIN, F., COURRIER, C., LEDERLE, E., MASY, V., *Dictionnaire d'Orthophonie* Isbergues, L'ortho-édition, 1997

GOLDING-KUSHNER, K., *Therapy techniques for cleft palate speech and related disorders*,
Canada , Singular Thomson Learning, 2001

GORLIN, R., COHEN M., LEVIN, L., *Syndromes of the head and the neck*,
New York, Oxford University Press, 1990, 740-742

TEWFIK, T., DER KALOUSTIAN, V., *Congenital anomalies of the hear, nose, and throat*,
New York, Oxford University Press, 1997, 523-524

PERIODIQUES

DENNI-KRICHEL, N., ALEMBIK, Y., V^{ème} journée nationale de l'association
génération 22, *L'orthophoniste*, 2002, 224, 15-17

ELIEZ, S., REISS, A., Psychiatric disorders and behavioral problems in children
with velocardiofacial syndrome : usefulness as phenotypic indicators of
schizophrenia risk, *Biological psychiatry*, 2002, 51, 312-318

FORD, L., otolaryngological manifestations of velocardiofacial syndrome : a
retrospective review of 35 patients, *Laryngoscope*, 2000, 110, 362-367

SOLOT, C., KNIGHTLY, C., HANDLER, S., Communication disorders in the
22q11.2 microdeletion syndrome, *Journal of communication disorders*, 2000, 33,
187-204

SEMINAIRES

KACHANER, J., MUNNICH, A., Dirs, *Gènes, syndromes, séquences et tout ça...*,
Université René Descartes-Paris V, 30 et 31 mars 2000

MANDEL, J.L., Dir, *Réunion annuel de l'association génération 22*, Lycée
Montalembert-Courbevoie, Décembre 2002

SITES VISITES

www.vcfsef.org, VCFS Educational Foundation, (Syracuse - USA)

www.generation22.asso.fr, Associations des personnes atteintes d'une microdélétion 22q11, (Strasbourg - France)

www.cbil.upenn.edu/VCFS/22qandyou, 22q and you (Philadelphie - USA)

www.connect22.ch, association de parents suisse, (Genève - Suisse)

ANNEXES

ANNEXE 1

LISTE DES MANIFESTATIONS RENCONTREES CHEZ LES ENFANTS MICRODELETES 22Q11 (www.vcfsef.org)

Crâne, face et cavité buccale

- 1 - Fente palatine ouverte ou sous-muqueuse
- 2 - Rétrognathie (mâchoire inférieure en retrait)
- 3 - Platybasie (base du crâne plate)
- 4 - Asymétrie de la face lors des pleurs chez le nourrisson
- 5 - Asymétrie structurelle de la face
- 6 - Asymétrie fonctionnelle de la face
- 7 - Face allongée (développement vertical excessif de l'os maxillaire)
- 8 - Profil droit
- 9 - Absence congénitale d'une ou plusieurs dents
- 10 - Petites dents
- 11 - Hypoplasie de l'émail (dentition primaire)
- 12 - Faciès hypotonique et flasque
- 13 - Commissures labiales tournées vers le bas
- 14 - Fente labiale
- 15 - Microcéphalie
- 16 - Petite fosse crânienne postérieure

Yeux

- 17 - Vaisseaux rétiens tortueux
- 18 - Congestion de la paupière inférieure
- 19 - Strabisme
- 20 - Fissures palpébrales étroites
- 21 - Embryotoxon postérieur
- 22 - Petit disque optique
- 23 - Innervation cornéenne proéminente
- 24 - Cataracte
- 25 - Nodule de l'iris
- 26 - Colobome de l'iris (rare)
- 27 - Colobome de la rétine (rare)
- 28 - Petits yeux
- 29 - Léger hypertélisme
- 30 - Légère dystopie verticale
- 31 - Congestion de la paupière supérieure

Oreilles

- 32 - Repli excessif de l'hélix
- 33 - Lobules attachés
- 34 - Oreilles protubérantes en coupes
- 35 - Petites oreilles

- 36 - Légère asymétrie des oreilles
- 37 - Otites moyennes fréquentes
- 38 - Légère surdité de conduction
- 39 - Surdité de perception (souvent unilatérale)
- 40 - Sinus, fistules auriculaires (rare)
- 41 - Canal auditif externe étroit

Nez

- 42 - Base du nez proéminente
- 43 - Pointe du nez en forme de bulbe
- 44 - Pointe du nez bifide
- 45 - Ailes du nez pincées, narines étroites
- 46 - Passage nasal étroit

Cœur et vaisseaux thoraciques

- 47 - Communication interventriculaire
- 48 - Communication interauriculaire
- 49 - Atrésie ou sténose pulmonaire
- 50 - Tétralogie de Fallot
- 51 - Dextroposition de l'aorte
- 52 - Truncus arteriosus ou tronc artériel commun
- 53 - Non-fermeture du canal artériel
- 54 - Coarctation distale de l'aorte
- 55 - Coarctation proximale de l'aorte
- 56 - Anomalies de la valve aortique
- 57 - Artères sous-claviaires aberrantes
- 58 - Anneau vasculaire
- 59 - Origine anormale des artères carotides
- 60 - Transposition des gros vaisseaux
- 61 - Atrésie tricuspideenne

Vaisseaux

- 62 - Déplacement médial des artères carotides internes
- 63 - Artères carotides tortueuses
- 64 - Anomalies des veines jugulaires
- 65 - Absence de l'artère carotide interne (unilatérale)
- 66 - Absence de l'artère vertébrale (unilatérale)
- 67 - Bifurcation basse des artères carotides communes
- 68 - Artères vertébrales tortueuses
- 69 - Phénomène de Reynaud
- 70 - Veines de petits calibres
- 71 - Anomalies du cercle de Willis

Systèmes nerveux central et périphérique

- 72 - Kystes périventriculaires (surtout au niveau des cornes antérieures)
- 73 - Petit vermis cérébelleux

- 74 - Hypoplasie/dysgénésie cérébelleuse
- 75 - Hyperintensités de la matière blanche
- 76 - Hypotonie généralisée
- 77 - Ataxie cérébelleuses
- 78 - Crises épileptiques
- 79 - Accidents vasculaires cérébraux
- 80 - Spina bifida/myéloméningocèle
- 81 - Léger retard du développement
- 82 - Elargissement de la scissure Sylvienne

Pharynx, larynx et voies respiratoires

- 83 - Obstruction respiratoire dans l'enfance
- 84 - Amygdales palatines absentes ou petites
- 85 - Membrane laryngée (commissure antérieure)
- 86 - Pharynx large
- 87 - Laryngomalacie
- 88 - Hyperplasie aryénoïdienne
- 89 - Hypotonie pharyngée
- 90 - Mouvement asymétrique du pharynx
- 91 - Hypotrophie de la musculature pharyngée
- 92 - Parésie unilatérale d'une corde vocale
- 93 - Hypersensibilité des voies respiratoires
- 94 - Asthme
- 95 - Reins hypoplasiques/aplasiques
- 96 - Reins polykystiques
- 97 - Hernies inguinales
- 98 - Hernies ombilicales
- 99 - Malrotation du tube digestif
- 100 - Diastase rectale
- 101 - Hernie diaphragmatique
- 102 - Maladie de Hirschprung avec mégacolon (rare)

Membres

- 103 - Mains et pieds de petites tailles
- 104 - Doigts s'affinant à leur extrémité
- 105 - Ongles courts
- 106 - Peau squameuse et rouge sur les mains et les pieds
- 107 - Morphées
- 108 - Contractures
- 109 - Pouce à trois phalanges
- 110 - Polydactylie proximale et distale (rare)
- 111 - Syndactylie des tissus mous

Problèmes durant l'enfance

- 112 - Difficultés lors de l'alimentation, retard de croissance
- 113 - Rejet nasal
- 114 - Reflux gastro-oesophagien

- 115 - Irritabilité
- 116 - Constipation chronique (sans maladie de Hirschprung)

Système génito-urinaire

- 117 - Hypospadias
- 118 - Cryptorchidie
- 119 - Reflux vésico-urétéral

Parole et langage

- 120 - Vois hypernasale
- 121 - Problème d'articulation (coups de glotte)
- 122 - Trouble du langage (souvent léger retard)
- 123 - Insuffisance vélo-pharyngée (souvent sévère)
- 124 - Voix de fausset
- 125 - Vois rauque

Cognition et apprentissage

- 126 - Troubles des apprentissages (mathématiques, compréhension lors de la lecture)
- 127 - Pensée concrète, difficultés d'abstraction
- 128 - Diminution du QI lors de la période scolaire
- 129 - Intellect à la limite de la norme
- 130 - Retard mental
- 131 - Trouble déficitaire de l'attention/hyperactivité

Autres anomalies

- 132 - Désaturation en oxygène sans apnée
- 133 - Thrombocytopénie, maladie de Bernard-Soulier
- 134 - Arthrite Juvenile Chronique
- 135 - Régulation de la température corporelle perturbée

Psychiatrie/Psychologie

- 136 - Trouble affectif bipolaire
- 137 - Maladie maniaco-dépressive et psychose
- 138 - Trouble de l'humeur non-spécifié à cycles rapides ou ultrarapides
- 139 - Trouble de l'humeur
- 140 - Dépression
- 141 - Hypomanie
- 142 - Trouble schizo-affectif
- 143 - Schizophrénie
- 144 - Impulsivité
- 145 - Emoussement des affects
- 146 - Dysthymie
- 147 - Cyclothymie
- 148 - Inhibition sociale
- 149 - Trouble obsessionnel-compulsif

- 150 - Trouble anxieux généralisé
- 151 - Phobies
- 152 - Réactions de sursaut

Immunologie

- 153 - Fréquentes infections des voies respiratoires hautes
- 154 - Fréquentes infections des voies respiratoires basses (pneumonie, bronchites)
- 155 - Diminution du nombre de lymphocytes T
- 156 - Diminution de l'hormone thymique

Endocrinologie

- 157 - Hypocalcémie
- 158 - Hypoparathyroïdisme
- 159 - Hypothyroïdisme
- 160 - Croissance légèrement insuffisante
- 161 - Absence ou hypoplasie du thymus
- 162 - Petite hypophyse (rare)

Système musculo-squelettique

- 163 - Scoliose
- 164 - Spina bifida occulta
- 165 - Hémivertèbres
- 166 - Vertèbres en papillon
- 167 - Vertèbres fusionnées (souvent cervicales)
- 168 - Ostéopénie
- 169 - Anomalie de Sprengel, déformation de l'omoplate
- 170 - Pied bot varus équin
- 171 - Hypotrophie de la musculature squelettique
- 172 - Dislocations articulaires
- 173 - Douleurs chroniques dans les jambes
- 174 - Pieds plats
- 175 - Hyperlaxité articulaire
- 176 - Fusion costale
- 177 - Côtes surnuméraires
- 178 - Moelle épinière fixée
- 179 - Syringomyélie

Peau et téguments

- 180 - Chevelure abondante
- 181 - Peau fine (veines facilement visibles)

Séquences secondaires et associations

- 182 - Séquence de Pierre Robin
- 183 - Séquence de Potter
- 184 - Holoprosencéphalie (un cas unique)

ANNEXE 2

Tableau synoptique sur le développement du langage et les développements psychomoteur, psycho affectif et intellectuel de l'enfant (Dictionnaire d'Orthophonie)

TABLEAU SYNOPTIQUE SUR LE DÉVELOPPEMENT DU LANGAGE ET LES DÉVELOPPEMENTS PSYCHOMOTEUR, PSYCHO AFFECTIF ET INTELLECTUEL DE L'ENFANT

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
de la naissance à 1 mois	de la naissance à 1 mois - réagit à la voix - compréhension indifférenciée, mais sensibilité à des indices prosodiques et rythmiques - discrimination catégorielle des contrastes de la parole - discrimination et préférence pour la langue maternelle et pour la voix de la mère de 2 à 3 mois - réagit à la présence, à la porte qu'on ouvre, aux préparatifs du biberon - capacités de catégorisation des sons en dépit des variations d'intonation	de la naissance à 1 mois: (selon les auteurs) jasis vagissements lallations roucoulements - cris, pleurs - sons végétatifs indiquant le confort ou l'inconfort de 2 à 3 mois : début des vocalisations et vocalisations réponses - imite les mimiques avec ouverture et fermeture de la bouche, tire la langue - sourire intentionnel réponse (entre 2 et 5 mois)	à la naissance: - activité essentielle: sommeil + réflexes archaïques à 1 mois - fait des mouvements de répétition - maintien du grasping réflexe - suit des yeux sur 90° un gros objet placé près de lui à 2 mois - tient sur ses avant-bras quand il est à plat ventre - grasping réflexe se fait plus discret, commence à jouer avec ses mains - suit des yeux sur 180° un gros objet placé près de lui à 3 mois - redresse sa tête quand il est à plat ventre et la maintient quand il est assis - tourne la tête pour suivre l'objet des yeux, mais ne peut encore l'attraper - secoue un hochet involontairement - succion du pouce a perfectionné ses premiers réflexes, mais ne fait pas encore de gestes volontaires, intentionnels.	- traumatisme de la naissance - état indifférencié - relation symbiotique à la mère organisée autour de la fonction alimentaire - expression de la satisfaction libidinale autour de la sphère orale S. Freud stade oral: narcissisme primaire R. Spitz stade non objectal H. Wallon stade impulsif pur D.W. Winnicott état de non intégration primaire, phase de dépendance absolue	STADE SENSORI-MOTEUR (0-24 mois) 1er sous-stade=SS (de la naissance à 1 mois) - exercices réflexes - assimilation et accommodation sont confondues 2ème SS (1-4 mois) - 1ères habitudes acquises - assimilation et accommodation se dissocient - diversification de l'activité réflexe en processus d'imitation (réactions circulaires primaires) durant ces 2 SS: - aucune conduite relative aux objets: coordination des schèmes visuels et auditifs - espaces sensoriels hétérogènes non coordonnés - causalité: sentiment d'efficacité, prise de contact entre milieu interne et milieu externe - temps propre, durée, séries

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
de 3 à 6 mois	de 3 à 4 mois - réactions aux différentes intonations de la voix maternelle - garde du côté d'où vient la voix de 4 à 5 mois - cesse de pleurer quand on lui parle - début des épisodes d'attention conjointe - reconnaissance d'une syllabe dans des énoncés différents de 5 à 6 mois - commence à comprendre les intonations d'approbation et de désapprobation - commence à réagir à son nom et au « non » - semble reconnaître les mots « papa, maman » - catégorisation des voyelles selon la langue maternelle	de 3 à 4 mois - premiers rires et petits cris de joie - premiers « areu » avec sons glottaux de 4 à 5 mois: gazouillis - sons vocaliques - début du contrôle de la phonation - renvoi des vocalisations du père ou de la mère - mise en place au niveau de la communication des procédures référentielles et prédictives de 5 à 6 mois: vocalisations de plus en plus maîtrisées - jeux de variations et d'imitation d'intonations - rit franchement aux éclats - commence à répondre à son nom par des vocalisations	à 4 mois - peut rouler du dos sur le côté - tient sa tête et la tourne pour regarder la personne qui l'appelle - capacités visuelles proches de celles de l'adulte (voit les petits détails) - tend les bras vers les objets avec tentatives de préhension - s'amuse avec son hochet mais le perd souvent à 5 mois - tient assis avec soutien, ce qui change totalement sa vision du monde - apparition de la préhension volontaire (elle est palmaire et globale) - l'objet saisi est porté à la bouche à 6 mois - maintenu debout, saute et s'accroupit sur ses jambes - peut rouler du ventre sur le dos, commence à ramper - passage à l'alimentation solide (mange à la cuiller) - préhension volontaire globale bien acquise avec début d'opposition du pouce - peut tenir 2 cubes dans ses mains, mais ne les cherche pas s'ils disparaissent début d'utilisation des objets et plus seulement du corps	S. Freud - stade sadique-oral: début de la morsure R. Spitz - stade préobjectal ou Précurseur de l'Objet - 1er organisateur: sourire réponse D. W. Winnicott - phase de dépendance relative H. Wallon - début du stade de la symbiose affective (vers 6 mois)	3ème SS (4 à 8-9 mois) - adaptations sensori-motrices intentionnelles - différenciation plus nette d'assimilation et accommodation mais l'assimilation l'emporte sur l'accommodation - processus de répétition avec début d'intentionnalité - passage des processus circulaires primaires aux processus circulaires secondaires

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
De 6 à 9 mois	de 6 à 7 mois - regarde attentivement une personne qui parle - possibilité d'établir des correspondances entre des voyelles et des mouvements de bouche de 7 à 8 mois - réagit bien au « non » - donne un objet sur demande verbale de 8 à 9 mois - comprend « non, bravo, au-revoir » - détection des frontières de syntagmes	de 6 à 7 mois: babillage canonique (productions répétitives avec alternance de consonnes et de voyelles) - vocalise face à son image dans le miroir ou face aux jouets de 7 à 8 mois : - poursuite du babillage canonique - chantonne - rire adapté à la situation de 8 à 9 mois: babillage (avec séquences variées de syllabes) - imitation de sons produits par l'entourage: les voyelles produites tendent vers celles de la langue maternelle - contours intonatoires influencés par la langue maternelle	à 7 mois - tient assis sans soutien, mais tombe si se penche - couché, saisit ses pieds et touche ses orteils - peut rouler du dos sur le ventre - préhension en pince inférieure (entre le pouce et le petit doigt); saisit les objets qu'il transfère d'une main dans l'autre - acquisition du relâchement volontaire de l'objet (encore global et imprécis) à 8 mois - tient bien assis tout seul - roule bien sur lui-même dans les deux sens - à plat ventre, peut soulever son corps pour se tenir sur les pieds et les mains - cherche un objet hors de sa vue, expérimente la situation d'absence, de disparition de l'objet - l'index commence à jouer un rôle plus précis - joue à jeter les objets par terre à 9 mois - commence à ramper - se met debout (en se tenant aux meubles) et retombe, ce qui change à nouveau sa vision du monde	Stade objectal: mère perçue comme un objet total S. Freud - stade oral (sadique-oral) R. Spitz - stade de l'établissement de l'objet libidinal - 2ème organisateur: angoisse du 8ème mois J.M. Lacan - début du stade du miroir	pendant ce 3ème SS (4 à 8-9 mois) - début de permanence de l'objet prolongeant les mouvements d'accommodation - espace: coordination des groupes sensoriels - causalité magico-phénoméniste, liée à l'efficacité du désir ou de l'effort; la causalité est le résultat de l'action propre - séries temporelles subjectives (avant-après) relatives à l'action propre

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
			- s'assied seul - préhension en pince fine supérieure (entre pouce et index), touche avec son index - tire sur une ficelle pour attirer vers lui l'objet - apprend à tendre l'objet qu'on lui demande - récupère un objet qui est tombé devant lui		
De 9 à 12 mois	de 9 à 10 mois - début de la compréhension des mots familiers en contexte (noms de personnes, de jouets, de vêtements) de 10 à 11 mois - reconnaissance de mots connus en dehors du contexte - détection des frontières des mots - réorganisation des catégories perceptives en fonction de la structure phonologique de la langue maternelle de 11 à 12 mois - compréhension d'une trentaine de mots en contexte - apprentissage de mots en association à des référents	de 9 à 10 mois - fait non avec la tête - commence à faire les gestes de "au-revoir, coucou, bravo" - contours intonatoires influencés par la langue maternelle: les babillages des enfants de différentes communautés linguistiques peuvent être discriminés de 10 à 11 mois - babillage varié en séquences longues et intonées - sélection d'un répertoire de consonnes et syllabes adaptées à la langue maternelle de 11 à 12 mois: apparition des premiers mots - présence de formes de production stables en relation avec des situations	à 10 mois - marche à 4 pattes - se met debout, fait quelques pas et tombe - boit seul à la timbale - préhension en pince supérieure plus fine - a le sens du contenu et du contenant à 11 mois - marche seul en se tenant aux meubles ou s'il est tenu par les 2 mains - gestes de pointage avec l'index - explore les trous et aime emboîter; devient conscient du dedans/dehors et haut/bas - peut envoyer la balle à 12 mois - marche tenu par une seule main - debout se baisse pour ramasser un objet - acquiert le relâchement fin et précis, aime jeter les objets un à un - aime introduire et retirer d'une boîte; peut encastrer les premières formes simples - se reconnaît dans le miroir	S. Freud - stade oral et sadique oral R. Spitz - 3ème organisateur: acquisition du "non" (l'enfant comprend le mot ou le geste de l'interdiction) D. W Winnicott - stade de l'inquiétude - position dépressive J.M. Lacan - stade du miroir H. Wallon début du stade sensitivo-moteur (ou sensori-moteur) vers la fin de la première année Le stade oral s'achève avec le sevrage à la fin de la 1ère année	4ème SS (8-9 à 11-12 mois) - coordination des schèmes secondaires et application aux situations nouvelles (peut enlever ou contourner un obstacle) - les processus d'assimilation d'accommodation s'équilibrent pendant ce 4ème SS - recherche active de l'objet paru sans tenir compte de déplacements visibles - espace: opérations réversibles passage aux groupes objectifs acquisition de la grandeur constante des solides, de la perspective et de la profondeur - extériorisation et objectivation de la causalité - temps: début d'objectivation

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
De 12 à 18 mois	- compréhension de 100 à 150 mots - compréhension de courtes phrases en situation - répond à des consignes verbales simples comme « viens, dis bonjour »	vers 16 mois - de plus en plus de productions stables en relation avec des situations - production de 50 mots (sur-tout des noms) - persévérance de formes de babillage avec intonation de phrases - premières ébauches de mot-phrase (holophrase) - premières juxtapositions de 2 mots - styles d'entrée différents dans le langage selon les enfants	vers 15 mois - marche seul, monte l'escalier à 4 pattes - se met à genoux, debout, sans aide mais tombe encore souvent - aime jeter, envoyer, pousser - sait faire une tour de 2 cubes - perfectionnement du relâchement fin et précis (peut mettre des perles dans le goulot d'une bouteille) - sait tenir une cuiller et tourner les pages d'un livre - peut reproduire un trait fait par l'adulte vers 18 mois - monte et descend l'escalier quand on lui tient la main - s'accroupit pour ramasser - court (bras et jambes écartés) mais tombe souvent - peut tirer un objet derrière lui en marchant et pousser un ballon du pied sans tomber - explore la maison - sait faire une tour de 3 cubes - se sert de sa cuiller et boit seul, débouche, rebouche - fait des gribouillis en graphisme.	S. Freud - stade anal: phase sadique-anale avec l'auto-érotisme anal - apparition de la zone érogène ano-rectale - matière fécale=objet d'échange et d'expression symbolique J.M. Lacan - stade du miroir - accès au symbolisme H. Wallon - début du stade projectif: passage de l'action pure aux premières représentations de la pensée	5ème SS (11-12 à 18 mois) - découverte de moyens nouveaux par l'expérimentation active - l'accommodation l'emport sur l'assimilation - réactions circulaires tertiaires (faire pour voir): effort pour saisir les nouveautés en elle-mêmes durant cette période: - tient compte des déplacements successifs de l'objet et recherche dans la position résultant du dernier déplacement - espace: groupes objectifs; l'espace devient un cadre englobant le sujet et l'objet - causalité: objectivation réelle - temps: séries objectives; le temps devient le cadre englobant le sujet et l'objet

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
De 18 à 24 mois	- compréhension de plus de 200 mots - montre du doigt de nombreux objets puis peut désigner sur des images des objets, animaux ou vêtements - commence à distinguer des catégories de mots - obéit à des consignes à 1 ou 2 éléments sans gestes d'accompagnement - compréhension de relations puis de l'ordre syntaxique des mots dans le contexte - la sémantique et la prosodie sont cohérentes	répond « non » - répétition-imitation de mots - production de 50 à 170 mots (dans lesquels la production des verbes augmente) - petites phrases agrammaticales de 2 ou 3 mots à partir de 20 mois - augmentation rapide du vocabulaire (250 à 300 mots), mais certains enfants ont encore un lexique très réduit - début de l'acquisition du genre et du nombre - dit son nom - réorganisation de la prononciation des mots dans la parole: - absence des finales de mots - absence des groupes consonantiques en [R] et en [L]	- monte et descend l'escalier seul - saute sur ses deux pieds, grimpe, peut changer de position rapidement (debout-assis-à genoux) - peut ouvrir une porte et allumer la lumière - sait se laver le visage seul et enlever ses souliers - tape dans un ballon, fait du tricycle - encastre toutes les formes simples (carré, rond, triangle), aligne les cubes pour faire un train - recopie les traits verticaux et horizontaux - montre le nez et les yeux - dévisse et revisse - imite les gestes de l'adulte - tire quelque'un vers ce qu'il veut - mange seul proprement à 2 ans	S. Freud - stade anal: phase masochiste-anale (plaisir passif, lié à la rétention des matières fécales) J.M. Lacan - stade du miroir avec accès au symbolisme	6ème SS (18-24 mois) - invention de moyens nouveaux pour parvenir à un but - l'accommodation l'emport sur l'assimilation - début de la représentation mentale pendant ce dernier SS: - représentation des déplacements invisibles de l'objet; celui-ci est définitivement constitué - représentations spatiales entre les objets et représentation des déplacements du corps propre - causalité représentative - temps: séries représentatives L'accès à la représentation mentale signe la fin du stade sensori-moteur et le passage au stade préopératoire

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
De 2 à 3 ans	- comprend les locutions temporelles et spatiales: haut/bas, dedans/dehors, sur/dans, avant/après - commence à comprendre la question: quand ? - connaît quelques couleurs et les principales parties du corps - différencie: gros/grand/petit - oppose présent/passé/futur - obéit aux ordres complexes	- accroissement rapide du lexique - fait des phrases de 3 ou 4 mots avec verbes et adjectifs - l'ordre des mots, la structure de la phrase et l'arrangement grammatical suivent progressivement le langage de l'entourage - production progressive de phrases avec des articles, pronoms, prépositions et quelques adverbes - utilise toi, lui, moi (puis "je") - questionne beaucoup sur le lexique (« c'est quoi ça ? ») - converse avec ses jouets	- saute sur un pied sans perdre l'équilibre, marche sur les pointes et les talons - peut enfiler ses chaussures et s'habiller seul, ôte les boutons - propriété diurne et nocturne acquise - se sert de sa fourchette - fait des tours de 8 à 9 cubes et peut encastrer toutes les formes - connaît 3 à 4 couleurs et 8 à 9 parties de son corps - peut bouger les doigts indépendamment - dessine un bonhomme têtard - joue avec les autres	S. Freud - stade urétral ou phallique (2-4 ans) - début de l'angoisse de castration - apparition de la relation triangulaire (père-mère-enfant) H. Wallon - stade du personnalisme : "non" = crise d'opposition et prise de conscience de soi	PÉRIODE DE PRÉPARATION ET DE REPRÉSENTATION DES OPÉRATIONS CONCRÈTES (2 à 11-12 ans) 1er SS: intelligence symbolique ou préopératoire - apparition de la fonction symbolique et début de l'incorporation des schèmes d'action en représentation (2 à 3-6 ans)
De 3 à 4 ans	- connaît toutes les parties du corps - compréhension: - de substantifs abstraits et d'adjectifs de dimension - des notions grammaticales comparatives (plus grand que, etc.) - des questions: où ?, pourquoi ? - des termes relatifs à l'espace: devant/derrière, à côté, dessus/dessous - des termes relatifs au temps: hier, ce soir, bientôt, demain, quand +/-	lexique de 400 à 900 mots - se nomme - utilise les pronoms: tu, il, elle, on - fait varier les temps - fautes grammaticales moins fréquentes - phrases de 6 mots et plus - coordonne des phrases avec "et" - raconte ce qu'il a fait se libère de l'action, qui sous-tendait jusqu'alors le langage, ainsi que des contraintes de l'espace et du temps	- commence à faire du vélo sans stabilisateur - saute à pieds joints, ses mouvements sont rapides et souples - se promène seul, a des repères dans l'espace - s'habille correctement, sait mettre les boutons - fait des emboîtements gigognes et des puzzles simples - recopie un carré, dessine	S. Freud - poursuite du stade urétral ou phallique (2-4 ans) - angoisse de castration - complexe de castration et complexe d'Oedipe (3-6 ans)	- organisations représentatives fondées soit sur des configurations statiques soit sur une assimilation de l'action propre (3-6 à 5-6 ans)

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
De 4 à 5 ans	- comprend bien les questions: quand ?, comment ?; et les termes: entre, au milieu, autour de - notion de nombre et de différence - obéit à des consignes impliquant des objets non présents	- utilise le passé et le futur, conjugue - emploie des relatives - accorde le nom et l'adjectif - utilise des mots grossiers - joue avec les mots, en invente - questionne sans cesse - commence à adapter son discours à son interlocuteur - parle de son "imaginaire" tous les sons de la langue sont acquis sauf la différence entre [s,z] et [ch,j]	saute bien à cloche-pied, tient quelques secondes en équilibre sur un pied (début de l'équilibre unipodal) - se lave seul et se sert du couteau - tient le crayon entre pouce et index, dessine un bonhomme complet, un triangle, recopie des lettres et des chiffres - apprécie tailles, formes et couleurs - réussit quelques sériations	phase oedipienne (3-6 ans)	pendant cette période préopératoire: - mise en place de la fonction symbolique (et du langage, de l'imitation différée, de l'imaginaire, du dessin et des jeux symboliques de faire-semblant) - la pensée de l'enfant est caractérisée par l'animisme, finalisme, l'artificialisme et le réalisme - c'est une pensée égo-centrique et intuitive où domine l'aspect perceptif.
De 5 à 6 ans	tout le langage est compris, même les principaux mots abstraits - comprend les phrases interrogatives avec inversion sujet/verbe - a les notions de manque et de différence - s'intéresse au sens des mots: ne demande plus « qu'est-ce que c'est? » mais « qu'est-ce que ça veut dire? » - discrimine des sons proches - souhaite apprendre à lire	- production de phrases complexes avec expansions et concordance des temps - utilise presque toutes les notions relatives à l'espace et au temps: demain, au milieu, après, le dernier, etc. - conjugue les substantifs et les verbes irréguliers - dit ses noms et adresse ainsi que son âge - peut définir, expliquer des mots - raconte de façon claire et ordonnée	- lace ses souliers - saute à pieds joints et grimpe aux arbres - schéma corporel élaboré, distingue la droite et la gauche, disparition des synchronismes qui accompagnent les mouvements fins - reproduit des rythmes, recopie un losange et son prénom - fait des classements de jetons selon taille ou couleur	S. Freud - déclin de l'Oedipe (fondateur du Surmoi) - identification aux images parentales H. Wallon - stade de la personnalité polyvalente: prise de conscience de soi encore fragile	- régulations représentatives articulées (5-6 à 7-8 ans) fin de la période symbolique ou préopératoire vers 7-8 ans et passage au 2ème SS: préparation et d'organisation des opérations concrètes

Âges	Développement du langage		Développement psychomoteur	Développement psychoaffectif	Développement intellectuel
	perception compréhension	production expression			
Après 6 ans	- en ce qui concerne le temps: apprentissage des saisons et mois de l'année, de la date, des notions de durée (jusqu'à ce que, depuis), de l'heure. - en ce qui concerne l'espace: apprentissage des termes à l'envers, l'un à côté de l'autre, l'un devant l'autre, l'un derrière l'autre, à gauche de, à droite de, vertical, horizontal, oblique	- formulation des questions avec emploi de la négation et inversion sujet/verbe - utilisation du pronom personnel en rappel du sujet - différenciations sémantiques dans des champs proches (comme tabouret/banc) - augmentation continue (tout au long de la vie) du stock lexical	- apprentissage du graphisme de l'écriture - s'assoit sans l'aide des mains à 8 ans - marche le long d'une ligne droite à 9 ans - recopie un cube à 10 ans	S. Freud période de latence: - diminution relative des intérêts sexuels et investissement dans la vie scolaire et sociale La période de latence s'achève à la puberté H. Wallon - dernier stade (adolescence): les besoins fonctionnels reprennent toute leur importance, l'affectivité revient au premier plan	2ème SS: période des opérations concrètes (7-8 à 9-10 ans) - acquisition de la réversibilité de la pensée - conservations de la substance, du poids, du volume, et conservations spatiales et numériques - construction des structures logiques élémentaires de classification et de relation et du nombre 3ème stade: PÉRIODE DES OPÉRATIONS FORMELLES (11-12 à 13-14 ans) - apparition de la pensée formelle et du raisonnement hypothético-déductif

ZANNE Sylvain

LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE DE L'ENFANT ATTEINT DU
SYNDROME DE MICRODELETION 22Q11

Mémoire d'orthophonie, Nancy, 2003

RESUME

En partant du constat que la rhinophonie persistait chez l'enfant microdélété 22q11 malgré la rééducation orthophonique, je me suis posé la question de la nécessité de mettre en place une prise en charge précoce et spécialement adaptée à ces jeunes patients.

De ce fait, différentes interrogations ont émergé : la faisabilité de cette prise en charge, les besoins de ces enfants en orthophonie et dans les domaines médicaux, et l'existence ou non de rééducations déjà existantes.

Ce travail est articulé en cinq parties :

Une description du syndrome qui m'a permis de déterminer qu'il n'y avait pas de contre-indications majeures pour la prise en charge précoce de ces enfants.

Une liste des besoins de ces patients qui conclut qu'ils font état de réels troubles et retards relevant de l'orthophonie.

Un inventaire des médecins spécialistes que ces enfants doivent nécessairement rencontrer qui prouve l'opportunité d'une prise en charge multi-disciplinaire.

Une présentation de cas lorrains qui montre que beaucoup d'enfants ne bénéficient pas de prise en charge précoce voire pas de prise en charge orthophonique du tout.

Et, pour finir, j'ai présenté deux points de vues qui diffèrent sur la façon de prendre en charge ces enfants, mais qui aboutissent à la même conclusion : la nécessité d'une prise en charge précoce spécifique et systématisée.

MOTS CLES

Syndrome génétique

Microdélétion 22q11

Rhinophonie

Fente Labio-palatine

Intervention précoce

Jeune enfant

Retard de langage

Apprentissage

JURY

Président :	M. le Professeur SIMON C
Rapporteur :	M. le Docteur COFFINET L.
Assesseur :	Mme MOREL L., Orthophoniste

DATE DE SOUTENANCE

Vendredi 27 juin 2003