Université Lille 2
Droit et Santé

FACULTE
DE MEDECINE
Université Lille 2
HENRI WAREMBOURG

Institut d'Orthophonie
Gabriel DECROIX

MEMOIRE

En vue de l'obtention du

Certificat de Capacité d'Orthophonie

présenté par :

Clémence BOTHIER

Domitille MANOURY épouse POLLET

soutenu publiquement en juin 2014:

Adaptation du dispositif Communication Grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet Individualisé à la personne porteuse du Syndrome d'Angelman

Faciliter la communication de et avec la personne porteuse du syndrome d'Angelman.

MEMOIRE dirigé par :

Dominique CRUNELLE, Orthophoniste, Docteur en Sciences de l'Éducation, Lille

Lille – **2014**

Remerciements

Nous remercions chaleureusement notre maître de mémoire, Madame Dominique Crunelle, de nous avoir accordé sa confiance ainsi que pour sa disponibilité et les échanges riches que nous avons partagés.

Nous remercions l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA), ses membres et notamment sa présidente, Madame Denise Laporte, pour leur collaboration, leur aide précieuse, leur enthousiasme pour notre projet dès son commencement, ainsi que le financement des outils d'évaluation et de communication. Merci à Mathilde Mella de nous avoir permis d'avancer dans notre réflexion d'adaptation du CHESSEP grâce à ses connaissances à la fois théoriques et pratiques sur le syndrome d'Angelman.

Nous remercions les personnes ayant participé à notre étude : Noémie, Jean, Elona, Alex, Mahé, Mahëline et Laly pour leur participation au projet. Nous remercions également leur familles dont l'engagement et la disponibilité nous ont permis de mener à bien notre mémoire : les familles Grimm, Laporte, Hermann, Vandyck, Blampain et Chambrey-Boutemy.

Nous remercions leurs éducateurs et rééducateurs pour leur travail et leur implication au cours des évaluations : Mesdames Poli, Lesecq-Lambre, Chaudron, Largillière, Dekeister, Delahaye et Leclercq. Nous remercions les structures ayant accepté de coopérer à notre projet.

Nous remercions l'URAPEI et tous ses adhérents de nous avoir accueillies dans leur groupe de réflexion.

Nous remercions nos parents et familles pour leur soutien pendant nos études, ainsi que Louis et Geoffroy pour leur appui quotidien et constant.

Résumé :

Le syndrome d'Angelman est une maladie neurogénétique rare due à une anomalie génétique située sur le chromosome 15. Elle entraîne des troubles cognitifs (déficience intellectuelle sévère, absence de langage oral), une ataxie, un retard du développement psychomoteur, des troubles du comportement (sourires et rires exacerbés, hyperactivité, troubles de l'attention). Elle peut également engendrer d'autres troubles notamment des troubles du sommeil, des troubles alimentaires et une épilepsie.

Ce syndrome a des conséquences sur le quotidien et la communication de la personne et de son entourage notamment en raison de l'absence de langage verbal.

Se posent deux questions :

– celle de l'évaluation de la communication des personnes porteuses du SA ;

– celle de la facilitation de leur communication au quotidien.

D. Crunelle a créé en 2013 un dispositif intitulé Communication Grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé (CHESSEP) à destination des personnes en situation de polyhandicap. Ce dispositif vise d'une part à évaluer la communication de ces personnes et d'autre part à favoriser la communication de et avec ces personnes.

Notre projet est né du partenariat entre D. Crunelle et l'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA). Il s'agit d'adapter le CHESSEP à la population porteuse du syndrome d'Angelman. Par l'évaluation et la création d'outils CHESSEP pour six personnes porteuses du syndrome d'Angelman de 4 à 33 ans et par les observations ainsi réalisées, nous sommes parvenues à une validation du CHESSEP au syndrome d'Angelman.

Mots-clés :

Orthophonie – Communication – Évaluation – Outil de communication – Syndrome d'Angelman – CHESSEP

Abstract :

Angelman syndrome (AS) is a rare genetic disorder caused by a genetic defect involving the chromosome 15.

Symptoms include cognitive disorders (severe mental retardation, absence of oral language), ataxia, delayed psychomotor development, behavioral disorders (easily provoked smiling and laughter, hyperactivity, attention disorders).

It may also cause sleep disturbance, eating disorders and epileptic seizures.

AS has important consequences on the way the patient lives from day to day and on the way they communicate, especially due to speech disorder.

Two main issues can be raised :

1) how can the communication of subjects with AS be characterized ?

2) how could their communication in everyday life be facilitated?

D. Crunelle created in 2013 a protocol called “CHESSEP”, standing for : Communication great Handicap: to evaluate, to locate, to adapt onself and to elaborate an individualised project. This approach aims at assessing the communication of multiple disabled persons and facilitating it.

Our project arose from the partnership between D. Crunelle and the French Angelman Syndrome Association (AFSA). The purpose of the project was to validate tools to adapt systematically the CHESSEP protocol to any subjects with AS.

We tested CHESSEP tools on 6 AS subjects aged 4-33 years. The observations we made allowed us to achieve crucial progression toward the full validation of the CHESSEP protocol for the AS population.

Keywords :

Speech therapy – Communication – Assessment – Communication tool – Angelman syndrome - CHESSEP

Table des matières

Introduction....1
Contexte théorique, buts et hypothèses....4
1.Chapitre 1 : le syndrome d'Angelman....5
1.1.Généralités....5
1.2.Causes....5
1.2.1.Une anomalie génétique....5
1.2.1.1.Le phénomène d'empreinte parentale....5
1.2.1.2. La région 15q11-q13....6
1.2.2.Les différents mécanismes responsables....6
1.2.2.1.Microdélétion d'origine maternelle....6
1.2.2.2.Disomie uniparentale d'origine paternelle....7
1.2.2.3.Anomalie de l'empreinte....7
1.2.2.4.Mutation du gène UBE3A....7
1.2.2.5.Cause inconnue....7
1.2.3.Variabilité des symptômes en fonction des causes....7
1.3.Le diagnostic....8
1.3.1.Sur quoi repose-t-il ?....8
1.3.2.Quand se fait-il ?....8
1.3.3.L'électroencéphalogramme....9
1.3.4.Analyses génétiques....9
1.3.5.Diagnostic différentiel....10
1.3.6.Diagnostic prénatal....10
1.3.7.Annonce du diagnostic et vécu des parents....11
1.4.Les signes cliniques du syndrome d'Angelman....11
1.4.1.Indicateurs diagnostics....11
1.4.1.1.Génotype, phénotype et para-clinique....11
1.4.1.2.Phénotype comportemental....11
1.4.2.Les critères du syndrome d'Angelman....12
1.4.2.1.Les critères constants....13
1.4.2.1.1.La déficience intellectuelle sévère....13
1.4.2.1.2.L'absence quasi-totale de langage....14
1.4.2.1.3.Ataxie....14
1.4.2.1.4.Phénotype comportemental....15
1.4.2.2.Les critères fréquents....15
1.4.2.2.1.Microcéphalie....15
1.4.2.2.2.Épilepsie....15
1.4.2.2.3.Électroencéphalogramme (EEG)....16
1.4.2.2.4.Troubles du sommeil....16
1.4.2.3.Les signes associés....16
1.4.2.3.1.Dysmorphies cranio-faciales....16
1.4.2.3.2.Troubles visuels....17
1.4.2.3.3.Hypopigmentation oculo-cutanée....17
1.4.2.3.4.Scoliose....17
1.4.2.3.5.Troubles de l'oralité, de la déglutition et de l'alimentation....17
1.4.2.3.6.Attirance pour l'eau et les objets brillants....18
1.4.2.3.7.Incontinence urinaire et fécale....18
1.4.2.3.8.Intolérance à la chaleur et sudation excessive....18
1.4.2.3.9.Retard du développement psychomoteur....18
1.4.2.4.Le syndrome d'Angelman chez l'adulte....18
1.4.2.5.Les différences interindividuelles....19

1.4.2.6.Autisme et syndrome d'Angelman....19
2.Le rôle de l'orthophonie auprès des enfants porteurs du syndrome d'Angelman 19
2.1.Difficultés de déglutition et d'alimentation liées au syndrome d'Angelman..19
2.1.1.Causes de ces difficultés....19
2.1.1.1.Caractéristiques morphologiques et physiologiques....20
2.1.1.1.1.Caractéristiques morphologiques....20
2.1.1.1.2.Caractéristiques physiologiques....20
2.1.1.2.Caractéristiques comportementales....20
2.1.2.Difficultés d'alimentation et de déglutition 21
2.1.2.1.La période néonatale 21
2.1.2.1.1.Difficultés alimentaires....21
2.1.2.1.2.Troubles de la sensibilité....22
2.1.2.2.A partir de 2 ans....22
2.1.2.2.1.Alimentation à la cuillère....22
2.1.2.2.2.Mastication....22
2.1.2.2.3.La déglutition salivaire....23
2.1.2.2.4.Tendance à tout porter à la bouche....23
2.1.2.2.5.Comportement à table....24
2.1.2.2.6.Autres problèmes 24
2.2.La communication chez les enfants porteurs du syndrome d'Angelman....25
2.2.1.Les pré-requis au langage chez la personne porteuse du syndrome d'Angelman....25
2.2.2.Le langage, versant réceptif....25
2.2.3.Le langage, versant expressif....26
2.2.4.Origine de l'absence du langage....26
2.3.Problématique....26
Sujets, matériel et méthode....28
1.Présentation du dispositif CHESSEP....29
1.1.Évaluer et situer....29
1.1.1.Situer les besoins du patient....29
1.1.2.L'évaluation des capacités communicationnelles du patient....30
1.1.3.Les NEC: versant réceptif....30
1.1.3.1.NEC 1 : la communication totale....30
1.1.3.2.NEC 2 : la communication extra-verbale....31
1.1.3.3.NEC 3 : les règles de communication....31
1.1.3.4.NEC 4 : le début du symbolisme 31
1.1.3.5.NEC 5 : le langage signifiant....31
1.1.3.6.NEC 6 : le langage verbal....31
1.1.3.7.NEC 7 : le début de syntaxe....31
1.1.3.8.NEC 8 : l'explosion du langage....31
1.1.3.9.NEC 9 : le langage constitué....32
1.1.3.10.NEC 10 : La compréhension de symboles....32
1.1.4.Les NEC: versant expressif....32
1.1.4.1.NEC 1 : La communication totale....32
1.1.4.2.NEC 2 : La communication extra-verbale....32
1.1.4.3.NEC 3 : Les règles de communication 32
1.1.4.4.NEC 4 : Le début du symbolisme....32
1.1.4.5.NEC 5 : Le langage signifiant....32
1.1.4.6.NEC 6 : Le langage verbal....33
1.1.4.7.NEC 7 : Le début de syntaxe....33
1.1.4.8.NEC 8 : L'explosion du langage....33

1.1.4.9.NEC 9 : Le langage constitué 33
1.1.4.10.NEC 10 : La compréhension de symboles....33
1.1.5.La grille d'évaluation....33
1.1.6.La mallette d'évaluation....35
1.2.S'adapter....36
1.3.Élaborer un projet individualisé 36
1.3.1.Les outils fonctionnels....37
1.3.2.Les outils de transmission 41
1.3.3. Récapitulatif du CHESSEP. 43
2.Notre projet....44
2.1.L'AFSA....44
2.2.Notre projet: adapter le CHESSEP aux personnes porteuses du syndrome d'Angelman....45
2.3.Choix des sujets participants au projet....46
2.4.Présentation des sujets participant au projet....47
Résultats....48
1.Comparaison des NEC de quatre enfants....49
2.Profil le plus élevé chez l'enfant....50
3.Profil d'un adulte....53
4.Comparaison des résultats obtenus par rapport aux données théoriques....56
4.1.Pré-requis à la communication....56
4.1.1.Communication non verbale....56
4.1.2.Pré-requis verbaux....59
4.2.Versant réceptif....60
4.3.Versant expressif....61
5.Réalisation des outils CHESSEP pour les personnes évaluées....62
Discussion....63
1.Rappel des résultats....64
2.Rappel des hypothèses....64
2.1.Hypothèse 1 : évaluation de la communication des personnes porteuses du SA....64
2.2.Hypothèse 2 : facilitation de la communication des personnes porteuses du SA....64
3.Discussion des résultats et validation des hypothèses....64
3.1.L'utilisation du CHESSEP pour le SA est-elle possible ?....64
3.2.Validation de l'hypothèse 1 : l'évaluation des personnes porteuses du SA est réalisable avec les outils d'évaluation du CHESSEP....65
3.2.1.Concomitances des résultats aux évaluations CHESSEP avec la littérature....65
3.2.2.Les adaptations à apporter à l'évaluation CHESSEP pour le SA....66
3.2.2.1.Adaptations à apporter à la mallette....66
3.2.2.2.Adaptations à apporter à la grille d'évaluation CHESSEP....67
3.2.2.3.Adaptations à apporter au questionnaire de vie....68
3.3.Validation de l'hypothèse 2 : les outils de transmission et fonctionnels du CHESSEP facilitent la communication de et avec les personnes porteuses du SA. 68
3.3.1.Précisions de la terminologie « outils de communication CHESSEP »68
3.3.2.Adaptations à apporter aux outils....69
3.3.3.Validation de l'hypothèse 2 70
4.Critiques méthodologiques et exposé des problèmes rencontrés 70
4.1.D'un point de vue organisationnel....70
4.2.Intérêt de l'implication d'une équipe pluridisciplinaire....71

5.Élargissement de la démarche....72
5.1.Utilisation possible du CHESSEP dans le cadre du SA....72
5.2.Vers une généralisation du dispositif à d'autres handicaps complexes....72
Conclusion....74
Bibliographie....76
Liste des annexes....79
Annexe n°1 : exemple d'une grille d'évaluation CHESSEP....80
Annexe n°2 : exemple d'une synthèse d'évaluation CHESSEP : la synthèse de L. 80
Annexe n°3 : exemple des outils CHESSEP : les outils CHESSEP de L. 80
Annexe n°4 : questionnaire de vie à destination des personnes porteuses du syndrome d'Angelman....80
Annexe n°5 : questionnaire retours des outils de communication CHESSEP....80
Annexe n°6 : témoignage d'un parent....80

Introduction

Le syndrome d'Angelman (SA) est une maladie neurogénétique rare due à une anomalie génétique située sur le chromosome 15. Cette maladie touche une personne sur 10000 à 20000.

Elle entraîne des troubles cognitifs (déficience intellectuelle sévère, absence de langage oral), une ataxie, un retard du développement psychomoteur, des troubles du comportement (sourires et rires exacerbés, hyperactivité, troubles de l'attention). Elle peut également entraîner d'autres troubles notamment des troubles du sommeil, des troubles alimentaires et une épilepsie.

Ce syndrome a des conséquences sur le quotidien et la communication de la personne et de son entourage notamment en raison de l'absence de langage verbal.

D'une part, l'absence de langage verbal peut donner une impression faussée des capacités d'expression et de compréhension des personnes porteuses du SA. En effet, si elles n'ont pas accès au langage verbal, il n'en reste pas moins qu'elles ont de grandes capacités de communication. Apparaît donc l'intérêt d'un outil d'évaluation adapté au SA, qui objectiverait ces capacités.

D'autre part, si l'envie de communiquer est évidente chez les personnes porteuses du SA, il persiste malgré tout chez ces personnes et leur entourage, des difficultés à comprendre et à se faire comprendre engendrant une frustration pour l'un comme pour l'autre. Apparaît donc l'intérêt d'un outil facilitateur de la communication **de** ces personnes porteuses du SA et **avec** elles.

D. Crunelle a créé en 2013 un dispositif, le CHESSEP (Communication grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé) à destination des personnes polyhandicapées. Ce dispositif consiste en deux points successifs :

- une évaluation adaptée au polyhandicap qui établit un profil mettant en évidence les compétences, émergences et déficiences de communication tant sur le plan expressif que réceptif ;
- du profil de communication obtenu, découle l'élaboration d'outils de communication personnalisés (outils de transmission et outils fonctionnels).

Notre projet consiste donc en l'adaptation et à la validation du CHESSEP au syndrome d'Angelman.

Dans un premier temps, nous exposerons le cadre théorique à partir duquel nous avons travaillé : nous décrirons le syndrome, ses causes, ses caractéristiques, puis plus particulièrement les troubles d'alimentation et de communication qui entrent spécifiquement dans le champ de l'orthophonie.

Puis, dans un second temps, nous définirons notre méthodologie et la manière dont nous avons mené notre projet. Ensuite, nous exposerons nos résultats obtenus grâce à l'étude de sept personnes porteuses du SA.

Enfin, nous discuterons de la validité du CHESSEP dans le cadre du SA et de son adaptation.

Contexte théorique, buts et hypothèses

1. Chapitre 1 : le syndrome d'Angelman

1.1. Généralités

Le syndrome d'Angelman (SA) est une maladie neurogénétique rare, responsable d'un retard global intellectuel et développemental.

Cette maladie porte le nom d'Harry Angelman, médecin pédiatre britannique, qui en a le premier décrit les symptômes en 1965 sur trois enfants atteints du syndrome.

Les connaissances ont depuis beaucoup évolué. Ce syndrome est caractérisé par une déficience mentale, une apparence et un comportement caractéristiques.

Certains signes diagnostiques définissant le syndrome sont constants, d'autres plus ou moins fréquents. On observe aussi de nombreux troubles associés. Il y a chez ces sujets une grande variabilité interindividuelle concernant les critères cliniques ainsi que la sévérité des troubles. On appelle parfois «anges» les sujets atteints du syndrome d'Angelman, en référence au nom de leur maladie mais aussi en raison de leur apparence physique et joyeuse.

La prévalence mondiale varie entre 1/10000 et 1/20000 actuellement. Elle n'est pas connue avec plus de précisions. On ne reconnaît pas actuellement de prévalence selon le sexe.

1.2. Causes

1.2.1. Une anomalie génétique

Le SA est dû à une anomalie génétique. Elle se traduit par l'altération (mutation) ou l'absence (appelée aussi délétion) d'un ou plusieurs gènes localisés sur le chromosome 15, et plus précisément dans la région 15q11-q13. Cette région du chromosome 15 est soumise au phénomène d'empreinte parentale dans le cerveau.

1.2.1.1. Le phénomène d'empreinte parentale

D'après le Larousse médical, l'empreinte parentale se définit comme la « particularité d'un gène dont l'expression dépend du parent dont il provient. Il existe deux copies de chaque gène, l'une héritée du père, l'autre de la mère. Ces deux copies sont équivalentes, sauf pour les gènes soumis à empreinte parentale, dont

l'expression dépend du parent qui l'a transmis ; par exemple, pour un gène donné, seule la copie héritée du père est active.

Ces gènes soumis à empreinte parentale sont rares (environ 2% des gènes chez l'homme), mais sont souvent des gènes fortement impliqués dans la croissance fœtale et le développement cérébral.

Plusieurs maladies sont causées par l'anomalie d'un gène soumis à empreinte parentale : les manifestations de ces maladies sont alors différentes selon le parent dont provient le gène. »

1.2.1.2. La région 15q11-q13

Dans le cerveau, la région 15q11-q13 du chromosome 15 est soumise à ce phénomène d'empreinte parentale : cela se traduit par le fait que pour certains gènes de cette région, seul l'exemplaire hérité de la mère est fonctionnel, celui hérité du père restant silencieux. Le phénomène d'empreinte est donc pour cette région paternel.

Or, cette région contient le gène UBE3A. Le syndrome d'Angelman est provoqué par un défaut d'expression de ce précédent gène dans les cellules cérébrales. Chez une personne atteinte du syndrome d'Angelman, l'exemplaire de ce gène hérité de la mère est également silencieux.

1.2.2. Les différents mécanismes responsables

Quatre anomalies moléculaires expliquent ce phénomène d'après, notamment, un article d'Orphanet (2011) réalisé avec la collaboration du professeur Moncla, du Docteur Puissant, de Mme Mathon ainsi que l'Association Française des Conseillers en Génétique (AFCG) et l'AFSA. Le dénominateur commun de ces mécanismes est donc l'absence de contribution des gènes de la région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine maternelle.

1.2.2.1. Microdélétion d'origine maternelle

Dans 65 à 70% des cas, il s'agit d'une microdélétion d'origine maternelle, ce qui signifie la perte plus ou moins grande d'une partie de cette région 15q11-q13 du chromosome 15 d'origine maternelle : le gène UBE3A est donc absent.

1.2.2.2. Disomie uniparentale d'origine paternelle

Dans environ 5% des cas, il s'agit d'une disomie uniparentale d'origine paternelle : le sujet atteint du syndrome d'Angelman a hérité de deux chromosomes 15 de son père, et d'aucun de sa mère. Ainsi, les deux gènes UBE3A hérités du père sont muets.

1.2.2.3. Anomalie de l'empreinte

Dans environ 5% des cas, il s'agit d'une anomalie de l'empreinte se traduisant par un défaut isolé de la méthylation. On parle alors d'anomalie de l'empreinte génomique car la méthylation a lieu sur le chromosome maternel de manière identique au chromosome paternel : cela rend le gène UBE3A silencieux.

1.2.2.4. Mutation du gène UBE3A

Dans environ 15% des cas, il s'agit d'une mutation du gène UBE3A : l'exemplaire d'origine maternelle du gène UBE3A comporte un défaut, qui le rend silencieux comme le gène paternel, qui lui est silencieux de manière physiologique dans cette région 15q11-q13.

1.2.2.5. Cause inconnue

Dans environ 10% des cas, aucune anomalie n'est décelable.

1.2.3. Variabilité des symptômes en fonction des causes

On observe une variabilité dans la gravité des symptômes cliniques du syndrome en fonction de l'anomalie génétique sous-jacente et de l'ampleur de cette anomalie (délétion totale ou partielle). Ainsi, des troubles comme la déficience intellectuelle, l'absence de langage ou l'épilepsie sont généralement moins marqués chez des sujets ayant une disomie monoparentale ou un défaut d'empreinte que chez des sujets ayant une délétion ou une mutation du gène UBE3A. Les manifestations cliniques sont donc variables selon l'anomalie génétique en cause.

Le gène UBE3A code la protéine E6-AP ubiquitinprotein ligase, permettant la dégradation et le recyclage d'autres protéines dans les cellules. L'absence de cette

protéine et donc de recyclage à l'intérieur des cellules perturbent à terme leur fonction.

Le syndrome d'Angelman est surtout caractérisé par des signes neurologiques car ce sont des cellules cérébrales qui sont concernées par le phénomène d'empreinte paternel de la région 15q11-q13 du chromosome 15. Dans les autres cellules du reste du corps, le mauvais fonctionnement de l'exemplaire du gène hérité de la mère a des conséquences moindres, car l'exemplaire hérité du père s'exprime.

1.3. Le diagnostic

1.3.1. Sur quoi repose-t-il ?

Le diagnostic repose sur la clinique mais une consultation dans un centre de génétique est toujours nécessaire pour rechercher les anomalies en cause et permettre le conseil génétique. Sans ce dernier, le diagnostic évoqué n'est pas certain.

Il se fait de façon complémentaire, en associant les signes cliniques, les analyses génétiques et l'électroencéphalogramme (EEG).

1.3.2. Quand se fait-il ?

Avant l'âge d'un an, le diagnostic du syndrome d'Angelman est difficile à établir car les signes cliniques sont peu spécifiques et peu rencontrés.

Cependant, le syndrome d'Angelman étant de plus en plus connu, le diagnostic est plus précoce qu'auparavant. Nous avons d'ailleurs pu le remarquer en rencontrant des parents d'enfants porteurs du syndrome. Ainsi, pour certains dont les enfants sont aujourd'hui déjà des adultes, le diagnostic du syndrome d'Angelman s'est fait lorsque leur enfant était déjà adolescent, tandis que pour les enfants porteurs du SA nés ces dernières années, le diagnostic a pu être connu généralement avant 24 mois.

C'est après l'âge d'un an qu'il est le plus souvent évoqué - car c'est à partir de ce moment que les manifestations génétiques sont les plus évidentes - et confirmé par des analyses génétiques dans 90% des cas.

1.3.3. L'électroencéphalogramme

On observe des motifs de tracé d'électro-encéphalogramme (EEG) caractéristiques chez les patients atteints du SA. Ces particularités précèdent les manifestations cliniques et apparaissent au moins avant 1 ou 2 ans. Elles touchent 80% des patients – enfants et adultes – porteurs du SA. Plus l'enfant est jeune, plus on observe des anormalités dans l'EEG. Puis, celui-ci varie avec l'âge, certaines particularités n'apparaissant plus à l'âge adulte.

Trois types de ces tracés ont été décrits, dont le plus fréquent s'observe surtout chez les enfants de moins de 12 ans. Il consiste en une activité rythmique de 4-6 Hz atteignant plus de 200 microvolts. Cette activité rythmique est souvent généralisée, persistante pendant une grande partie de l'enregistrement et non associée à une somnolence du patient. Selon certains auteurs, Clayton-Smith et al. (2003) et Laan et al. (2003), elle apparaît lors de la fermeture des yeux ce qui la rend spécifique au SA et peut contribuer au diagnostic différentiel.

De manière générale, chez les patients de plus de 10 ans, l'activité de base est plus lente que la normale et il peut y avoir des pointes focales et une activité delta triphasique continue ou intermittente selon J. Claython-Smith et L. Laan (2003).

Les spécificités de l'EEG chez les patients atteints du SA aident donc au diagnostic et au diagnostic différentiel. Cependant, d'un EEG à l'autre, ces particularités peuvent être visibles ou non. Ainsi, chez un patient dont on soupçonne fortement le SA sans qu'il y a ait d'EEG spécifique, il faut renouveler l'EEG. Chez certains patients, on ne trouve pas ces tracés particuliers. Selon une étude menée par Kette D. Valente et al. (2003) à partir de 26 patients, un seul n'a pas d'EEG particulier ce qui correspond à 3,8% des patients.

En ce qui concerne le lien entre l'EEG et le type de mutation génétique à l'origine du syndrome, peu d'études ont pour le moment été réalisées. Cependant, les spécificités de l'EEG sont plus présentes chez les patients avec délétion (97 à 100%) que chez les patients avec d'autres troubles génétiques.

1.3.4. Analyses génétiques

Des analyses génétiques sont forcément effectuées pour certifier le diagnostic :

Un caryotype, associé au test de FISH (Fluorescent In Situ Hybridization ou Hybridation Fluorescente In Situ) est pratiqué.

Si aucune délétion n'est détectée, on procède alors au test de méthylation. La région 15q11-q13 étant soumise au phénomène d'empreinte parentale, le test permet de marquer l'exemplaire du chromosome 15 hérité de la mère. Dans le cas d'un syndrome d'Angelman, seule la bande paternelle apparaît, alors que deux bandes différentes apparaissent chez un individu normal. Dans le cas d'une disomie uniparentale paternelle, deux bandes apparaissent puisque les deux chromosomes 15 sont d'origine paternelle.

Si la délétion se révèle négative et que le test de méthylation est également négatif, il faut alors songer à rechercher une mutation du gène UBE3A.

Si, avec tous ces examens, aucune anomalie génétique n'est mise en évidence, il est difficile de certifier un diagnostic de syndrome d'Angelman. Dans 10% des cas environ, la cause de celui-ci reste inconnue.

1.3.5. Diagnostic différentiel

Le diagnostic du syndrome d'Angelman est également différentiel, car la non-spécificité des manifestations cliniques notamment en début de vie peut faire évoquer d'autres maladies ou syndromes, caractérisés eux aussi par un déficit moteur et/ou intellectuel : les syndromes de Rett (lorsqu'il s'agit d'une fille), de Mowat-Wilson, de Pitt-Hopkins, de déficience alpha-thalassémie ATRX (chez un garçon), des anomalies chromosomiques comme la délétion 22q13.3 ou la microdélétion 2q23.1, ou encore l'infirmité motrice cérébrale.

C'est donc la mise en évidence de l'anomalie génétique qui permet de certifier le diagnostic.

1.3.6. Diagnostic prénatal

Un diagnostic prénatal peut être réalisé après avoir évalué le risque de fausse couche engendré par l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités choriales chez la mère (biopsie d'une très petite quantité de liquide placentaire appelé trophoblaste à l'extérieur de l'enveloppe où le fœtus se développe), au regard du risque d'avoir un enfant atteint de la maladie. En l'absence d'anomalie génétique identifiée chez un enfant malade, aucun diagnostic prénatal n'est possible.

1.3.7. Annonce du diagnostic et vécu des parents

Très souvent, l'annonce du handicap de leur enfant amène la confirmation de ce que les parents avaient découvert et senti eux-mêmes, parfois même depuis la grossesse. Les parents doivent faire un travail de deuil de l'enfant imaginaire idéalisé durant la grossesse et même avant celle-ci. Avec lui, ils franchiront successivement des étapes, plus ou moins rapidement selon chacun: déni de la maladie, colère, négociation, dépression, pour apprendre et arriver à accepter leur enfant dans sa différence.

Face à cette maladie, il pourra être enrichissant pour les parents d'échanger avec les professionnels gravitant autour de leur enfant mais aussi avec des parents dans la même situation qu'eux, avec qui ils peuvent partager leurs vécus mais aussi échanger les «petits trucs et astuces» du quotidien. Ainsi, c'est dans ce cadre qu'a été créée l'AFSA en 1992 pour venir en aide aux familles touchées par ce syndrome.

1.4. Les signes cliniques du syndrome d'Angelman

1.4.1. Indicateurs diagnostics

1.4.1.1. Génotype, phénotype et para-clinique

Dans le cadre du diagnostic du SA, l'observation clinique précise permet de mettre en avant un phénotype physique qui évoque le syndrome. Les examens para-cliniques corroborent les éléments cliniques. Le génotype confirme la plupart du temps le syndrome.

Enfin, dans le cadre du diagnostic SA, il est important de ne pas négliger le phénotype comportemental.

1.4.1.2. Phénotype comportemental

Notion développée dans les années 1990, le phénotype comportemental décrit l'ensemble des comportements – processus cognitifs et interactions sociales – associés à un syndrome génétique. Flint et Yule (1995) le décrivent comme étant un « ensemble caractéristique d'anomalies motrices, cognitives, linguistiques et sociales qui sont associées de façon régulière à une affection génétique ». Il aide au diagnostic précoce du SA.

Cependant, les troubles comportementaux se manifestent différemment selon les individus en fonction du mécanisme génétique à l'origine du SA mais aussi du sexe et des facteurs environnementaux. De plus, il y a des différences intra-individuelles avec des évolutions comportementales en fonction de l'âge de la personne. Par exemple les difficultés d'alimentation dans les premières années de vie du patient semblent évoluer vers un comportement compulsif envers la nourriture. Ces variations comportementales intra-individuelles peuvent également avoir lieu en réponse à l'environnement.

Ce sont les associations de parents concernés par des syndromes rares qui ont permis et permettent encore aujourd'hui de décrire plus précisément ces phénotypes comportementaux grâce au recueil de leurs observations et données. Les observations permettent de repérer des caractéristiques communes entre les patients mais aussi des différences.

1.4.2. Les critères du syndrome d'Angelman

Lorsque Harry Angelman décrit les symptômes du SA, il évoque un trouble sévère de l'apprentissage, des crises d'épilepsie, une ataxie, une absence de langage, une hypopigmentation, des cheveux blonds, des yeux bleus et une dysmorphie faciale associant un menton proéminent, des yeux enfoncés, une bouche large, une langue en protrusion, une microcéphalie et un occiput plat.

Bien que beaucoup de personnes atteintes du SA présentent les caractéristiques décrites par Harry Angelman, le tableau clinique du syndrome est aujourd'hui plus large.

Ce tableau clinique est à associer au phénotype comportemental observé dans le SA qui est très évocateur du syndrome. Certaines caractéristiques du phénotype comportemental sont toujours les mêmes chez les patients et ne sont pas influencées par le type de mécanisme génétique à l'origine du SA. Ainsi, les personnes atteintes du SA ont toujours un comportement joyeux, un rire fréquent et facilement provoqué dès leurs premières semaines de vie, une hyperexcitabilité, une hyperactivité et un flapping c'est-à-dire des battements des mains.

Certains critères sont donc constants dans le syndrome, d'autres y sont fréquents et enfin des signes peuvent y être associés.

1.4.2.1. Les critères constants

Dans le SA certains critères sont constants c'est-à-dire présents chez tous les patients, quel que soit le mécanisme génétique à l'origine du syndrome.

1.4.2.1.1. La déficience intellectuelle sévère

La déficience est précoce et non évolutive. Selon Debuly (1997), le Quotient Intellectuel (QI) est toujours inférieur à 50 et souvent proche de 30.

Andersen et al. (2001) ont mené une étude sur le niveau intellectuel et le niveau langagier de vingt personnes porteuses du SA, dont les résultats apparaissent dans le tableau I ci-dessous.

Selon eux, le développement cognitif évalué par le biais de Griffiths' Mental Development Scale situerait les enfants porteurs du SA dans la période sensorimotrice de Piaget c'est-à-dire entre 0 et 2 ans. A ce stade sensorimoteur, l'enfant n'a pas accès à la fonction symbolique qui permet de se représenter par des images mentales les objets et situations absentes. L'intelligence se manifeste alors en présence des objets, le rôle de la perception étant primordial. L'intelligence se développe à partir des expériences sensori-motrices.

Le score à l'échelle de performance donne une moyenne d'âge mental de 10 mois avec des écarts de 7 à 23 mois.

Chaque participant de l'étude a montré une ébauche d'activités volontaires par le biais du regard, de signes ou du pointage apparaissant face à des jouets convoités par l'enfant. Des jeux de construction ont été observés chez six participants avec un ballon ou un jouet. Mais seulement deux enfants ont réalisé des constructions avec du matériel spécifique aux jeux de construction. Aucun participant n'a accès au jeu symbolique. Cependant, chez un participant, une ébauche de jeu symbolique a été observée. Quatre participants ont réalisé des puzzles.

Les jouets ne sont pas utilisés avec leur fonction première mais plutôt en les tapant, en les secouant, en les jetant ou en les mâchonnant.

Habiletés cognitives	Nombre
Utilise deux mots significatifs	5/20
Utilise cinq mots significatifs	1/20
Apprécie les imagiers, regarde et tourne les pages	5/20

Identifie quatre jouets	4/20
Dénomme une image	1/20
Pointe une partie de son corps	6/20
Pointe plus de trois parties de son corps	5/20
Utilise le jeu symbolique avec une poupée	1/20
Construit des trains de trois parties et le conduit	0/20
Place des briques dans une boîte sur ordre	5/20
Fait des jeux de construction à partir de jouets	6/20
Dessine un cercle après démonstration	0/20
Imite un jeu simple	6/20
Échange un ballon	9/20
Fait des petits puzzles	4/20
Fait des puzzles circulaires, carrés et triangulaires	4/20

Tableau I. Fréquence des manifestations de jeux sur vingt personnes à partir du Griffiths' Mental Development selon W-H. Andersen et al. (2001)

1.4.2.1.2. L'absence quasi-totale de langage

L'absence quasi-totale de langage est un critère des plus visibles chez les patients atteints du SA.

Le langage, sur le versant réceptif, est nettement plus développé que sur le plan expressif.

La communication s'améliore avec l'âge en fonction de l'augmentation de la capacité de concentration.

Les difficultés de communication peuvent en revanche entraîner des frustrations engendrant des comportements-défis.

Nous reviendrons de manière plus approfondie sur ce point dans la partie sur la communication chez les personnes porteuses du SA.

1.4.2.1.3. Ataxie

L'ataxie correspond à un trouble de la coordination des mouvements avec apparition de mouvements involontaires irréguliers surtout dans des périodes de

concentration ou d'émotion. Dans le cadre du SA, l'ataxie entraîne une raideur à la marche, des jambes raides, une démarche ralentie associée à des mouvements incoordonnés des membres supérieurs et une flexion des poignets. L'ataxie gêne donc la marche, la préhension et l'alimentation.

1.4.2.1.4. Phénotype comportemental

Dans 25% des cas, les patients sont hyperactifs : les patients ont une hyperkinésie et une attention très limitée dans le temps.

L'hyperexcitabilité associée au flapping et les troubles de l'attention sont constants chez la personne porteuse du SA. L'attention est courte et variable en fonction de l'environnement.

Ce sont ces mouvements et le sourire incontrôlés des patients qui a d'abord valu au SA le nom contesté de « happy puppet syndrome » ou « syndrome du pantin hilare ».

1.4.2.2. Les critères fréquents

Ces critères sont fréquents dans 80% des cas.

1.4.2.2.1. Microcéphalie

Chez les patients porteurs du SA, on observe une microcéphalie postnatale modérée, -2 déviations standard (DS), due à un infléchissement de la croissance du périmètre crânien à partir de la première année. La microcéphalie persiste à l'adolescence. Au scanner et à l'IRM, on peut voir une petite atrophie corticale avec des anomalies de myélinisation mais qui ne sont pas spécifiques au SA.

1.4.2.2.2. Épilepsie

L'épilepsie touche 96% des personnes porteuses du SA selon Guerrini et al. (1996) cités par Moncla (2000).

Les premières crises surviennent généralement entre 1 et 2 ans.

Des tremblements des mains et du visage sont souvent constatés par périodes. Selon Guerrini et al. (1996), ces myoclonies sont liées à des courtes rafales d'activité rythmique allant jusqu'à 5 à 10 Hz. Dans l'enfance, plusieurs types de crises peuvent être observés.

Si des études anciennes ont évoqué une diminution de la fréquence des épilepsies en fonction de l'âge, des données plus récentes ont montré que, s'il y a effectivement une période de rémission à la fin de l'enfance et lors de l'adolescence, il n'en demeure pas moins que de nombreux adultes atteints du SA souffrent encore d'épilepsie.

1.4.2.2.3. Électroencéphalogramme (EEG)

Comme détaillé précédemment, des tracés particuliers d'EEG ont été décrits chez les personnes porteuses du SA en dehors des épisodes épileptiques. De plus, à partir de 10 ans, l'activité électrique est ralentie.

1.4.2.2.4. Troubles du sommeil

Les troubles du sommeil sont présents dans 85 à 90% des cas. Il peut s'agir d'une réduction du temps de sommeil – 5 à 6 heures de sommeil par 24 heures selon Debuly (1997) –, de difficultés d'endormissement et/ou de réveils nocturnes. Ces difficultés sont présentes surtout entre 2 et 6 ans.

Ces troubles peuvent être atténués par une thérapie comportementale imposant un nombre d'heures de sommeil ou par la mélatonine qui améliorerait le sommeil des patients selon Zhdonova et al. (1999). Mais dans 75% des cas, l'amélioration du sommeil est spontanée.

1.4.2.3. Les signes associés

Ceux-ci sont présents dans 20 à 80% des cas.

1.4.2.3.1. Dysmorphies cranio-faciales

Entre 1 et 3 ans, des dysmorphies cranio-faciales sont repérables chez les patients atteints du SA : ils ont un occiput plat, une brachycéphalie c'est-à-dire un crâne court avec un front plat et large et une énophtalmie – enfoncement anormal de l'œil à l'intérieur de l'orbite. Leur bouche est large, les dents supérieures sont écartées. La lèvre supérieure est fine, il est d'ailleurs important de vérifier la longueur du frein de la langue dont la petite taille peut expliquer la finesse de la lèvre supérieure. La langue est en protrusion surtout dans les activités nécessitant de la concentration. Il faut y être vigilant car cela peut entraîner des déformations

orthodontiques. On observe un prognathisme qui peut être renforcé par la déglutition atypique des patients ou par des pressions de la langue.

Tous ces signes se sont pas toujours présents chez tous les patients atteints du SA.

1.4.2.3.2. Troubles visuels

Il est possible que les patients aient une pâleur du fond de l'œil, un nystagmus c'est-à-dire des oscillations du globe oculaire dues à un trouble de la coordination des muscles de l'œil. Ils peuvent également avoir un strabisme qui se corrige soit naturellement soit par le port d'un cache-œil.

1.4.2.3.3. Hypopigmentation oculo-cutanée

La plupart des patients porteurs du SA ont les yeux bleus. Environ deux tiers des patients ont les cheveux blonds dans l'enfance. Dans 40% des cas, la personne porteuse du SA a le teint plus clair que les autres membres de sa famille. Ces patients sont très sensibles au soleil.

L'hypopigmentation relative s'observe davantage chez les personnes dont l'origine du syndrome est une délétion du chromosome 15.

1.4.2.3.4. Scoliose

La scoliose est une déviation sinueuse du dos. Elle touche environ 10% des enfants atteints du SA et la majorité des patients adultes. Cela s'explique par le fait que les patients porteurs du SA ont une hypotonie du tronc alors qu'ils ont une hypertonie distale.

La scoliose peut parfois être résolue par une rééducation kinésithérapique et/ou le port d'un corset. Dans d'autres cas, la scoliose s'installe progressivement et nécessite alors un traitement chirurgical.

1.4.2.3.5. Troubles de l'oralité, de la déglutition et de l'alimentation

Ces troubles sont extrêmement fréquents chez l'enfant porteur du SA et lourds de conséquences.

Ils intéressent notre pratique. Nous nous attacherons tout particulièrement à leur description dans notre deuxième chapitre.

1.4.2.3.6. Attirance pour l'eau et les objets brillants

1.4.2.3.7. Incontinence urinaire et fécale

1.4.2.3.8. Intolérance à la chaleur et sudation excessive

1.4.2.3.9. Retard du développement psychomoteur

A la naissance, il n'y a pas de signes de retard psychomoteur particuliers. Ils apparaissent au cours de la première année.

Selon une observation faite sur quatre-vingt-deux personnes atteintes du SA menée par J. Clayton-Smith (1993) la station assise est acquise en moyenne vers 12 mois. Les enfants porteurs du SA se déplacent en rampant à partir de 18 à 24 mois. L'âge d'acquisition de la marche varie de 18 mois à 7 ans avec un âge moyen de 4 ans. La marche reste particulière avec les jambes raides, un élargissement du polygone de sustentation et des secousses. Les membres supérieurs sont souvent en flexion lors de la marche et présentent des mouvements incoordonnés.

Selon Debuly (1997), 10% des patients porteurs du SA n'accèdent pas à la marche en raison de problèmes surajoutés comme une épilepsie très sévère.

En ce qui concerne la propreté, elle est acquise le jour par un tiers des patients. Quelques unes des personnes porteuses du SA sont propres la nuit.

1.4.2.4. Le syndrome d'Angelman chez l'adulte

L'évolution naturelle du patient va dépendre en partie des facteurs environnementaux.

Le phénotype physique des patients va évoluer. Les caractéristiques cranio-faciales vont être plus prononcées avec un prognathisme, une bouche large, un menton pointu et une lèvre supérieure plus fine que la lèvre inférieure. Les yeux vont être plus enfoncés et parfois, une maladie ophtalmologique peut apparaître : le kératocône.

La scoliose et l'hypertonie des membres entraînent une diminution de la mobilité et même une réticence à marcher.

Les patients adultes porteurs du SA sont souvent en surpoids. Le reflux gastro-oesphagien (RGO), évoqué ultérieurement dans la partie sur les difficultés de déglutition et d'alimentation liées au SA, peut persister sévèrement.

La puberté a lieu dans la norme avec une apparition des caractères sexuels secondaires normaux.

L'hyperactivité et les troubles de la concentration vont s'atténuer.

L'autonomie totale n'est pas possible mais les patients peuvent avoir une qualité de vie satisfaisante en étant aidés dans leurs activités quotidiennes.

1.4.2.5. Les différences interindividuelles

La sévérité des manifestations est variable en fonction du type de mécanisme génétique ayant engendré le syndrome. De plus, l'apport environnemental de l'enfant est déterminant sur son développement. Le phénotype comportemental décrit précédemment est néanmoins un critère toujours présent chez les personnes porteuses du syndrome d'Angelman.

1.4.2.6. Autisme et syndrome d'Angelman

Le SA est parfois associé à tort à un trouble autistique certainement à cause de l'absence de langage et des stéréotypies – flapping, mouvements de balancier... – qui peuvent être observées chez les personnes porteuses du SA.

2. Le rôle de l'orthophonie auprès des enfants porteurs du syndrome d'Angelman

2.1. Difficultés de déglutition et d'alimentation liées au syndrome d'Angelman

Nous abordons les difficultés d'alimentation dans ce chapitre car c'est un problème constant chez les patients porteurs du SA qui peut être pris précocement en charge par l'orthophonie.

2.1.1. Causes de ces difficultés

Ces difficultés s'expliquent d'une part par des caractéristiques morphologiques et physiologiques, et d'autre part par des caractéristiques comportementales.

2.1.1.1. Caractéristiques morphologiques et physiologiques

Certaines caractéristiques morphologiques et physiologiques fréquentes chez les patients porteurs du SA expliquent les troubles d'alimentation :

2.1.1.1.1. Caractéristiques morphologiques

- Bouche large ;
- Mâchoire saillante en particulier la mâchoire inférieure renforcée par le tonus ;
- Lèvre supérieure fine ;
- Dents supérieures souvent écartées quand les enfants grandissent.

2.1.1.1.2. Caractéristiques physiologiques

- Une hypotonie buccale qui induit :

- une bouche ouverte favorisant une respiration buccale et superficielle. Cette respiration peut être à l'origine d'infections ORL fréquentes ;
- une langue souvent positionnée en protrusion ;
- un bavage fréquent et important :
- des difficultés alimentaires ;
- à terme, des déformations orthodontiques et usure des dents.

2.1.1.2. Caractéristiques comportementales

Des caractéristiques comportementales présentes chez les patients porteurs du SA peuvent expliquer les troubles d'alimentation:

- Des comportements compulsifs – évoquant des troubles boulimiques ou au contraire une aversion et une sélection alimentaire – entraînent des troubles de déglutition salivaire et d'alimentation et expliquent ainsi en partie le bavage et la salivation excessive fréquents chez les personnes atteintes du SA ;
- Le grincement des dents: il est lié à une hypertonie ou à une fluctuation du tonus, et permet à l'enfant d'expérimenter de nouvelles sensations kinesthésiques. Il peut également signé un RGO ;
- La tendance à porter les objets à la bouche, les lécher, les mâchonner ou même les mordre ou les avaler. Durant la première enfance, les enfants porteurs du SA sucent fréquemment leurs mains et leurs pieds, puis ils prolongent généralement leur phase orale avec la mastication des objets et jouets dans la plupart des jeux d'exploration. D'après les parents avec qui nous avons eu l'occasion d'en discuter, cette attitude s'observe surtout

lorsque leurs enfants s'ennuient et est moins fréquente lorsqu'ils sont occupés.

2.1.2. Difficultés d'alimentation et de déglutition

Ainsi, au fil du développement des enfants porteurs du SA, différentes difficultés de déglutition et d'alimentation sont observées :

2.1.2.1. La période néonatale

2.1.2.1.1. Difficultés alimentaires

La période néonatale est très fréquemment marquée par des difficultés alimentaires. L'allaitement est en effet régulièrement difficile car le bébé éprouve des difficultés pour avancer la commissure labiale pour enserrer le sein ou la tétine.

De plus, on observe également des difficultés de succion liées aux difficultés de coordination. Cela peut se traduire par des fausses routes. Les fausses routes sont soit :

- Directes : lors de la déglutition de la salive, du bol alimentaire ou d'un liquide (souvent lors des repas) ;
- Indirectes : elles surviennent soit en dehors du repas par une vidange des vallécules pharyngées dans lesquelles peuvent parfois rester des stases alimentaires, soit suite à un RGO (qui se produit lors du temps œsophagien de la déglutition, échappant au contrôle volontaire).

  Elles peuvent également être soit:

- Massives : un morceau ou une bouchée compacte restent bloqués dans la trachée. La personne suffoque. Cela constitue un acte d'urgence (manœuvre de Heimlich et secours d'urgence);
- Minimes et répétitives : elles surviennent si, au cours de la déglutition d'aliments mixés ou de liquide, la trachée n'est pas parfaitement fermée. En général, de telles fausses routes entraînent toux et douleur. Chez certaines personnes, elles restent silencieuses et passent inaperçues. Chez d'autres, elles peuvent se manifester par des toux ou bâillements. Ces fausses routes peuvent alors entraîner une pneumopathie et entamer, à terme, le pronostic vital.

2.1.2.1.2. Troubles de la sensibilité

Les enfants porteurs du SA ont également souvent des troubles de la sensibilité buccale et intrabuccale qui peut être insuffisante ou excessive. Chez les enfants hyposensibles, cela se traduit par une diminution voire une absence de réflexe nauséeux : ils ne sentent alors pas ce qu'ils ont dans la bouche. Le risque de fausses routes est par conséquent très élevé. Des repas anormalement longs sont caractéristiques de cette hyposensibilité. A contrario, chez les enfants hypersensibles, le réflexe nauséeux est exacerbé, et se déclenche alors que la stimulation n'est pas nociceptive. Cela n'a rien à voir avec le goût des aliments. Dans les cas les plus extrêmes, un réflexe nauséeux trop vif peut même être un facteur entravant le développement du langage.

2.1.2.2. A partir de 2 ans

2.1.2.2.1. Alimentation à la cuillère

A partir de l'âge de 2 ans, on observe une amélioration générale au niveau de l'alimentation (fausses routes moins fréquentes…). Cependant, de nouvelles difficultés apparaissent avec l'alimentation à la cuillère. Ces problèmes d'alimentation sont en grande partie dus à l'hypotonie buccofaciale et à la protrusion linguale qui est engendrée par cette hypotonie. Ces troubles peuvent diminuer grâce à un travail de motricité de la langue et de la sphère oro-faciale, en particulier axé sur la fermeture de bouche (quand l'enfant accepte ces aides).

2.1.2.2.2. Mastication

De même la mastication est souvent difficile en raison du problème de motricité latérale de la langue et de la difficulté à mobiliser les joues. Ainsi, les aliments dont la texture est plus compliquée à mâcher, comme par exemple la viande, devront être mixés. De même, les aliments à double texture posent très régulièrement des problèmes. Beaucoup de parents d'enfants porteurs du SA nous ont ainsi rapporté qu'ils ont dû prolonger l'alimentation sous forme de textures mixées avant de passer aux morceaux.

2.1.2.2.3. La déglutition salivaire

Par ailleurs, on a souvent du mal à obtenir une déglutition secondaire : la déglutition des enfants SA reste très souvent atypique. En effet, il n'y pas de déglutition spontanée de la salive, ni de respiration nasale. Cette déglutition atypique est liée à de multiples facteurs expliquant le mauvais contrôle de la salive :

- L'hypotonie buccofaciale ;
- Les comportements compulsifs vis-à-vis de la nourriture ;
- Les traitements épileptiques fréquents chez ces enfants.

Ainsi, la fermeture de bouche indispensable pour une bonne déglutition est empêchée par la protrusion de la langue et son hypotonie.

La respiration est surtout buccale et on observe également un bavage assez important en raison du manque d'efficacité des mouvements linguaux.

Face à cela, des traitements anti-bavage existent. Le premier traitement à proposer est le traitement oral, qui se fait au doigt, sans miroir, ou la cryothérapie, qui consiste à passer plusieurs fois mais rapidement un bâton glacé sur toute la surface de la langue. Ces deux techniques permettent de déclencher des déglutitions réflexes et ainsi de créer un nouvel automatisme salivaire. Si ces traitements échouent, peuvent être posés – en continu ou ponctuellement – des patchs scopodermes, qui limitent la quantité salivaire. Des opérations chirurgicales, consistant en une dérivation de certaines glandes salivaires sont parfois proposées en dernier recours, si le bavage gêne la vie sociale (odeurs…).

2.1.2.2.4. Tendance à tout porter à la bouche

La tendance à tout porter à la bouche reste très présente même lorsque les enfants porteurs du SA grandissent.

Au niveau de leurs goûts, même s'ils appartiennent bien entendu à chacun, les enfants porteurs du SA semblent avoir une nette attirance pour les sucreries, les pâtes, le pain…

Ils sont parfois assez compulsifs et cela évoque des troubles de l'alimentation tels que la boulimie ou au contraire une aversion ou sélection alimentaire.

2.1.2.2.5. Comportement à table

Les personnes porteuses du SA sont bien souvent très distractibles pendant les repas. Il est donc nécessaire d'instaurer un environnement calme et serein pour les moments de repas. Dans les centres qui accueillent de nombreux enfants, par exemple, il convient de les isoler car une grande salle de réfectoire bruyante et passante ne leur est pas adaptée.

Il est également nécessaire de faciliter et de veiller à leur installation afin qu'ils soient positionnés de manière à éviter les fausses routes (pas de cassure de nuque…). En fonction de leur sensibilité buccale et intrabuccale et de leurs difficultés motrices, il est possible d'adapter également les couverts.

D'un point de vue plus pragmatique, la rencontre avec des parents d'enfants porteurs du SA nous a fait prendre conscience qu'il est indispensable pour beaucoup d'enfants de se faire aider pour la prise des repas : il est très régulièrement nécessaire de racler leur assiette, couper etc. Certains ne sont pas autonomes pour l'alimentation.

2.1.2.2.6. Autres problèmes

Les difficultés de déglutition et d'alimentation développées précédemment s'accompagnent de conséquences aux niveaux digestif, comportemental, tonique… et ajoutent donc des difficultés supplémentaires pour les enfants porteurs du SA dans leur vie quotidienne.

- RGO: il est souvent présent chez la personne porteuse du SA, et n'est pas toujours diagnostiqué. Ses conséquences peuvent être sévères (fausses routes gravissimes) ou insidieuses. Ces dernières se manifestent dans ce cas par une œsophagite entraînant des douleurs inexpliquées qui engendrent elles-mêmes des troubles du comportement alimentaire ;
- Problèmes de transit: les problèmes de mastication, d'hypotonie, d'hydratation, du mode alimentaire… perturbent le transit ;
- Excès pondéral : le comportement parfois compulsif des patients porteurs du SA peut favoriser une prise de poids excessive ;
- Troubles du tonus : les personnes porteuses du SA ont une hypotonie axiale, une hypertonie segmentaire avec une hypotonie du tronc et une hypertonie périphérique (ils sont en effet très toniques quand on les porte) ;

- Ataxie ;
- Hyperactivité et troubles de l'attention : leur attention est courte et perturbée par l'environnement : il faut instaurer des limites corporelles (pour qu'ils soient maintenus) et environnementales, en particulier au moment des repas.

2.2. La communication chez les enfants porteurs du syndrome d'Angelman

2.2.1. Les pré-requis au langage chez la personne porteuse du syndrome d'Angelman

Chez la personne porteuse du SA, l'attention conjointe est pauvre. Elle n'est jamais utilisée pour partager une émotion mais plutôt pour faire des demandes ou rejeter. Dans une étude menée par Penner (1993), 3 sujets sur 7 ont montré une attention conjointe émergente. Le pointage est surtout proto-impératif.

La plupart des parents rapportent un babillage anormal et une réduction de la production sonore. Penner (1993) ne constate pas de variations de sons ou de syllabes chez les personnes porteuses du SA. En revanche, chez quelques sujets, il observe des sons non modulés, des voyelles produites avec la bouche ouverte. Dans une étude menée sur 20 sujets de 2 à 14 ans par Andersen et Al. (2001), deux des sujets ont un babillage normal.

Dans l'étude menée par Penner (1993), de nombreux comportements de communication non verbale ont été observés : certains donnent un objet à l'adulte dans le but que ce dernier regarde ce qu'il y a dedans, d'autres utilisent la main de l'adulte pour montrer leur requête.

L'attention envers une personne ou un objet ainsi que les capacités d'imitation sont limitées.

2.2.2. Le langage, versant réceptif

Sur le plan réceptif, le langage est plus développé que sur le plan expressif. Il se situe entre 5 et 24 mois (Andersen, 2001). La plupart des patients comprennent un ordre simple dans un contexte .

De nombreux enfants, comprennent des données non verbales (prendre un objet qui leur est offert par exemple). En revanche, ils n'utilisent pas la communication non verbale en expression (Penner et al. 1993).

La communication s'améliore avec l'âge en fonction de l'augmentation de la capacité de concentration.

Les difficultés de communication peuvent en revanche entraîner des frustrations engendrant des comportements-défis.

2.2.3. Le langage, versant expressif

Le langage, sur le versant expressif, est pauvre et la plupart des patients n'acquièrent que deux à trois mots concrets. L'accès aux mots abstraits est quasi absent. (Andersen et al. 2001).

Dans leur étude, Andersen et al. (2001) ont relevé que onze sujets sur vingt n'ont acquis que 0 à 1 mot, sept participants ont accès à 2 à 3 mots ont et deux participants ont acquis 4 à 5 mots.

Seuls six participants peuvent utiliser des signes ou des pictogrammes. Cependant, l'absence d'accès au symbolisme ne permet pas l'utilisation de moyens de communication alternatifs.

Le langage des personnes porteuses du syndrome d'Angelman sur le versant expressif se situe entre 3 et 14 mois.

2.2.4. Origine de l'absence du langage

L'absence de langage ne peut pas être uniquement attribuée à la déficience intellectuelle sévère selon Penner (1993). Plusieurs éléments permettent d'évoquer une possible dyspraxie oro-motrice chez les personnes porteuses du SA : l'absence d'imitation vocale, le manque de vocalisations, l'impossibilité de réaliser des praxies orales sur ordre – alors que la personne est capable de les faire volontairement.

Les auteurs considèrent que les troubles d'attention renforcent les difficultés d'accès au langage.

2.3. Problématique

Les difficultés de la personne porteuse de SA sont nombreuses tant sur le plan de la communication que sur celui de l'alimentation et à ce titre concernent les orthophonistes. Deux grandes questions se posent:

– Comment évaluer leurs compétences et émergences communicationnelles?

– Quels outils leur proposer pour améliorer la vie quotidienne et faciliter leurs démarches de communication?

D. Crunelle a élaboré un dispositif d'évaluation et d'aide à la communication adaptée à la personne polyhandicapée. Il s'agit du dispositif CHESSEP (Communication grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé). Le CHESSEP consiste en une évaluation précise des compétences, des difficultés et des émergences de la personne. Cette évaluation se fait à la fois par les parents et par une équipe pluridisciplinaire. A l'issue de celle-ci, un projet individualisé est élaboré puis sont créés des outils personnalisés.

L'Association Française du Syndrome d'Angelman (AFSA) a évoqué les besoins de matériel d'évaluation et d'observations sur les compétences et émergences des personnes porteurs du SA tant sur le plan de la communication que sur celui de l'alimentation.

La question de l'intérêt et de l'apport du dispositif CHESSEP pour le SA se pose donc.

C'est dans ce contexte que D. Crunelle nous a invitées à travailler sur l'adaptation du dispositif CHESSEP aux personnes porteuses du SA.

Sujets, matériel et méthode

Notre projet s'inscrit au sein du dispositif CHESSEP présenté ci-après.

1. Présentation du dispositif CHESSEP

Le dispositif CHESSEP consiste à :

- situer les caractéristiques de la vie quotidienne de la personne en situation de handicap complexe ;
- évaluer ses compétences de communication ;
- lui apporter les outils individualisés pour faciliter sa communication.

1.1. Évaluer et situer

1.1.1. Situer les besoins du patient

Il s'agit de situer les caractéristiques et les besoins de la personne à partir d'un « questionnaire de vie » auquel les proches de la personne évaluée – famille et membres des structures accueillant la personne – répondent. Ce questionnaire aborde la vie quotidienne de la personne de façon détaillée et permettra l'élaboration des outils fonctionnels adaptés au patient.

Le questionnaire permet d'avoir des informations concrètes à propos de :

- L'histoire de vie de la personne ;
- La pathologie et les troubles associés ;
- Le parcours institutionnel ;
- L'installation posturale et l'appareillage ;
- Des déplacements ;
- Le lever et le coucher ;
- Le sommeil ;
- La toilette ;
- L'habillage et le déshabillage ;
- L'alimentation et déglutition ;
- Le change ;
- L'autonomie ;
- La manipulation d'objets ;
- L'expression des sentiments ;
- L'orientation spatiale et temporelle ;
- La sociabilité et les capacités d'adaptation.

1.1.2. L'évaluation des capacités communicationnelles du patient

Elle se fait à partir d'une grille d'évaluation comportant, pour chaque versant de la communication, dix Niveaux d'Évaluation de la Communication (NEC). Cette grille est visible en annexe 1. La personne est évaluée sur le plan réceptif et sur le plan expressif à partir de cette grille. L'évaluation est un travail collégial entre parents et équipe éducatrice de la personne.

Dans un premier temps, chaque participant à l'évaluation de la personne remplit, en se basant sur des observations du quotidien de l'enfant, la grille d'évaluation. Une mallette d'évaluation comprenant du matériel aidant à l'évaluation est à disposition.

Un mois après environ, équipes et famille se rencontrent pour discuter et réaliser en collaboration une cotation pour chaque item.

La cotation se fait entre 0 et 4 :

- 0 lorsque la personne n'a pas acquis l'item ou lorsque ses réactions sont difficilement interprétables ;
- 1 lorsque la personne réalise l'item parfois avec aide ;
- 2 lorsque la personne réalise l'item de temps en temps ;
- 3 lorsque la personne réalise souvent l'item ;
- 4 lorsque la personne réalise l'item systématiquement.

A la fin de l'évaluation, on obtient un Niveau d'Évaluation de la Communication (NEC) qui correspond aux émergences et aux compétences du patient.

Il y a dix NEC par versant évalués entre 0 et 4 en fonction de leur stade d'acquisition.

La personne polyhandicapée n'est la plupart du temps concernée que par les niveaux 1 jusqu'à 5 à 6, au niveau réceptif et expressif.

1.1.3. Les NEC: versant réceptif

1.1.3.1. NEC 1 : la communication totale

Ce niveau correspond aux capacités réceptives au niveau sensoriel : audition, toucher, vision, goût, vibrations, prosodie et la perception des émotions des autres.

1.1.3.2. NEC 2 : la communication extra-verbale

Ce niveau correspond à la compréhension en contexte, dans des situations de vie quotidienne de la personne en fonction de l'interlocuteur et aux réactions face à la voix.

1.1.3.3. NEC 3 : les règles de communication

Ce niveau correspond aux pré-requis nécessaires à la communication verbale, c'est-à-dire l'orientation à la voix, l'attention de la personne lorsqu'on lui parle, l'attention conjointe, la réaction au prénom et au « non ».

1.1.3.4. NEC 4 : le début du symbolisme

Ce niveau correspond aux émergences du symbolisme comme la compréhension de gestes symboliques, de mots simples en contexte, la permanence de l'objet, l'émergence du jeu symbolique et la perception des réactions de l'entourage.

1.1.3.5. NEC 5 : le langage signifiant

Ce niveau correspond à la compréhension d'une trentaine de mots en contexte puis hors contexte ainsi que la désignation sur demande d'objets miniatures, de personnes, de photos et d'images.

1.1.3.6. NEC 6 : le langage verbal

Ce niveau correspond à la compréhension de mots et de verbes ainsi que la désignation de mots sur demande.

1.1.3.7. NEC 7 : le début de syntaxe

Ce niveau correspond à la compréhension de phrases et de consignes simples ainsi que la désignation sur demande de photos et d'images.

1.1.3.8. NEC 8 : l'explosion du langage

Ce niveau correspond à la compréhension du langage au quotidien.

1.1.3.9. NEC 9 : le langage constitué

Ce niveau correspond à la compréhension du langage de l'adulte.

1.1.3.10. NEC 10 : La compréhension de symboles

Ce niveau correspond à la compréhension de symboles élaborés.

1.1.4. Les NEC: versant expressif

1.1.4.1. NEC 1 : La communication totale

Ce niveau correspond à l'appétence à la communication et aux moyens non verbaux utilisés par la personne pour exprimer ses besoins et émotions.

1.1.4.2. NEC 2 : La communication extra-verbale

Ce niveau correspond à l'adaptation des pleurs, cris et émissions vocales en fonction de la situation.

1.1.4.3. NEC 3 : Les règles de communication

Ce niveau correspond aux règles de communication – tours de parole, reprises des intonations de l'interlocuteur- et aux réactions – onomatopées, son et bruits signifiants - face à des images ou objets connus.

1.1.4.4. NEC 4 : Le début du symbolisme

Ce niveau correspond à l'accès aux gestes symboliques, à l'émission de syllabes différenciées et identifiables, à l'utilisation du pointage proto-impératif et au chantonnement.

1.1.4.5. NEC 5 : Le langage signifiant

Ce niveau correspond à l'emploi de quelques mots signifiants, de la désignation spontanée de personnes, d'objets familiers et miniatures, de photos et d'images.

Cependant, l'emploi de mot n'est pas forcément oral. En effet, une personne peut exprimer un message signifiant en montrant des images, des pictogrammes ou en faisant des signes. Ainsi, dans nos évaluations, nous avons

parfois fait figurer les mots signés (Makaton ou autre code de communication alternatif).

Cette remarque est également valable pour les NEC suivants.

1.1.4.6. NEC 6 : Le langage verbal

Ce niveau correspond à l'utilisation de plusieurs mots signifiants, de mots-phrases et de mots juxtaposés.

1.1.4.7. NEC 7 : Le début de syntaxe

Ce niveau correspond au début de la syntaxe c'est-à-dire à l'utilisation de deux mots dont un verbe. Il correspond également à l'augmentation du vocabulaire.

1.1.4.8. NEC 8 : L'explosion du langage

1.1.4.9. NEC 9 : Le langage constitué

Ce niveau correspond à l'accès à un vocabulaire concret, à une syntaxe simple et à l'emploi du « je ».

1.1.4.10. NEC 10 : La compréhension de symboles

Ce niveau correspond à l'accès à un code écrit et/ ou pictographique.

1.1.5. La grille d'évaluation

A partir de cette évaluation, seront mis en exergue :

- Les compétences de la personne qui doivent être connues de tous;
- Les déficits, c'est-à-dire les capacités inaccessibles au moment de l'évaluation et donc à ce niveau d'évolution de la personne. Ils ne peuvent donc pas s'inscrire dans le projet ;
- Les émergences qui constituent la base du projet individualisé éducatif et thérapeutique. L'objectif est, qu'à terme, les émergences se généralisent et deviennent compétences. On peut alors imaginer que certains déficits se transformeront en émergences.

On obtient par cette évaluation :

- Un tableau graphique présentant le profil de communication de la personne sur les versants réceptif et expressif. Cette présentation sous la forme d'un graphique présente l'avantage d'être facilement lisible. On y retrouve chaque item coté 0,1, 2, 3 ou 4.

- Une fiche de synthèse qui met en avant les niveaux de compétence, d'émergence et les déficits sur les deux versants réceptif et expressif.

Ces deux présentations sont complémentaires.

		0	1	2	3	4
N.E.C.1 Communication totale	**Cris, pleurs non signifcatifs**					
	Intéractions non verbales :					
	• *regard*					
	• *posture*					
	• *mimique*					
N.E.C.2 Communication extra verbale	**Cris, pleurs identifiables**			X		
	Emissions vocales diversifiées		X			
	Sourire intentionnel		X			
N.E.C.3 Règles de communication	**Bruits, onomatopées signifiants**		X			
	imitation des intonations de l'adulte		X			
	respect du tour de rôle et de parole	X				
	Emet des sons face à son image, à des objets connus		X			
N.E.C.4 Début de symbolisme	**Gestes symb. hors contexte**					
	Gestes symboliques en contexte					
	• *sur imitation*	X				
	• *sur demande*	X				
	• *spontanément*	X				
	Protolangage					
	Chantonne	X				
	Montre ce qu'il veut				X	
N.E.C.5 Langage signifiant	**Quelques mots signifiants**					
	Désignation :					
	• *personnes*			X		
	• *objets familiers*			X		
	• *objets miniatures*					
	• *photos*				X	
	• *images*				X	

Figure 1. Exemple d'un profil de communication

		0	1	2	3	4
N.E.C.6 Langage verbal	Dit verbalement (sans stéréotypie)					
	• *non*	X				
	• *mots isolés*				X	
	• *mots-phrases*		X			
	• *mots juxtaposés*		X			
	• *petites phrases*	X				
	• *oui*	X				
N.E.C.7 Début de syntaxte	Juxtapose deux mots dont un verbe	X				
	Augmente son vocabulaire		X			
N.E.C.8 Explosion du langage	Dit environ 50 mots	X				
	Surgénéralisation grammaticale	X				
	Petites phrases parfois maladroites	X				
N.E.C.9 Langage constitué	Langage courant acquis	X				
	Syntaxe simple correcte	X				
	Utilise le "je"	X				
N.E.C.10 Accès à l'écrit	Accès à l'écrit	X				
	Accès à un code pictographique	X				

Figure 2. Exemple d'un profil de communication suite

1.1.6. La mallette d'évaluation

Suite à une demande formulée par les membres des équipes, M. Arpaillange et A. Debril , étudiantes en orthophonie ont participé à la création d'une mallette dans le cadre de leur mémoire intitulé Évaluer *la communication de la personne polyhandicapée. Proposition d'une démarche : le CHESSEP (Communication grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé)*, encadré par D. Crunelle (2013), une mallette d'évaluation contenant du matériel concret destiné à faciliter l'évaluation.

Le matériel contenu dans la mallette est destiné à l'évaluation des NEC 1 à 7. Les niveaux suivants ne nécessitent pas de matériel spécifique.

Dans le cadre de notre mémoire, nous avons fabriqué deux mallettes grâce au financement de l'AFSA.

La mallette répond à certains critères :

- Exploration du maximum de canaux : visuel, tactile, auditif…
- Facilitation de l'évaluation du maximum d'items. Mais certains items n'ont pas leur matériel associé dans la mallette, ils sont évaluables au quotidien ;
- Non exhaustivité du matériel : chaque objet n'est pas obligatoirement utile pour chaque évaluation. De plus, la mallette est la même pour les enfants et les adultes. L'évaluateur doit donc adapter ce qu'il propose à la personne évaluée ;
- Matériel présenté adapté à la personne que ce soit en fonction de la solidité, de la taille ou de la représentativité ;
- Critère de sécurité ;
- Critère de qualité en vue d'une utilisation à long terme du matériel ;
- Critère de coût afin d'être accessible à tous.

1.2. S'adapter

C'est à partir du tableau graphique et de la fiche de synthèse décrits précédemment que sera élaboré le projet individualisé.

1.3. Élaborer un projet individualisé

Le projet vise, à partir du relevé de compétences, à obtenir de tout aidant que ces compétences soient connues, reconnues, voire exigées, quels que soient le moment ou l'activité ; et qu'à partir des émergences, chacun adopte les stratégies pour aider la personne à une généralisation de celles-ci, et à une transformation des émergences en compétences. C'est l'objet des fiches NEC.

L'évaluation doit donc être régulièrement réajustée ainsi que le projet.

Ce projet inclut aussi la création d'outils, qui visent à :

- prendre en compte les besoins, les désirs et les goûts des personnes, lors des activités fondamentales du quotidien, comme le repas, le lever et le coucher, la toilette, l'habillage et le déshabillage.

Trop souvent, en institution, la multiplicité des intervenants, le manque de moyens humains, parfois, amènent à une connaissance imparfaite de la personne aidée.

D.Crunelle considère que chaque aidant doit être informé de ce qui caractérise la personne qu'il accompagne. Elle a ainsi cherché à créer des outils, dits fonctionnels, qui restent a proximité immédiate de la personne; outils attractifs, visibles, illustrés de photos et de courts textes.

Les objectifs de ces outils sont :

- d'éviter les dangers liés aux situations quotidiennes (fausses routes lors des repas, oublis d'appareillages de nuit...) ;
- de percevoir les stratégies de la personne pour exprimer ce qu'elle aime ou non, ce qu'elle refuse... ;
- d'harmoniser et de ritualiser les conduites des aidants ;
- de faciliter les transferts d'information, si, par exemple, une personne est hospitalisée ou changée de service.

- donner à chacun des outils, dits de transmission, qui permettent à tout interlocuteur d'entrer en réelle communication avec une personne handicapée privée de langage oral. Ils sont élaborés à partir du profil de communication et comprennent un « carnet de bord », accroché à une sacoche, appelée « sacoche-Bonjour » qui regroupe l'ensemble des outils de la personne.

1.3.1. Les outils fonctionnels

Conçus à partir du questionnaire de vie, ce sont les outils supports de la communication dans les activités fondamentales de la vie quotidienne.

– Le repas : il s'agit d'un set de table à volets où figurent des informations sur la manière dont se déroule le repas du patient : la position dans laquelle il doit être installé, ses éventuelles allergies alimentaires, ce qu'il apprécie et ce qu'il n'apprécie pas, la manière du patient pour signifier qu'il aime ou n'aime pas, la manière dont il faut procéder pour faciliter son autonomie… Lorsque le volet est fermé, les informations primordiales figurent.

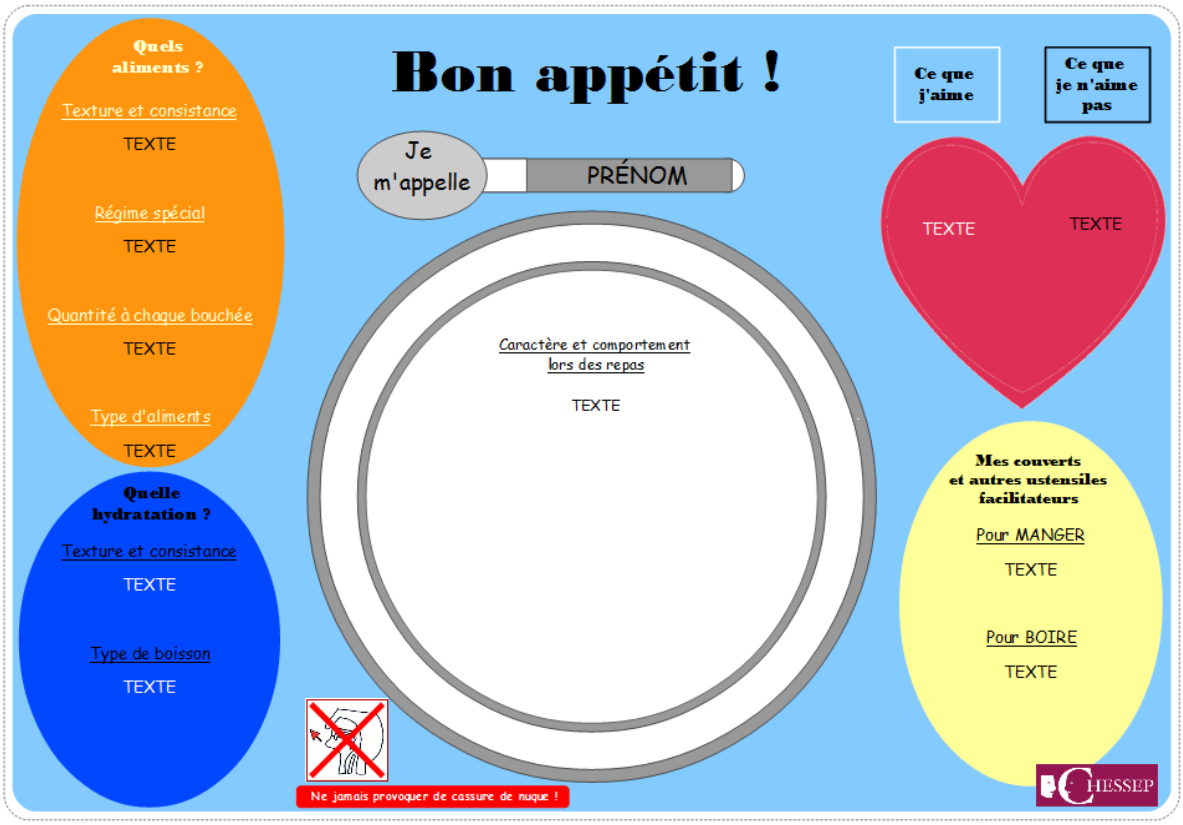

Figure 3. Page centrale du set de table

– la toilette : il s'agit d'une affiche imperméable en forme de goutte d'eau où figurent une photo de la position dans laquelle la personne doit être pour se laver, ce qu'elle aime ou n'aime pas, la part d'autonomie dont elle dispose lors de sa toilette, le soin des dents, le soin des cheveux et la touche beauté (maquillage, parfum...).

Figure 4. Goutte d'eau

– l'habillage : il s'agit d'un cintre auquel est accroché un tee-shirt en carton sur lequel figurent les conseils pour l'habillage : les consignes d'installation, ce que la personne aime ou n'aime pas, la part d'autonomie dont elle dispose lorsqu'elle s'habille, la manière dont elle manifeste ses goûts...

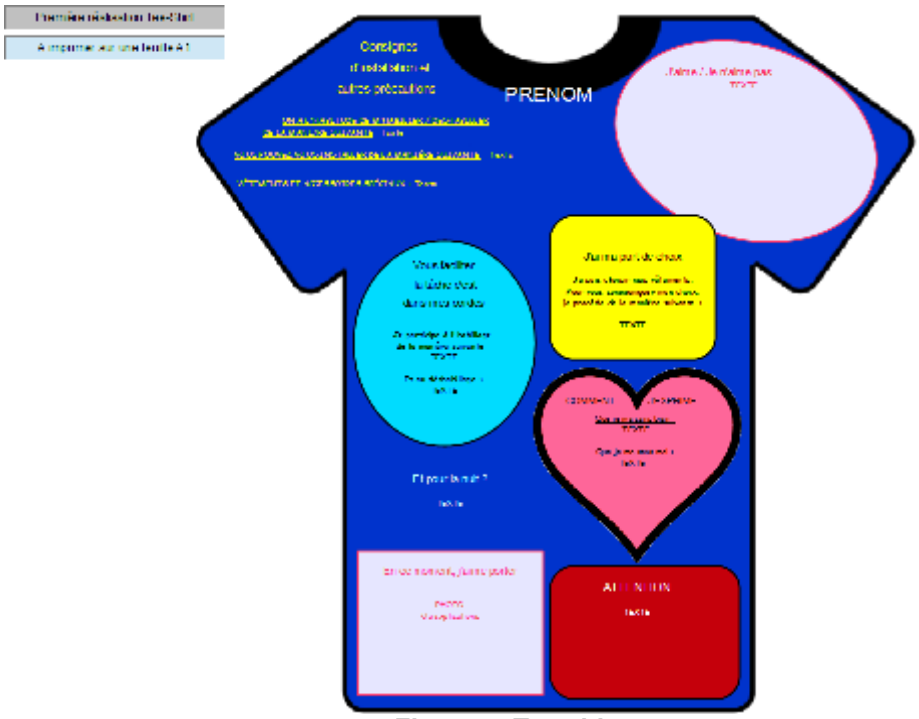

Figure 5. Tee-shirt

– le lever/coucher : il s'agit de deux coussins à double face, une face pour le lever et l'autre pour le coucher. L'un des coussins concerne la nuit, l'autre concerne la sieste. Sur ces coussins figurent les informations sur la posture, les rituels pour s'endormir, les manipulations…

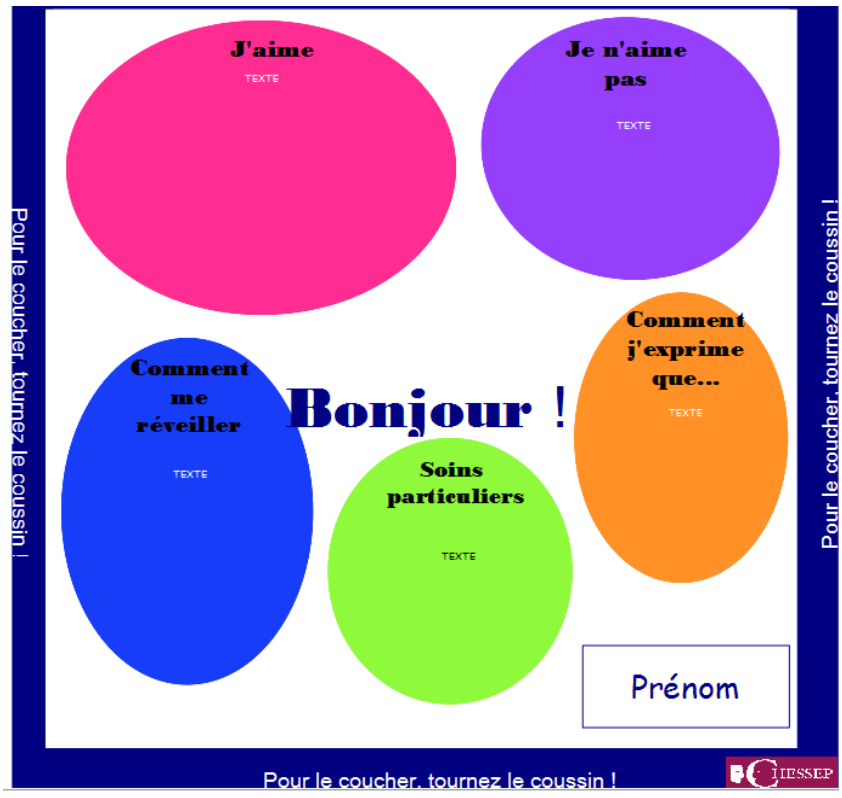

Figure 7. Coussin Bonne nuit

1.3.2. Les outils de transmission

Ils sont fabriqués à partir de la grille d'évaluation.

– le carnet de bord : il permet à la personne de raconter à son interlocuteur qu'il elle est (son prénom, son âge, sa date de naissance, sa culture…), ce qu'elle apprécie ou non, la manière dont elle s'exprime, son mode de déplacement, son quotidien et autres informations. Il y a plusieurs formes de carnet : en forme de fleur pour les filles, de voitures pour les garçons et un livret pour les adultes. Un code couleur a été mis en place pour repérer facilement le thème abordé : à chaque rubrique est associée une couleur différente (par exemple, les pages roses concernent les goûts de la personne).

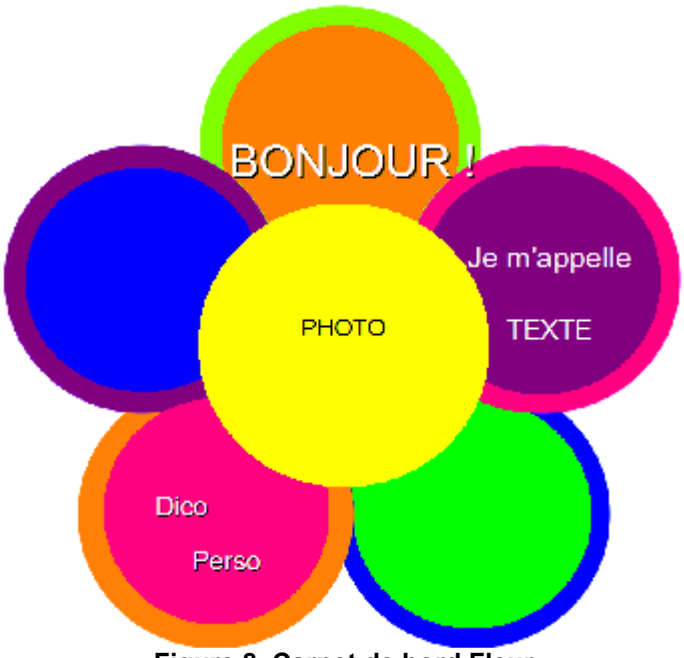

Figure 8. Carnet de bord Fleur

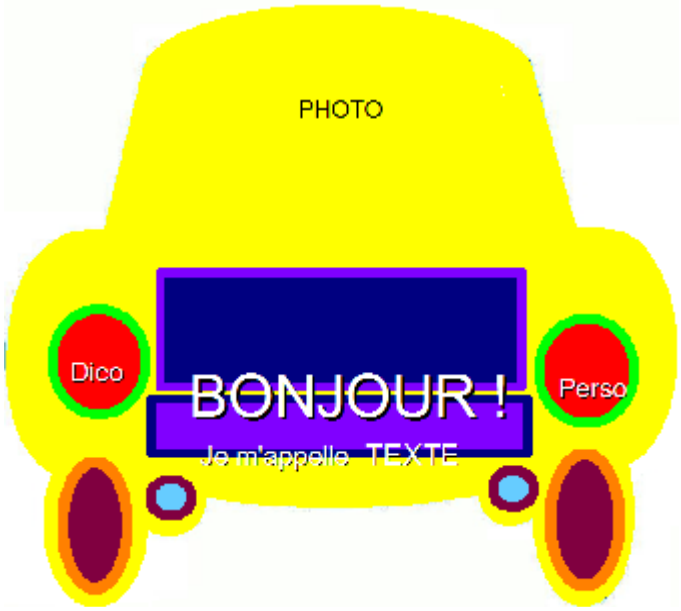

Figure 9. Carnet de bord Voiture

Figure 10. Carnet de bord Livret

– La sacoche « bonjour » : il s'agit d'une sacoche transportable et personnalisée qui permet de réunir les outils. Un mousqueton à l'extérieur de la sacoche permet d'accrocher le carnet de bord pour faciliter son accès. On peut y fixer, à partir de scratchs, les photos, images ou pictogrammes que la personne peut désigner. On y trouve aussi le classeur de communication qui synthétise l'évaluation CHESSEP de la personne (profil de communication et projet individualisé).

1.3.3. Récapitulatif du CHESSEP.

Dans le schéma qui suit, nous proposons une présentation synthétique du dispositif CHESSEP extrait du mémoire de Thomas L., Zoppardo F., *Élaboration d'un outil d'information : création d'un DVD à destination des soignants et des familles. Prise en charge de la personne en situation de handicap complexe. De l'évaluation à l'apport d'outils de communication.* (2014), encadré par D.Crunelle.

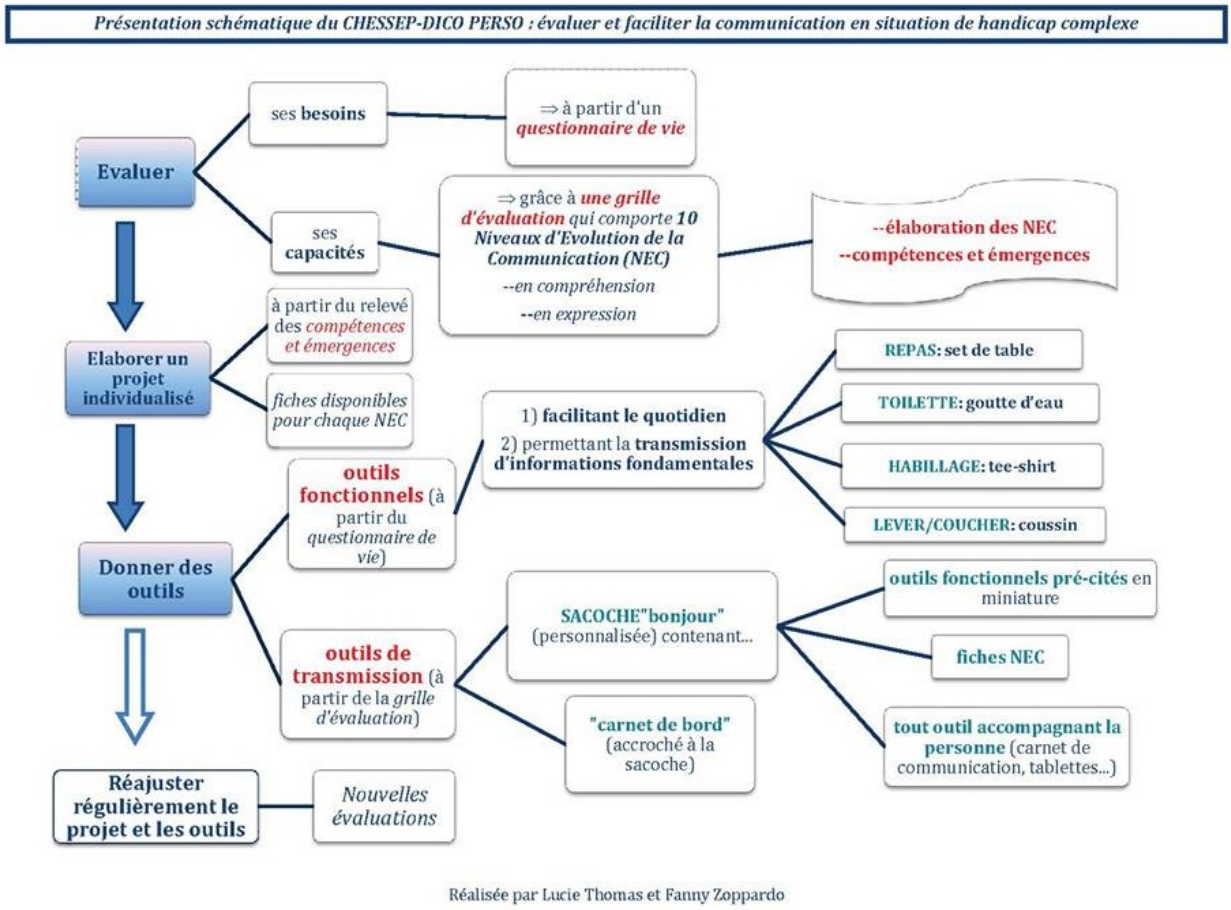

Figure 11. Schéma de présentation du CHESSEP extrait du mémoire de Thomas L., Zoppardo F., *Élaboration d'un outil d'information : création d'un DVD à destination des soignants et des familles. Prise en charge de la personne en situation de handicap complexe. De l'évaluation à l'apport d'outils de communication* (2014), encadré par D.Crunelle

2. Notre projet

2.1. L'AFSA

L'AFSA a été créée en 1992 dans le but de venir en aide aux familles d'enfants atteints du SA. Elle est aujourd'hui présidée par D. Laporte et organisée en cinq régions.

Trois cent quatre vingt familles y sont adhérentes. L'association a pour but d'informer, d'aider et de soutenir les familles, d'encourager la recherche médicale et de former les professionnels et parents aux méthodes éducatives adaptées au SA.

L'AFSA est composée d'un Conseil Médical et Scientifique, et a par ailleurs, constitué un Conseil Paramédical.

Le Conseil Paramédical, présidé par D. Crunelle, a plusieurs missions dont celles de réfléchir aux pratiques de prise en charge et de rééducation des personnes atteintes du SA, d'informer et de former les familles et les professionnels (fiches, guides d'accompagnement), de créer un réseau de professionnels spécifique au SA et de favoriser la recherche clinique.

2.2. Notre projet: adapter le CHESSEP aux personnes porteuses du syndrome d'Angelman

La rencontre et le partenariat entre D. Crunelle et l'AFSA ont conduit à des projets de formations et à la recherche de moyens d'évaluation de la communication et de l'alimentation/ déglutition spécifiques aux patients porteurs du SA.

Alors que nous étions en début de troisième année à l'Institut d'Orthophonie Gabriel Decroix et en recherche d'un sujet de mémoire sur le handicap, D. Crunelle nous a proposé de rejoindre ce projet afin de « situer le rôle de l'orthophonie dans la prise en charge des troubles de déglutition et de communication chez les personnes porteuses du SA ».

Dans un premier temps, en octobre 2012, nous ciblons notre travail sur les troubles d'alimentation. Nous diffusons un questionnaire à ce sujet à destination des parents par le biais de l'AFSA. Ces questionnaires mettent en avant des difficultés alimentaires chez chaque personne porteuse du SA au moins à un moment de sa vie.

En mars 2013, nous sommes invitées à participer à une formation de parents d'enfants porteurs du SA sur le thème des troubles d'alimentation dans le cadre du syndrome. Ce week-end de formation est l'occasion de rencontrer des parents et de mesurer leur ressenti et leurs besoins.

Dans un second temps, en juin 2013, suite aux soutenances des mémoires de Marie Arpaillange et d'Anne Debril intitulé *Évaluer la communication de la personne polyhandicapée. Proposition d'une démarche : le CHESSEP (Communication grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé)* (2013) et d'Éloïse Mondonneix et de Chloé Schiano intitulé *Faciliter la communication de et avec les personnes en situation de polyhandicap. Proposition d'outils individualisés dans la démarche CHESSEP (Communication grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un projet individualisé)* (2013), nous participons à la réunion de

l'URAPEI dont l'objet est d'établir les projets qui feront suite à ces deux mémoires. Après discussion avec D. Crunelle et fortes de nos rencontres avec les parents d'enfants porteurs du SA, nous pensons que le CHESSEP pourrait être utilisé et adapté au SA. Au cours de notre travail, nous devrons donc adapter les items, le matériel d'évaluation, fabriquer les outils en prenant en compte les spécificités de la personne porteuse du SA et valider ce dispositif auprès de quelques patients porteurs du SA d'âges divers.

En septembre 2013, nous participons à une seconde réunion de l'URAPEI. Nous rencontrons à cette occasion des parents et des professionnels qui ont participé à la mise en place du CHESSEP. Cette réunion est enrichissante pour nous dans la mesure où chaque participant nous fait part de ses remarques concernant la mise en place du CHESSEP. Nous faisons alors passer un questionnaire aux structures destiné à recruter une population qui participera à l'adaptation du CHESSEP aux personnes porteuses du SA.

De septembre 2013 à janvier 2014, nous rencontrons les personnes qui participeront au projet ainsi que leurs familles et leurs rééducateurs. Pendant cette période, après avoir constitué deux mallettes d'évaluation CHESSEP, nous réalisons les évaluations auprès de sept personnes porteuses du SA.

De janvier 2014 à mars 2014, nous réalisons les outils personnalisés du CHESSEP.

A partir des observations faites lors des évaluations et de la confection des outils, nous établissons une adaptation au CHESSEP.

2.3. Choix des sujets participants au projet

Les démarches pour recruter les sujets participants au projet ont été facilitées par :

- l'AFSA ;
- la formation sur les troubles d'alimentation au cours de laquelle nous avons pu rencontrer des parents ;
- nos stages de fin d'études ;
- les réunions de l'URAPEI au cours desquelles nous avons rencontré des professionnels intéressés par la démarche.

Nous cherchions à mettre en place le dispositif CHESSEP sur une population suffisamment importante pour qu'il soit représentatif de la population en nous offrant un panel d'âges le plus large possible.

Nous avons été contraintes d'exclure certaines personnes du fait de la distance et de la localisation géographique des structures.

2.4. Présentation des sujets participant au projet

La population participant au projet est présentée dans le tableau II ci-après:

Nom de l'enfant	Age au moment des évaluations (janvier 2014)	Mode de prise en charge (structure, domicile...)
L.	3 ans 11 mois	Domicile
M.	5 ans 1 mois	IME
Ma.	7 ans 3 mois	IME
E.	7 ans 4 mois	IME
A.	13 ans 5 mois	IME
J.	31 ans	MAS
N.	33 ans	MAS

Tableau II. Population participant au projet

Nous nous répartissons les personnes participant à l'évaluation en fonction de leur situation géographique. L'une prend en charge les personnes de la région parisienne tandis que l'autre travaille avec les enfants de la région Nord.

Résultats

Nous présentons dans cette partie les résultats concernant la communication des personnes porteuses du syndrome d'Angelman évaluées grâce au CHESSEP. Les grilles ci-après synthétisent les évaluations menées pendant un mois pour chaque personne. Elles ont associé l'entourage et les professionnels gravitant autour des personnes, afin d'avoir une idée la plus objective et précise possible de leurs capacités, émergences et difficultés de communication. La réalisation des outils, à partir de ces évaluations, a été la base de nos réflexions sur l'adaptation du CHESSEP au SA, que nous présenterons dans la discussion.

1. Comparaison des NEC de quatre enfants

Nous présentons la comparaison de quatre des enfants évalués – le cinquième ne pouvant figurer dans cette grille pour des raisons d'autorisations parentales. Il s'agit de L. (3 ans 11 mois), M. (5 ans 1 mois), Ma. (7 ans 3 mois) et A. (13 ans 5 mois).

L'hétérogénéité des compétences peut s'expliquer par les différences d'âges entre les enfants évalués. En effet, c'est lors de la période sensible, dans laquelle se situent la plupart des enfants évalués, que se font la majorité des apprentissages en particulier langagiers. Ainsi, dans la synthèse du profil expressif, aucun enfant n'a acquis de compétences ni d'émergences au-delà du NEC 4. Il n'y a qu'A., le plus âgé, qui parvient au-delà de ce NEC : grâce à la maîtrise qu'il a des signes Makaton, il a des émergences en langage verbal et en début de syntaxe.

Nous avons pu vérifier par ces résultats la variabilité interindividuelle des compétences.

Nous constatons également que le niveau de compréhension est supérieur à celui de l'expression. Le tableau III qui suit présente les NEC dans lesquels se situe la compétence la plus élevée maîtrisée par chaque enfant. Il permet une comparaison entre le versant expressif et le versant réceptif de la communication.

	NEC dans lequel se situe la compétence la plus élevée en compréhension	**NEC dans lequel se situe la compétence la plus élevée en expression**
L.	NEC 5	NEC 3
M.	NEC 4	NEC 4
Ma.	NEC 7	NEC 5
A.	NEC 7	NEC 8 (en signes Makaton) et NEC 4 (en langage oral)

Tableau III. NEC dans lequel se situe la compétence la plus élevée pour chaque enfant en fonction du versant de communication

Malgré ces difficultés d'expression, les enfants parviennent à se faire comprendre par la communication multimodale c'est-à-dire par le geste, les mimiques et le regard.

2. Profil le plus élevé chez l'enfant

Nous présentons ci-après le profil d'A. (13 ans 5 mois), qui a les compétences les plus élevées de tous les enfants que nous avons évalués.

Ses compétences élevées s'expliquent par:

- Un facteur intrinsèque: son âge par rapport aux autres enfants évalués ;
- Des facteurs extrinsèques : la prise en charge précoce dont il a bénéficié, les stimulations familiales et environnementales quotidiennes, les signes Makaton qu'il maîtrise. A. a en effet acquis un grand nombre de signes Makaton qui lui permettent de se faire comprendre au quotidien. Il est aujourd'hui limité dans l'apprentissage de nouveaux signes en raison de ses difficultés praxiques (certains signes étant très proches). Pour compenser ce problème et continuer tout de même à enrichir son stock lexical et syntaxique, A. commence à travailler les pictogrammes Makaton.

Les pics sur le plan expressif révèle une dissociation entre le langage oral et la communication non verbale. En effet, si A. a des déficits en ce qui concerne l'imitation des intonations de l'adulte, le protolangage et le chantonnement ; il a néanmoins des émergences en communication non verbale : sourire intentionnel, montre ce qu'il veut, désignation d'images... Les déficits en expression se situent surtout dans les capacités d'A. à émettre des sons.

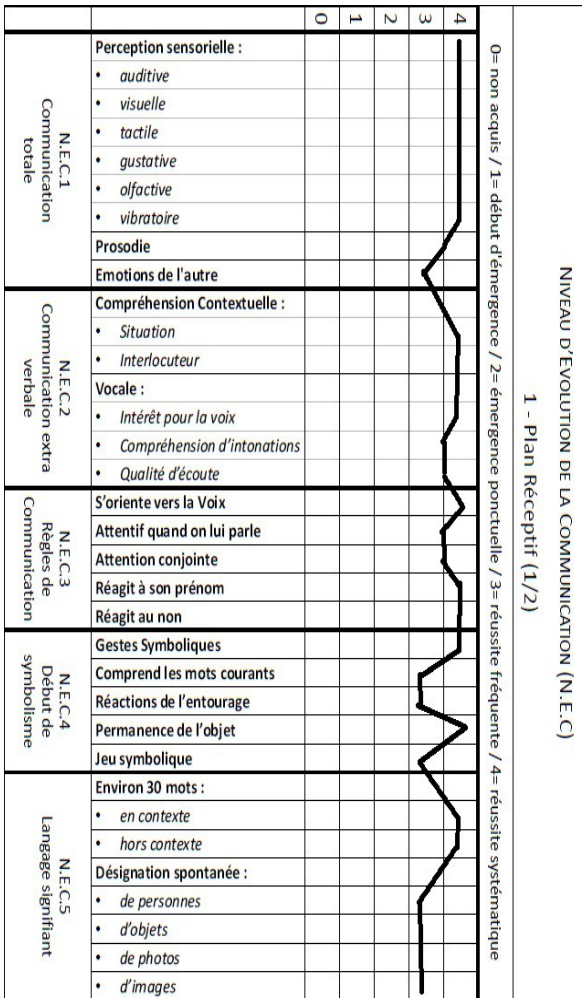

Figure 12. Profil de communication de A. Versant réceptif 1/2

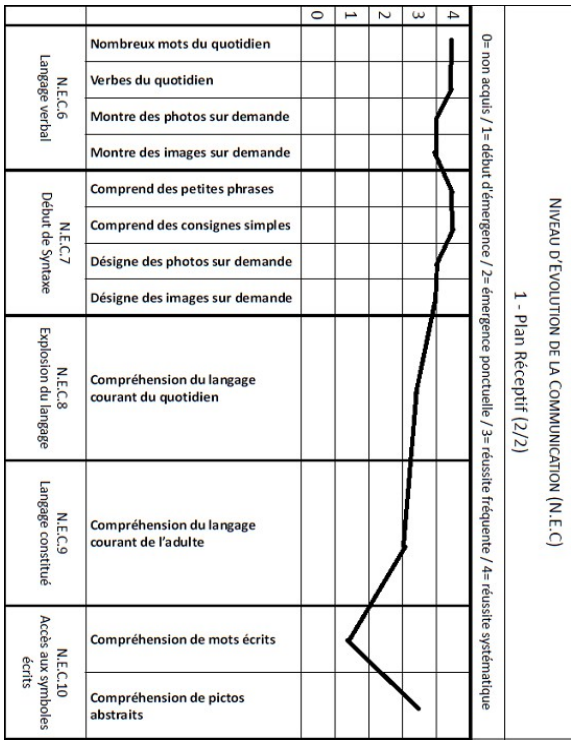

Figure 13. Profil de communication de A. Versant réceptif 2/2

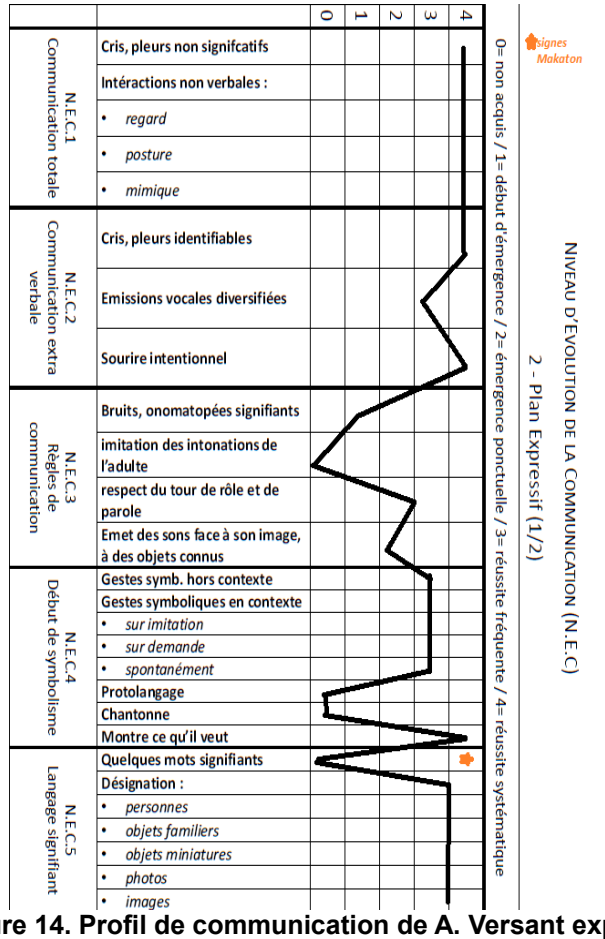

Figure 14. Profil de communication de A. Versant expressif 1/2

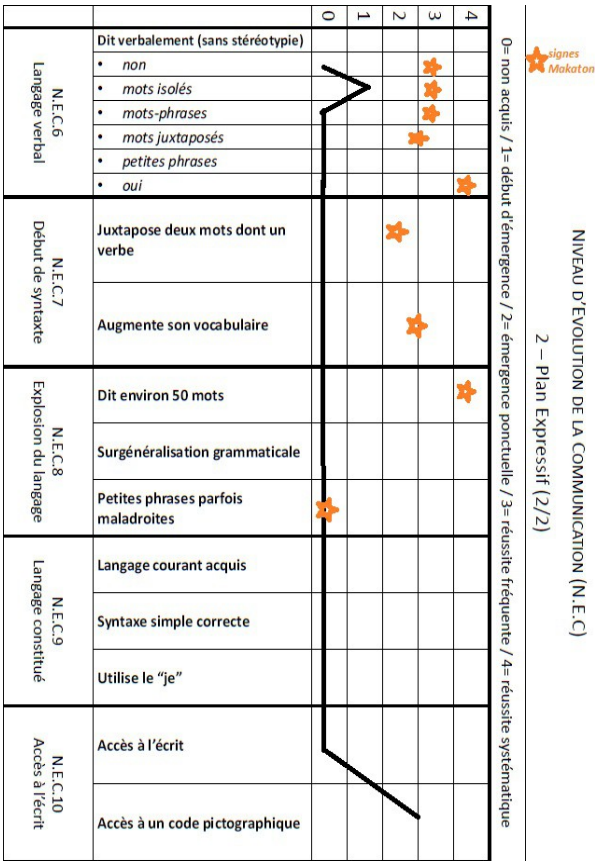

Figure 15. Profil de communication de A. Versant expressif 2/2

3. Profil d'un adulte

Nous ne présentons ici que le profil d'un adulte. En effet, pour des raisons de localisation géographique, l'évaluation du second adulte n'a pas pu être réalisée par une équipe pluridisciplinaire.

Nous présentons donc le profil de communication de N. (33 ans). Là encore, les capacités de compréhension sont bien supérieures à celles de l'expression. En effet, en compréhension ses compétences atteignent le NEC 9 (Compréhension du langage courant de l'adulte). Elle réagit par exemple à des discussions la concernant alors qu'elle est dans une pièce voisine.

En revanche, en raison du diagnostic tardif et de la prise en charge moins précoce, aucun mode de communication alternatif n'a été mis en place. Ses compétences sur le versant expressif atteignent le NEC 4 (Début de symbolisme). N. arrive néanmoins à se faire comprendre dans les situations concrètes quotidiennes car son entourage (parents et éducateurs) connaît parfaitement ses modes de réaction. Mais d'après les parents, la souffrance reste de ne pas pouvoir communiquer sur des notions abstraites qui vont au-delà de l'immédiateté du quotidien (comme les émotions et le ressenti).

Ses parents la comprenant bien dans les situations de vie quotidienne, aucun mode de communication alternatif n'a été mis en place.

Il y a trente ans, le diagnostic et donc la prise en charge étaient plus tardifs. Cela se traduit dans le niveau de communication, surtout au niveau expressif. Contrairement aux enfants porteurs du SA diagnostiqués précocement, peu d'outils leur ont été proposés pour pallier ces difficultés de communication. Chaque centre et chaque famille ont leurs propres « trucs et astuces » qu'ils ont imaginés et créés sur le moment pour faciliter la communication.

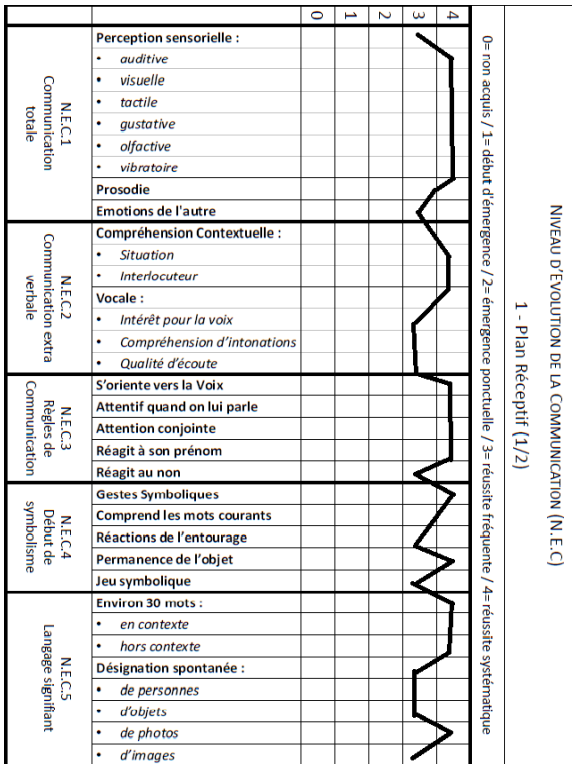

Figure 16. Profil de communication de N. Versant réceptif 1/2

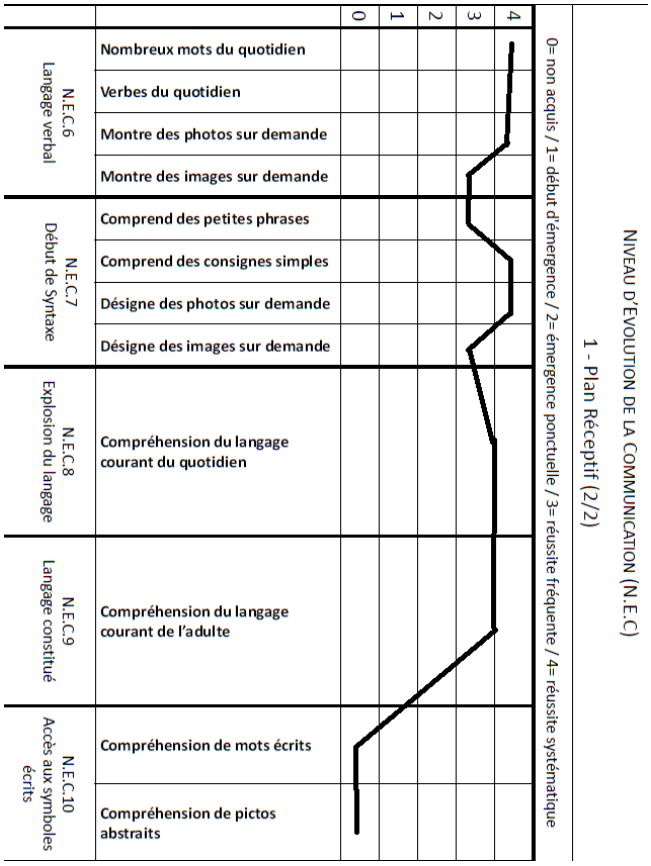

Figure 17. Profil de communication de N. Versant réceptif 2/2

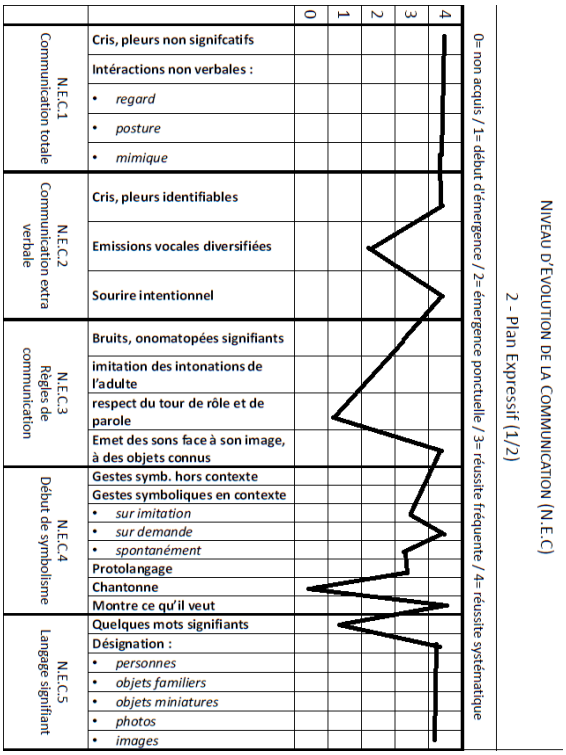

Figure 18. Profil de communication de N. Versant expressif 1/2

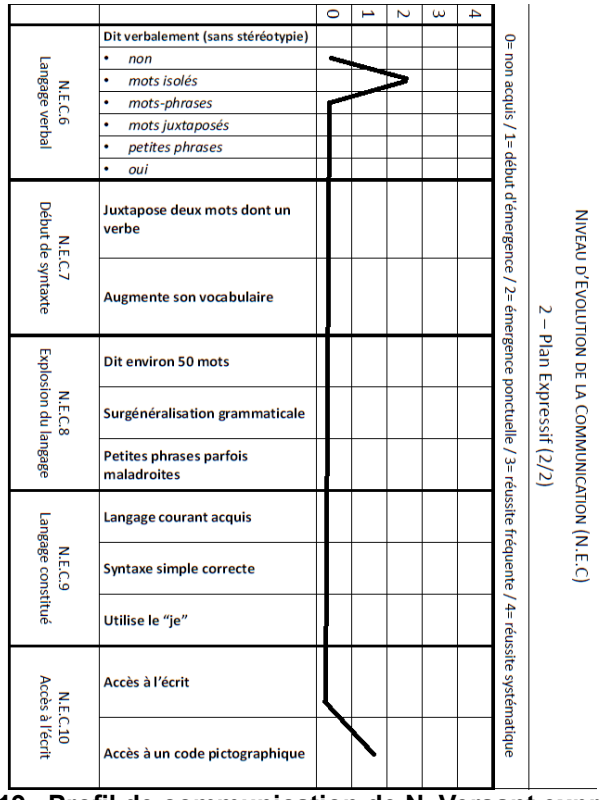

Figure 19. Profil de communication de N. Versant expressif 2/2

4. Comparaison des résultats obtenus par rapport aux données théoriques

Nous proposons une comparaison de nos résultats, obtenus à partir de la grille d'évaluation du CHESSEP, avec ceux des études menées par Andersen sur 20 enfants âgés de 2 à 14 ans (2001) et par Penner et al. (1993).

4.1. Pré-requis à la communication

4.1.1. Communication non verbale

L'attention conjointe : selon Andersen, elle est pauvre chez les personnes porteuses du SA.

Nous présentons dans le tableau IV ci-dessous, les résultats obtenus à l'item « attention conjointe » (NEC 3 du versant réceptif) par les enfants ayant participé à notre étude.

	Score obtenu à l'item « Attention conjointe » (NEC 3 du versant réceptif)
L.	4 (avec un cadre très structuré)
M.	1
Ma.	2
A.	3,5

Tableau IV. Résultats obtenus par les enfants de notre étude à l'item « Attention conjointe »

Ces résultats coïncident avec ceux de l'étude d'Andersen. Nous précisons que le score de L. à cet item a été obtenu grâce à un cadre très structuré.

Quant à l'adulte de notre étude, N., il obtient 4/4 ce qui coïncide avec les études montrant l'augmentation de la capacité de concentration avec l'âge.

Pointage proto-impératif : selon Penner (1993) et Andersen (2001) le pointage est souvent proto-impératif.

Nous présentons, ci-dessous, le tableau V récapitulatif des résultats obtenus par l'ensemble des participants à nos évaluations à l'item « montre ce qu'il veut » (NEC 4 du versant expressif) et qui confirment les conclusions des travaux antérieurs.

	Score obtenu à l'item « Montre ce qu'il veut » (NEC 4 du versant expressif)
L.	3
M.	4
Ma.	4
A.	4
N.	4

Tableau V. Résultats obtenus par les participants de notre étude à l'item « Montre ce qu'il veut »

Pointage proto-déclaratif : d'après la littérature, le pointage est surtout proto-impératif mais Penner décrit des comportements de communication non verbale pour s'exprimer. Ce pointage peut être mis en relation avec les items «Désignation de personnes, objets familiers, objets miniatures, photos et images » du NEC 5, langage signifiant, du versant expressif comme nous le présentons dans le tableau VI.

	Score obtenu aux items du NEC 5 du versant expressif : Langage signifiant				
	Désignation de personnes	**Désignation d'objets familiers**	**Désignation d'objets miniatures**	**Désignation de photos**	**Désignation d'images**
L	0	0	0	0	0
M.	1	1	0	0	0
Ma.	4	4	4	1	1
A.	3,5	3,5	3,5	3,5	3,5
N.	4	4	4	4	4

Tableau VI. Résultats obtenus par les participants de notre étude à l'item « Désignation. »

Le tableau montre que le pointage proto-déclaratif est moins développé que le pointage proto-impératif. Cependant, les personnes les plus âgées de notre étude le maîtrisent.

Jeu symbolique : selon Andersen dans son étude faite sur 20 sujets porteurs du SA, aucun sujet n'a accès au jeu symbolique.

Nous présentons, ci-dessous, le tableau VII récapitulatif des résultats obtenus par l'ensemble des participants à nos évaluations à l'item « Jeu symbolique » (NEC 4 du versant réceptif).

	Score obtenu l'item « Jeu symbolique » (NEC 4 du versant réceptif)
L.	0
M.	0
Ma.	2,5
A.	3
N.	3

Tableau VII. Résultats obtenus par les participants de notre étude à l'item « Jeu symbolique »

Dans notre étude, aucune personne n'a totalement acquis le jeu symbolique. 2 personnes sur 5 n'ont pas d'émergences de jeu symbolique ce qui va dans le même sens que l'étude d'Andersen. Cependant, il est important de souligner que 3 personnes sur 5 ont des émergences dans ce domaine.

Utilisation du geste : Dans les études, de nombreux comportements de communication non verbale sont observés et l'utilisation du geste est fréquente dans un but communicatif.

Les mêmes caractéristiques ont été observées dans nos évaluations au niveau des interactions non verbales (NEC 1 sur le plan expressif). En effet, que ce soit par le geste, le regard ou les mimiques, chaque personne de notre étude obtient 4/4 à ces items.

L'utilisation du geste peut être également rapprochée des items « Gestes symboliques hors contexte » et « Gestes symboliques en contexte » (NEC 4 versant expressif : Début de symbolisme). Chaque participant à notre étude a des émergences dans l'utilisation du geste dans un but communicatif. Nous présentons les résultats des personnes participant à notre étude dans le tableau VIII. ci-après.

	NEC 4 du versant expressif : Début de symbolisme			
	Gestes symboliques hors contexte	**Gestes symboliques en contexte**		
		Sur imitation	**Sur demande**	**Spontanément**
L.	1	1	0	1
M.	1	2	0	0
Ma.	x	4	4	2
A.	3	3	3	3
N.	3,5	3	4	3

Tableau VIII. Résultats obtenus par les participants de notre étude aux items « Gestes symboliques hors contexte » et « Gestes symboliques en contexte »

Cette compétence peut aussi être corrélée à l'item « Exprime quelques mots signifiants » (NEC 5 du versant expressif : Langage Signifiant). Une personne de notre étude utilise les gestes Makaton : elle est capable de signer plus de cinquante mots.

Capacités d'imitation : elles sont pauvres d'après la littérature. Cela se vérifie dans nos évaluations avec l'item « imitation des intonations de l'adulte » (NEC 3 du versant expressif) comme le montre le tableau IX. ci-dessous.

	Score obtenu à l'item « Imitation des intonations de l'adulte » (NEC 3 du versant expressif)
L.	2
M.	0
Ma.	1
A.	0
N.	2

Tableau IX. Résultats obtenus par les participants de notre étude à l'item « Imitation des intonations de l'adulte »

Ces résultats correspondent donc à nos références théoriques.

4.1.2. Pré-requis verbaux

Babillage, proto-langage et prosodie : les études démontrent un babillage anormal, une réduction sonore, une absence de variations de sons ou de syllabes et la présence de sons non modulés et de voyelles produites avec la bouche ouverte. Nous pouvons mettre ces observations en relation avec les items du CHESSEP

« émissions vocales diversifiées » (NEC 2 versant expressif), « protolangage » (NEC 4 versant expressif), « chantonne » (NEC 4 versant expressif) auxquels les personnes de notre étude obtiennent les résultats exposés dans le tableau X suivant.

	Score obtenu à l'item « Émissions vocales diversifiées » (NEC 2 du versant expressif)	**Score obtenu à l'item « protolangage » (NEC 4 du versant expressif)**	**Score obtenu à l'item « chantonne » (NEC 4 versant expressif)**
L.	1,5	0	1
M.	3	0	2
Ma.	2	0	0
A.	3	0	0
N.	2	3	0

Tableau X. Résultats obtenus par les participants de notre étude aux items « Emissions vocales diversifiées », « Protolangage » et « Chantonne »

4.2. Versant réceptif

Comme dans nos observations réalisées à partir des évaluations du CHESSEP, les auteurs soulignent que le versant réceptif est plus développé que le versant expressif chez les personnes porteuses du SA.

Compréhension d'ordres simples : Andersen (2001) remarque que la plupart des patients comprennent un ordre simple dans un contexte. L'item de la grille d'évaluation de la communication correspondant le mieux à cette observation est l'item « Comprend des consignes simples » (NEC 7 du versant réceptif). La comparaison de cet item avec l'observation d'Andersen est à nuancer car dans la grille, l'aspect contextuel n'est pas pris en compte. A cet item, l'adulte obtient 4/4 et les enfants de notre étude y obtiennent respectivement 0, 1, 2 et 4. On remarque donc que les sujets les plus âgés de notre étude ont une bonne compréhension syntaxique.

Compréhension augmentant avec l'âge : cette constatation faite par Andersen corrèle avec nos résultats puisque l'adulte N. et l'adolescent A. ont des scores en compréhension bien supérieurs à ceux des enfants plus jeunes.

4.3. Versant expressif

Expression des mots concrets : d'après la littérature, elle est pauvre chez les personnes porteuses du SA (émission de 2 ou 3 mots concrets). Cela peut être mis en relation avec l'item « exprime verbalement des mots isolés » (NEC 6) où les enfants obtiennent les résultats présentés dans le tableau XI ci-dessous.

	Score obtenu à l'item « exprime verbalement des mots isolés » (NEC 6 du versant expressif)
L.	0
M.	0
Ma.	0
A.	3
N.	2

Tableau XI. Résultats obtenus par les participants de notre étude à l'item « Exprime verbalement des mots isolés »

Ces résultats corroborent ceux d'Andersen.

Expression des mots abstraits : d'après les études, les personnes porteuses du SA, enfants comme adultes, n'ont pas accès à l'expression des mots abstraits. Nous avons constaté que la compréhension de l'abstrait – que ce soit des mots ou des pictogrammes – est déficitaire chez les personnes porteuses du SA. Quatre personnes sur cinq obtiennent le score de 0/4 à l'item « Compréhension de pictogrammes abstraits » (NEC 10)). En conséquence, l'expression de l'abstrait est également déficitaire.

Accès à un mode de communication alternatif : d'après l'étude d'Andersen (2001), six sur les vingt participants ont accès à des signes ou à des pictogrammes. A l'item « Accès à un code pictographique » (NEC 10), seules les personnes les plus âgées de notre étude, N. et A., ont des émergences. Les autres enfants n'en sont pas à ce stade de développement compte-tenu de leur âge.

5. Réalisation des outils CHESSEP pour les personnes évaluées

A partir de ces évaluations réalisées en étroite collaboration entre parents, éducateurs et nous-mêmes, nous avons synthétisé le profil de communication de chaque personne puis établi un projet personnalisé pour chacun d'entre eux. Un exemple de synthèse d'évaluation CHESSEP, celle de L., est proposé en annexe 2.

Ces projets individualisés ont conduit à la confection des outils CHESSEP tels qu'ils avaient été créés par D. Crunelle (2013) pour chacune des personnes évaluées. Nous avons ainsi réalisé les outils de transmission (sacoche-bonjour, carnet de bord et classeur de communication) et les outils fonctionnels en format miniature comme nous l'expliquerons dans la discussion (tee-shirt, goutte d'eau, set de table et coussin). Nous présentons à titre d'exemple, en annexe 3, les outils réalisés pour L.

Discussion

1. Rappel des résultats

Au vu de nos évaluations, nous présentons à présent les caractéristiques communicationnelles des personnes porteuses du SA :

- La compréhension est supérieure à l'expression ;
- Les capacités d'attention sont très faibles pendant l'enfance et augmentent considérablement avec l'âge ;
- Les capacités d'expression et de compréhension augmentent avec l'âge ;

Les évaluations ont par ailleurs permis la réalisation des outils CHESSEP dont nous discuterons l'adaptation ci-après.

2. Rappel des hypothèses

Nous avons émis l'hypothèse que le dispositif CHESSEP pouvait être utilisé dans le cadre du syndrome d'Angelman.

2.1. Hypothèse 1 : évaluation de la communication des personnes porteuses du SA

Le dispositif CHESSEP pourrait être utilisé pour évaluer la communication et ainsi en établir un profil personnalisé.

2.2. Hypothèse 2 : facilitation de la communication des personnes porteuses du SA

Le dispositif CHESSEP pourrait être utilisé pour faciliter la communication de et avec la personne porteuse du SA (par le biais des outils CHESSEP).

3. Discussion des résultats et validation des hypothèses

3.1. L'utilisation du CHESSEP pour le SA est-elle possible ?

Le CHESSEP a été créé pour des personnes polyhandicapées. Or, actuellement, de grandes discussions sur la définition du polyhandicap sont

ouvertes. Selon le professeur Louis Vallée dans la préface de *Vivre et grandir polyhandicapé* de Juzeau (2010) « La dénomination polyhandicap est à la fois source d'angoisses et d'incompréhension car le « mot » est mal défini, notamment pour des non-professionnels. » Dans ce même ouvrage, Philippe Pernes souligne que « le champ du polyhandicap est et doit rester très vaste, mais qu'il est bon de définir précisément à partir de quels troubles et jusqu'à quels autres l'on peut employer cette terminologie. »

Ces débats ont finalement abouti à un consensus sur la définition française du polyhandicap : « Enfants ou adolescents présentant un handicap grave à expression multiple associant déficience motrice et déficience sévère ou profonde et entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités d'expression et de relation. Ce polyhandicap nécessite le recours à des techniques spécialisées pour le suivi médical, l'apprentissage des moyens de relation et de communication, le développement des capacités d'éveil sensori-moteur et intellectuelles concourant à l'exercice d'une autonomie optimale. » Cette définition permettrait d'inclure le SA au champ du polyhandicap. Mais Pernes ajoute que : «l'absence d'acquisition de station assise, ou à terme dans certaines étiologies la perte de station assise, semble être un élément d'appréciation simple et indispensable pour que l'on puisse parler de polyhandicap ».

Or les personnes porteuses du SA ont certes un retard moteur mais la grande majorité ont accès à la marche ainsi qu'à la station assise. Si on se réfère à la définition de Pernes, ils ne sont pas considérés polyhandicapés. Pour autant, ils ont de grosses difficultés de communication. Le CHESSEP, créé pour des personnes polyhandicapées, leur correspond donc théoriquement bien, sous réserve de légères modifications.

3.2. Validation de l'hypothèse 1 : l'évaluation des personnes porteuses du SA est réalisable avec les outils d'évaluation du CHESSEP

3.2.1. Concomitances des résultats aux évaluations CHESSEP avec la littérature

Les constatations faites dans la littérature sur les capacités de communication propres au SA (pré-requis à la communication, compétences expressives et

réceptives) sont retrouvées dans nos résultats d'évaluations des six personnes porteuses du SA qui constituent notre population d'étude.

Cela va en faveur de l'utilisation du dispositif d'évaluation du CHESSEP pour l'évaluation de la communication de la population porteuse du SA.

3.2.2. Les adaptations à apporter à l'évaluation CHESSEP pour le SA

La confection des mallettes d'évaluation, les passations et les synthèses d'évaluations ont permis de mettre en exergue les quelques points à moduler pour que le dispositif CHESSEP soit le plus pertinent possible pour la population SA.

3.2.2.1. Adaptations à apporter à la mallette

La mallette contient de nombreux objets, photos et images: beaucoup n'ont pas été utilisés au cours de nos passations d'évaluations. Nous nous sommes donc interrogées sur l'utilité de les conserver dans leur intégralité. Nous avons finalement fait le choix de tous les conserver puisque la mallette a été conçue dans le but de faciliter la passation de l'évaluation en mettant à disposition du matériel. Comme il est précisé dans sa méthodologie d'utilisation, l'ensemble du matériel n'a pas à être utilisé pour une évaluation de même que la liste du matériel n'est pas exhaustive.

En revanche, il nous apparaît important de supprimer de l'évaluation les items en rapport à l'alimentation – objets miniatures, photos et images – compte tenu du rapport particulier qu'entretiennent les personnes porteuses du SA avec celle-ci. En effet, au cours de certaines évaluations, nous nous sommes trouvées face à des comportements compulsifs à la vue des images ou objets d'aliments. Cela interrompt la dynamique de l'évaluation et en fausse les résultats.

Les personnes porteuses du SA n'ont pas ou peu accès à l'abstraction. La question de conserver la banque d'images abstraites (émotions, sentiments...) s'est donc posée. Nous avons choisi de les garder dans la mallette afin d'objectiver l'évaluation de l'abstraction.

Concernant le mode de présentation qui était proposé à l'origine pour les images (support vichy noir et blanc), nous avions dans un premier temps choisi de le remplacer par un fond uni. Nous pensions en effet que le quadrillage pouvait avoir une influence sur l'épilepsie des personnes évaluées. Cependant, après réflexion, le

SA n'est pas concerné par l'épilepsie photo-visuelle donc le quadrillage n'est pas contre-indiqué dans cette pathologie.

Enfin, suite à une remarque portant sur la non-utilisation des flacons destinés à évaluer les compétences olfactives, dans le mémoire de Arpaillange M., Debril A. (2013), *Évaluer la communication de la personne polyhandicapée. Proposition d'une démarche : le CHESSEP (Communication grand Handicap : Évaluer, Situer, S'adapter, Élaborer un Projet individualisé),* nous ne les avons pas inclus dans nos mallettes. Cet item est à évaluer de manière écologique, dans les situations de vie quotidienne du patient (sentir les odeurs au cours de promenade, les aliments lors de la préparation du repas...).

3.2.2.2. Adaptations à apporter à la grille d'évaluation CHESSEP

Au cours de la synthèse des évaluations, en présence des parents, nous étions mal à l'aise lorsqu'il s'agissait de stopper l'évaluation à un NEC relativement bas. Nous nous sommes trouvées face à une question : faut-il retirer les NEC les plus élevés au risque d'être trop réducteurs et « pessimistes » quant aux capacités, notamment expressives, des personnes porteuses du SA ou les laisser mais prendre alors le risque de confronter les évaluateurs et notamment les parents aux difficultés de leur enfant de manière assez brutale ? Après discussion avec D.Crunelle, nous avons choisi, dans un souci d'objectivité, de conserver l'ensemble des NEC.

En faisant passer les évaluations, nous nous sommes rendu compte des capacités multimodales des personnes porteuses du SA. Nous entendons par capacités multimodales leurs capacités d'expression et leurs capacités à se faire comprendre alors même qu'ils n'ont pas ou peu accès au langage oral. Ainsi, par exemple, pour le NEC 5 du versant expressif, nous avions proposé d'ajouter à la cotation de l'item « dit quelques mots signifiants », une cotation portant sur «exprime ou signe quelques mots signifiants » en faisant apparaître de manière distincte leurs possibilités verbales et non verbales (exemple sur le profil d'A., avec l'ajout d'étoiles et d'une couleur différente distinguant les capacités en signes Makaton de celles en langage oral). Depuis, D. Crunelle a effectué un changement de terminologie dans la grille : cet item s'intitule dorénavant « Exprime quelques mots signifiants ».

3.2.2.3. Adaptations à apporter au questionnaire de vie

Suite aux réponses aux questionnaires, les parents nous ont rapporté que le questionnaire comportait des items qui ne correspondaient pas à des troubles rencontrés dans le SA.

De plus, ils nous ont souligné le fait que certaines questions étaient communes à celles figurant dans l'entretien figurant au début de l'évaluation CHESSEP.

Nous proposons donc une version du questionnaire de vie spécifiquement adaptée au SA, visible en annexe 4.

3.3. Validation de l'hypothèse 2 : les outils de transmission et fonctionnels du CHESSEP facilitent la communication de et avec les personnes porteuses du SA.

3.3.1. Précisions de la terminologie « outils de communication CHESSEP »

Il nous semble primordial de préciser que les outils de communication du CHESSEP ne constituent pas un outil spécifique ni un code de communication standardisé mais un moyen de proposer les outils adaptés à chacun. Ces outils CHESSEP peuvent permettre la mise à disposition de moyens alternatifs à la communication. Le CHESSEP est un **dispositif** qui respecte chaque enfant dans son individualité. On peut dire qu'ils cherchent à faciliter la communication de et avec les personnes porteuses du SA.

En effet, la sacoche-bonjour, par exemple, offre la possibilité d'avoir à disposition et de scratcher facilement des pictogrammes, images, photos choisies par son propriétaire. Il ne s'agit en aucun cas d'un code de communication standardisé mais bien d'un soutien à la communication personnalisé et individualisé. En ce sens, cet outil facilite la communication de la personne porteuse du SA et de toute personne souhaitant entrer en communication avec elle. Les outils intégrés à la sacoche dépendent du niveau de communication révélé par l'évaluation. Ainsi, ces outils peuvent être par exemple des gestes symboliques, des pictogrammes ou encore une tablette numérique avec une synthèse vocale.

De la même manière, le carnet de bord n'a pas pour vocation de substituer la parole de son propriétaire qui a des capacités à se faire comprendre sans pour

autant avoir de langage verbal. Il a pour but de présenter la personne, sa famille, son quotidien, sa manière de se faire comprendre, ce qu'il aime et ce qu'il n'aime pas etc. En bref, tout ce que la personne ne peut pas faire comprendre dans l'immédiateté du moment.

3.3.2. Adaptations à apporter aux outils

Les outils de transmission (sacoche-bonjour et carnet de bord) ont été réalisés tels qu'ils existent à l'origine pour chacune des personnes de notre étude. Ces outils nous semblent totalement correspondre au profil de communication des personnes porteuses du SA. En effet, par exemple, le carnet de bord synthétise des informations essentielles concernant la personne : le déroulement de sa semaine, son quotidien, ses goûts, son mode de déplacement, les informations importantes, sa communication etc. Le carnet de bord a les avantages de donner des informations pertinentes concernant la personne et d'avoir un aspect ludique et esthétique incitant son utilisation et favorisant l'interaction. De plus, la sacoche-bonjour permet de regrouper de manière pratique, esthétique et fonctionnelle l'ensemble des outils CHESSEP et de communication de la personne.

Concernant les outils fonctionnels, dans le cadre de leur adaptation au SA, nous proposions dans un premier temps de les insérer dans la rubrique «Mon quotidien » de l'outil de transmission Carnet de bord. Pour ne pas perdre le côté fonctionnel et pratique du CHESSEP – qui fait son atout –, nous aurions ajouté des onglets sur lesquels aurait figuré le pictogramme propre à chaque outil fonctionnel donc à chaque activité du quotidien (par exemple goutte d'eau pour la toilette ou tee-shirt pour l'habillage). Cet onglet aurait dépassé du carnet de bord de manière à être accessible facilement. Après discussions avec D. Crunelle, nous nous sommes rendu compte que les aidants risquaient de ne pas mettre à profit les informations du carnet de bord puisque celles-ci auraient été bien moins accessibles que dans les outils fonctionnels qui sont à disposition dans les lieux de vie mêmes du patient (salle de bain, salle à manger, chambre...).

Les outils fonctionnels ont donc été remplis en adaptant les encadrés aux spécificités de chacune des personnes de notre étude. Ces spécificités des personnes porteuses du SA concernent notamment la gestion de comportements difficiles ainsi qu'une recherche de stratégies pour faciliter leur autonomie et le

déroulement de ces moments du quotidien. Nos réflexions à ce sujet ont été fortement éclairées par notre entretien avec M. Mella, membre du bureau de l'AFSA et parent d'un enfant porteur du SA.

Nous les avons donc réalisés en miniature (format A4) de manière à ce que l'entourage les ait à disposition afin de faciliter le quotidien de chacun. Par ailleurs, une clé USB contenant notamment la trame de réalisation des outils leur a été remise. Cela permet d'y apporter les modifications utiles en fonction de l'évolution de la personne.

3.3.3. Validation de l'hypothèse 2

Nous pensons ainsi que les outils de transmission sont appropriés au SA. Les personnes porteuses du SA, ont la caractéristique d'être sociables et ont le besoin de se sentir engagés dans la conversation (beaucoup n'apprécient pas que l'on parle d'eux sans les inclure dans la conversation). Ainsi, ils s'approprient facilement le carnet de bord et la sacoche-bonjour qui leur permettent d'être « acteurs » dans la communication: leurs utilisations favorisent l'interaction.

Nous pensons également que les outils fonctionnels leur sont adaptés car ils permettent une facilitation du quotidien adaptée à la personne porteuse du SA.

Par ailleurs, les outils CHESSEP ont été confiés aux personnes de notre étude en avril. Un questionnaire concernant les ressentis, critiques et suggestions des parents et de l'entourage leur a été remis à cette occasion. A défaut de faire apparaître ces retours dans notre mémoire, nous les présenterons lors de notre soutenance. Le partenariat avec les parents et avec l'entourage de la personne vont donc enrichir nos remarques sur l'intérêt des outils CHESSEP dans le cadre du SA.

4. Critiques méthodologiques et exposé des problèmes rencontrés

4.1. D'un point de vue organisationnel

La réalisation des outils du CHESSEP tels qu'ils avaient été conçus pour les personnes polyhandicapées a été une étape nécessaire pour se rendre compte des modifications à apporter aux outils pour une population porteuse du SA et nous permettre ainsi de pouvoir adapter le CHESSEP original.

Nous regrettons d'avoir manqué de temps pour avoir les retours des personnes entrant dans notre étude et de leur entourage sur l'utilisation au quotidien de leurs outils et ainsi les faire faire figurer dans notre mémoire écrit. Mais, nous ferons part des retours qui nous seront parvenus, grâce à un questionnaire de retour des outils CHESSEP visible en annexe 5, lors de notre soutenance.

Nous avons préféré privilégier la qualité de nos évaluations, de nos projets individualisés et de nos rencontres avec les familles, les rééducateurs etc. à la quantité de sujets participant à notre étude.

Des problèmes d'autorisations parentales qui avaient été données à l'oral et qui ont tardé à venir à l'écrit nous ont contraintes de ne pas prendre en compte l'enfant E. dans nos résultats.

La localisation géographique de J. ne nous a pas permis de le rencontrer et de participer à son évaluation. Ainsi, elle n'est pas forcément complète. C'est pourquoi nous avons jugé plus judicieux de ne pas faire figurer ses résultats. Nous n'avons donc le profil que d'un seul adulte dans les résultats.

4.2. Intérêt de l'implication d'une équipe pluridisciplinaire

Le cas de J. dont l'évaluation n'a pas été réalisée par une équipe pluridisciplinaire nous conduit à noter l'importance du travail en collaboration qui fait se confronter différents regards et points de vue sur la personne et qui enrichit l'évaluation.

Si l'ensemble des évaluateurs a passé beaucoup de temps pour les évaluations car elles requièrent au minimum un mois de passation et surtout l'investissement et la rencontre de toute une équipe (parents et éducateurs), il est important de préciser l'immense bénéfice que constitue ce travail complet pour la personne.

Le partenariat avec les parents a été extrêmement bénéfique à plusieurs titres :

- La participation des parents à l'évaluation la rend très précise et révélatrice du quotidien ;
- Leurs témoignages d'anecdotes permet de donner des exemples concrets de la communication de leur enfant dans la vie quotidienne ;

- Les parents sont un médiateur privilégié pour faciliter la communication entre leur enfant et un tiers. En effet, ils connaissent les stratégies de communication de leur enfant de manière fiable ;
- D'un point de vue personnel et professionnel, leur implication a été stimulante pour notre travail ;
- Leur aide tout au long du projet (évaluation, aide à la création des outils et retours donnés) nous a été essentielle pour mener à bien notre projet.

Les parents ont été motivés par cette démarche qui amène une équipe à réfléchir avec eux sur la communication de leur enfant, d'autant plus que chacun veille à apporter des notions positives plutôt que les relevés de déficits, trop fréquents lors de bon nombre d'évaluations.

Un parent d'une personne de notre étude a eu la gentillesse de nous transmettre ses ressentis dans un témoignage lisible en annexe 6.

5. Élargissement de la démarche

5.1. Utilisation possible du CHESSEP dans le cadre du SA

Le CHESSEP a été élaboré dans le cadre du handicap complexe. Il a d'abord été validé auprès de personnes en situation de polyhandicap. Il est à présent en cours de validation auprès de personnes présentant d'autres handicaps complexes, comme le SA.

Concernant la question d'adaptation du dispositif CHESSEP au SA, étant donnée la rareté du syndrome, il n'est pas judicieux d'apporter trop de spécificités aux évaluations et aux outils. Les sujets porteurs du SA vivent dans des structures qui accueillent des personnes porteuses d'autres handicaps. Ainsi, lorsque des éducateurs bénéficieront de la formation CHESSEP, celle-ci pourra également servir à d'autres personnes porteuses d'autres handicaps.

5.2. Vers une généralisation du dispositif à d'autres handicaps complexes

L'objectif à long terme est désormais de pouvoir proposer le dispositif CHESSEP à chaque adhérent à l'AFSA. Une réflexion en termes de faisabilité est en cours.

Deux démarches sont ainsi possibles. La première consiste à proposer des formations organisées par l'AFSA ouvertes aux parents et aux professionnels impliqués dans la prise en charge de personnes porteuses du SA. La seconde consiste, par le biais d'un organisme spécialisé, à proposer des formations aux établissements accueillants des personnes porteuses de handicaps dont le SA. Les structures accueillant des personnes porteuses d'autres handicaps y trouveraient le bénéfice d'être formées à un dispositif qu'elles pourraient mettre à profit pour d'autres personnes. D. Crunelle a entrepris un élargissement du CHESSEP à d'autres régions que le Nord-Pas-De-Calais (implication d'un établissement d'Aix-en-Provence et d'autres établissements suisses) et à d'autres handicaps complexes (expérimentation avec des personnes déficientes intellectuelles en cours par exemple).

Conclusion

Ce travail sur le syndrome d'Angelman nous a permis de constater, par le biais de l'évaluation CHESSEP, les troubles de communication dont ils souffrent. Il y a une impressionnante dissociation entre la compréhension et l'expression en faveur du versant réceptif même si leurs capacités à se faire comprendre sans langage oral est importante. L'exhaustivité de la grille d'évaluation CHESSEP permet aux parents de reconnaître leur enfant dans le profil obtenu. Les personnes concernées par les évaluations et nous-mêmes avons pu apprécier le fait que cette évaluation CHESSEP valorise l'enfant en objectivant ses compétences et émergences.

Nos plus grands souhaits sont que les outils apportent aux personnes ayant participé à notre étude et à leurs proches une aide fonctionnelle qui leur soit utile au quotidien et que notre travail ait pu ouvrir la voie à un élargissement du dispositif à la population de personnes porteuses du SA.

Mener les évaluations individualisées nous aura permis d'appréhender le travail pluridisciplinaire et d'en apprécier les bénéfices chacun ayant un regard sur la personne différent. L'implication des parents au sein de l'évaluation, rare dans le champ de l'orthophonie, donne un regard intéressant sur l'enfant et nous a permis de prendre pleinement conscience de l'importance et du bienfait de leur participation dans nos rééducations futures. Le CHESSEP nous a également permis d'appréhender la communication sous tous ses aspects en nous rappelant l'importance de sa multimodalité.

Outre les apports scientifiques et professionnels, notre mémoire nous aura aussi appris beaucoup sur le plan humain: par les rencontres, échanges et partages de vécus permis grâce à la collaboration et au véritable partenariat avec l'AFSA.

Pour conclure, nous laissons une maman d'un enfant porteur du SA nous livrer ses ressentis sur la démarche CHESSEP : « Je suis très satisfaite de cette expérience et suis réellement convaincue que l'outil CHESSEP représente un véritable plus pour les personnes porteuses de handicaps lourds : la personne est davantage comprise et donc davantage prise en considération, on évite les malentendus et donc des éventuels troubles du comportement, on rassure les familles. »

Bibliographie

Andersen W. H., Rasmussen R. K. & Strømme P. (2001), « Levels of the cognitive and linguistic development in Angelman syndrome : a study of 20 children », *Logopedics Phoniatrics Vocology* 26 : 2-9

Arpaillange M., Debril A. (2013), *Evaluer la communication de la personne polyhandicapée. Proposition d'une démarche : le CHESSEP (Communication grand Handicap : Evaluer, Situer, S'adapter, Elaborer un Projet individualisé)*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2

Baylon C., Mignot X., (1991) *La communication,* Paris, Nathan Université

Béziau A., Cassette H. (2005), *Etude des spécificités syndromiques de quatre syndromes rares : création d'un outil d'aide à l'évaluation et à la prise en charge précoce en orthophonie*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2

Brigaudiot M. & Danon-Boileau L. (2009), L'invention du langage in *La naissance du langage dans les deux premières années*, Paris, Presses Universitaires de France : 51-64

Brin-Henry F., Courrier C., Lederlé E., Masy V. (2004), *Le dictionnaire de l'orthophonie*, Isbergues, Ortho Edition

Clayton-Smith J. & Laan L. (2003) « Angelman syndrome : a review of the clinical and genetic aspects », *Journal of Medical Genetics 2003 :* 87-95

Crunelle D., Crunelle J-P. (2006), *Les troubles d'alimentation et de déglutition*, Isbergues, OrthoEdition

Dalla Piazza S., Dan B. (2001), Le syndrome d'Angelman in *Handicaps et déficiences de l'enfant,* Bruxelles, De Boeck Supérieur : 307-315

D'Anjou M-C., Barillec M., Combe F., Faure F., Mugnier C., Vandenberghe N., Vuillerot C., (2011), « Recommandations de Bonne Pratique – Prise en Charge du Bavage chez l'Enfant en Situation de Handicap »*, Réseau Régional de Rééducation et de Réhabilitation Pédiatrique*

Danon-Boileau L. (2009), Les principales étapes de l'acquisition du langage chez l'enfant in *Les troubles du langage et de la communication chez l'enfant,* Paris, Presses Universitaires de France : 15-32

Guerrini R., DeLorey T.M., Bonanni P., Moncla A., Dravet C., Suisse G., Livet M.-O., Bureau M. Malzac P., Genton P., Thomas P., Sartucci F., Simi P., Serratosa J.-M. (1996) « Cortical myoclonus in Angleman syndrome » *Annals Neurology 40* : 39-48

Humetz M., Marichez D.-A., (2009), *Communication non symbolique, comportements-défis et mise en place d'un code de communication alternatif chez des patients jeunes atteints du syndrome d'Angelman,* Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2

Juzeau D., (2010) *Vivre et grandir polyhandicapé,* Paris, Dunod

Laan L. & Vein A. (2005) « Angelman syndrome : is there a characteristic EEG ? », *Brain & Development 27* : 80-87

Langlet M., Turpain E., (2006), *Les traits autistiques dans la communication des personnes porteuses du syndrome d'Angelman*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2

Livet M.-O., Cournelle M.-A. & Moncla A. (2008), «Retard mental et phénotypes comportementaux », *Médecine Thérapeutique Pédiatrie,* 4 : 248-254

Mondonneix E., Schiano C. (2013), *Faciliter la communication de et avec les personnes en situation de polyhandicap. Proposition d'outils individualisés dans la démarche CHESSEP (Communication grand Handicap : Evaluer, Situer, S'adapter, Elaborer un projet individualisé)*, Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2

Nihar R.-J., (2012), « Understanding the pathogenesis of Angelman Syndrome trough animal models », *Neural Plasticity 2012*

Penner K., Johnston J., Faircloth B., Irish P. & Williams C. (1993), « Communication, cognition and social interaction in the Angelman syndrome », *Amercial Journal of Medical Genetics 46* : 34-39

Thomas L., Zoppardo F. (2014), *Élaboration d'un outil d'information : création d'un DVD à destination des soignants et des familles. Prise en charge de la personne en situation de handicap complexe. De l'évaluation à l'apport d'outils de communication,* Mémoire de certificat de capacité d'orthophonie, Université Lille 2

Valente K. D., Andrade J. Q., Grossmann R. M., Kok F., Fridman C., Koiffmann C. P. & Marques-Dias M. J. (2003), « Angelman syndrome : difficulties in EEG pattern recognition and possible misinterpretations », *Epilepsia 44 :* 1051-1063

Zhdaova I.V., Wurtman R. J, Wagstaff J. (1999) « Effects of low dose of melatonin on sleep in children with Angelman syndrome », *Journal of Pediatric Endocrinology & metabolism 12* : 57-67

Articles accessibles uniquement sur internet

Moncla A., (2011), Le Syndrome d'Angelman, *Encyclopédie Orphanet Grand Public,* 1-16, [16-07-2013]

Sites internet consultés pour la partie théorique

www.angelman.be [02-02-2013]

http://www.angelman-afsa.org/ [02-02-2013]

http://www.news-medical.net [23-07-2013]

http://www.larousse.fr/encyclopedie/ [10-08-2013]

Liste des annexes

Liste des annexes :

Annexe n°1 : exemple d'une grille d'évaluation CHESSEP

Annexe n°2 : exemple d'une synthèse d'évaluation CHESSEP : la synthèse de L.

Annexe n°3 : exemple des outils CHESSEP : les outils CHESSEP de L.

Annexe n°4 : questionnaire de vie à destination des personnes porteuses du syndrome d'Angelman

Annexe n°5 : questionnaire retours des outils de communication CHESSEP

Annexe n°6 : témoignage d'un parent