

MEMOIRE

En vue de l'obtention du
Certificat de Capacité d'Orthophonie
présenté par :

Sabine ROSSI

soutenu publiquement en juin 2016 :

Syndrome de Cornélia de Lange Spécificités de la prise en charge orthophonique

Rééducation des troubles de la communication et de l'oralité
chez un enfant porteur du syndrome

MEMOIRE dirigé par :

Sylvie JONEAU, orthophoniste, l'ADAPT, Cambrai

Adeline LAVASTRE, orthophoniste, cabinet libéral, Yssingeaux

Lille – 2016

A Coraline et ses parents.
Aux familles touchées par le syndrome de Cornélia de Lange.

Remerciements

Je tiens tout d'abord à remercier Mme Sylvie Joneau et Mme Adeline Lavastre, mes maîtres de mémoire, pour m'avoir encadrée et accompagnée pendant toute la durée de ce travail.

Merci à mesdames Ballandras, De Mijolla et Forestier, mes maîtres de stage, pour leur bienveillance, leurs suggestions et leur soutien tout au long de cette quatrième année.

Je remercie tout particulièrement Coraline, patiente principale de cette étude, et sa famille, pour avoir accepté de participer à ce travail et sans qui ce mémoire n'aurait pas été possible.

Merci aux structures d'accueil et aux orthophonistes que j'ai pu solliciter lors de mes recherches de patients et qui ont répondu à mon questionnaire. Merci notamment aux orthophonistes qui ont pu me fournir quelques informations sur les deux patients supplémentaires de cette étude.

Je remercie également M. Paul Belhouchat, du Centre Ressource Autisme de la région Rhône-Alpes, pour les ouvrages mis à ma disposition.

Enfin, j'aimerais remercier mes parents et ma sœur, pour leur patience, leurs encouragements et leur aide précieuse. Merci également à mes amis, en particulier Anne-Claire, Anne-Flore, Camille, Etienne, Lucie et Lucile, pour leurs relectures, leur dynamisme et leur fidélité, tout au long de la rédaction de ce mémoire et de nos études.

Résumé :

Le syndrome de Cornélia de Lange, maladie génétique rare, a d'abord été identifié en 1916 par le médecin allemand Brachmann puis en 1933 par la pédiatre danoise Cornélia de Lange. A ce jour, quatre gènes ont été découverts : NIPBL en 2004, SMC1A en 2006, SMC3 en 2007, et plus récemment, RAD21 et HDAC8 en 2012. Les symptômes ainsi que leur sévérité dépendent du gène muté. Il peut s'agir de malformations des membres et des organes, de troubles de la communication et de troubles de l'oralité. Il apparaît donc nécessaire de mettre en place un suivi pluridisciplinaire dans lequel les orthophonistes tiennent une place essentielle, en particulier en cas d'atteinte sévère. A travers une étude de cas unique, ce mémoire apporte à ces professionnels paramédicaux, des éléments pertinents de rééducation. Ils leur permettront d'accompagner et d'orienter au mieux les patients et leur famille tout au long de la prise en charge.

Mots-clés :

Syndrome de Cornélia de Lange – Orthophonie – Communication - Oralité

Abstract :

Cornelia de Lange syndrome, a rare genetic disease, was first identified in 1916 by the german doctor Brachmann and then in 1933 by the danish pediatrician Cornelia de Lange. Four genes have been discovered : NIBPL in 2004, SMC1A in 2006, SMC3 in 2007, and more recently, RAD21 and HDAC8 in 2012. The symptoms and their severity depend on the mutated gene. These can be seen through structural limb abnormalities, organic abnormalities, communication disorders and eating orality disorders. So, it is necessary to have a multidisciplinary care in which speechtherapists play a major role especially when the patient is severely affected. Through a unique case study, this essay will bring them some pertinent elements for the rehabilitation. They will help them to give the best advice to the patients and their families all along the nursing.

Keywords :

De Lange syndrome – Speech therapy – Communication – Eating orality

Table des matières

Introduction	1
Contexte théorique, buts et hypothèses	4
1. Maladies rares.....	5
1.1. Définition.....	5
1.2. Etiologies et sémiologie.....	5
1.3. Incidence de ces maladies sur le plan médico-social.....	5
1.4. Plan national maladies rares (PNMR).....	6
1.4.1. PNMR 2005-2008.....	6
1.4.2. PNMR2 2011-2014.....	7
2. Polyhandicap : définition, historique et conséquences.....	9
2.1. Définition.....	9
2.1.1. Conséquences.....	10
3. Syndrome de Cornélia de Lange.....	11
3.1. Historique.....	11
3.2. Epidémiologie.....	13
3.3. Manifestations cliniques.....	13
3.3.1. Caractéristiques cranio-faciales.....	13
3.3.2. Croissance et puberté.....	14
3.3.3. Déformations du squelette.....	14
3.3.4. Déficience intellectuelle.....	15
3.3.5. Troubles de la communication et du langage.....	15
3.3.6. Troubles sensitifs et de l'oralité.....	16
3.3.7. Troubles du comportement.....	17
3.3.8. Trouble du sommeil.....	17
3.3.9. Manifestations neurologiques et sensorielles.....	17
3.3.10. Manifestations organiques.....	18
3.3.11. Manifestations cutanées.....	18
3.3.12. Signes paracliniques.....	18
3.4. Diagnostic.....	19
3.5. Corrélation génotype-phénotype.....	19
3.6. Diagnostic différentiel.....	23
4. Prise en charge de l'enfant polyhandicapé dans le cadre du SCDL.....	24
4.1. Prise en charge médicale et paramédicale.....	24
4.2. Structures d'accueil.....	24
4.3. Traitements médicamenteux.....	24
4.4. Méthodes de rééducation globales alternatives.....	25
4.4.1. Medek (Chili).....	25
4.4.2. Padovan ou Réorganisation Neurofonctionnelle (Brésil).....	25
5. Rôle de l'orthophoniste dans le SCDL.....	26
5.1. Bilan orthophonique.....	26
5.2. Outils de prise en charge orthophonique.....	27
5.2.1. Rééducation des prérequis à la communication.....	27
5.2.2. Outils d'aide à la communication.....	27
5.2.2.1. Makaton.....	27
5.2.2.2. PECS (Picture Exchange Communication System).....	28
5.2.2.3. PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display).....	29
5.2.2.4. Cahier de vie.....	29
5.2.2.5. TLA (Tableau de langage assisté).....	29
5.2.3. Oralité.....	30
5.2.4. Accompagnement parental.....	30

6. Buts et hypothèses.....	31
Sujets, matériel et méthode.....	32
1. Etat des connaissances du syndrome auprès des orthophonistes (Questionnaire numérique).....	33
2. Recherche de patients.....	34
3. Présentation des patients.....	35
3.1. Cas n°1 : Julie.....	35
3.1.1. Historique.....	35
3.1.2. Prise en charge de la communication.....	35
3.1.3. Prise en charge de l'oralité.....	35
3.2. Cas n°2 : Antoine.....	36
3.2.1. Historique.....	36
3.2.2. Prise en charge de la communication.....	36
3.3. Cas n°3 : Coraline.....	37
3.3.1. Historique.....	37
3.3.2. Environnement familial.....	37
3.3.3. Phénotype.....	38
3.3.4. Prises en charge.....	38
4. Outils et méthodes.....	40
4.1. Bilan.....	40
4.1.1. Communication.....	40
4.1.2. Oralité.....	40
4.2. Prise en charge.....	40
4.2.1. Communication : utilisation du PECS.....	40
4.2.2. Oralité.....	41
4.2.3. Méthode globale : Padovan.....	41
Résultats.....	42
1. Bilan des compétences en Juillet 2015.....	43
1.1. Communication.....	43
1.1.1. Grille de Hanen.....	43
1.1.2. Utilisation du PECS.....	43
1.2. Oralité et alimentation.....	44
2. Evolution des compétences en séance.....	45
2.1. Séances de septembre 2015.....	45
2.1.1. Communication.....	45
2.1.2. Oralité et alimentation.....	45
2.2. Séances d'octobre 2015.....	46
2.2.1. Communication.....	46
2.2.2. Oralité et alimentation.....	46
2.3. Stage Padovan : fin octobre 2015.....	46
2.4. Séances de novembre 2015.....	47
2.4.1. Communication.....	47
2.4.2. Oralité et alimentation.....	48
2.5. Séances de décembre 2015.....	48
2.5.1. Communication.....	48
2.5.2. Oralité et alimentation.....	49
2.5.3. Autre activité.....	49
2.6. Séances de janvier 2016.....	49
2.6.1. Communication.....	49
2.6.2. Oralité et alimentation.....	49
2.7. Séances de février 2016.....	49
2.7.1. Communication.....	49

2.7.2.Oralité et alimentation.....	50
2.7.3.Autre activité.....	51
3.Bilan des compétences début mars 2016.....	52
3.1.Communication.....	52
3.2.Oralité.....	52
3.3.Autres compétences.....	52
Discussion.....	53
1.Synthèse des résultats.....	54
1.1.Communication.....	54
1.2.Oralité et alimentation.....	54
1.3.Développement global.....	55
2.Analyse des résultats.....	56
2.1.Communication.....	56
2.2.Oralité.....	58
2.3.Autres domaines.....	58
3.Choix des outils.....	60
3.1.Communication.....	60
3.2.Oralité.....	61
4.Validation des hypothèses.....	62
4.1.Première hypothèse.....	62
4.2.Deuxième hypothèse.....	63
5.Etude de cas unique.....	64
5.1.Intérêts.....	64
5.2.Limites.....	64
6.Pistes de réflexions.....	65
Conclusion.....	66
Bibliographie.....	68
Liste des annexes.....	74
Annexe n°1 : Questionnaire numérique.....	75
Annexe n°2 : Grille de Hanen de Coraline.....	75
Annexe n°3 : Coraline, échange du PECS.....	75
Annexe n°4 : Tableau d'images de Coraline.....	75
Annexe n°5 : Coraline, travail de l'oralité.....	75

Introduction

Le syndrome de Cornélia de Lange (SCDL) est une maladie génétique rare, observée dès le XIX^{ème} siècle, en 1849, par les anatomistes danois Gerardus et Vrolik (Boyle et al., 2014). Le médecin allemand Brachmann en 1916 (Brachmann, 1916, cité par Boyle et al., 2014) et la pédiatre danoise Cornélia de Lange en 1933 (De Lange, 1933), décrivent le syndrome avec plus de précisions. Il est alors reconnu comme étant le syndrome de Cornélia de Lange ou syndrome Brachmann-de Lange (Boyle et al., 2014).

Les différentes formes du SCDL sont classées en trois catégories : forme classique sévère, forme légère et phénocopies. Ces dernières correspondent à des phénotypes proches du SCDL sans répondre à tous les critères de celui-ci. (Van Allen et al. 1993, cités par Verma et al., 2010).

Les gènes mis en cause sont découverts plus tardivement : NIPBL (Nipped-B-like protein) en 2004, SMC1A (structural maintenance of chromosome 1A) en 2006 , SCM3 (structural maintenance of chromosome 3) en 2007, RAD21 (human homolog of Schizosaccharomyces pombe radiation sensitive mutant 21) et HDAC8 (histone deacetylase 8) en 2012.

La prévalence actuelle de ce syndrome est estimée à 1/100 000 naissances en Europe (Orphanet, Juillet 2015).

Méconnu de la population et des professionnels de la santé, ce syndrome nécessite pourtant une prise en charge pluridisciplinaire dans laquelle les orthophonistes jouent un rôle essentiel. De nombreux domaines sont touchés et la rééducation est, de ce fait, très complète. Afin d'apporter les éléments requis par une telle prise en charge et à travers une étude de cas, ce mémoire se focalise sur les outils aidant au développement de la communication et de l'oralité chez une patiente porteuse du SCDL.

Pour ce faire, nous exposons en premier lieu, les éléments théoriques concernant les maladies génétiques rares, le polyhandicap qui leur est souvent associé et les dernières découvertes liées au syndrome de Cornélia de Lange. Nous évoquons également les différentes prises en charge nécessaires pour ces patients

ainsi que les outils orthophoniques existants destinés à la rééducation des troubles de la communication et de l'oralité.

Dans un deuxième temps, nous présentons la patiente de cette étude et les outils utilisés dans le cadre de son suivi orthophonique.

Puis nous détaillons les observations faites de juillet 2015 à mars 2016, au cours des séances d'orthophonie de la patiente.

Enfin, après la synthèse et l'analyse qualitative de ces résultats, nous discutons des apports et limites d'une étude de cas unique, pour fournir aux orthophonistes des pistes et des éléments concrets de prise en charge.

Contexte théorique, buts et hypothèses

1. Maladies rares

1.1. Définition

Une maladie rare touche moins d'une personne sur 2 000, soit moins de 30 000 personnes en France pour une pathologie donnée, d'après les chiffres du Ministère des affaires sociales et de la santé. Il n'existe pas toujours de traitement curatif.

1.2. Etiologies et sémiologie

A ce jour, plus de 7000 maladies rares sont connues, soit près de 30 millions de malades en Europe dont 4 millions de Français.

La majeure partie des maladies rares est d'origine génétique (80%), les autres cas sont dits « sporadiques », c'est-à-dire qu'ils apparaissent de manière aléatoire.

Les maladies rares s'expriment de diverses façons. Les personnes atteintes peuvent présenter des caractéristiques physiques telles que des anomalies des membres ou des dysmorphies crano-faciales. Une déficience intellectuelle légère à sévère peut également être constatée. Ces maladies s'accompagnent parfois d'un retard plus global, concernant le développement, la croissance, le langage et/ou la psychomotricité.

1.3. Incidence de ces maladies sur le plan médico-social

Les maladies rares ont des répercussions sur la vie quotidienne des patients mais aussi des familles. La motricité pouvant être limitée, le logement doit être adapté ainsi que tous les lieux dans lesquels le malade peut être amené à se déplacer. Pour les enfants, la scolarité est souvent perturbée et se fait en centre spécialisé ou dans une école avec des aménagements. Les difficultés éventuelles d'alimentation impliquent une prise en charge orthophonique régulière ainsi que des aides matérielles et/ou humaines au moment des repas.

La principale difficulté rencontrée par le patient et sa famille réside dans le fait de trouver des structures pouvant l'accueillir, avec des professionnels de la santé connaissant la pathologie. Il y a alors un risque d'isolement des familles, avec des conséquences psychologiques comme un sentiment d'abandon ou l'impression de ne pas être compris.

1.4. Plan national maladies rares (PNMR)

1.4.1. PNMR 2005-2008

Suite à la loi du 9 août 2004, relative à la politique de santé publique, les maladies rares sont reconnues comme faisant partie des priorités dans le domaine de la santé. Par conséquent, ces dernières ont fait l'objet d'un premier Plan National Maladies Rares dont le but était le suivant : « Assurer l'équité pour l'accès au diagnostic, au traitement et à la prise en charge ».

Ce plan est composé de dix axes :

- « Axe n°1 : Mieux connaître l'épidémiologie des maladies rares
- Axe n°2 : Reconnaître la spécificité des maladies rares
- Axe n°3 : Développer l'information pour les malades, les professionnels de santé et le grand public concernant les maladies rares
- Axe n°4 : Former les professionnels à mieux les identifier
- Axe n°5 : Organiser le dépistage et l'accès aux tests diagnostiques
- Axe n°6 : Améliorer l'accès aux soins et la qualité de la prise en charge des malades
- Axe n°7 : Poursuivre l'effort en faveur des médicaments orphelins
- Axe n°8 : Répondre aux besoins d'accompagnement spécifique des personnes atteintes de maladies rares et développer le soutien aux associations de malades
- Axe n°9 : Promouvoir la recherche et l'innovation sur les maladies rares, notamment pour les traitements
- Axe n°10 : Développer des partenariats nationaux et européens dans le domaine des maladies rares » (PNMR 2005-2008)

Pour améliorer la diffusion des informations, ce plan encourage le développement du site internet « Orphanet », pour en faire un « portail référent permettant d'accéder à l'ensemble de l'information sur les maladies rares » (PNMR 2005-2008, Axe n°3).

Ce plan prévoit également la mise en place de centres de référence et de compétences. Les 131 centres de référence labellisés pour la prise en charge des maladies rares, ont pour mission de :

- « Faciliter le diagnostic et définir une stratégie de prise en charge thérapeutique, psychologique et d'accompagnement social

- Définir et diffuser des protocoles de prise en charge, en lien avec la Haute autorité de santé et l'Union Nationale des Caisses d'Assurance Maladie (UNCAM)
- Coordonner les travaux de recherche et participer à la surveillance épidémiologique, en lien avec l'Institut de Veille Sanitaire (InVS)
- Participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leurs familles, en lien avec l'Institut National de Prévention et d'Education pour la Santé (INPES)
- Animer et coordonner les réseaux de correspondances sanitaires et médico-sociaux
- Etre des interlocuteurs privilégiés pour les tutelles et les associations de malades. » (PNMR 2005-2008, Axe n°6)

En 2008, les centres de référence et les Agences Régionales de l'Hospitalisation (ARH) participent à l'identification de 501 centres de compétences. Ces derniers tendent à « assurer la prise en charge et le suivi des patients, à proximité de leur domicile, et à participer à l'ensemble des missions des centres de référence » pour une ou plusieurs maladies rares (Les Cahiers d'Orphanet, No. 1, 2010).

1.4.2. PNMR2 2011-2014

Le deuxième plan maladies rares, comprend quinze mesures réparties en trois axes :

- « Axe n°1 : Améliorer la qualité de la prise en charge du patient
 - Améliorer l'accès au diagnostic et à la prise en charge des patients
 - Optimiser les modalités d'évaluation et de financement des centres de référence maladies rares
 - Intensifier la rédaction de protocoles nationaux de diagnostic et de soins
 - Garantir la qualité de prise en charge médicamenteuse adaptée à chaque patient
 - Développer les liens entre les acteurs de la prise en charge et l'accompagnement, notamment ceux du médico-social
 - Améliorer les pratiques des professionnels de santé
 - Rendre plus accessible l'information sur les maladies rares

- Positionner Orphanet comme un outil de référence pour l'information et la recherche
- Axe n°2 : Développer la recherche sur les maladies rares
 - Créer une structure nationale d'impulsion de la recherche, en interface avec les acteurs publics et privés
 - Promouvoir les outils permettant d'augmenter les connaissances sur les maladies rares et inscrire dans les programmes de l'Agence Nationale de la Recherche (ANR) un montant minimum dédié à la recherche sur les maladies rares
 - Promouvoir le développement des essais thérapeutiques
 - Favoriser la recherche clinique et thérapeutique translationnelle
- Axe n°3 : Amplifier les coopérations européennes et internationales
 - Promouvoir le partage de l'expertise au niveau international
 - Améliorer la capacité à conduire des essais cliniques multinationaux, l'accès aux tests diagnostiques disponibles au niveau européen et le contrôle de qualité des tests
 - Améliorer l'accès au diagnostic, aux soins et à la prise en charge, la recherche et l'information sur les maladies rares » (Plan national maladies rares, Qualité de la prise en charge, Recherche, Europe : une ambition renouvelée, 2011-2014).

2. Polyhandicap : définition, historique et conséquences

2.1. Définition

Le terme de polyhandicap a été introduit pour la première fois en 1969 par le docteur français Elisabeth Zucman.

Le CTNERHI (Centre Technique National d'Etudes et de Recherches sur les Handicaps et les Inadaptations) distingue trois niveaux de handicap (Zucman et Spinga, 1984) :

- Plurihandicap, « association circonstancielle de plusieurs handicaps physiques avec conservation des capacités intellectuelles »
- Polyhandicap, « handicap grave à expressions multiples avec restriction extrême de l'autonomie et déficience intellectuelle sévère »
- Surhandicap, « surcharge progressive d'une déficience physique, psychique ou mentale par des troubles d'apprentissage ou par des troubles relationnels »

En 1993, ce même groupe donne une nouvelle définition du polyhandicap, comme étant une « association de déficiences graves avec retard mental moyen, sévère ou profond (QI<50) entraînant une dépendance importante à l'égard d'une aide humaine et technique permanente, proche et individualisée. » Cette définition est reprise et élargie en 2005, lors du congrès national sur le polyhandicap (Denormandie et Ponsot, 2006) : « le retard mental [...] est associé à d'autres troubles, [...] entraînant une restriction extrême de l'autonomie des personnes handicapées, nécessitant à tout âge de la vie un accompagnement permanent et qualifié associant éducation, soin, communication et sociabilisation ».

La loi du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, définit le handicap de la façon suivante : « constitue un handicap, au sens de la présente loi, toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société subie dans son environnement par une personne en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives ou psychiques, d'un polyhandicap ou d'un trouble de santé invalidant. »

2.1.1. Conséquences

Il s'agit d'abord des troubles sensitifs, sensoriels, intellectuels et moteurs, directement liés à la pathologie et atteignant la personne handicapée.

Toutefois le polyhandicap ne touche pas que le patient, il affecte également tout son entourage. Les parents et la fratrie sont bouleversés et doivent s'organiser en fonction des besoins particuliers de cet enfant. Les familles peuvent alors progressivement se retrouver isolées : le cercle amical se restreint car les personnes sont intimidées ou mal à l'aise face au handicap.

Lorsque l'adolescence arrive, se pose alors la question du respect de l'intimité du jeune polyhandicapé. Il faut donc s'adapter aux changements vécus par l'adolescent et adopter une attitude adéquate tout au long de cette période de sa vie, par exemple, lui faire découvrir de nouveaux styles musicaux ou ne pas le changer en public.

Les parents parviennent difficilement à se projeter et à imaginer un avenir pour leur enfant, surtout lorsqu'il est lourdement handicapé.

3. Syndrome de Cornélia de Lange

3.1. Historique

Le SCDL est identifié dès 1849 par les anatomistes Gerardus et Vrolik, puis en 1916 par le médecin allemand Brachmann et enfin en 1933 par la pédiatre danoise Cornélia de Lange.

Dès lors, les gènes impliqués dans ce syndrome sont recherchés. Le premier, NIPBL, est découvert en 2004, par des chercheurs britanniques (Tonkin et al., 2004). En 2006 puis en 2007, l'implication des gènes SMC1A et SMC3 est prouvée (Deardorff et al., 2007). Les plus récentes découvertes sont américaines et mettent en lumière les gènes RAD21 et HDAC8 (Deardorff et al., 2012). Tous ces gènes ont un lien avec le complexe protéique « cohésine » qui joue un rôle important dans la cohésion des deux chromatides sœurs d'un même chromosome.

Les recherches se poursuivent donc sur cette voie : de nouveaux gènes également impliqués dans ce « complexe cohésine », tel que le gène TANKYRASE1 (Chrzanowska et al., 2014), pourraient être en cause dans le SCDL. Ces gènes sont des candidats potentiels pour expliquer l'origine de formes atypiques de ce syndrome.

Un récapitulatif de ces données est présenté sur la figure n°1 ci-après.

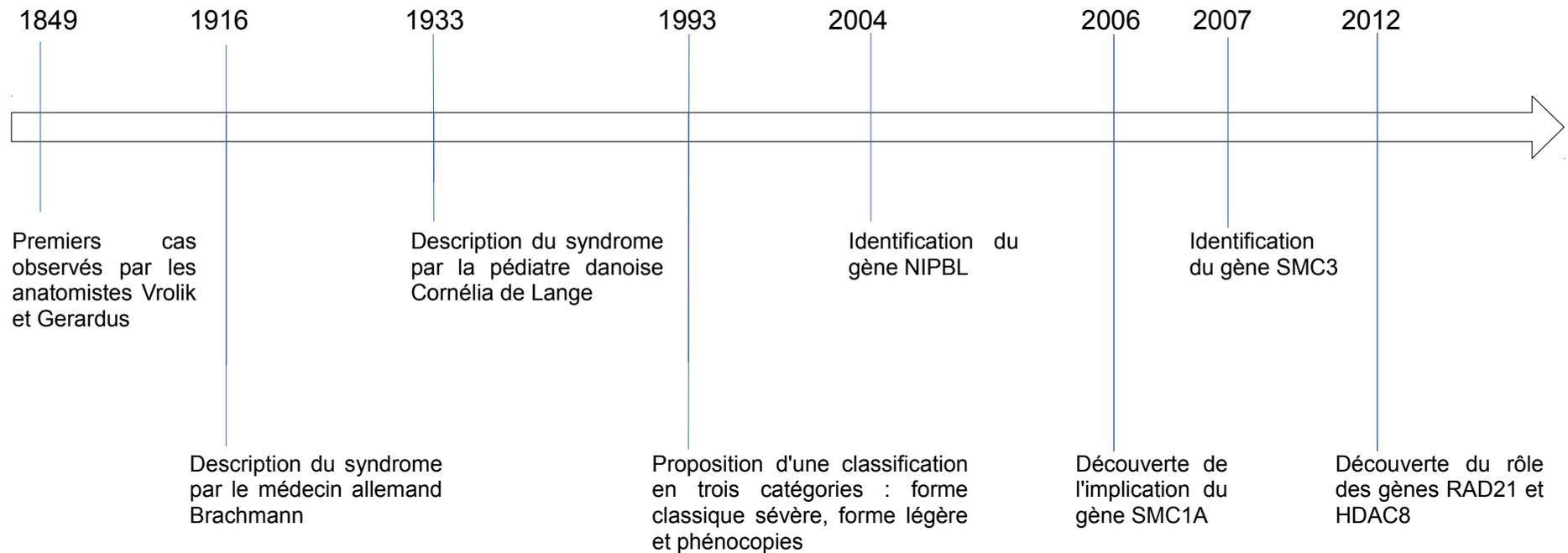


Figure n°1 : Chronologie des avancées de la recherche sur le syndrome de Cornélia de Lange

3.2. Epidémiologie

La plupart des cas sont sporadiques, c'est-à-dire que la mutation génétique survient sans antécédent dans la famille. Il existe toutefois de rares formes familiales dont la transmission est alors autosomique dominante. Tous les descendants de la personne atteinte seront alors touchés par le syndrome.

La prévalence actuelle du SCDL est de 1 à 1,9/100 000 naissances en Europe (Les Cahiers d'Orphanet, 2015), en tenant compte des formes légères et sévères, et un tiers des enfants porteurs de ce syndrome naît prématurément. En période néonatale ces derniers rencontrent souvent des difficultés pour respirer et s'alimenter (suction et déglutition).

Le taux de mortalité est un peu plus élevé que la normale, les causes les plus fréquentes étant les malformations cardiaques et gastro-intestinales ou les pneumonies. Deux tiers des décès surviennent au cours des trois premières années de vie, souvent dûs à des complications cardiaques ou gastro-intestinales (Chrzanowska et al., 2014). La durée de vie moyenne est de 61 ans pour les femmes et 54 ans pour les hommes (Beck et al., 1985, cités par Chrzanowska et al., 2014).

3.3. Manifestations cliniques

3.3.1. Caractéristiques cranio-faciales

L'atteinte du crâne est caractérisée par une microcéphalie. Les dysmorphies faciales ont une grande importance dans la pose du diagnostic, surtout en cas de forme sévère du syndrome. Les trois étages sont touchés :

- Etage supérieur : front bas, sourcils joints (synophris), chute de la paupière (ptosis), longs cils bouclés, fente palpébrale (espace entre les paupières) étroite.
- Etage moyen : petit nez antéversé triangulaire et enfoncé entre les 2 yeux, oreilles basses et en arrière, milieu du visage aplati.
- Etage inférieur : philtrum (espace entre le nez et la lèvre supérieure) long, lisse et proéminent, bouche en croissant, lèvres fines, bord de la lèvre supérieur rouge, palais haut et possible fente sous muqueuse, dents espacées dont la pousse est retardée, micrognathie (petite mâchoire), rétrognathie (mâchoire en arrière), petit cou.



Photos n°1 et 2 : Phénotype classique du SCDL, de face et de profil, chez une enfant de 3 ans et demi (Boyle et al., 2014)

Chez cette enfant, on relève la présence d'un synophris au niveau des sourcils, un ptosis au niveau de l'oeil gauche, de longs cils bouclés. Le nez est petit et antéversé avec une dépression entre les deux yeux et un long philtrum. Les oreilles sont basses et en arrière. On constate également un bord fin et rouge de la lèvre supérieure, des extrémités labiales vers le bas et une micrognathie.

3.3.2. Croissance et puberté

Un retard de croissance prénatale est présent. Les difficultés de croissance et de prise de poids persistent chez l'enfant, à cause des problèmes d'alimentation. A l'adolescence, seule la croissance reste inférieure à la norme, contrairement à la prise de poids qui augmente pendant cette période, pouvant entraîner de l'obésité chez les adultes.

3.3.3. Déformations du squelette

Elles existent essentiellement au niveau des membres supérieurs: petites mains, clinodactylie (repli) du cinquième doigt, pouce en position proximale, absence d'avant-bras possible avec présence des doigts au niveau du coude, extension limitée du coude, pli palmaire unique, tête du radius déplacée, fusion au niveau coude avec un des os du bras : soit le radius, soit l'ulna, l'un des deux pouvant être absent.

Au niveau des membres inférieurs on constate : des petits pieds, un accolement de deux orteils (souvent le deuxième et le troisième), des complications orthopédiques causées par la présence d'une scoliose et un petit tendon d'Achille.

D'autres malformations s'observent au niveau des cervicales et du tronc avec un enfoncement plus ou moins prononcé de la partie inférieure du sternum (pectus excavatum ou thorax en entonnoir). A cela s'ajoute des signes d'ostéoporose prématurée sur l'ensemble du squelette.

3.3.4. Déficience intellectuelle

La déficience intellectuelle peut être légère à sévère en fonction du gène responsable et de la sévérité du syndrome. L'importance de la déficience intellectuelle est souvent liée au degré du déficit psychomoteur.

3.3.5. Troubles de la communication et du langage

Les enfants porteurs du SCDL présentent un trouble de la communication verbale et non verbale, dans les formes sévères. La communication verbale consiste à employer des mots comme moyen d'expression, tandis que la communication non verbale fait appel à l'utilisation de gestes, mimiques et comportements non verbaux pour se faire comprendre. Lorsque la communication verbale est touchée, les enfants n'ont pas forcément les capacités motrices ou intellectuelles nécessaires pour compenser avec la communication non verbale.

Les enfants porteurs du SCDL communiquent peu de manière spontanée (Sarimski, 2002, cité par Boyle et al., 2014). Parfois, on ne retrouve pas les pré-requis nécessaires à la communication : pas d'échange de regards, de pointage ou d'attention conjointe. Il est de ce fait difficile de mettre en place une communication alternative au langage oral, tel qu'un classeur de communication ou un système d'échange de pictogrammes.

Dans les formes sévères, l'altération de la communication a des répercussions sur le développement du langage. Dans les formes modérées et légères du syndrome, le trouble du langage est isolé, avec peu ou pas de difficultés de communication.

Tout jeune enfant, avant l'émergence de la parole, utilise ce qui est appelé langage originel. Il s'agit de tout ce que l'enfant peut utiliser pour se faire comprendre

sans les mots : mimiques, gestes, rires, regards, cris, sons, comportements et attitudes corporelles. A cause de leurs troubles, les enfants porteurs du SCDL utilisent peu ces moyens d'expression, ce qui complique le contact avec l'entourage.

Plus tard, chez l'enfant, le trouble du langage est sévère : 30 à 40 % des enfants parlent tard, après deux ans, 20 à 25 % ont un langage limité et 25 à 30 % ne parlent pas. Seulement 3 à 4 % des enfants ont un langage normal (Goodban, 1993, cité par Boyle et al., 2014). Ces difficultés sont liées aux autres troubles tels qu'un retard de croissance, des problèmes d'audition, un retard psychomoteur et une déficience intellectuelle.

3.3.6. Troubles sensitifs et de l'oralité

Une hypersensibilité tactile peut être présente chez les personnes porteuses du SCDL. Elle se manifeste généralement au niveau des membres supérieurs et atteint parfois plus fortement un de ces deux membres. Lorsque ces troubles sont importants, le panel des textures acceptées est réduit aux matières solides et stables (verre, plastique, bois).

A cela s'ajoute une hypersensibilité faciale et tout particulièrement buccale, générant une aversion partielle ou totale pour les aliments. Les liquides sont généralement mieux acceptés chez les enfants sévèrement atteints.

La sévérité des troubles de l'oralité dépend de chaque enfant. Ils peuvent présenter des difficultés avec des textures changeantes ou des textures friables.

Il existe un lien étroit entre les troubles de l'oralité et l'hypersensibilité tactile. En effet, les mains et la bouche sont le siège de multiples récepteurs tactiles (Champagnat et Le Roy, 2006). En outre, les zones cérébrales dédiées aux mains et à la bouche sont situées de telle sorte que la stimulation d'une de ces zones entraîne la stimulation de l'autre. Cette proximité explique le fait que les troubles de l'oralité coïncident très souvent avec une hypersensibilité tactile plus ou moins prononcée : aversion pour les matières gluantes, besoin d'avoir les mains propres (Froget et Garnier, 2013).

L'allaitement est compliqué de part les problèmes d'alimentation qui persistent dans l'enfance du fait de l'absence ou des difficultés de succion puis de mastication. Une forte contraction des mâchoires avec ou sans bruxisme (grincement des dents) vient s'ajouter à ces difficultés.

3.3.7. Troubles du comportement

Dans le SCDL, les troubles du comportement sont proches de ceux rencontrés en cas de troubles autistiques (Moss et al., 2012). Un diagnostic de TED (trouble envahissant du développement) peut d'ailleurs être posé dans le cadre du SCDL. On retrouve des réponses émotionnelles anormales, une agitation diurne pouvant aller jusqu'à l'hyperactivité, une certaine pauvreté relationnelle, des comportements d'auto-agressivité, des persévérations et des difficultés attentionnelles. Ces comportements sont souvent secondaires à la frustration qu'engendrent les difficultés de communication (Boyle et al., 2014). L'auto-agressivité peut également se manifester lors d'une activité difficile ou déplaisante. Les activités de la vie quotidienne en sont très affectées tout comme la sociabilisation.

Dans la forme classique du SCDL, un déficit moteur modéré à profond s'ajoute à ces comportements.

3.3.8. Trouble du sommeil

La présence de ce trouble n'est pas systématique et peut être fluctuante. Des phénomènes d'agitation nocturne viennent altérer la qualité du sommeil. Les nuits sont alors plus courtes, impactant le comportement diurne.

3.3.9. Manifestations neurologiques et sensorielles

Au niveau neurologique, on peut constater des crises d'épilepsie et une forte tolérance à la douleur due à des neuropathies périphériques et à l'auto-agressivité (Boyle et al., 2014). Si la marche est acquise, la démarche est souvent large avec un balancement d'avant en arrière, qui stimule le système vestibulaire.

Au niveau auditif, il peut exister une surdité de transmission ou de perception modérée à sévère, en lien avec un canal auditif externe étroit ou sténosé, suite à des sinusites et otites séromuqueuses. Les appareils auditifs sont mal tolérés par les patients.

Au niveau ophtalmique, le patient peut développer myopie, strabisme, nystagmus, glaucome ou cataracte. Il est difficile d'apporter une correction étant donné que les lunettes sont mal supportées. Les paupières peuvent également être touchées par un ptosis (chute de la paupière supérieure) ou un blepharitis (paupière avec trop de tissu). A cela s'ajoute une possible obstruction du canal lacrymal.

3.3.10. Manifestations organiques

Les problèmes d'alimentation causés par une micrognathie et d'éventuelles fentes palatines ainsi qu'une hypotonie de la bouche, sont fréquents dans l'enfance et chez les jeunes adultes.

On note la présence d'un reflux gastro-intestinal avec des signes atypiques : vomissements, hyperactivité et agitation nocturne, pouvant conduire à des pneumopathies par inhalation. L'orifice inférieur de l'estomac (pylore) est sténosé, ce qui est une cause fréquente de vomissements persistants chez le nouveau-né. Une mauvaise rotation intestinale, ou une hernie diaphragmatique congénitale peuvent également être présentes.

Des malformations cardiaques peuvent survenir : syndrome d'hypoplasie du coeur gauche (développement insuffisant du côté gauche) ou tétralogie de Fallot (cardiopathie congénitale). Elles s'accompagnent d'un rétrécissement pathologique du calibre de l'artère pulmonaire (sténose).

Des anomalies des reins (mal développés) et de l'appareil urinaire sont constatées. La fonction rénale est de ce fait réduite.

Une hypoplasie génitale compromet la fertilité.

3.3.11. Manifestations cutanées

La caractéristique cutanée majeure du SCDL est l'hypertrichose, un développement anormal de la pilosité. La peau peut être rougie par un cutis marmorata, une pathologie vasculaire. Par endroit, des plaques rouges peuvent se développer, causées par des tumeurs bénignes faites de vaisseaux sanguins (cavernous hemangiomas). Les mamelons et le nombril sont peu développés. Des marques de vieillissement prématuré (grisonnement et rides) peuvent apparaître.

3.3.12. Signes paracliniques

A tous ces troubles et déficiences s'ajoutent des problèmes immunitaires, caractérisés par un déficit d'anticorps.

3.4. Diagnostic

Actuellement, cinq gènes ont été identifiés comme étant responsables du SCDL. Le premier, NIPBL (Nipped-B-like protein), est à l'origine de la forme classique sévère du syndrome, c'est-à-dire près de 50 % des cas (Tonkin et al., 2004 et Musio et al., 2006). Les quatre autres, SMC1A (structural maintenance of chromosome 1A), SMC3 (chromosome 3), RAD21 (human homolog of *Schizosaccharomyces pombe* radiation sensitive mutant 21) et HDAC8 (histone deacetylase 8) sont impliqués dans 10 % des cas de SCDL (Krantz et al., 2004 ; Tonkin et al., 2004 ; Deardorff et al., 2007, 2012a, 2012b, cités par Braunholz et al., 2014).

Le pourcentage de cas restant ne s'explique pas par l'expression des mutations des gènes pré-cités. Le diagnostic se base alors essentiellement sur les caractéristiques morphologiques et les différents symptômes exprimés par l'individu. Plusieurs années peuvent donc être nécessaires aux généticiens pour trouver le gène en cause pour un cas donné. Les formes légères sont difficiles à diagnostiquer car elles sont proches d'un phénotype de retard mental non syndromique.

La recherche génétique de la cause du SCDL peut se faire de deux façons :

- L'examen de première intention consiste à analyser un prélèvement sanguin.
- Dans le cas où aucun gène n'est identifié dans les lymphocytes, une pratique récente permet au généticien de recourir à l'exploitation de cellules buccales ou de la salive (Huisman et al., 2013)

3.5. Corrélation génotype-phénotype

Les cinq gènes du SCDL sont impliqués dans le complexe cohésine (Figure 2).

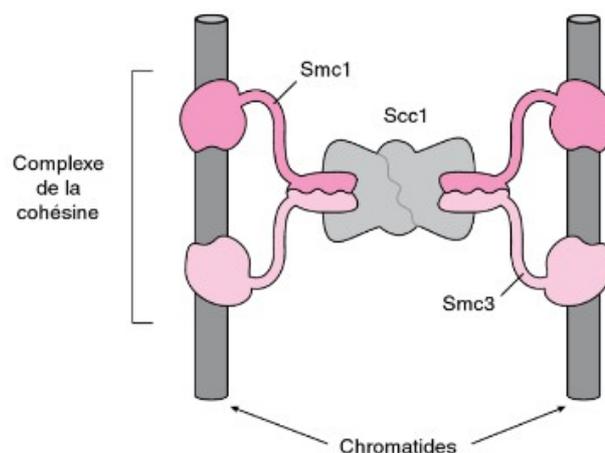


Figure n°2 : Complexe cohésine (PETIT et al, 2013)

Il s'agit d'un anneau de protéines : SMC1A et SMC3, codées par leur gène homonyme. Cet anneau permet la cohésion des deux chromatides d'un même chromosome et est essentiel à leur accollement au cours de la division cellulaire (Figure 3).

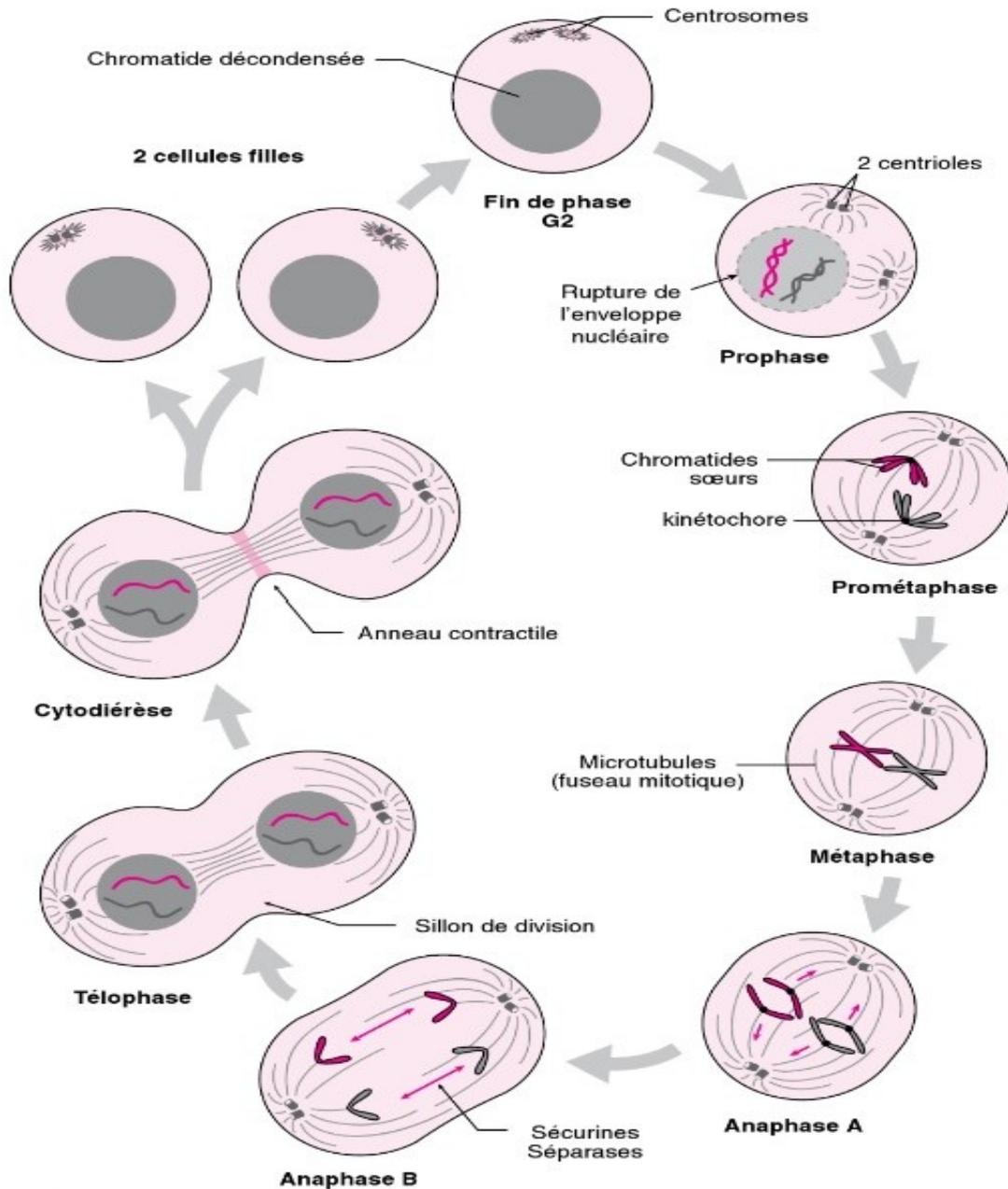


Figure n°3 : Division cellulaire (PETIT et al, 2013)

A chaque génotype correspond un phénotype. C'est-à-dire que les caractéristiques des individus porteurs du SCDL dépendent du gène muté. Le gène NIPBL mute de différentes façons et fait donc l'objet d'un tableau spécifique.

Gènes	SMC3	RAD21	SCM1A	HDAC8
Photos	 (Mannini et al., 2013)	 (Mannini et al., 2013)	 (Boyle et al., 2014)	 (Mannini et al., 2013)
Rôle	Composant de la structure de l'anneau de cohésine	Régulation de la cohésine	Composant de l'anneau de cohésine	Protéine de renouvellement de la cohésine
Localisation mutation	10q25.2	8q24.11	Xp11.22	Xq13.1
Transmission	Dominante	Dominante	Liée à l'X	Liée à l'X
Caractéristiques craniofaciales	Classiques	Classiques	Classiques mais avec des sourcils plus épais et une arrête du nez haute	Classiques mais avec des paupières gonflées et la base du nez plus large
Atteinte squelette et membres	Légère, brachydactylie, clinodactylie.	Légère, clinodactylie, radius et ulna touchés, brachydactylie. Anomalies des vertèbres.	Légère, clinodactylie, brachydactylie. Retard de fermeture des fontanelles.	Légère, clinodactylie, brachydactylie.
Croissance et puberté	Retard de croissance pré et post natal	Retard de croissance post natal	Retard de croissance pré et post natal	Retard de croissance pré et post natal
Atteinte neurosensorielles	Classiques	Classiques	Classiques	Classiques
Déficit cognitif et psychomoteur	Léger à modéré	Léger à modéré	Léger à modéré	Sévère
Niveau gastro intestinal	Reflux gastro-oesophagien	RGO	RGO	RGO et malformations
Niveau génito urinaire	RAS	RAS	RAS	Malformations
Niveau cardiovasculaire	RAS	RAS	RAS	Malformations
Niveau cutané	Classiques	Classiques	Classiques	Classiques
Immunitaires	Classiques	Classiques	Classiques	Classiques
Forme de SCDL	Légère	Modérée	Modérée	Modérée

Tableau n°1 : Corrélation génotype-phénotype dans le SCDL (BOYLE et al., 2014)

Le gène NIPBL est responsable de plus de la moitié des cas de SCDL. Premier gène identifié, différents types de mutations ont depuis été observés : missense (mutation d'un ou plusieurs codons), splice-site (mutation par combinaison ou insertion) et nonsense (aberration génétique d'un ou plusieurs codons).

NIPBL			
Rôle	Principal régulateur de la cohésine		
Transmission	Dominante		
Mutations	Mutation missense	Splice-site	Mutation nonsense
Photos	 (Boyle et al., 2014)	 (Boyle et al., 2014)	 (Boyle et al., 2014)
Caractéristiques craniofaciales	Classiques	Classiques	Classiques
Atteinte squelette et membres	RAS	Légère à sévère	Sévère
Croissance et puberté	Léger retard	Retard modéré à sévère	Retard sévère
Atteinte neurosensorielles	Classiques	Classiques	Classiques
Déficit cognitif et psychomoteur	Léger	Modéré à sévère	Sévère à profond
Anomalies des organes	Aucune, présence d'un RGO	Légères à sévères, RGO	Sévères, RGO
Caractéristiques cutanées	Classiques	Classiques	Classiques
Immunitaires	Classiques	Classiques	Classiques
Forme de SCDL	Modérée	Modérée	Sévère

Tableau n°II : Corrélation génotype-phénotype en fonction du type de mutation du gène NIPBL (Boyle et al., 2014)

3.6. Diagnostic différentiel

Il existe des syndromes dont le phénotype est proche de celui du SCDL. Le diagnostic différentiel se base alors sur des critères supplémentaires et ou manquants, rendant la pose d'un diagnostic de SCDL avec certitude, impossible (Boyle et al., 2014) :

- Syndrome de Coffin-Siris : malformation des membres supérieurs avec hypoplasie ou absence du cinquième doigt et/ou orteil.
- Syndrome de Fryns : présence d'une courte lèvre supérieure, macrostomie et poids normal à la naissance.
- Duplication partielle 3q : poids normal à la naissance, sourcils enchevêtrés, hypertélorisme, fente palpébrale vers le haut, lèvres normales.
- Délétion du chromosome 2q31 : pas de facies caractéristique du SCDL
- Syndrome d'alcoolisme foetal : pas de problème de discours, pas de doigt manquant.
- Syndrome de Rubinstein-Taybi : fente palpébrale vers le bas, sourire grimaçant.
- Syndrome de Roberts : lèvre coupée, fente palpébrale vers le bas.
- Syndrome de Warsaw breakage : anomalie de pigmentation de la peau, face allongée, joues proéminentes.
- Syndrome KBG : pas de macrodontie, poids de naissance normal mais taille inférieure à la norme, faible déficience intellectuelle.

Certains cas d'hirsutisme (développement excessif de la pilosité) peuvent faire penser au SCDL mais les autres caractéristiques n'étant pas présentes, ce diagnostic est facilement écarté.

4. Prise en charge de l'enfant polyhandicapé dans le cadre du SCDL

4.1. Prise en charge médicale et paramédicale

En dehors des éducateurs spécialisés et auxiliaires de vie présents au quotidien, différents professionnels de la santé gravitent autour du patient et de sa famille, chacun en lien avec un des symptômes du SCDL. On retrouve le médecin traitant, coordonnateur des différentes prises en charge ainsi qu'un pédiatre.

Les spécialistes sont nombreux et interviennent chacun selon le symptôme qui les concerne : ORL, cardiologues, endocrinologues, stomatologues, neurologues, ophtalmologistes et orthoptistes, dentistes et orthodontistes.

D'autres suivis sont essentiels au développement notamment langagier et psychomoteur des patients. Différents professionnels du domaine paramédical accompagnent donc les patients : kinésithérapeutes, psychomotriciens, orthophonistes, psychologues, infirmiers et aide-soignants, selon les méthodes classiques de rééducation.

4.2. Structures d'accueil

Afin d'assurer une rééducation pluridisciplinaire, les enfants porteurs du SCDL peuvent être amenés à fréquenter des centres de prise en charge globale. Il peut s'agir en premier lieu de CAMSP (Centres d'Actions Médico-sociales Précoces), avant d'être réorientés vers des IME (Instituts Médico-Educatifs). Néanmoins, ces structures manquent parfois de professionnels paramédicaux et il est alors nécessaire pour les familles de se diriger vers des professionnels exerçant en libéral.

4.3. Traitements médicamenteux

Il n'existe pas de traitement pour le syndrome lui-même. Des médicaments peuvent toutefois être prescrits pour atténuer certains symptômes (reflux gastro-oesophagien, otites etc).

4.4. Méthodes de rééducation globales alternatives

Deux méthodes ont été développées à l'étranger. Elles ne sont pas encore reconnues scientifiquement en France, du fait de l'absence d'études, comme ayant des effets positifs significatifs. Elles sont présentées ici car la famille de la patiente de ce mémoire s'est intéressée à ces approches moins classiques.

4.4.1. Medek (Chili)

Cette méthode s'adresse aux enfants dès l'âge de trois mois et jusqu'à trois ou quatre ans, présentant des troubles moteurs non dégénératifs, dûs à une atteinte du système nerveux central ou dans le cadre d'un handicap. Elle se base sur la capacité du cerveau à contourner les lésions cérébrales pour créer de nouvelles connexions neuronales. L'enfant doit être jeune, afin de profiter au maximum de la plasticité cérébrale. De plus, au-delà de cet âge, le poids de l'enfant ne permet plus de le manipuler au cours des exercices pour lesquels il n'est pas en mesure d'être actif.

Des exercices de mobilisation motrice sont proposés quotidiennement. Ils sont adaptés au potentiel de l'enfant, dans le but d'obtenir une réponse motrice volontaire de sa part.

4.4.2. Padovan ou Réorganisation Neurofonctionnelle (Brésil)

Les patients en situation de polyhandicap ont parfois recours à cette autre méthode globale. Elle se base sur l'interdépendance de trois aptitudes : marcher, parler et penser. Elle reprend le développement chronologique de ces aptitudes tout en les liant les unes aux autres. Chaque séance se décompose ainsi en plusieurs exercices : motricité globale, exercices manuels, motricité oculaire, coordination oculo-manuelle et exercices autour des fonctions orales. Ils s'accompagnent de comptines et poèmes récités par le thérapeute, dans le but de stimuler l'attention, l'audition et le langage du patient.

Cette méthode s'appuie également sur la plasticité cérébrale des enfants. Les mouvements sont dans un premier temps accompagnés par le thérapeute jusqu'à devenir volontaires.

5. Rôle de l'orthophoniste dans le SCDL

5.1. Bilan orthophonique

Le bilan d'un enfant polyhandicapé s'appuie principalement sur les éléments recueillis durant l'anamnèse. Il est essentiellement qualitatif. Le thérapeute observe les interactions parent-enfant tout en recueillant les informations qui lui sont nécessaires pour établir le profil du patient.

	Eléments d'anamnèse	Outils d'évaluation
Communication non verbale	L'enfant sait-il se faire comprendre ? Utilise-t-il des mimiques ? Les comprend-t-il ? Réagit-il lorsqu'il n'est pas compris ? De quelle manière ? Pré-requis présents : pointage, échange de regards, attention conjointe, poursuite visuelle, attention et orientation aux bruits, sourires, gestes, mimiques, imitation motrice, tour de rôle ?	Dialogoris 0-4 (Antheunis et al., 2006) : évaluation de la communication et du langage chez les enfants de 0 à 4 ans et évaluation de la communication chez les enfants plus âgés sans langage. Grille de Hanen : comment et pourquoi l'enfant communique, complétée par les parents. Les façons de communiquer de l'enfant sont classées par niveaux : de la plus primaire (cris, pleurs) à la plus évoluée (mots, phrases). CHESSEP (Mondonneix et Schiano, 2013, Arpaillange, Debril, 2013, encadrés par Crunelle.) : évaluation des versants réceptif et expressif pour créer un profil de communication de l'enfant et proposer un projet thérapeutique fondé sur ses compétences et ses émergences. Organisation des compétences en plusieurs niveaux, selon leur degré de complexité. Création d'outils spécifiques illustrant les goûts et besoins de l'enfant, à destination des aidants.
Communication verbale	Babillage : spontané, sons variés, cris ? Imitation verbale : jeu de bouche, essai d'imiter, répète ? Compréhension verbale : ordres simples, consignes du quotidien, mots isolés, phrases courtes ? Besoin de gestes pour améliorer la compréhension ?	PEP-3 (Schopler et al., 2010) : évaluation des réussites et des émergences (compétences en cours d'acquisition) dans les domaines de la communication, de la motricité et du comportement.
Oralité et alimentation	Type et mode d'alimentation (liquides, solides, biberon, cuillère, verre) Aliments acceptés/refusés ? Difficultés de mastication, de déglutition ? Réflexe nauséux ?	Grille d'observations de Catherine Senez (Senez, 2002)

Tableau n°III : Bilan orthophonique d'un enfant polyhandicapé

5.2. Outils de prise en charge orthophonique

5.2.1. Rééducation des prérequis à la communication

L'objectif visé est adapté aux capacités de l'enfant, allant de l'expression de la demande spontanée jusqu'à la structuration des phrases. Il apparaît alors comme essentiel de travailler d'abord sur l'acquisition des prérequis à la communication : le pointage, l'attention conjointe, les regards, les gestes et mimiques, l'imitation, l'orientation aux sons et le tour de rôle.

Pour le pointage, les regards et l'attention conjointe, on utilise des jouets que l'enfant apprécie pour attirer son attention, les lui montrer, les déplacer et les cacher, pour l'amener à fixer son attention sur ces objets et à les suivre du regard.

Pour l'imitation, les gestes et les mimiques, on commence par faire les gestes ou les bruits avec lui puis on l'amène progressivement à faire chacun son tour.

Pour l'orientation aux sons, on travaille avec des instruments de musique et autres objets sonores.

Le tour de rôle peut s'apprendre en lançant un ballon à l'autre, chacun son tour.

5.2.2. Outils d'aide à la communication

Le rôle majeur des orthophonistes est d'apporter un moyen de communication alternative à ces enfants (Deardorff et al., 2011). Il en existe plusieurs à leur disposition.

5.2.2.1. Makaton

Le Makaton est un outil de communication qui s'adresse aux personnes ayant des troubles de la communication et du langage dans le cadre ou non d'un handicap plus global.

Cette méthode utilise à la fois des signes de la Langue des Signes Française (LSF) et des pictogrammes qui sont complémentaires pour favoriser la communication, tant sur le versant expressif que réceptif. Les pictogrammes développent le langage oral et le langage écrit. Ils sont bénéfiques pour les enfants qui ne peuvent pas faire de signes, à cause d'un déficit moteur. On commence par utiliser des mots isolés puis on construit progressivement la syntaxe.

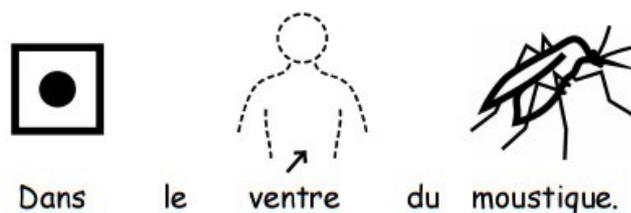


Figure n°4 : Exemple de pictogrammes tirés d'une histoire mise à disposition sur makaton.fr

Le vocabulaire de base est classé en huit niveaux qui peuvent être élargis. Le Makaton s'utilise aussi bien en compréhension qu'en expression, l'entourage peut donc s'en servir au même titre que le patient. « Les signes et les pictogrammes ne doivent pas remplacer la parole mais l'accompagner » (makaton.fr)

Le Makaton a cinq objectifs (makaton.fr) :

- Etablir une communication fonctionnelle
- Améliorer la compréhension et favoriser l'oralisation
- Structurer le langage oral et le langage écrit
- Permettre de meilleurs échanges au quotidien
- Optimiser l'intégration sociale.

5.2.2.2. PECS (Picture Exchange Communication System)

Cette méthode est destinée aux personnes atteintes de troubles du spectre autistique (TSA) ou toute autre pathologie associée à des troubles de la communication. Il s'agit d'une aide à la communication, grâce à un échange d'images.

Son apprentissage se fait de manière rigoureuse en six phases (pecs.fr) :

Phase I : Apprendre à échanger une image pour obtenir un objet désiré.

Phase II : Apprendre à faire cette demande à distance, avec interpellation.

Phase III : Apprendre à choisir parmi plusieurs images d'objets désirés ou non.

Phase IV : Apprentissage de la structure syntaxique avec « je veux ».

Phase V : Savoir répondre à la question « Qu'est-ce que tu veux ? »

Phase VI : Ajouter un commentaire, d'abord pour répondre à une question puis spontanément.

Avec cet outil, l'enfant est acteur et développe le caractère spontané de sa demande. Il l'utilise quotidiennement, avec sa famille comme avec les professionnels qui le suivent.

5.2.2.3. PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display)

Le PODD est un classeur de communication mis en place en Australie, par l'orthophoniste Gayle Porter. Le concept de cet outil d'une centaine de pages est d'organiser les pictogrammes selon des thèmes, de manière pragmatique et très rigoureuse. Chaque page correspond à un thème, du plus global au plus précis. Chaque pictogramme renvoie à une autre page (et donc un autre thème) contenant d'autres pictogrammes, pour préciser le discours du patient. Par exemple : le pictogramme « je veux faire quelque chose » renvoie à la page des activités sur laquelle l'enfant montre « pâte à modeler ». L'adulte se rend alors à la page de la pâte à modeler où se trouve les pictogrammes « découper », « rouler », « tasser », soit tout ce qui peut être fait avec ce jeu.

L'adulte verbalise les pictogrammes pour enrichir le langage réceptif et expressif de l'enfant. Le lexique très complet de ce classeur permet de balayer la majeure partie des thèmes abordables avec ces enfants.

5.2.2.4. Cahier de vie

Il s'agit généralement d'un agenda, ce qui permet de concrétiser le temps qui passe. Le cahier de vie précède ou complète le classeur ou le code de communication. Il est centré sur la vie quotidienne du patient.

Cet outil est un support pour les personnes qui voudraient communiquer avec l'enfant, pour les orienter vers un sujet à aborder. En effet, les proches de l'enfant complètent ce cahier avec les événements plus ou moins heureux qu'il a vécus (un anniversaire, une opération). Cela permet à l'adulte, comme à l'enfant s'il en est capable, d'initier la conversation, de rebondir sur ces événements, qui peuvent être agrémentés de photos ou d'objets-souvenirs. Cette aide à la communication implique les parents mais aussi les équipes soignantes qui gravitent autour du patient. Chacun enrichit le cahier avec l'activité qu'il a proposée à l'enfant.

5.2.2.5. TLA (Tableau de langage assisté)

Ce tableau regroupe des pictogrammes en lien avec une même activité. Par exemple, pour faire un jeu, on retrouve les pictogrammes pour poser une question : « qu'est-ce que tu veux faire ? » et les différentes activités, que l'enfant peut alors montrer pour choisir celle qui l'intéresse.

5.2.3. Oralité

La rééducation des troubles de l'oralité se fait par étape, selon l'importance du trouble. On commence par stimuler les régions distales, les mains, les bras, par des massages. On propose diverses textures à toucher : grains de riz, semoule, pâte à modeler, pâte à sel etc.

Ensuite on s'intéresse au visage de l'enfant, afin de s'approcher progressivement de la bouche, sans être trop intrusif. On effectue des massages pour désensibiliser le visage, notamment autour des lèvres.

Enfin, on s'attarde sur la région buccale, notamment en cas de présence d'un réflexe hypernauséux. Pour la désensibiliser, les massages effectués doivent être énergiques et brefs (Senez, 2002).

On peut également utiliser un outil comme le Zvibe. Le Zvibe possède plusieurs embouts, de tailles et de consistances différentes, afin d'explorer les différentes zones de la bouche. La stimulation est plus intéressante pour les enfants car le Zvibe vibre.

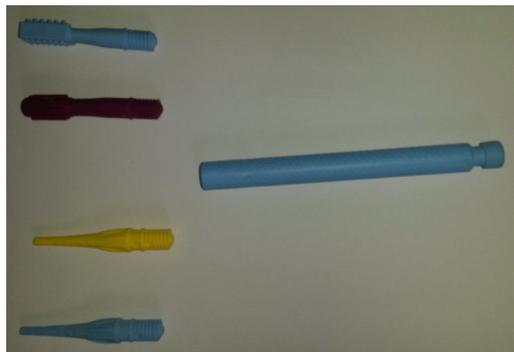


Photo n°3 : Zvibe et ses quatre embouts

5.2.4. Accompagnement parental

Il est très important d'accompagner les familles des malades, afin de leur apporter soutien et conseils ainsi qu'une écoute attentive à leurs difficultés quotidiennes.

Il est nécessaire d'éviter l'isolement de ces familles : on peut pour cela les orienter vers l'association française du SCDL.

6. Buts et hypothèses

Ce mémoire a pour objectif de faire connaître le syndrome de Cornélia de Lange auprès des orthophonistes. Il s'agira également, de leur apporter des éléments concrets ainsi que des outils de rééducation à utiliser avec ces patients. Certains de ces outils devront être adaptés, comme nous le verrons ultérieurement à travers l'étude de cas.

Dans le cadre de cette étude, nous formulons les hypothèses suivantes :

- L'usage judicieux d'outils déjà existants et leur éventuelle adaptation favoriseront l'émergence des compétences de communication et d'oralité.

- Une rééducation des troubles de la communication et de l'oralité, adaptée à la population, permettrait d'atténuer les troubles du patient.

Sujets, matériel et méthode

1. Etat des connaissances du syndrome auprès des orthophonistes (Questionnaire numérique)

Ce questionnaire numérique (Annexe 1 page A3) a été diffusé mi-septembre 2015 auprès d'orthophonistes, par mail personnel (une vingtaine) et par les réseaux sociaux. Le but de ce questionnaire est de faire un état des lieux de leur connaissance du SCDL, mais aussi de repérer de nouveaux patients concernés par cette étude.

Il n'était pas nécessaire d'avoir déjà suivi un patient atteint pour le compléter. Les quinze réponses recueillies montrent une méconnaissance du syndrome pour la majorité des orthophonistes : treize d'entre eux ignoraient tout du SCDL avant de remplir ce questionnaire. Du fait de la rareté de ce syndrome et de la méconnaissance des orthophonistes, il apparaît intéressant de proposer des éléments de rééducation en lien avec une étude de cas.

Seules deux orthophonistes connaissaient ce syndrome car chacune d'entre elles avait suivi un patient qui en était porteur. Les séances se sont déroulées au sein de leurs cabinets libéraux, à la demande des IME qui accompagnaient ces patients, du fait de l'absence d'orthophoniste dans ces établissements.

Ces deux prises en charge sont à ce jour assurées par deux autres orthophonistes, suite aux déménagements des familles.

2. Recherche de patients

La première patiente a été rencontrée au cours d'un stage en troisième année. Après accord de la famille, l'enfant a été incluse dans cette étude.

Le questionnaire mentionné ci-dessus a également eu pour objectif de repérer d'autres patients.

Les orthophonistes qui avaient suivi un patient porteur du SCDL ont arrêté la prise en charge. De ce fait, il n'a pas été possible d'ajouter ces enfants à l'étude longitudinale. Ainsi, seule la patiente rencontrée en stage, a pu en faire partie. Les deux patients cités précédemment feront tout de même l'objet d'une rapide présentation afin d'illustrer la diversité de ce syndrome et les adaptations à faire sur les outils de prise en charge alors utilisés.

3. Présentation des patients

Pour respecter l'anonymat des deux premiers patients, les prénoms ont été changés. Les parents de la troisième patiente ont accepté que son prénom soit conservé.

3.1. Cas n°1 : Julie

3.1.1. Historique

Julie avait 5 ans en début de prise en charge.

Aucune information concernant le gène en cause n'a été transmise.

Elle a été suivie pendant un an en libéral, l'IME qui l'accueille n'ayant pas d'orthophoniste, à raison de deux séances hebdomadaires, avec deux orthophonistes. L'une s'occupait des difficultés de communication tandis que l'autre rééduquait les troubles de l'oralité.

La rééducation s'est interrompue avec ces orthophonistes, du fait du déménagement de la famille. Une nouvelle prise en charge a été débutée plus près du domicile.

3.1.2. Prise en charge de la communication

Julie est une enfant qui communique verbalement. Elle réussit à faire des phrases et à être compréhensible bien qu'elle n'utilise pas le « je » dans ses phrases.

Ses difficultés langagières sont moindres comparées au domaine de l'oralité.

3.1.3. Prise en charge de l'oralité

Julie est atteinte d'une oesophagite à éosinophiles. Il s'agit d'une inflammation de l'oesophage dans lequel on retrouve beaucoup d'éosinophiles, qui sont des globules blancs présents dans les maladies allergiques, comme l'asthme.

Les activités proposées étaient multisensorielles :

- Développement de l'odorat avec un loto des odeurs fait maison, dans des petits pots. L'exercice se faisait les yeux bandés.
- Toucher différentes textures, directement ou indirectement, derrière un cache.

- Apprentissage et familiarisation avec le lexique alimentaire. Etudier les couleurs et les noms des aliments, les classer à l'aide d'imagiers. Visualiser un même aliment à différents stades (couper une pomme, la faire cuire, la mixer, pour faire une compote).
- Développement du goût en mettant en bouche les aliments, au risque de les recracher si l'enfant refuse leur texture (aversion pour les morceaux).
- Travail de la motricité buccale pour améliorer la mastication.

3.2. Cas n°2 : Antoine

3.2.1. Historique

Antoine avait 7 ans en début de prise en charge.

Le gène en cause n'avait pas été identifié mais aucune recherche n'était en cours, le diagnostic ayant été posé grâce aux caractéristiques morphologiques de l'enfant.

Il a été suivi durant deux ans, en libéral, à raison de deux séances par semaine, étant donné que la structure d'accueil n'avait pas d'orthophoniste.

La rééducation était ciblée sur les difficultés de communication, Antoine ne présentant pas de trouble de l'oralité.

3.2.2. Prise en charge de la communication

Antoine avait peu d'appétence à la communication. Son attention était très labile, ce qui a nécessité la mise en place d'une frise chronologique ainsi que l'utilisation d'un minuteur.

Du fait de ses difficultés d'attention et de concentration, le bilan de langage oral réalisé s'appuyait principalement sur des observations qualitatives.

Son niveau de langage oral était convenable mais Antoine présentait un retard de parole et d'importants troubles articulatoires, ce qui le rendait difficilement intelligible. La rééducation s'est donc focalisée sur ses difficultés articulatoires : dévoisement des sons et antériorisation des phonèmes postérieurs.

3.3. Cas n°3 : Coraline

3.3.1. Historique

A la naissance, Coraline a été hospitalisée du fait de son faible poids. Un rendez-vous avec un ORL était prévu à ce moment-là. C'est lui qui, au cours de sa consultation, a émis l'hypothèse d'une maladie génétique et plus précisément un SCDL.

A la suite de cette rencontre, une recherche génétique est lancée. Le diagnostic a été posé à partir des caractéristiques physiques et mentales de Coraline à l'âge de 2 ans. Aucun gène n'a été identifié à l'heure actuelle et les recherches sont toujours en cours.

En conséquence, Coraline intègre un CAMSP jusqu'à ses 6 ans. En parallèle, elle est inscrite en école maternelle de 2 ans à 4 ans et demi, avec une auxiliaire de vie scolaire (AVS). A 6 ans, un diagnostic de TED (trouble envahissant du développement) est posé, dans le cadre de son syndrome. Après le CAMSP, Coraline rejoint un IME à 7 ans, dans lequel elle évolue actuellement quatre journées complètes par semaine. Une orthophoniste devait venir dans cet établissement mais cela n'a pas été possible. C'est ainsi que Coraline a débuté sa prise en charge orthophonique en cabinet libéral, à l'âge de 7 ans. Elle est suivie par cette orthophoniste depuis 2012, à hauteur de deux séances hebdomadaires. La rééducation concerne à la fois les troubles de la communication et de l'oralité.

3.3.2. Environnement familial

Aucun antécédent de SCDL dans la famille n'a été recensé.

Coraline a une sœur aînée, non porteuse du syndrome.

Ses parents ont toujours pris le temps de répondre aux questions qui leur étaient posées dans le cadre de ce mémoire.

Ils sont très impliqués dans sa prise en charge et ont organisé leur planning respectif afin de toujours être disponibles. Ainsi, le père de Coraline travaille les matins, tandis que sa mère travaille les après-midis.

La prise en charge orthophonique ayant lieu les après-midis, le père de Coraline participe aux séances. Il peut de ce fait reprendre les exercices à la maison, afin d'assurer une stimulation quotidienne des compétences de Coraline.

3.3.3. Phénotype

Coraline présente un retard de croissance à début anténatal, un retard mental important et un retard psychomoteur avec quelques difficultés motrices, notamment au niveau de la motricité fine.

Au niveau morphologique, on retrouve les caractéristiques suivantes :

- Micromélie (petits membres), auriculaire droit petit, pouces d'implantation proximale.

- Dysmorphie faciale, front court, cheveux implantés bas sur le front, oreilles basses, lèvres fines, rétrognathie

- Hirsutisme, synophris (sourcils joints), cils longs

- Main gauche dominante, hypersensibilité de la main droite

- Troubles du comportement, auto agressivité (Coraline se tire les cheveux en cas de frustration ou de colère)

3.3.4. Prises en charge

Coraline bénéficie d'un suivi orthopédique, kinésithérapeutique, orthophonique et psychomoteur, en complément des activités proposés à l'IME.

Une éducatrice l'accompagne à la maison pour lui proposer des activités ludiques à visée développementale.

La rééducation orthophonique a deux objectifs : développer la communication non verbale et réduire les difficultés d'oralité.

La prise en charge de la communication a un double objectif : amener Coraline à faire des demandes spontanées et exprimer un refus.

Au niveau du langage, Coraline a, pendant peu de temps, doublé des syllabes signifiantes (« papa », « mama ») mais elle ne le fait plus. Coraline a une bonne compréhension des ordres simples de la vie quotidienne : « viens », « lève-toi », « tiens ».

La communication non verbale de Coraline est limitée : elle pointe du doigt de temps en temps, elle suit du regard et parvient à fixer quelques instants son attention sur ce qui lui est montré. Coraline n'a pas de communication verbale, ce qui a amené l'orthophoniste à lui proposer le PECS.

Coraline présente également des difficultés d'alimentation. Des intolérances alimentaires ont été récemment identifiées et sont à prendre en compte au cours des essais alimentaires : produits laitiers, fruits à coque et miel. Elle est actuellement nourrie au biberon car ses mâchoires restent serrées en permanence, avec la présence d'un bruxisme. De ce fait, elle ne mastique aucun aliment.

Sa lèvre inférieure est recouverte par les dents supérieures ce qui l'empêche de boire au verre. Lorsqu'elle boit ses biberons, aucun trouble de la déglutition n'est mis en évidence. Pour atténuer ses difficultés, l'orthophoniste utilise des massages faciaux et intrabuccaux (joues et gencives) ainsi qu'un Zvibe, que Coraline préfère.

Au cours des séances, Coraline est aussi invitée à toucher des textures. Elle préfère celles qui sont dures et stables (plastique, bois, verre) à celles qui sont gluantes, collantes ou friables (grains de riz, pâte à sel).

4. Outils et méthodes

4.1. Bilan

4.1.1. Communication

Coraline n'ayant pas de communication verbale, le bilan repose sur les informations fournies par ses parents. Pour cela, l'orthophoniste leur a proposé de remplir la grille de Hanen : « pourquoi et comment l'enfant communique ? » (Annexe 2 page A6). Cette grille a mis en évidence les moyens employés par Coraline pour exprimer ses besoins et les limites de sa communication non verbale.

4.1.2. Oralité

Le bilan de l'oralité s'appuie sur les informations que les parents ont communiqué ainsi qu'un examen de la sensibilité et de la motricité buccales (Senez, 2002).

Coraline refuse d'ouvrir la bouche et ne mastique rien à cause d'une contraction permanente de ses mâchoires, accompagnée d'un bruxisme. De ce fait, elle ne peut être alimentée qu'avec des biberons, quatre par jour, pour lesquels elle ouvre volontiers la bouche.

Coraline n'aime pas avoir les mains sales, ni toucher des textures instables.

4.2. Prise en charge

4.2.1. Communication : utilisation du PECS

Coraline n'ayant pas de communication verbale, l'orthophoniste lui a proposé un outil de communication non verbale.

La motricité fine de Coraline ne lui permet pas de réaliser des signes et les pictogrammes sont trop abstraits pour elle. Avec des objets miniatures puis des photos, le PECS est donc l'outil le plus approprié. En outre, ce système d'échange de photos lui a également permis d'entrer dans la communication duelle : échanger avec l'autre pour obtenir quelque chose.

4.2.2. Oralité

Le travail de l'oralité se fait en position assise ou semi-assise. Le praticien est à côté de Coraline. L'un des bras de l'orthophoniste est autour de ses épaules, pendant que l'autre stimule son visage ou sa bouche. Pendant ce temps, Coraline explore un objet dur (plastique ou bois) dans sa main dominante et l'approche parfois de sa bouche.

Les stimulations intrabuccales se font au doigt, sans gant, car Coraline n'apprécie pas cette sensation. L'orthophoniste utilise également un Zvibe avec ses différents embouts, rigides ou souples, de grosseur différente. Les embouts fins permettent d'accéder à la paroi interne des joues, tandis que les embouts à extrémité large sont destinés à stimuler la langue et le palais. Coraline n'accepte pas systématiquement ces embouts-là. Il lui arrive alors de simplement pointer le bout de sa langue, au lieu d'ouvrir la bouche.

Lorsqu'elle ne veut pas ou plus de stimulation, elle repousse plus ou moins vigoureusement la main du praticien.

Coraline se montre relativement coopérative lors des sollicitations tactiles au moyen de textures. Lorsqu'on lui propose des boîtes de semoule ou de sable, elle s'intéresse à la boîte ou au sac plutôt qu'au contenu.

Coraline ne parvient pas à boire au verre, du fait d'un mauvais positionnement de ses lèvres et de la faible ouverture de sa bouche.

4.2.3. Méthode globale : Padovan

Un stage d'une semaine a été proposé à la famille en octobre 2015 par une orthophoniste formée à cette méthode et qui a accepté de se déplacer pour rencontrer plusieurs familles d'enfants polyhandicapés. Les parents de Coraline ont souhaité participer à ce stage afin de compléter la prise en charge de leur fille et de lui proposer de nouvelles activités.

Les séances comportent plusieurs exercices, toujours effectués dans le même ordre. Il s'agit de travailler la motricité corporelle, oculaire, manuelle et buccale. Ces activités sont accompagnées de chansons et poèmes récités en rythme pour apporter un bain de langage à l'enfant.

Résultats

1. Bilan des compétences en Juillet 2015

1.1. Communication

1.1.1. Grille de Hanen

Il a été demandé aux parents de Coraline, de compléter une grille de communication de Hanen « comment et pourquoi l'enfant communique ? ». Les réponses sont les suivantes :

- Pour protester : en pleurant, en criant. Il lui arrive aussi de taper du pied ou de donner des coups. On retrouve aussi des comportements d'auto-agressivité : elle se tire les cheveux.

- Pour demander des objets ou de l'aide : en regardant, en tendant les bras.

- Pour attirer l'attention : en faisant des sons vocaliques, en riant, en tendant les bras.

- Pour exprimer des sentiments, des peurs : en pleurant, en criant.

Ses parents ajoutent que lorsqu'elle se sent bien, qu'elle est contente, Coraline sourit, rit, tape des mains et émet des sons répétés « nanana ».

1.1.2. Utilisation du PECS

La mise en place du PECS s'est faite progressivement depuis 2013. Il a fallu répéter de nombreuses fois les différentes étapes avant qu'elles soient intégrées par Coraline.

- 2013 : Utilisation d'objets miniatures pour demander les objets réels mais Coraline montrait autant d'intérêt pour les petits objets (en plastique) que pour les grands (cuillère, biberon, verre). Le système d'échange était donc impossible à réaliser puisqu'elle ne faisait pas de lien entre les deux objets de taille différente.

- 2013/2014 : Utilisation de photos à échanger contre des objets qu'elle apprécie : les photos sont posées sur le bureau et les objets sont hors de sa portée. Les premiers échanges sont difficiles car Coraline s'intéresse autant à la photo plastifiée qu'à l'objet. Après quelques séances, elle comprend le système de l'échange et se désintéresse des cartes plastifiées. Néanmoins, Coraline ne regarde pas les photos, elle échange la première carte qu'elle prend contre l'objet auquel l'image correspond.

- 2014/2015 : Pour amener Coraline à faire un choix, on lui propose alors un objet qu'elle aime et un autre qu'elle n'aime pas. Progressivement, elle se désintéresse de l'objet non désiré et le repose d'elle même sur la table. Puis elle en vient à le refuser catégoriquement lorsqu'il lui est tendu, en repoussant la main du thérapeute. Coraline est désormais capable de procéder à l'échange d'images à distance : elle prend l'image sur le bureau et l'amène à l'orthophoniste qui s'en est éloignée. Ce n'est toutefois pas toujours la bonne image car elle ne regarde pas ce qu'elle prend. Il faut alors la guider à nouveau vers le bureau pour qu'elle fasse un nouveau choix. (Photos en Annexe 3, pages A7 et A8)

Le PECS est repris à la maison : toutes les photos sont sur un tableau blanc (Photo en Annexe 4, page A9), accroché à un mur. Coraline prend l'image de l'activité qu'elle souhaite faire et l'amène à ses parents qui lui propose alors cette activité. L'objectif initial était de l'amener à exprimer spontanément ses besoins comme l'envie d'aller aux toilettes. Sur le tableau se trouve une photo des toilettes pour qu'elle puisse la prendre et ainsi être accompagnée aux toilettes.

1.2. Oralité et alimentation

L'hypersensibilité de la bouche et de la main droite a longtemps été un frein à la prise en charge. Lors des premières séances, Coraline refusait tout contact physique venant de l'orthophoniste.

L'alimentation reste un domaine difficile pour Coraline. Elle ne prend ses repas qu'au biberon. Lorsqu'on lui propose des biscuits ou du chocolat, elle prend un petit morceau qu'elle laisse fondre avant de l'avalier, elle ne mastique pas.

Coraline accepte peu les stimulations oro-faciales faites au doigt par l'orthophoniste : elle n'ouvre pas la bouche et ne permet donc l'accès qu'à ses lèvres et ses joues. Lorsqu'on utilise le Zvibe, il devient alors possible d'induire des petits mouvements de langue d'avant en arrière, pour venir au contact du Zvibe. Coraline l'accepte également sur les lèvres et dans les joues. (Photos en Annexe 5, page A10)

Suivant les textures proposées, Coraline est invitée à les toucher avec ses mains, ou alors elles sont amenées sur ses bras et ses jambes (polystyrène, plume). Coraline apprécie les textures franches comme le bois, le verre ou le plastique. Elle prend spontanément des ustensiles de dînette. En revanche elle n'aime pas la pâte à modeler et refuse tout contact avec celle-ci. Il lui est très difficile de plonger les mains dans un récipient, même dans un pot de perles bien qu'elles soient en bois.

2. Evolution des compétences en séance

2.1. Séances de septembre 2015

2.1.1. Communication

Désormais capable de faire un choix entre les objets désirés et non désirés, on lui soumet deux images d'objets affectionnés pour la conduire à sélectionner son favori. Si elle n'obtient pas le jouet qu'elle veut, elle prend alors l'autre carte quand la première n'a pas été reposée. En revanche quand on remet en place la première carte, elle ne change pas forcément et persévère sur la même photo, soit parce qu'elle est la plus proche d'elle, soit parce qu'elle est du côté de sa main dominante. L'un des jouet nécessite de maintenir un bouton enfoncé pour fonctionner (ventilateur lumineux), l'adulte doit appuyer pour elle.



Photo n° 4 : Carte du ventilateur lumineux

2.1.2. Oralité et alimentation

Un bâtonnet enrobé de chocolat lui est proposé mais elle le suce pour laisser fondre le chocolat, elle ne croque pas le biscuit et n'attend pas non plus qu'il se ramollisse, elle le sort de sa bouche. Il lui est toujours impossible de boire au verre. Elle refuse les stimulations digitales mais accepte l'embout fin et rigide du Zvibe.

Coraline accepte de toucher une boule de pâte à modeler, brièvement, en la renvoyant à l'orthophoniste qui l'a fait rouler vers elle.

2.2. Séances d'octobre 2015

2.2.1. Communication

Coraline réalise l'échange d'images avec moi pour la première fois. Elle ne regarde pas la photo et n'obtient donc pas l'objet qu'elle souhaite mais elle m'accepte bien dans cette activité. Elle montre alors du doigt l'objet qu'elle veut, puis elle change d'image et récupère ainsi l'objet désiré. Avec l'orthophoniste, nous lui proposons à nouveau un échange entre objets miniatures et objets réels mais elle s'intéresse toujours aux petits objets autant qu'aux grands. Elle appuie pour la première fois brièvement sur le bouton du ventilateur lumineux.

2.2.2. Oralité et alimentation

L'orthophoniste s'occupe toujours du travail autour de la bouche, Coraline n'accepte que le Zvibe, avec les embouts fins et large sans distinction. Elle sort la langue pour la première fois de manière franche. Sa langue bouge sur les côtés pour rester en contact avec le Zvibe.

Coraline refuse de toucher les différentes textures et de plonger sa main dans des lentilles sèches pour y chercher un objet. Elle prend la main de l'adulte pour la mettre dans le sachet à sa place. Toutefois, elle accepte la pâte à modeler et la prend pour la première fois à deux mains. L'orthophoniste lui propose de toucher du sable cinétique, ce qu'elle refuse, du fait de sa texture changeante.

2.3. Stage Padovan : fin octobre 2015

La famille a choisi d'effectuer un stage d'une semaine afin de découvrir la méthode Padovan, avec une orthophoniste brésilienne récemment installée en France. Avec l'orthophoniste de Coraline, nous assistons à quelques séances.

Le stage dure sept jours, avec deux séances par jour. Les premières séances sont difficiles pour Coraline car elle ne connaît ni les professionnels ni les activités. Petit à petit elle a pu expérimenter de nouvelles sensations, grâce à différents exercices de motricité globale ou fine. D'abord déstabilisée, elle a su trouver de nouveaux repères et apprécier de nouvelles postures comme la position allongée à plat ventre qu'elle emploie désormais lorsqu'elle se sent bien. Elle accepte progressivement tous les exercices mais reste passive la plupart du temps. Nous constatons qu'elle est plus à l'aise et souriante les après-midis que les matins mais

certaines activités restent désagréables pour elle, quelque soit le moment de la journée : durant l'exercice autour des mains, il lui est difficile d'accepter un contact prolongé sur ses deux mains.

Coraline découvre de nouvelles sensations et apprécie progressivement la posture allongée sur le ventre, qui la faisait pleurer en début de stage. Par la suite elle se mettra elle-même dans cette posture, même à la maison.

Quand arrive le moment de travailler autour de la bouche, Coraline, est réfractaire et tourne la tête du côté opposé. Elle accepte tout de même de boire à l'aide d'une seringue, ce qui a pour conséquence de dégager sa lèvre inférieure de l'arrière de ses incisives supérieures. Elle mastique légèrement et pour la première fois, un fin cathéter en caoutchouc.

Ces exercices sont repris à la maison depuis ce stage et certains accessoires sont très appréciés par Coraline, comme le cathéter qu'elle mastique régulièrement.



Photo n°5 : Cathéter mâché par Coraline

2.4. Séances de novembre 2015

2.4.1. Communication

Au cours de l'échange du PECS, Coraline parvient à maintenir le bouton du ventilateur lumineux suffisamment longtemps pour le faire tourner plusieurs fois. Après l'avoir lâché, elle appuie de nouveau dessus pour le relancer.

Nous décidons de changer le positionnement des photos, en les mettant à la verticale, scotchées sur un meuble noir. Coraline choisit toujours la photo à sa hauteur si elles sont l'une en-dessous de l'autre et toujours celle de gauche si elles sont l'une à côté de l'autre, là encore, avec sa main dominante. Il lui arrive de prendre l'image de droite si elle se précipite vers le meuble, qui est à sa gauche : l'image de droite est alors la plus près de sa main gauche.

Pour amener Coraline à émettre des sons, nous tentons de lui faire prendre conscience du lien entre le souffle et le son qui est produit en expirant. Pour cela, nous utilisons des sifflets mais comme elle refuse souvent d'ouvrir la bouche, nous employons alors un sifflet nasal.



Photo n°6 : Sifflets nasaux et sifflet buccal

Sur la photo ci-dessus : à gauche, deux sifflets nasaux (petite extrémité placée dans un narine) et en haut à droite un sifflet buccal (positionnement de la bouche sur l'extrémité arrondie), tous les trois sont en bois.

2.4.2. Oralité et alimentation

Le travail de l'oralité est proposé en posture allongée, Coraline accepte le Zvibe et sort la langue, elle boit avec la seringue en sortant correctement sa lèvre inférieure. L'utilisation d'un verre reste compliquée pour l'instant.

Le bruxisme est moins présent ces derniers temps, Coraline est désormais suivie par un kinésithérapeute qui effectue des massages pour l'atténuer.

2.5. Séances de décembre 2015

2.5.1. Communication

Les images sont toujours placées sur le meuble. Coraline choisit encore celle de gauche. Si ce n'est pas l'objet qu'elle veut elle persiste sur la même image mais finit tout de même par changer et prend celle de droite après plusieurs essais.

2.5.2. Oralité et alimentation

Coraline refuse les stimulations oro-faciales, elle repousse nos mains, aucune de nous deux ne peut les faire. Elle n'accepte qu'un court instant le Zvibe.

Pour les textures, Coraline accepte le toucher du polystyrène et le sable cinétique lorsqu'il est modelé en boule et donc plutôt compact et stable.

2.5.3. Autre activité

Pour changer un peu d'activité, l'orthophoniste lui propose un jeu d'encastrement de formes, de type « une forme, un trou ». Ce jeu s'avère trop complexe, elle lui apporte alors un jeu d'encastrement composé d'un trou unique dans lequel mettre toutes sortes de formes. Coraline réussit seule après trois séances au cours desquelles ce jeu lui a été proposé.

2.6. Séances de janvier 2016

2.6.1. Communication

Coraline pointe plus souvent le doigt vers l'objet qu'elle aimerait obtenir. Nous la positionnons face aux photos, toujours collées sur le meuble, pour qu'elle fasse son choix. Les résultats sont fluctuants : elle ne prend pas toujours l'image de gauche mais n'obtient pas forcément l'objet qu'elle voulait pour autant.

2.6.2. Oralité et alimentation

Coraline accepte que je m'occupe des stimulations oro-faciales mais uniquement avec le Zvibe. Elle sort sa langue et suit le Zvibe sur les côtés.

Au niveau des textures, Coraline touche volontiers les billes de polystyrène et plonge même ses mains, avec l'aide de l'adulte, dans le sac qui en est rempli. Elle accepte d'écraser le sable cinétique mais pas d'en prendre dans ses mains. La main droite reste plus difficile à stimuler que la main gauche.

2.7. Séances de février 2016

2.7.1. Communication

Aucun changement notable n'est observé concernant le PECS, depuis le mois de janvier. Lors d'une séance où elle était particulièrement bien disposée, Coraline s'est mise spontanément le ventre et faisait des vocalises « nananana ».

2.7.2. Oralité et alimentation

Coraline accepte désormais que je m'occupe des stimulations oro-faciales avec mes doigts, sur le visage et les lèvres, notamment pour faire sortir la lèvre inférieure de derrière les dents. Le Zvibe reste cependant le meilleur moyen de lui faire ouvrir la bouche.

Boire au verre reste difficile pour Coraline mais ses parents ont acheté un verre avec une paille anti-reflux (Photo en Annexe 5, page A10). Coraline réussit à bien positionner ses lèvres autour de la paille. Sa lèvre inférieure sort de l'arrière des incisives supérieures. L'adulte appuie sur le verre (en plastique), ce qui entraîne la montée du liquide. Coraline peut alors boire tant que l'adulte appuie.



Photo n°7 : Verre avec paille anti-reflux

Lors d'une séance, Coraline était contrariée. Elle n'avait pas mangé à l'IME, refusant la nourriture qui lui avait été proposée. En entrant dans le bureau de l'orthophoniste, elle poussait des cris et se tirait les cheveux. Pensant qu'elle avait faim, puisqu'elle n'avait rien mangé depuis le matin, l'orthophoniste lui a alors amené de la confiture de fraise, qu'elle n'avait jamais testée jusqu'à présent. Il s'agissait d'un petit pot, Coraline en a mangé la moitié, sans difficulté ni répulsion. Elle a découvert cette nouvelle texture en toute confiance.

Au cours d'une autre séance, elle était très joyeuse. Elle souriait et riait aux éclats, y compris pendant les stimulations oro-faciales. Elle a cependant beaucoup moins apprécié le travail avec les textures : sable cinétique et mettre la main dans un sachet de lentilles sèches. Elle a également refusé de goûter la confiture d'abricot, pourtant présentée sous le même format que la confiture de fraise.

2.7.3. Autre activité

Le jeu d'encastrement dans un trou unique lui est proposé de nouveau, après une pause durant le mois de janvier. Coraline n'y arrive plus et explore les formes comme si elle les découvrait pour la première fois. Elle doit réapprendre les gestes lui permettant d'amener la forme au trou.

3. Bilan des compétences début mars 2016

3.1. Communication

Coraline maîtrise totalement le système d'échange image-objet. Elle parvient dorénavant à utiliser les différents jouets en appuyant seule sur les boutons qui permettent de les mettre en fonctionnement.

L'utilisation du PECS n'est pas encore totalement efficace car Coraline ne regarde pas toujours les photos avant de prendre la carte. Elle doit de ce fait changer d'image, ce qu'elle ne fait pas systématiquement du premier coup. Elle peut persévérer sur une même image plusieurs fois avant de changer enfin pour l'autre carte et ainsi obtenir l'objet qu'elle veut.

3.2. Oralité

Coraline ne prend plus qu'un seul biberon sur les quatre qu'elle buvait jusqu'à présent. Elle mange désormais trois assiettes de blédine par jour, en plus du biberon, ainsi qu'un goûter.

Elle aime prendre du sirop d'agave à la cuillère, en petite quantité, ainsi que de la confiture. Elle ne mâche toujours pas les aliments et continue de les laisser fondre en bouche (chocolat, biscuits). La seule chose qu'elle accepte de mastiquer reste le cathéter en caoutchouc.

Le bruxisme est nettement moins présent. Coraline grince des dents uniquement lorsqu'elle est inoccupée, ou très absorbée dans une tâche (exploration d'un nouvel objet), de manière non systématique.

3.3. Autres compétences

Certaines compétences non travaillées pendant quelques semaines ont été perdues et doivent être apprises de nouveau. C'est le cas de l'encastrement de formes dans un trou unique. Coraline a besoin de nombreuses répétitions avant d'acquérir une compétence de façon stable et durable.

Discussion

1. Synthèse des résultats

1.1. Communication

Depuis juillet 2015, Coraline a amélioré son utilisation du PECS. Elle est désormais capable de faire un choix entre deux objets qu'elle affectionne, en montrant une réelle préférence, allant jusqu'à repousser celui qu'elle apprécie le moins.

Ainsi Coraline exprime son refus de manière significative mais non agressive : elle ne crie pas et ne s'énerve pas non plus. Il lui arrive encore de se tirer les cheveux, lorsqu'elle est frustrée ou qu'elle n'a pas envie de faire un exercice, mais ce comportement est bien moins fréquent.

Coraline est active et volontaire dans l'échange du PECS et va, parfois, d'elle-même jusqu'aux photos pour en prendre une et procéder à l'échange. Il lui arrive néanmoins de ne pas prendre l'image qui correspond à l'objet qu'elle désire. Elle peut alors persévérer plusieurs fois sur cette même photo avant de changer de carte.

1.2. Oralité et alimentation

L'hypersensibilité de Coraline a nettement diminué surtout au niveau de la main droite. Elle accepte que cette dernière soit massée et mise au contact de certaines textures un court instant. Sa main gauche quant à elle, peut toucher plus longtemps davantage de textures.

L'hypersensibilité buccale est moins importante qu'en début de prise en charge mais le travail de la région oro-faciale reste difficile à accepter pour Coraline. Elle ne laisse pas toujours entrer le Zvibe dans sa bouche et il est presque impossible de stimuler la langue et le palais avec des massages intrabuccaux.

Coraline accepte désormais de manger de la blédine à la cuillère au lieu de boire des biberons. Elle n'en boit plus qu'un et mange trois assiettes de blédine. Un goûter a également été instauré pour renforcer la notion de plaisir à manger. Elle accepte de goûter davantage d'aliments, de type compote et confiture aux saveurs variées, qu'on lui propose progressivement pour éviter qu'elle ne les rejette.

1.3. Développement global

La prise en charge orthophonique a été l'occasion de proposer à Coraline des activités à visée développementale.

Des jeux d'encastrement ont été proposés dans le but de développer son fonctionnement cognitif : compréhension de consigne et accès au jeu. Du fait de son retard développemental conséquent, le niveau le plus simple a été choisi pour commencer ce jeu d'encastrement. Coraline devait alors mettre les différentes formes dans un seul trou.

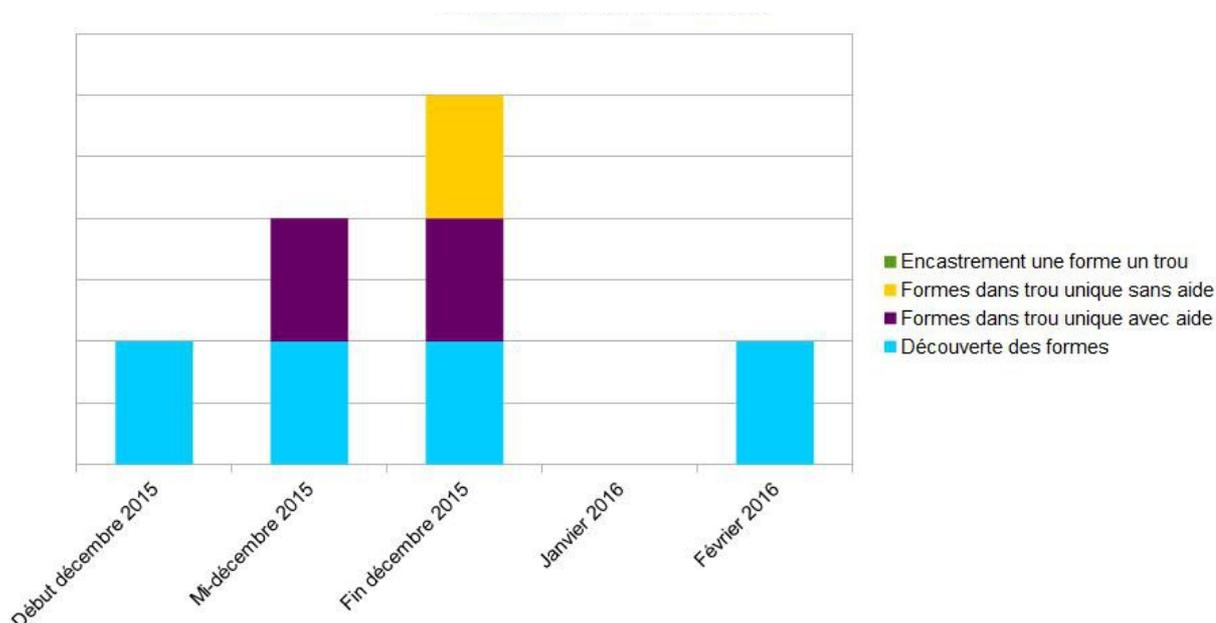


Figure n°5 : Encastrement de formes, évolution.

L'apprentissage par conditionnement a été nécessaire pour lui permettre d'acquérir de nouvelles compétences. Il a fallu répéter de nombreuses fois l'activité pour qu'elle soit intégrée. D'abord aidée par l'adulte, elle parvient ensuite, seule, à mettre les formes dans le trou. Lorsque toutes les formes sont à l'intérieur, Coraline prend d'elle-même l'initiative d'ouvrir la boîte pour les en sortir.

Cependant, force est de constater qu'à ce jour elle n'atteint pas la compétence « une forme un trou » et que, sans entraînement régulier, elle perd les compétences précédemment acquises. Il apparaît alors nécessaire de stimuler régulièrement ces nouvelles capacités afin de s'assurer qu'elle ne soient pas oubliées après un temps sans stimulation.

Mais la priorité de la rééducation orthophonique étant l'atténuation des troubles de la communication et de l'oralité, la fréquence de ce type d'activités est réduite.

2. Analyse des résultats

2.1. Communication

La difficulté principale dans le transfert du PECS au quotidien est le fait que Coraline ne regarde pas les photos. Il est alors complexe d'amener de nouvelles images à échanger contre de nouveaux objets ou activités.

Coraline parvient pourtant à focaliser son regard et son attention sur des bulles ou un laser de lumière, dans la mesure où elle ne voit pas la lampe elle-même, sinon, elle a alors envie de prendre cette lampe dont la matière l'attire.

Il est intéressant de se demander si les photos ne sont pas trop abstraites pour Coraline. Il est possible qu'elle n'ait pas fait de lien entre l'objet réel et l'objet en photo sur la carte plastifiée. Toutefois, il est difficile de lui proposer du matériel plus concret sans susciter chez elle un intérêt comme c'était le cas avec les objets miniatures.

Une autre façon d'échanger les photos pourrait être envisagée. Il s'agirait de lui présenter deux objets parmi lesquels elle choisirait celui qu'elle désire obtenir. A ce moment-là les cartes des deux objets lui seraient proposées en insistant bien sur chacune, en montrant et en nommant l'objet sur la photo.

Les photos des objets pourraient également être agrandies ou mises à l'échelle des objets qu'elles représentent afin de créer davantage de lien entre l'image et le jouet.

La question d'une éventuelle agnosie visuelle se pose également. En effet, certaines études ont montré que ce trouble pouvait être présent chez des enfants avec un diagnostic de TED (Jambaqué et al., 1998). Bien que diagnostiquée atteinte de TED, Coraline n'a fait l'objet d'aucun test pour rechercher une éventuelle agnosie. A noter que ce trouble serait difficile à mettre en évidence du fait de son syndrome qui rend complexe tout examen médical.

A la maison, Coraline se trompe rarement de photo pour choisir l'activité qu'elle souhaite faire. Les différentes cartes étant toujours placées au même endroit sur le tableau, cela lui évite de faire des erreurs. Si on les change de place, elle ne vérifie pas et prend l'image à l'endroit où elle est supposée être.

Coraline a donc besoin d'un environnement stable, dans lequel chaque chose a une place clairement établie, afin qu'elle puisse toujours trouver ce qu'elle cherche. Ainsi, le tableau d'images à la maison est toujours sur le même mur et chaque photo a une position qui lui est propre.

Coraline n'étant pas capable de s'exprimer verbalement, elle continue de se tirer les cheveux, de crier et taper des pieds lorsqu'elle est frustrée ou stressée par une activité. Lorsqu'elle est joyeuse et qu'elle apprécie l'exercice, elle tape des mains, sourit, rit et émet des sons voire des syllabes répétées (« nanana »). On se rend alors bien compte des limites du PECS concernant l'expression des émotions. Coraline n'a pas le recul suffisant sur ce qu'elle ressent pour le définir et le transmettre à l'autre.

Lors du stage Padovan, nous avons pu constater que Coraline était moins bien disposée les matins que les après-midis. Etant donné que les séances d'orthophonie ont toujours lieu les après-midis, nous n'avons pas eu la possibilité de vérifier si le moment de la journée avait un impact sur le comportement de Coraline.

Lorsqu'elle se sent mal ou qu'elle souffre à cause d'un virus ou d'une blessure, ses parents doivent rechercher la cause de ce mal-être sans pouvoir obtenir de précision de la part de Coraline.

Ne trouvant pas de raison à sa mauvaise humeur, ses parents l'ont emmenée chez son médecin qui a préconisé différents tests. C'est ainsi qu'a été découverte une infection urinaire. Il semble donc intéressant de poursuivre les travaux de création et d'adaptation d'échelles de la douleur selon le type et la sévérité du handicap de l'enfant.

La régularité de ma présence au côté de son orthophoniste a facilité mon entrée dans l'environnement familial et sécurisant de Coraline. Ainsi, après plusieurs échanges du PECS avec moi, elle m'a laissée lui proposer des stimulations oro-faciales. A aucun moment elle ne m'a repoussée et elle n'a jamais eu de comportement agressif envers moi, quelle que soit l'activité proposée, y compris lors du travail avec les textures plus ou moins agréables pour elle.

Grâce au PECS, sa relation à l'autre a évolué de manière positive : initialement, elle refusait tout contact physique avec les inconnus. Désormais, elle a toujours besoin d'un temps d'adaptation mais moins long.

2.2. Oralité

Coraline accepte et apprécie davantage de textures au toucher. Elle apprécie la pâte à modeler et parfois le sable cinétique, deux activités qui n'étaient pas du tout envisageables en début de rééducation.

Pour recevoir des stimulations buccales, il est important qu'elle soit dans un environnement qu'elle connaît, qui est stable et sécurisant. En effet Coraline montre une certaine appréhension en présence d'éléments inconnus, comme lors du stage Padovan où les activités et les professionnels étaient nouveaux. Il lui a fallu plusieurs séances avant d'être à l'aise : il lui est arrivé plusieurs fois de pleurer durant les premiers jours.

Il en va de même pour les repas au sein de l'IME qui l'accueille. Lorsque le personnel change, il est fréquent que Coraline refuse de manger. Ce fut le cas en février, mais une fois arrivée au cabinet, lorsque l'orthophoniste lui a apporté de la confiture, elle l'a mangée sans aucune manifestation de mécontentement. Elle était en confiance pour manger ce qu'une personne connue lui proposait.

Le grand progrès dans cette région buccale est la forte réduction du bruxisme qui était quasi permanent avant qu'on ne lui propose le cathéter en caoutchouc à mâcher et les massages effectués par un kinésithérapeute.

Malgré cela, les mâchoires de Coraline restent serrées, bien qu'elles soient moins fortement contractées. Il devient de ce fait possible d'obtenir de sa part une plus grande ouverture de bouche lorsqu'on utilise le Zvibe pour stimuler sa langue.

2.3. Autres domaines

Des activités ont été proposées pour le développement cognitif de Coraline. En variant les exercices, on varie les compétences mises en jeu et face à une difficulté, elle est amenée à changer son mode d'action pour réussir.

C'était le cas avec le jeu d'encastrement de formes. D'abord intéressée uniquement par les formes, sa main est guidée par le praticien jusqu'au trou pour y laisser tomber la forme. A force de répétition, Coraline y parvient seule et réussit même à ouvrir la boîte sans aide dès le premier essai. Jusqu'à présent, l'adulte

ouvrait la boîte pour lui rendre les formes mais elle n'avait jamais été incitée à le faire.

Chez elle, Coraline reprend ces activités et en découvre d'autres avec une éducatrice. Cette dernière propose des activités ludiques mais aussi des adaptations pour améliorer le quotidien de Coraline. Lors des repas par exemple, l'adulte se plaçait à côté de Coraline, qui passait son temps à s'agiter. L'éducatrice a alors simplement proposé de changer de côté, ce qui a tout de suite amélioré le comportement de Coraline durant les repas.

3. Choix des outils

3.1. Communication

Pour le bilan, Coraline n'ayant ni langage oral, ni communication verbale, il n'a pas été possible de l'évaluer de manière quantitative, considérant la passivité dont elle fait preuve. En outre, son retard développemental important n'aurait pas permis de comparer ses résultats à la norme des enfants de son âge.

C'est la raison pour laquelle la grille de Hanen a été proposée à ses parents. Un profil de communication non verbale a pu en être extrait, afin d'apporter un outil adapté aux capacités motrices et cognitives de Coraline.

Concernant la prise en charge, le PECS est très vite apparu comme étant l'outil le plus pertinent et le plus facile à mettre en place avec Coraline.

Il n'a cependant pas été possible d'envisager un apprentissage aussi rigoureux que celui préconisé par la méthode originale. L'outil n'est utilisé qu'aux stades de l'échange image-objet et faire un choix, soit les trois premières phases du PECS.

L'apprentissage du système d'échange a nécessité plusieurs séances et Coraline montrait un intérêt pour tous les objets, y compris une chaussette, dont elle s'est désintéressé par la suite. Une fois le concept de l'échange acquis, elle s'est mise à participer de manière plus active mais encore hasardeuse. Coraline a intégré le fait qu'elle obtenait un objet contre une carte mais elle ne réussit pas à faire preuve de suffisamment d'abstraction pour comprendre que le véritable objet se trouve sur la carte, en photo.

Force est de constater qu'un passage aux pictogrammes n'est pas possible à l'heure actuelle. Ceux-ci sont trop abstraits pour qu'un lien soit fait avec les objets réels. L'utilisation de signes de la LSF semble également compromise par la faible motricité fine de Coraline : ses mains restent souvent occupées à explorer des objets.

3.2. Oralité

Au début de notre étude, l'oralité était travaillée en position assise, sur un canapé, l'orthophoniste était placée à gauche de la patiente, du côté de sa main dominante. Coraline avait du mal à rester en place et s'agitait régulièrement. Il était alors difficile de la contenir sans la bloquer, ce qui n'était pas agréable pour elle.

Par la suite, les stimulations ont été proposées en position semi-assise sur un coussin triangulaire en mousse. Il s'agit d'un matériel de cirque, acheté par la famille et amené en séance.

La position allongée sur le canapé a également été essayée mais s'est avérée moins confortable pour Coraline.

Des massages sont réalisés au doigt, sans gant car Coraline ne supporte pas ce contact. Elle garde la bouche fermée, la lèvre inférieure toujours coincée derrière les incisives supérieures. Les massages restent donc centrés sur les lèvres et les joues. Il est possible de tirer la lèvre inférieure pour la faire sortir mais elle ne reste pas dans cette position.

Coraline a une nette préférence pour le Zvibe et ses différents embouts. Cet outil vibre, ce qui est source de stimulation pour elle. Coraline prend parfois le Zvibe et l'amène à la bouche, faisant sortir sa langue pour qu'elle touche l'embout. Coraline ouvre cependant rarement la bouche de manière suffisante pour permettre d'y introduire le Zvibe afin de stimuler le dos de la langue et le palais. Grâce au Zvibe, Coraline libère sa lèvre inférieure et il devient alors possible de lui proposer de boire avec une seringue ou une paille. Elle est ainsi amenée à aspirer l'eau et peut en boire une plus grande quantité qu'au verre, qu'elle ne maîtrise pas.

Le toucher des différentes matières est difficilement apprécié par Coraline, en dehors de celles dont les textures sont dures comme le verre, le plastique et le bois. Elle parvient tout de même progressivement à élargir l'éventail de matières touchées. Ainsi, elle peut désormais jouer avec de la pâte à modeler et parfois avec le sable cinétique mais, pour l'instant, elle est encore en train de s'approprier ce dernier.

4. Validation des hypothèses

4.1. Première hypothèse

« L'usage judicieux d'outils déjà existants et leur éventuelle adaptation favoriseront l'émergence des compétences de communication et d'oralité. »

Concernant le PECS, il a fallu faire des essais pour ne conserver que les objets qu'elle affectionne. Le nombre d'objets proposé lors de chacun des échanges est de deux : soit un objet aimé avec un objet considéré comme inintéressant, soit deux objets appréciés. Le positionnement des images a été adapté sur un plan vertical. Les images sont ainsi placées à la hauteur de ses yeux, sur un mur. Sur ce mur, les photos sont accrochées l'une à côté de l'autre, car si on les place l'une sous l'autre, Coraline prend systématiquement celle qui se trouve à sa hauteur.

L'utilisation du PECS a permis de développer la demande spontanée de Coraline, ce qui était l'un des objectifs de la prise en charge orthophonique. Ce travail se poursuit pour augmenter le nombre d'images afin d'élargir la communication de Coraline avec son entourage.

Concernant l'oralité, le Zvibe est l'outil qui a le plus permis de stimuler l'extérieur et l'intérieur de la bouche. Il reste le stimulant favori de Coraline pour cette zone. Des massages tactiles sont pratiqués avec les doigts mais ils ne permettent pas une stimulation buccale efficace, étant donné que Coraline s'y oppose.

Des cathéters en caoutchouc ont été détournés de leur fonction initiale. Coraline les réclame régulièrement pour les mastiquer, suite à l'ajout d'une photo correspondante, sur le tableau d'images affiché chez elle. La mastication n'est pas encore effective avec des aliments, mais semble être en bonne voie.

De la même manière, la seringue est devenue une aide pour boire. C'est elle qui a permis à Coraline de sortir sa lèvre inférieure afin d'aspirer l'eau. Grâce à cette astuce, Coraline est désormais capable de boire dans un verre avec une paille anti-reflux, à condition que l'adulte exerce une pression sur le verre pour faire remonter le liquide.

Cette première hypothèse est donc validée : les outils utilisés ont permis l'émergence de compétences dans les domaines de la communication et de l'oralité.

4.2. Deuxième hypothèse

« Une rééducation des troubles de la communication et de l'oralité, adaptée à la population, permettrait d'atténuer les troubles du patient. »

Au niveau de la communication, Coraline fait des demandes spontanées et est capable de faire des choix, même entre deux objets qui l'intéressent. Elle peut désormais se diriger d'elle-même vers les photos pour prendre celle correspondant à l'activité qu'elle souhaite faire.

Au niveau de l'alimentation et de l'oralité, des difficultés persistent mais de nouveaux aliments sont introduits (confiture, blédine, compote). Coraline accepte de s'alimenter et de s'hydrater autrement qu'au biberon : verre avec paille anti-reflux mais aussi cuillère.

Les troubles de Coraline ont bien été atténués mais dans une moindre mesure. En effet, on constate des progrès indéniables, bien qu'infimes et lents.

Cette seconde hypothèse est donc également validée : les troubles de Coraline ont été atténués grâce à une rééducation adéquate.

5. Etude de cas unique

Du fait de la grande rareté du syndrome de Cornélia de Lange, il a été difficile de repérer des patients. En outre, peu d'orthophonistes ont, à ce jour, été confrontés à ce syndrome. Malgré la large diffusion d'un questionnaire dont l'un des objectifs était le recrutement de patients, cette étude n'a pu intégrer totalement qu'une seule enfant.

5.1. Intérêts

Suivre un cas unique permet d'en faire une étude plus approfondie, en explorant les domaines variés qui gravitent autour du sujet.

En outre, ce suivi sur le long terme donne lieu à un réel développement de la relation avec l'enfant. Cette évolution se fait au fil des séances et permet de créer des liens de confiance pour travailler dans les meilleures conditions possibles des domaines pourtant déstabilisants, voire désagréables, pour le patient.

Avec un cas unique, il est possible de faire une étude plus qualitative et personnalisée. Elle est également plus approfondie et détaillée. Les progrès et rechutes du patient sont ainsi suivis de manière continue et assidue, permettant une retranscription complète des données recueillies.

5.2. Limites

L'étude d'un seul patient ne permet pas de proposer une généralisation à des cas similaires. En effet, dans le cadre d'un syndrome génétique tout particulièrement, l'expression des symptômes dépend principalement du gène atteint et du type de mutation. Ainsi, pour une même pathologie, les cas sont très différents, avec des troubles de types et de degrés tout aussi variés.

Les suggestions apportées en réponse aux difficultés rencontrées par ces patients ne sont pas exhaustives mais constituent une base de réflexion pour leur fournir la meilleure rééducation possible et améliorer leur quotidien.

6. Pistes de réflexions

Afin d'élargir la gamme d'éléments de rééducation proposés, il pourrait être intéressant de recruter des patients porteurs du SCDL avec différents degrés d'atteinte de la communication. Cela permettrait de balayer un plus grand nombre d'outils de prise en charge et de montrer une utilisation possible des classeurs de vie ou de communication. Pour les patients les plus légèrement touchés, on pourrait étudier leur utilité quant au travail de la structure syntaxique des phrases.

Un plus large éventail d'exercices pourrait être proposé pour le domaine de l'oralité, comme essayer de toucher des textures les yeux fermés, quand l'enfant est capable de le faire volontairement et si son trouble n'est pas trop important.

Il est difficile pour ces patients d'exprimer leur douleur, notamment sa localisation et ce qui en est la cause. Une autre étude pourrait mettre en application l'utilisation de grilles déjà existantes pour les adapter et sélectionner la plus adéquate en fonction de la sévérité des troubles du patient.

Les patients porteurs du SCDL pourraient également être comparés à un groupe de patients porteurs du syndrome du Cri du Chat, comme d'autres études l'ont déjà fait (Richards et al. en 2009, Moss et al. en 2008 puis en 2014). Il s'agirait ici d'apprécier les similitudes des troubles langagiers et de proposer des pistes de rééducation communes aux deux syndromes, pour des niveaux de difficultés langagières équivalents.

Conclusion

Le syndrome de Cornélia de Lange est très rare et méconnu des professionnels de la santé, notamment les orthophonistes. Ces professionnels peuvent pourtant être amenés à prendre en charge cette pathologie, quelque soit leur lieu d'exercice, en structure ou en cabinet libéral.

Afin de faire connaître ce syndrome et d'apporter des éléments de rééducation, une étude de cas unique a été réalisée. Elle a permis de proposer des outils pertinents à utiliser et éventuellement adapter pour les rendre accessibles à la personne polyhandicapée.

Dans le domaine de la communication, le PECS a été employé, afin de développer la demande spontanée chez Coraline, que ce soit pour exprimer un besoin ou une envie de faire une activité. Certaines modalités ont été modifiées afin de correspondre au mieux aux capacités de Coraline, comme le fait de positionner les images côte à côte sur un support vertical plutôt que sur le bureau.

Dans le domaine de l'oralité, des massages ont été proposés mais ils ne permettent pas à l'heure actuelle de stimuler l'intérieur de la bouche car la patiente refuse de laisser entrer le doigt du thérapeute. En revanche, le Zvibe s'est révélé être un outil indispensable pour ces stimulations intrabuccales.

Concernant le toucher de textures, différentes matières sont régulièrement proposées, afin d'en balayer un grand nombre et de réussir à désensibiliser progressivement les mains de la patiente et, à terme, sa bouche.

Cette étude de cas unique, dans le cadre d'un suivi orthophonique, se veut informative et nous offrons, à travers elle, des pistes de rééducation et des indications quant aux outils et méthodes pouvant être utilisés pour développer le potentiel de ces enfants.

Bibliographie

- ANTHEUNIS P., ERCOLANI F., et ROY S. (2006). Dialogoris 0/4 ans Orthophoniste.
- 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)*. Mémoire d'orthophonie. Université Lille 2.
- BECK B., FENGER K. (1985). Mortality, pathologica findings and causes of death in the de Lange syndrome. *Acta Paediatr Scand*, 74 : 765-769.
- BOYLE M.I., JESPERGAARD C., BRONDUM-NIELSEN K., BISGAARD A.M. and TÜMER Z. (2014). Cornelia de Lange syndrome. *Clinical Genetics* (2015), 88 : 1-12.
- BRACHMANN W. (1916). Ein fall von symmetrischer monodaktylie durch Ulnadefekt, mit symmetrischer flughautbildung in den ellenbeugen, sowie anderen abnormitäten (zwerghaftogkeit, halsrippen, behaarung). *Jarb Kinder Physy Erzie*, 84 : 225–235.
- BRAUNHOLZ D., BRAENNE I., ECKHOLD J., GILLESSEN-KAESBACH G., KAISER F.J., OBIEGLO C., PARENTI I., POZOJEVIC J., RIEDER H., REIZ B., VODOPIUTZ J., WATRIN E., WENDT K.S.(2014). Hidden Mutations in Cornelia de Lange Syndrome Limitations of Sanger Sequencing in Molecular Diagnostics. *Human Mutation* : 1-4.
- CHAMPAGNAT F., LE ROY C. (2006). Très toucher, touche atout. Bordeaux: CCSTI.
- CHRZANOWSKA K.H., JANNIGER C.K. (2014). De Lange syndrome. *Medscape*. [15 juillet 2015] <http://emedicine.medscape.com/article/1116397-overview>.
- DEARDORFF M.A., CLARK D.M., KRANTZ I.D. (2011). Cornelia de Lange Syndrome. *GeneReviews*.
- DEARDORFF M.A., BANDO M., NAKATO R., WATRIN E., ITOH T., MINAMINO M., SAITOH K., KOMATA M., KATOU Y., CLARK D., COLE K.E., DE BAERE E. (2012a). A HDAC8 mutations in Cornelia de Lange syndrome affect the cohesin acetylation cycle. *Nature Genetics*, 489 : 313– 317.

- DEARDORFF M.A., KAUR M., YAEGER D., RAMPURIA A., KOROLEV S., PIE J., GIL-RODRIGUEZ M.C., ARNEDO A., LOEYS B., KLINE A.D., WILSON M., LILLQUIST K. (2007). Mutations in cohesin complex members SMC3 and SMC1A cause a mild variant of Cornelia de Lange syndrome with predominant mental retardation. *The American Journal of Human Genetics*, 80 : 485–494.
- DEARDORFF M.A., WILDE J.J., ALBRECHT M., DICKINSON E., TENNSTEDT S., BRAUNHOLZ D., MÖNNICH M., YAN Y., XU W., GIL-RODRIGUEZ M.C., CLARK D., HAKONARSON H. (2012b). RAD21 mutations cause a human cohesinopathy. *The American Journal of Human Genetics*, 90 : 1014–1027.
- DE LANGE C. (1933). Sur un type nouveau de dégénération (Typus Amsterlodamensis). *Archives de Médecine des Enfants*, 36 : 713-719
- GOODBAN M.T. (1993). Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 47 : 1059-1063
- DENORMANDIE P.H., PONSOT G. (2006). Un congrès sur le polyhandicap en 2005, de qui parle-t-on ? Pourquoi en parle-t-on ?. Paris : CTNERHI.
- FROGET H., GARNIER S. (2013). « *Du corps à la cuillère* » : *approche corporelle et orthophonique dans les troubles de l'oralité*. Mémoire d'orthophonie. Université Lille 2.
- GOODBAN M.T. (1993) Survey of speech and language skills with prognostic indicators in 116 patients with Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 47 : 1059-1063.
- HUISMAN S.A., REDEKER E.J.W., MAAS S.M., MANNENS M.M., HENNEKAM R.C.M. (2013). High rate of mosaicism in individuals Cornelia de Lange syndrome. *American Journal of Medical Genetics*, 50 : 339-344.
- JAMBAQUÉ I., MOTTRON L., PONSOT G., CHIRON C. (1998). Autism and visual agnosia in a child with right occipital lobectomy. *Journal of Neurology Neurosurgery Psychiatry*, 65(4) : 555-560.
- KRANTZ I.D., MCCALLUM J., DESCIPIO C., KAUR M., GILLIS L.A., YAEGER D., JUKOFSKY L., WASSERMAN N., BOTTANI A., MORRIS C.A., NOWACZYK M.J.M., TORIELLO H. (2004). Cornelia de Lange syndrome is caused by mutations in NIPBL, the human homolog of *Drosophila melanogaster* Nipped-B. *Nature Genetics*, 36, 631–635.

- MANNINI L., CUCCO F., QUARANTOTTI V., KRANTZ I.D., MUSIO A. (2013). Mutation Spectrum and Genotype–Phenotype Correlation in Cornelia de Lange Syndrome. *Hum Mutat*, 34 (12).
- MONDONNEIX E., SCHIANO C. (2013). *Faciliter la communication de et avec les personnes en situation de polyhandicap : Proposition d'outils individualisés dans le cadre de la démarche CHESSEP (Communication grand Handicap : Evaluer, Situer, S'adapter, Elaborer un Projet individualisé)*. Mémoire d'orthophonie. Université Lille 2.
- MOSS J., OLIVER C., BERG K., KAUR, G., JEPHCOTT L., CORNISH K. (2008). Prevalence of autism spectrum phenomenology in Cornelia de Lange and Cri du Chat syndromes. *American Journal on Mental Retardation*, 113, 278–291.
- MOSS J., HOWLIN P., MAGIATI I., OLIVER C. (2012). Characteristics of autism spectrum disorder in Cornelia de Lange syndrome. *Journal of Child Psychology and Psychiatry*, 53:8, 883–891
- MOSS J., NELSON L., OLIVER C. (2014). A longitudinal follow-up study of affect in children and adults with Cornelia de Lange syndrome. *American journal on intellectual and developmental disabilities*, 119 (3) : 235-252.
- MUSIO A., SELICORNI A., FOCARELLI M.L., GERVASINI C., MILANI D., RUSSO S., VEZZONI P., LARIZZA L. (2006). X-linked Cornelia de Lange syndrome owing to SMC1L1 mutations. *Nature Genetics*, 38 : 528–530.
- PETIT J.M., ARICO S., JULIEN R. (2013). Mini Manuel de Biologie Cellulaire. *DUNOD 3^e édition*. 76-77.
- RICHARDS C., MOSS J., O'FARRELL L., KAUR G., OLIVER C. (2009). Social Anxiety in Cornelia de Lange Syndrome. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, 39 : 1155–1162.
- SARIMSKI K. (2002) Analysis of intentional communication in severely handicapped children with Cornelia-de-Lange syndrome. *Journal of Communication Disorders*, 35 : 483-500.
- SENEZ C. (2002). Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition dans les pathologies d'origine congénitale et les encéphalopathies acquises.
- SCHOPLER E., LANSING M.D., REICLER R.J., MARCUS L.M. (2010). *PEP-3 Profil psycho-éducatif*. Belgique : De Boeck.

TONKIN E.T., WANG T-J., LISGO S., BAMSHAD M.J., STRACHAN T. (2004). NIPBL, encoding a homolog of fungal Scc2-type sister chromatid cohesion proteins and fly Nipped-B, is mutated in Cornelia de Lange syndrome. *Nature Genetics*, 36 (6) :636-641.

VAN ALLEN M.I., FILIPPI G., SIEGEL-BARTELT J., YONG S.L., MCGILLIVRAY B., ZUCKER R.M., et al. (1993). Clinical variability within Brachmann-de Lange syndrome : a proposed classification system. *Med Genet*

VERMA L., GAUBA K., PASSI S. (2010). Brachman de Lange syndrome. *Contemporary Clinical Dentistry*. 1 : 268-270

ZUCMAN E., SPINGA J.A. (1984). Les enfants atteints de handicaps associés : les multihandicapés. *Paris CTNERHI*. 337

Ressources internet :

http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Prevalence_des_maladies_rares_par_ordre_alphabetique.pdf [Consulté le 12/09/2015] : Prévalence du SCDL.

www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/FR/Liste_des_centres_de_reference_labellises.pdf [Consulté le 15/09/2015] : Centres de référence labellisés et centres de compétences désignés pour la prise en charge d'une maladie rare ou d'un groupe de maladies rares (2010). Les Cahiers d'Orphanet. No 1. 2-3.

http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2005-2008.pdf [Consulté le 10/12/2015] : Contenu du premier plan national des maladies rares.

http://social-sante.gouv.fr/IMG/pdf/plan_national_maladies_rares_2011-2014.pdf [Consulté le 10/12/2015] : Contenu du second plan national des maladies rares.

Sites internet consultés :

<http://social-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/article/maladies-rares> [Consulté le 09/01/2016] : Données chiffrées concernant les maladies rares.

<http://www.makaton.fr/> [Consulté le 07/02/2016] : Informations sur le Makaton.

<http://www.pecs-france.fr/WhatsPECS.php> [Consulté le 07/02/2016] : Informations sur le PECS.

http://www.declics.org/Declics/Therapie_CME.html [Consulté le 11/02/2016] : Informations concernant la méthode Medek.

<http://padovan-synchronicite.fr/> [Consulté le 12/02/2016] : Informations sur la méthode Padovan.

<http://www.isaac-fr.org/index.php/evenements-isaac-fr/96-formations/177-les-classeurs-de-communication-podd> [Consulté le 19/03/2016] : Informations concernant le PODD.

<https://www.legifrance.gouv.fr> [Consulté le 22/03/2016]

- Loi n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique.
- Loi n° 2005-102 du 11 février 2005 pour l'égalité des droits et des chances, la participation et la citoyenneté des personnes handicapées.

Liste des annexes

Liste des annexes :

Annexe n°1 : Questionnaire numérique.

Annexe n°2 : Grille de Hanen de Coraline.

Annexe n°3 : Coraline, échange du PECS.

Annexe n°4 : Tableau d'images de Coraline.

Annexe n°5 : Coraline, travail de l'oralité.