



Département d'Orthophonie
Gabriel DECROIX

MEMOIRE

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

Roxane MARIE

soutenu publiquement en juin 2018 :

Dysarthrie et dysphagie dans la maladie de Steinert avant et après rééducation orthophonique

MEMOIRE dirigé par :

Céline TARD, Neurologue, Hôpital Roger Salengro, Lille

Dominique GARNIER-LASEK, Orthophoniste, Hôpital Bicêtre, Le Kremlin-Bicêtre

Je dédicace ce mémoire à ma sœur,
Qui me guide dans la moindre de mes démarches depuis toujours.

Remerciements

A Madame le Docteur Céline TARD,
Praticien au Centre Expert Associé Maladies Rares « Maladies Neuromusculaires » de
l'Hôpital Roger Salengro CHRU de Lille,
A l'entière initiative de cette étude, elle m'a fait l'honneur d'accepter de m'encadrer.

A Madame Dominique GARNIER-LASEK,
Orthophoniste à l'unité de Soins de Suite et de Réadaptation Neurologie- Neurochirurgie de
l'Hôpital Bicêtre CHU du Kremlin-Bicêtre.

Elles ont su m'aider et me conseiller dans la réalisation de ce mémoire, par leurs grandes
qualités scientifiques et leurs connaissances complémentaires.

A Monsieur le Docteur Vincent TIFFREAU,
Praticien au Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires de l'Hôpital Swynghedauw
CHRU de Lille,
Qu'il soit remercié de l'intérêt qu'il a manifesté au sujet de mon travail dont il est lecteur.

A Madame Sylvie WANDELST-LEJEUNE,
Orthophoniste au service des Maladies Neurodégénératives de l'Hôpital Swynghedauw
CHRU de Lille,
Maître de stage dont l'expérience et la richesse des conseils m'ont été d'une aide précieuse
pour aborder ce mémoire.

A mes parents, à mes grands-parents et à Victor,
Pour le dévouement, le soutien et la patience dont ils ont fait preuve à mon égard durant ces
années d'études.

A mon grand-père tout particulièrement,
Qui m'a accompagnée avec pertinence et exigence tout au long de mon parcours.

Aux BSL,
Par leur complicité et leur bienveillance, elles m'ont permis d'entreprendre mes études
lilloises avec prospérité et épanouissement.

Résumé :

La faiblesse musculaire et la myotonie retrouvées dans la dystrophie myotonique de type 1 sont responsables de troubles de production de la parole – appelés dysarthrie, et de difficultés de déglutition – appelées dysphagie, chez les patients qui en sont atteints.

La dysarthrie et la dysphagie peuvent être prises en charge par des orthophonistes afin de réduire le handicap qu'elles représentent pour les patients.

L'objectif de ce mémoire était d'évaluer et de décrire les effets d'une rééducation orthophonique sur ces troubles.

Quatre patients pris en charge en orthophonie sur une durée minimum de cinq mois ont été retenus. Chacun d'eux devait compléter des questionnaires d'auto-évaluation de la dysarthrie et de la dysphagie avant et après rééducation. Une évaluation de la dysarthrie était réalisée à T0 par le thérapeute libéral puis à T1 par l'étudiant dans le service de neurologie du CHRU de Lille. Un test de déglutition au verre d'eau plate était également administré par le médecin en consultation à T0 et T1.

La différence entre les scores avant et après rééducation orthophonique n'a pas été significative en raison de plusieurs biais. Des progrès ont toutefois été observés chez certains patients : trouble moins sévère de la parole, déglutition plus confortable et sécuritaire, dysarthrie et dysphagie moins handicapantes au quotidien.

En conclusion, l'utilisation d'outils cliniques standardisés et généralisés de ces troubles serait bénéfique. La rééducation orthophonique devrait globalement viser à renforcer la musculature oro-faciale, préciser la parole, la rendre plus naturelle et transmettre au patient des conduites de prise alimentaire sécurisée.

Mots-clés :

Dystrophie myotonique de type 1, Dysarthrie, Dysphagie, Evaluation, Rééducation orthophonique, Impact.

Abstract :

The muscular weakness and the myotonia found in the myotonic dystrophy type 1 are responsible for speech production disorders - called dysarthria, and for swallowing difficulties - called dysphagia, in patients with this disease. Dysarthria and dysphagia can be managed by speech therapists in order to reduce the disability they represent for patients.

The objective of this work was to assess and describe the effects of speech therapy on these disorders.

Four patients in speech therapy care for a minimum period of five months have been selected. Each of them had to completed self-assessment questionnaires about dysarthria and dysphagia, before and after rehabilitation. An assessment of dysarthria was performed at T0 by the private therapist and then at T1 by the student in the Lille University Medical Center, Neurology Department. A swallowing test with a glass of still water was also administered by the Doctor in consultation at T0 and T1.

The difference between the scores before and after speech therapy was not significant due to several biases. However, progress has been observed in some patients: less severe

speech disorder, more comfortable and safe swallowing, less disabling dysarthria and dysphagia on a daily basis.

In conclusion, the use of standardized and generalized clinical tools would benefit these disorders. Speech therapy should be globally aimed at strengthening the oro-facial musculature, clarifying speech, making it more natural and conveying to the patient safe eating habits.

Keywords :

Myotonic dystrophy type 1, Dysarthria, Dysphagia, Assessment, Speech therapy, Impact.

Table des matières

| | |
|---|----|
| Introduction | 1 |
| Contexte théorique, buts et hypothèses | 2 |
| 1. Les troubles de la parole dans la dystrophie myotonique de type 1 | 3 |
| 1.1. Dysarthrie et DM1 | 3 |
| 1.2. Impact de l'échauffement sur la dysarthrie dans la DM1 | 4 |
| 1.3. Évaluation de la parole | 4 |
| 1.3.1. Principes | 4 |
| 1.3.2. Exemple de la BECD | 5 |
| 2. Les troubles de la déglutition dans la dystrophie myotonique de type 1 | 6 |
| 2.1. Dysphagie et DM1 | 6 |
| 2.2. Evaluation de la dysphagie | 7 |
| 3. Importance de l'orthophonie dans la dystrophie myotonique de type 1 | 7 |
| 4. But et hypothèse du mémoire | 8 |
| Méthode | 9 |
| 1. Population | 9 |
| 2. Première évaluation | 10 |
| 2.1. Procédure d'évaluation de la dysarthrie | 10 |
| 2.2. Procédure d'évaluation de la dysphagie | 11 |
| 3. Rééducation orthophonique | 11 |
| 4. Deuxième évaluation | 11 |
| 4.1. Procédure d'évaluation de la dysarthrie | 11 |
| 4.2. Procédure d'évaluation de la dysphagie | 13 |
| 5. Analyse statistique des données | 13 |
| Résultats | 14 |
| 1. Etat des lieux des données | 14 |
| 1.1. Population | 14 |
| 1.2. Bilans orthophoniques | 14 |
| 1.3. Questionnaires DIP-French | 15 |
| 1.4. Questionnaires SSQ | 16 |
| 2. Analyse des données pour la dysarthrie entre T0 et T1 | 16 |
| 2.1. Résultats du DIP-French | 16 |
| 2.2. Résultats des bilans orthophoniques | 17 |
| 2.3. Analyse statistique | 18 |
| 3. Analyse des données pour la dysphagie entre T0 et T1 | 19 |
| 3.1. Résultats au SSQ | 19 |
| 3.2. Résultats du test au verre d'eau plate | 20 |

| | |
|--|----|
| 3.3. Analyse statistique | 20 |
| Discussion | 21 |
| Conclusion | 25 |
| Bibliographie | 27 |
| Liste des annexes | 29 |
| Annexe 1 : Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie (A1) | 29 |
| Annexe 2 : <i>Sydney Swallow Questionnaire</i> (A5) | 29 |
| Annexe 3 : <i>Dysarthria Impact Profile Index</i> version française (A7) | 29 |
| Annexe 4 : Compte rendu du bilan orthophonique à T1 du patient 4 (A10)..... | 29 |

Introduction

La dystrophie myotonique de type 1 (DM1 ou maladie de Steinert) est une maladie héréditaire autosomique dominante causée par une expansion de triplets anormale sur le chromosome 19. Celle-ci est caractérisée par une myotonie - il s'agit d'une lenteur anormale de la décontraction musculaire et une dystrophie musculaire - maladie de l'enveloppe des fibres musculaires entraînant une diminution de la force musculaire, une fatigabilité musculaire et parfois des myalgies.

Même si elle est classée parmi les maladies musculaires, la dystrophie myotonique est une pathologie multisystémique présentant un degré variable de troubles cardiaques, ophtalmiques, du système nerveux central, de l'appareil digestif, endocriniens et métaboliques. On note qu'elle est plus sévère et plus précoce lorsque son hérédité est maternelle et lorsque les répétitions des triplets d'ADN sont plus nombreuses (de Swart, 2004).

La DM1 peut être divisée en quatre types selon l'âge des premiers signes, ses caractéristiques cliniques et le nombre de répétitions de triplets Cytosine, Thymine, Guanine (CTG) dans l'ADN :

- la DM1 congénitale se traduit par une importante hypotonie, une insuffisance respiratoire et des troubles de la déglutition.
- les DM1 d'apparition infantile (1 à 12 ans) et juvénile (12 à 20 ans) sont caractérisées par un retard mental, une faiblesse musculaire, une pathologie multisystémique, une progression rapide et des manifestations maxillo-faciales.
- dans la forme adulte, (20 à 50 ans), on retrouve à nouveau des signes musculaires et une myotonie prédominante. Cette forme implique parfois des troubles cognitifs (ralentissement idéo-moteur) et une atteinte multisystémique variable.
- la DM1 de début tardif (plus de 50 ans) est parfois moins sévère : on retrouve principalement la cataracte, la myotonie et la calvitie frontale (de Swart, van Engelen, & Maassen, 2007).

Notre étude se portera sur la DM1 de forme adulte : parmi ses différentes caractéristiques cliniques, nous nous intéresserons notamment à la faiblesse musculaire et la myotonie, responsables de troubles de production de la parole et de difficultés de déglutition chez les patients atteints de dystrophie myotonique (de Swart, 2004).

Ces troubles peuvent être pris en charge par des orthophonistes afin de réduire le handicap qu'ils représentent au quotidien pour les patients. Cependant, il n'existe que très peu d'articles sur le sujet et aucun ne présente les particularités et les effets de ces rééducations, ce que nous tâcherons donc de décrire.

Nous aborderons dans un premier temps le thème de la parole puis, dans un second temps, celui de la déglutition. Nous traiterons à chaque fois leur fonctionnement, les troubles et leurs caractéristiques dans la DM1.

Nous verrons ensuite quel rôle peut tenir l'orthophonie dans la prise en charge globale de cette maladie.

Contexte théorique, buts et hypothèses

La parole est un processus complexe qui repose sur l'intégrité fonctionnelle du système nerveux central et périphérique (des nerfs crâniens et des muscles mis en jeu) ainsi que des cordes vocales. La parole exige également que les systèmes de cognition et de perception (les traitements auditif et visuel) soient intacts.

Sa production ne concerne pas seulement l'activité sensori-motrice des régions pré et post-centrales contrôlant les muscles oro-faciaux, elle implique également l'activité laryngée, la phonation et le contrôle volontaire de la respiration (Rampello, Rampello, Patti, & Zappia, 2016).

Les troubles de la parole retrouvés dans les DMI sont appelés dysarthrie et sont dus à des processus pathologiques impliquant les structures sous-corticales ou périphériques. Ces dysarthries constituent un ensemble de troubles affectant la parole sans modification du langage, de la compréhension ou de l'écrit. On peut retrouver également des troubles cognitifs, si l'atteinte est centrale.

Les dysarthries reflètent les perturbations neuromusculaires altérant la force, la vitesse, la tonalité, la stabilité ou l'exactitude des mouvements responsables de la production de la parole. Elles sont nommées selon l'étiologie de la lésion qui en est l'origine car le type d'altération de la parole est étroitement lié au locus et à l'étendue de la lésion.

Par conséquent, toute altération neuromusculaire peut modifier la qualité de la parole, surtout lorsque les fonctions motrices du pharynx, du larynx, du palais mou et de la musculature faciale ou linguale sont perdues :

- tout trouble de la déglutition concomitant est responsable d'une déficience supplémentaire de la parole (souvent à cause de l'hypersalivation ou du défaut de vidange associés dans la cavité buccale).
- la paralysie d'une corde vocale entraînera une voix enrouée, soufflée ou une voix de faible intensité sans possibilité de voix projetée souvent associée à un comportement de forçage vocal.
- la paralysie mono ou bilatérale de la musculature labiale nuira à l'articulation des consonnes bilabiales ([p], [b] et [m]).
- la paralysie linguale limitera la prononciation des phonèmes [r] et [l].
- la paralysie du palais mou donnera au discours une tonalité nasale caractéristique comme dans la myasthénie.

Dans la maladie de Steinert, on retrouve tout particulièrement cette résonance nasale d'origine vélaire (Rampello et al., 2016).

Les maladies musculaires progressives entraînent également des troubles de la déglutition, principalement en raison de la faiblesse musculaire (Jones et al., 2016).

La fonction de déglutition normale est divisée en trois phases : orale, pharyngée et œsophagienne.

Pendant la phase orale, les lèvres assurent la préhension des aliments qui sont ensuite préparés par la langue et les dents pour former un bolus. Celui-ci est propulsé vers l'arrière par la langue. C'est la seule phase sous contrôle volontaire.

Dans la phase pharyngée, la base de la langue se rétracte pour pousser le bolus formé dans le

pharynx. La protection des voies aériennes est assurée principalement par la fermeture du larynx par l'épiglotte et par son adduction ; ses mouvements associés vers le bas et vers l'avant sont protecteurs mais servent aussi à ouvrir le sphincter supérieur de l'œsophage, dont le muscle principal est le cricopharyngien, propulsant le bolus dans l'œsophage. Pendant la phase œsophagienne, le bolus se déplace vers l'estomac par péristaltisme, un mouvement qui est entièrement régi par le système nerveux autonome.

Une complication dans le déroulement de l'une ou plusieurs de ces voies peut mener à un trouble de la déglutition appelé dysphagie, fréquemment retrouvé dans la DM1. La dysphagie peut se compliquer de troubles nutritionnels ou respiratoires, notamment la pneumopathie d'inhalation. Les problèmes d'alimentation se développent souvent de manière insidieuse, permettant d'abord à la personne de compenser alors que la déglutition est jugée anormale lorsqu'elle est mesurée objectivement (Jones et al., 2016).

Ainsi, nous verrons d'abord les caractéristiques des troubles de la parole dans la DM1 et les moyens de les évaluer puis nous décrirons les particularités des troubles de la déglutition de cette maladie ainsi que les procédés permettant de les estimer.

1. Les troubles de la parole dans la dystrophie myotonique de type 1

1.1. Dysarthrie et DM1

La faiblesse musculaire et la myotonie sont responsables de troubles de production de la parole chez les patients atteints de DM1 car elles sont très présentes dans la musculature du visage, de la mâchoire et du cou, provoquant ainsi une dysarthrie flasque. Les caractéristiques générales de ce type de dysarthrie sont :

- un taux de répétition faible,
- une sonorité réduite,
- une durée limitée de prolongation sonore,
- une variabilité de la parole.

La qualité de la parole chez les patients atteints de DM1 dépend de la gravité de l'affection ; en général, l'hypotonie de la musculature dédiée à la parole aboutit à : une imprécision articulatoire, une réduction de la durée des voyelles, une monotonie (des contours prosodiques pauvres), une hypernasalité, une voix enrouée, un ralentissement ou une accélération du débit de parole et un discours plus bref, avec pour conséquence, une diminution de l'intelligibilité.

Ces troubles sont présents relativement tôt dans l'évolution de la maladie, ils sont également caractéristiques des DM1 congénitales et juvéniles (Sjögreen, Mårtensson, & Ekström, 2018).

Par ailleurs, la myotonie elle-même affecte la production de la parole. Celle-ci cause des irrégularités de la fluence mais entraîne elle-aussi une production moins précise du lieu et du mode d'articulation. Ainsi, certains patients ont davantage de problèmes avec les phonèmes bilabiaux ([p], [b], [m]), d'autres plutôt avec des phonèmes alvéolaires ([t], [d], [n], [s], [z], [l]) ou vélaires ([k], [g], [ŋ]). Les occlusives provoquent généralement davantage de

difficultés que les fricatives, alors que parler fort et crier semblent provoquer une tachypnée (de Swart, 2004).

Ainsi, l'inconstance de la myotonie, associée à la faiblesse musculaire permanente, constituent une gêne quotidienne dans la parole des personnes présentant la maladie de Steinert.

Pour autant, la myotonie étant un retard à la décontraction musculaire qui s'améliore avec l'effort, des études ont prouvé que des contractions musculaires répétées permettraient de la réduire sans entraîner de fatigue ou d'épuisement : c'est ce que l'on nomme « l'échauffement » (de Swart et al., 2007).

1.2. Impact de l'échauffement sur la dysarthrie dans la DM1

L'occurrence de la myotonie dans les muscles dédiés à la parole est significativement prédominante quand les patients débutent leur discours. Cette influence diminue durant la production continue du langage, résultat de l'échauffement musculaire, permettant ainsi une augmentation du nombre de syllabes produites et une baisse de la variabilité de la parole. Le taux de répétition en fin d'échauffement est proche de celui des sujets tout-venant (de Swart, 2004).

Plus précisément, certaines études ont montré que les patients présentant une DM1 ont une faible rapidité et une faible durée de phonation, produisant significativement moins de syllabes [ka] que [pa] ou [ta] (l'occlusive postérieure nécessitant une tension supérieure à celle des antérieures.)

On note alors qu'après échauffement, le nombre de syllabes par seconde augmente, la parole est plus régulière et la différence entre la production de [ka], [pa] et [ta] s'amointrit nettement même si la dysarthrie est toujours présente (de Swart et al., 2007).

Pourtant, malgré les effets positifs de l'échauffement observés dans ces études, les patients présentant une DM1 se plaignent au quotidien de leur dysarthrie. Plusieurs explications sont envisageables : soit leurs productions sont trop courtes pour que l'échauffement n'ait lieu ou bien leurs pauses sont trop longues pour que l'échauffement ne soit maintenu, soit leur dysarthrie n'est pas liée à la myotonie mais plutôt à la faiblesse musculaire permanente (de Swart, 2004).

Par conséquent, il semble essentiel d'être en mesure d'évaluer la parole de ces patients afin d'identifier les éléments à l'origine de leur trouble et les moyens de les pallier. Il serait d'ailleurs intéressant de déterminer comment l'échauffement pourrait être intégré dans ces moyens.

1.3. Évaluation de la parole

1.3.1. Principes

La production de la parole engage la respiration, la phonation, l'articulation et la prosodie. La parole est évaluée par une combinaison de méthodes perceptives, acoustiques et d'autres méthodes instrumentales.

La voix et la qualité de la parole peuvent être évaluées différemment selon les

méthodes décrites dans la littérature et employées dans plusieurs domaines scientifiques. Ces méthodes de mesure doivent être objectives, fiables, valides et sensibles (Rampello et al., 2016).

L'intelligibilité n'est qu'un des attributs spécifiques de la qualité de la parole intégrale perçue. L'analyse acoustique peut être un complément précieux à l'évaluation perceptive du discours permettant l'analyse de divers aspects de la phonation, de l'articulation et de la résonance (Côté, 2011).

Par ailleurs, dans les maladies neurodégénératives, les dysarthries peuvent également être évaluées par des techniques d'imagerie aérodynamique et endoscopique pour une évaluation vocale complète (Mehta & Hillman, 2008).

Ainsi, avant toute prise en charge de dysarthrie, une évaluation rigoureuse doit être réalisée pour déterminer la nature des troubles et comprendre la physiopathologie sous-jacente. Cette étape est indispensable pour fixer les objectifs de la rééducation et déterminer les axes d'un projet thérapeutique individuel adapté (Auzou & Rolland-Monnoury, 2006).

1.3.2. Exemple de la BECD

Selon Pascal Auzou et Véronique Rolland-Monnoury (Auzou & Rolland-Monnoury, 2006), la Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie (BECD, cf. Annexe A1) permettrait un bilan aussi complet que possible tout en étant facilement utilisable dans la pratique clinique quotidienne. Elle permettrait également d'évaluer l'efficacité de la prise en charge.

La BECD rassemble plusieurs outils qui ont été développés et validés au fil du temps. Ils répondent aux différentes modalités d'approche disponibles pour évaluer une dysarthrie en se référant aux données récentes de la littérature. Il existe diverses épreuves pour chaque modalité :

- évaluation de la sévérité (score perceptif, score d'intelligibilité, test phonétique d'intelligibilité),
- analyse perceptive de la qualité vocale, de la réalisation phonétique, de la prosodie, de la respiration, de l'intelligibilité et du caractère naturel (grille perceptive, échelle GRBAS-I),
- analyse phonétique (épreuve de réalisation phonétique de complexité croissante),
- examen moteur (grille motrice),
- auto-évaluation (Voice Handicap Index),
- analyse acoustique (relevé de données).

L'organisation de la BECD rend possible l'adaptation de la passation des épreuves en fonction de la sévérité du trouble et de la fatigabilité du patient.

2. Les troubles de la déglutition dans la dystrophie myotonique de type 1

2.1. Dysphagie et DM1

Les maladies musculaires progressives entraînent des dysphagies à long terme, principalement en raison de la faiblesse musculaire. La DM1 est une forme de dystrophie musculaire fréquemment associée à une dysphagie.

En effet, une faiblesse de la langue, du visage et de la mâchoire ou une morphologie anormale de la bouche peut nuire à la capacité de préparer un bolus de façon adéquate et d'en récupérer les particules résiduelles.

Une constriction pharyngée inefficace peut conduire à des résidus dans cette région (Pilz, Baijens, & Kremer, 2014).

La faiblesse palatine peut prédisposer à une régurgitation nasale.

Une faiblesse de la musculature supra-hyoïdienne peut entraîner une atteinte de l'ouverture du sphincter supérieur de l'œsophagien, ce qui perturbe le transit du bolus, crée un encombrement dans le pharynx et provoque un risque accru de fausse route. Cette faiblesse musculaire peut également compromettre la fonction laryngée, affectant la fermeture du larynx et l'efficacité de la toux (Safwan Jaradeh, 2006).

Certaines études ont montré que les patients souffrant de DM1 présentaient une plus faible activité musculaire à l'électromyographie (EMG) durant la mastication et le serrage maximal par rapport à la normale. Ces patients ont alors besoin d'un cycle de mastication plus long pour réduire leur bol alimentaire avant la déglutition (Ödman & Kiliaridis, 1996).

Les patients avec DM1 ont des déficits significatifs dans la posture, la position et la mobilité des structures oro-myo-fonctionnelles ainsi que dans les performances de déglutition et de mastication. Les résultats de l'EMG de surface montrent que ces patients ont une augmentation de la durée d'activation musculaire pendant la déglutition. Cela peut être causé par la myotonie et/ou par une incoordination des muscles impliqués dans le processus de déglutition mais peut représenter également une adaptation des patients pour sécuriser leur déglutition (Ercolin et al., 2013).

Par ailleurs, la dysarthrie est souvent responsable mais pas forcément liée à une dysphagie (Mari et al., 1997).

D'un point de vue clinique, la dysphagie peut entraîner une incapacité à maintenir un apport nutritionnel et respiratoire suffisant. Ces complications peuvent conduire à un certain nombre de conséquences physiques, sociales et psychologiques : une perte de poids ou un échec à la prise de poids, une susceptibilité accrue aux pneumopathies due à des fausses routes et des troubles respiratoires causés par des blocages secondaires aux fausses routes au niveau des voies aériennes supérieures ou inférieures. On observe également une plus mauvaise qualité de vie associée à une perte du plaisir de manger, à la crainte de l'étouffement, de l'embarras et / ou de l'isolement social consécutifs à la toux et au prolongement de la durée des repas (Jones et al., 2016).

Par ailleurs, la pneumonie consécutive aux fausses routes, communément appelée pneumopathie d'inhalation, est la cause la plus courante de décès chez les patients atteints de dystrophie myotonique. Il a été démontré que ces personnes présentaient un retard du déclenchement du réflexe de déglutition mais aussi une prolongation de la durée de

déglutition elle-même.

On retrouve, dans la phase la plus marquante de la maladie, une difficulté à gérer la salive et l'absorption des liquides. Ces patients peuvent également se retrouver en difficulté lors de la prise des textures pâteuses.

En outre, l'étude de cas de Ogasawara *et al.* a montré qu'un patient dysphagique atteint de DM1 pouvait souffrir d'obstruction de l'œsophage : les aliments insuffisamment mastiqués créent un bolus encombrant ne pouvant être transporté et digéré correctement. Ce trouble est appelé le Steakhouse Syndrome (Ogasawara, Sato, Tsutsumiuchi, Kanzaki, & Uesaka, 2017).

Pour les patients atteints de DM1, l'importance de la prévention de santé et des soins globaux est impérative. Chez les patients atteints de dystrophie myotonique, la dysphagie n'est généralement pas perçue subjectivement avant que la maladie n'atteigne un stade avancé. Or une prise en charge globale des troubles de la déglutition est susceptible de réduire considérablement la morbidité et la mortalité des patients. Une appréciation objective et plus précoce de ces troubles s'avère donc primordiale (Ercolin et al., 2013).

2.2. Evaluation de la dysphagie

Actuellement, dans le domaine médical, la vidéo-fluoroscopie est considérée comme l'évaluation de référence pour la déglutition. Cependant, l'utilité clinique de ce test est compromise par l'exigence d'équipement et de personnel spécialisés (Ercolin et al., 2013).

L'évaluation manométrique est également proposée mais présente les mêmes inconvénients (Logemann, 1995).

Certains auteurs suggèrent l'électromyographie de surface : un dépistage non invasif, peu coûteux et facilement reproductible (Ercolin et al., 2013).

D'autres auteurs proposent de réaliser un test de déglutition au verre d'eau couplé à une observation clinique d'une toux à la déglutition de façon à détecter les fausses routes aux liquides (les plus sérieuses et fréquentes). Cette méthode est assez prédictive et peu coûteuse (Mari et al., 1997).

Suite au dépistage, les patients subissent une forme d'évaluation plus spécifique : la fibroscopie du larynx.

L'évaluation de la dysphagie reste critiquée pour son manque de précision : en effet, 40 à 50% des fausses routes restent non identifiées lors des examens (Splaingard, Hutchins, Sulton, & Chaudhuri, 1988).

Pour autant, il a été démontré qu'une identification de profils cliniques spécifiques des troubles de la déglutition permet d'orienter leur dépistage chez les patients atteints de pathologies neuromusculaires (Andrenelli et al., 2018).

3. Importance de l'orthophonie dans la dystrophie myotonique de type 1

A l'heure actuelle, il n'existe pas de traitement curatif pour la DM1. La complexité et la variabilité des manifestations de la maladie posent un défi pour la gestion clinique des patients : leur suivi a été décrit comme fragmenté, inadéquat ou même déficient

pour nombre d'entre eux.

De multiples facteurs contribuent à cette situation : le caractère multi-systémique de la maladie, sa compréhension variable par les médecins et parfois des problématiques médico-sociales surajoutées.

Ces difficultés soulignent la nécessité d'une approche globale, incluant la rééducation orthophonique, dans la gestion des soins aux patients atteints de DM1. (Gagnon et al., 2010)

Les personnes présentant une DM1 de forme adulte ou de début tardif ont souvent un fonctionnement cognitif global relativement préservé, permettant l'accès à une rééducation orthophonique (Maassen et al., 1995).

Ce suivi est, de surcroît, fortement recommandé dans des cas de DM1 congénitales et juvéniles (Sjögreen et al., 2018).

Les prises en charge de la dysphagie et de la dysarthrie font partie du champ de compétences des orthophonistes ; on les retrouve dans la dernière Nomenclature Générale des Actes Professionnels parue au Journal Officiel en novembre 2012 respectivement sous l'intitulé rééducation des dysphagies chez l'adulte et chez l'enfant et rééducation des dysarthries neurologiques. Pour autant, aucune étude ne mentionne les effets d'une telle prise en charge sur les troubles de ces patients malgré le handicap qu'elles représentent.

4. But et hypothèse du mémoire

La dystrophie myotonique de type 1 est la plus fréquente des dystrophies musculaires de l'adulte ; sa prévalence est estimée à 1/20 000 habitants. Il s'agit donc d'une pathologie que les orthophonistes peuvent être amenés à rencontrer.

En outre, au vu des complications que causent la dysarthrie et la dysphagie sur le quotidien des personnes atteintes de DM1 et en l'absence de traitement existant, une prise en charge orthophonique semble particulièrement propice.

Pour autant, elle reste assez méconnue des professionnels qui, trop souvent, n'osent pas la prendre en charge.

Ainsi, ce mémoire a pour objectif d'évaluer et de décrire les effets d'une rééducation orthophonique sur ces troubles.

Il permet de préciser les caractéristiques des troubles de la parole et de la déglutition dans la DM1, de présenter des bilans et des projets thérapeutiques réalisés auprès de patients qui en sont atteints et d'évaluer les effets d'une rééducation orthophonique.

L'hypothèse que nous tenterons de vérifier est la suivante : la rééducation orthophonique permet de réduire les troubles dysarthriques et dysphagiques des personnes touchées par une DM1.

Quelle qu'en soit l'issue, les données de ce mémoire pourront offrir une meilleure connaissance et une moins grande appréhension de la maladie par les thérapeutes.

Méthode

1. Population

La population d'étude initiale était constituée de huit patients (cinq hommes et trois femmes) présentant tous une DM1 et reçus au centre référence des maladies neuromusculaires de Lille dans le service du Docteur TARD.

D'après le tableau 1 ci-dessous, les sujets ont entre 28 et 64 ans (médiane d'âge 40 ans).

Les premiers signes de la maladie sont apparus à l'âge de 26 ans en médiane (entre 10 et 30 ans).

Cinq d'entre eux (62,5%) sont sans emploi dont un en Congé Longue Maladie (CLM), un touchant le Revenu de Solidarité Active (RSA) et un bénéficiant de l'Allocation adulte Handicapé (AAH) et de la Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH). L'un d'entre eux est à la retraite. Seulement un patient est travailleur à temps plein. Le dernier patient travaille en Etablissement ou Service d'Aide par le Travail (ESAT).

Tableau 1. Description des patients selon le sexe, l'âge actuel, l'âge des premiers signes de la maladie et l'emploi actuel.

| | Sexe (F/M) | Age lors de l'étude (ans) | Age des 1ers signes (ans) | Type d'emploi |
|-----------|------------|---------------------------|---------------------------|---------------|
| Patient 1 | M | 48 | 30 | A temps plein |
| Patient 2 | F | 31 | 10 | Mère au foyer |
| Patient 3 | M | 40 | 10 | ESAT |
| Patient 4 | M | 64 | 20 | Retraité |
| Patient 5 | M | 54 | 40 | CLM |
| Patient 6 | M | 40 | 30 | Sans emploi |
| Patient 7 | F | 40 | 36 | AAH + RQTH |
| Patient 8 | F | 28 | 23 | RSA |

Aucun des sujets n'avait suivi de rééducation orthophonique pour sa dysarthrie ou sa dysphagie avant l'étude.

Les sujets ont été testés avant et après rééducation orthophonique.

L'ensemble de ces patients a été contacté par l'étudiant afin de connaître la date de début de la rééducation et de convenir d'un rendez-vous pour la seconde évaluation.

Pour les diverses raisons présentées dans le tableau 2 ci-dessous, la population d'étude s'est alors réduite à quatre patients.

Tableau 2. Dates des bilans et des prises en charge orthophoniques (PEC) selon les patients

| | Date du 1 ^{er} bilan orthophonique | Date d'arrêt de la PEC orthophonique | Date du 2 nd bilan orthophonique |
|-----------|---|--------------------------------------|---|
| Patient 1 | 06/03/2017 | Arrêt à venir prochainement | 09/10/2017 |
| Patient 2 | 19/01/2017 | PEC toujours en cours | 27/11/2017 |
| Patient 3 | Refus de PEC orthophonique | | |
| Patient 4 | 06/2017 | PEC toujours en cours | 04/12/2017 |
| Patient 5 | 2-3 séances uniquement pour cause de fatigue | | |
| Patient 6 | 18/05/2017 (Début PEC 07/2017) | 10/2017 (10 séances) | 06/12/2017 |
| Patient 7 | Injoignable | | |
| Patient 8 | 2-3 séances uniquement pour cause de mésentente | | |

2. Première évaluation

2.1. Procédure d'évaluation de la dysarthrie

Les patients ont été reçus séparément par le Docteur TARD qui leur a prescrit un bilan et une rééducation orthophonique de dysarthrie et des troubles de déglutition. Il a été préconisé aux orthophonistes de réaliser un bilan de dysarthrie de type BECD (Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie) pour que les bilans à T0 et T1 soient comparables.

Il a également été conseillé d'enregistrer la passation pour limiter le biais lié à l'examineur.

Les patients ont par ailleurs répondu à un questionnaire d'auto-évaluation de la parole : la version française du *Dysarthria Impact Profile Index* (DIP-Fr) qui leur a été transmis par le biais du Docteur en consultation ou par voie postale.

Le cahier d'observation doit renseigner : les identifiants du patient, la date à laquelle le questionnaire a été rempli ainsi que la condition dans laquelle il a été rempli (le patient y a-t-il répondu seul ou à l'aide d'un proche ?).

Ce questionnaire est composé de cinq parties concernant la dysarthrie :

- L'effet de la dysarthrie sur moi en tant qu'individu (douze questions de A1 à A12)
- L'acceptation de ma dysarthrie (dix questions de B1 à B10)
- Comment je perçois la réaction des autres face à ma parole (quatorze questions de C1 à C14)
- Comment la dysarthrie affecte ma communication avec les autres (douze questions de D1 à D12)
- La dysarthrie parmi l'ensemble de mes préoccupations ; dans cette partie, il est demandé de citer cinq préoccupations dont une spécifique à la parole puis de les numéroter de 1 à 5 afin de les prioriser (1 étant la difficulté la plus inquiétante)

Pour les questions de A1 à D12, le patient doit entourer la proposition en adéquation avec son ressenti : Fortement en désaccord (0) / En désaccord (1) / Pas sûr(e) (2) / En accord (3) / Fortement en accord (4). Plus le score est élevé, plus le handicap du patient l'est également.

Le questionnaire comprend également un *Voice Handicap Index* (VHI, décrit plus bas dans notre étude).

Enfin, le DIP-Fr est constitué de onze questions concernant l'état de santé et la qualité de vie du patient :

- 1) Sa santé dans l'ensemble
- 2) Sa santé actuelle comparée à l'année précédente
- 3) Les activités dans lesquels il est limité en raison de sa santé
- 4) Les conséquences de son état physique
- 5) Les conséquences de son état émotionnel
- 6) L'impact de son état de santé sur sa vie sociale
- 7) L'intensité de ses douleurs
- 8) L'impact de de ses douleurs sur ses activités
- 9) Son état émotionnel
- 10) La fréquence à laquelle son état de santé à impacté sa vie sociale
- 11) Son état de santé

2.2. Procédure d'évaluation de la dysphagie

Les patients ont répondu à un questionnaire d'auto-évaluation, le *Sydney Swallow Questionnaire* (SSQ, cf. Annexe A2), validé en Australie, en cours de validation en langue française et dont la version francophone est réalisée avec l'autorisation de l'auteur. Ce questionnaire leur a été transmis par le biais du Docteur en consultation ou par voie postale. Il est constitué de dix-sept questions auxquelles il faut répondre en plaçant une croix sur la ligne située en dessous afin d'indiquer la sévérité du problème de déglutition. Par exemple si la croix est à gauche, le problème est mineur (0/100) ; au centre, le problème est modéré (50/100) ; et plus à droite, le problème est important (100/100).

Le Docteur TARD a également réalisé un test clinique chronométré de déglutition au verre d'eau plate, au cours duquel le nombre de gorgées, de pauses et de fausses routes éventuelles ont été comptabilisées. La consigne était la suivante : « Buvez le verre comme si je n'étais pas là. ». En cas de demande de précisions : « Buvez-le en entier, le plus vite possible, mais sans avaler de travers ».

3. Rééducation orthophonique

Les patients ont suivi une rééducation orthophonique en cabinet libéral comme il est fait en soins courants à une fréquence moyenne d'une séance et demie hebdomadaire (entre une et deux séances).

4. Deuxième évaluation

4.1. Procédure d'évaluation de la dysarthrie

Les patients ont été de nouveau testés, séparément, à l'aide d'une partie de la BECD

couvrant différents aspects de la production de la parole. La passation a été réalisée par l'étudiant, en présence du Docteur, dans son service et a duré 45 minutes en moyenne. Les évaluations ont systématiquement été enregistrées à l'aide d'un dictaphone.

L'étudiant a administré les épreuves suivantes, dans cet ordre : analyse phonétique, examen moteur, évaluation de l'intelligibilité, auto-évaluation par le VHI, analyse perceptive.

1) L'analyse phonétique consiste en une répétition de phonèmes et de mots. Elle est constituée de trois parties :

- la réalisation phonétique isolée sur 33 points (voyelles, semi-voyelles et consonnes),
- les mots simples sur 88 points,
- les mots complexes sur 30 points.

L'examineur note le nombre de phonèmes produits correctement par le patient.

2) L'examen moteur permet d'analyser onze domaines de la sphère oro-faciale :

- la respiration : au repos, en comptant jusqu'à vingt,
- le larynx : adduction des cordes vocales (CV), abduction des CV, temps maximum de phonation (TMP) sur /a/, rapport s/z,
- le vélopharynx : observation au repos, observation sur cinq /a/, voyelles tenues, phrases
- la langue : protrusions, mouvements droite/gauche/haut/bas, balayages, claquement, clics, rétraction, répétitions de syllabes,
- les lèvres : arrondissement, pincements, étirement, répétitions de syllabes,
- les joues : gonflements,
- les mâchoires : ouverture, serrage,
- la face : observation,
- les mouvements alternatifs : ouvertures/fermetures, protrusions/rétractions, latéralisations,
- les réflexes : du voile, le nauséux,
- la sensibilité tactile : lèvres, joues, langue.

3) L'évaluation de l'intelligibilité consiste à faire lire au patient dix mots puis dix phrases (comportant un groupe sujet identique « l'enfant » suivi d'un verbe) qui sont inconnus de l'examineur. Ce dernier devra noter les productions comprises puis les comparer aux productions lues ; il comptabilisera le nombre de productions correctement interprétées. Le score total est sur 8 points pour les mots et 8 points pour les phrases :

- 8 : les dix mots/phrases sont correctement compris par l'examineur et facilement intelligibles, la parole est normale.
- 6 : les dix mots/phrases sont correctement compris par l'examineur mais il doit être particulièrement attentif pour interpréter ce qu'il entend.
- 4 : sept à neuf mots/phrases sont interprétés correctement.
- 2 : cinq mots/phrases sont interprétés correctement.
- 0 : deux mots/phrases ou moins sont interprétés correctement.

La conversation du patient est également évaluée dans cette épreuve ; on note :

- 8 points lorsque la parole est normale et qu'il n'y a pas d'anomalie.

- 6 points lorsque la parole est intelligible mais anormale ; le patient doit occasionnellement répéter.
 - 4 points lorsque la parole est sévèrement altérée, pouvant être comprise la moitié du temps et que le patient doit fréquemment répéter.
 - 2 points lorsque quelques mots sont déchiffrables occasionnellement.
 - 0 point lorsque la parole est totalement inintelligible.
- 4) Le VHI est constitué de 30 questions divisées en trois catégories (qui ne sont pas connues du sujet) : niveaux fonctionnel, émotionnel et physique. Le sujet mesure la sévérité de son trouble sur une échelle de 0 à 4 :
- 0 : jamais.
 - 1 : presque jamais.
 - 2 : parfois.
 - 3 : presque toujours.
 - 4 : toujours.

Le score total est donc sur 120 points.

- 5) Au cours de l'analyse perceptive, le patient doit lire un texte extrait de *Pierrot*, G. de Maupassant. L'examineur devra ensuite analyser la performance enregistrée en remplissant la grille perceptive constituée de six catégories : qualité vocale, réalisation phonétique, prosodie, intelligibilité, caractère naturel et respiration. Chaque catégorie est notée sur 4 points (seules les cinq premières étant comptabilisées pour obtenir un score perceptif total sur 20 points) :
- 0 : pas d'anomalie.
 - 1 : anomalie discrète ou rare.
 - 2 : anomalie modérée ou occasionnelle.
 - 3 : anomalie marquée ou fréquente.
 - 4 : anomalie sévère ou quasi permanente.

On note que chaque catégorie est divisée en plusieurs critères à noter également entre 0 et 4 pour permettre de préciser et guider son analyse.

Par ailleurs, les patients ont de nouveau répondu au questionnaire d'auto-évaluation de la parole, la version française du *Dysarthria Impact Profile Index* (DIP-Fr) qui leur a été transmis par le biais du Docteur ou par voie postale.

4.2. Procédure d'évaluation de la dysphagie

Les patients ont de nouveau répondu au SSQ qui leur a été transmis par le biais du Docteur ou par voie postale.

Le Docteur TARD a de nouveau réalisé un test clinique de déglutition au verre d'eau plate selon les mêmes modalités.

5. Analyse statistique des données

L'analyse statistique des données se fera à l'aide d'un test non-paramétrique pour deux groupes appariés (patients avant et après rééducation orthophonique) : le Wilcoxon.

Résultats

1. Etat des lieux des données

Le tableau 3 ci-dessous recense les données nous ayant été retournées par les patients et leurs thérapeutes.

Tableau 3. Retours des bilans orthophoniques et des questionnaires à T0 et à T1 selon les patients.

| | Patient 1 | Patient 2 | Patient 4 | Patient 6 |
|------------------------|------------|---------------------------|---------------------------|----------------------|
| Bilan orthophonique T0 | Obtenu | Obtenu très partiellement | Obtenu très partiellement | Obtenu partiellement |
| Bilan orthophonique T1 | Obtenu | Obtenu | Obtenu | Obtenu |
| DIP-Fr T0 | Non obtenu | Obtenu | Obtenu partiellement | Non obtenu |
| DIP-Fr T1 | Non obtenu | Non obtenu | Obtenu partiellement | Non obtenu |
| SSQ T0 | Non obtenu | Obtenu | Obtenu partiellement | Non obtenu |
| SSQ T1 | Non obtenu | Obtenu | Obtenu | Non obtenu |
| Test au verre T0 | Obtenu | Obtenu | Obtenu | Obtenu |
| Test au verre T1 | Obtenu | Obtenu | Obtenu | Obtenu |

1.1. Population

Tel que l'indiquait le tableau 2, seuls quatre des huit patients sélectionnés pour notre étude ont pu être retenus. Les raisons de cette limitation d'effectif sont les suivantes :

- refus de prise en charge orthophonique de la part du patient,
- prise en charge orthophonique trop éprouvante pour le patient,
- patient injoignable par notre équipe,
- mésentente entre le patient et son thérapeute orthophoniste.

1.2. Bilans orthophoniques

Le bilan orthophonique à T0 du patient 1 est un bilan complet, de type BECD, permettant ainsi une comparaison fiable entre les temps T0 et T1.

La prise en charge du patient 1 a eu pour but d'améliorer la vélocité vélaire et d'entraîner les praxies linguales. Concernant la déglutition, la rééducation s'est orientée sur l'éducation thérapeutique du patient. L'orthophoniste a également travaillé la posture et la respiration, puis le souffle afin d'adoucir la mise en contact des cordes vocales.

Le bilan orthophonique à T0 du patient 2 est un bilan sommaire, présentant quelques compétences motrices oro-faciales et une appréciation perceptive globale. Le Docteur TARD avait toutefois pu réaliser quelques épreuves (score d'intelligibilité et VHI) lors de son entretien à T0.

Les axes de prise en charge ne sont pas précisés dans le compte rendu mais le patient

nous a indiqué que la thérapie s'était essentiellement orientée sur un travail de coordination pneumo-phonique.

L'orthophoniste du patient 4 ne nous a remis qu'un compte rendu peu détaillé de son bilan, malgré nos sollicitations. Le Docteur TARD avait toutefois pu réaliser quelques épreuves (score d'intelligibilité et VHI) lors de son entretien à T0.

La prise en charge du patient 4 s'est axée sur des exercices d'articulation, de praxies bucco-linguo-faciales ainsi qu'un travail de prévention sur la déglutition. Un récapitulatif de ces exercices a été fourni au patient afin qu'il puisse travailler seul au domicile. La rééducation a également eu pour objectif de favoriser une déglutition des liquides, des solides et de la salive confortable et en sécurité notamment en conseillant une posture de protection à adopter lors des repas (patient redressé, tête fléchie vers l'avant).

Le bilan orthophonique à T0 du patient 6 est succinct en ce qui concerne l'évaluation de la voix et la parole ; en revanche, l'évaluation motrice (praxies bucco-faciales) est complète et détaillée. Par ailleurs, le Docteur TARD avait pu réaliser l'épreuve d'intelligibilité lors de son entretien à T0.

La rééducation proposée au patient 6 a eu pour objectif de lui prodiguer des conseils d'alimentation afin de minimiser les risques de fausses routes, ainsi qu'une batterie d'exercices à réaliser quotidiennement pour maintenir et améliorer le tonus musculaire de la sphère oro-faciale. La prise en charge a duré dix séances à la suite desquelles le patient a poursuivi son entraînement quotidien seul.

Le tableau 4 ci-dessous précise quelles épreuves issues de la BECD et administrées aux patients nous ont été retournées.

Tableau 4. Retour des épreuves (de type BECD) du bilan orthophonique au temps T0 selon les patients

| | Patient 1 | Patient 2 | Patient 4 | Patient 6 |
|--------------------------------|-----------|----------------------|-------------|----------------------|
| Analyse phonétique (A.P.) | Obtenu | Non obtenue | Non obtenue | Non obtenue |
| Examen moteur (E.M.) | Obtenu | Obtenu partiellement | Non obtenu | Obtenu |
| Score d'intelligibilité (S.I.) | Obtenu | Obtenu | Obtenu | Obtenu |
| VHI | Obtenu | Obtenu | Obtenu | Non obtenu |
| Score perceptif (S.P.) | Obtenu | Appréciation globale | Non obtenu | Appréciation globale |

1.3. Questionnaires DIP-French

Les patients 1 et 6 n'ont pas reçu les questionnaires du DIP-Fr, ni à T0 ni à T1.

Le patient 2 a bien reçu ces questionnaires, mais ne nous a pas renvoyé le second exemplaire (T1).

Le dernier patient (numéro 4), nous a renvoyé des exemplaires incomplets : le questionnaire à T0 ne comporte pas la page 14 (question C) et le questionnaire à T1 ne comporte pas les pages 15 (question D), 16 (question E), 20, 21, 22 et 23 (questions concernant l'état de santé du patient).

1.4. Questionnaires SSQ

Les patients 1 et 6 n'ont pas reçu les questionnaires SSQ, ni à T0 ni à T1.

Le patient 2 a bien reçu ces questionnaires et nous a renvoyé chacun des exemplaires.

Le patient 4, nous a renvoyé des questionnaires sans date dont un exemplaire incomplet. Si l'on considère que le premier questionnaire du paquet est celui réalisé à T0, ce dernier ne comporte pas la deuxième page (questions 10 à 17). Le deuxième exemplaire est complet.

2. Analyse des données pour la dysarthrie entre T0 et T1

2.1. Résultats du DIP-French

Le tableau 5 ci-dessous détaille les scores obtenus par les patients aux questions du DIP-Fr avant et après rééducation orthophonique. Les données du patient 2 à T0 pour ce questionnaire sont présentés en Annexe A3.

Tableau 5. Résultats des patients 2 et 4 aux parties A, B, C, D, E des questionnaires du DIP-French à T0 puis à T1 pour le patient 4.

| | Questions | P.2 T0 | P.4 T0 | P.4 T1 |
|---------------------|-----------|------------------------------|--------|-----------------------------|
| Scores au DIP-Fr | Q.A | 18/48 | 26/48 | 24/48 |
| | Q.B | 16/40 | 18/40 | 18/40 |
| | Q.C | 22/56 | | 30/40 |
| | Q.D | 20/48 | 21/40 | |
| | Q.E | Dysarthrie et nasonnement | | Manque d'intelligibilité |

Les questions qualitatives concernant l'état de santé révèlent les résultats suivants pour les patients 2 et 4 :

- 1) Patient 2 à T0 : le patient estime que son état de santé général est plutôt de bonne qualité bien qu'il soit moins bon que l'an dernier. Il se trouve limité dans beaucoup d'activités physiques quotidiennes. Toutefois, le patient ne ressent pas de troubles émotionnels, ni de troubles de la relation sociale. Il ressent des douleurs d'intensité moyenne réduisant ses activités domestiques. Le patient se considère globalement heureux, détendu mais fatigué et manquant d'énergie.

Patient 2 à T1 : le patient ne nous a pas renvoyé cet exemplaire du DIP-Fr

- 2) Patient 4 à T0 : le patient considère que son état de santé général est plutôt de bonne qualité et stable depuis l'an dernier. Il est limité dans plusieurs activités physiques quotidiennes néanmoins, il ne ressent pas de trouble de la relation sociale. Il souffre de douleurs d'intensité moyenne qui ne réduisent que peu ses activités domestiques. En revanche, celles-ci sont limitées par son état émotionnel. Le patient se considère globalement heureux mais fatigué, tendu et manquant d'énergie.

Patient 4 à T1 : le patient ne nous a pas renvoyé cette partie du questionnaire

2.2. Résultats des bilans orthophoniques

Le tableau 6 ci-dessous recense les scores obtenus par les patients aux épreuves des bilans orthophoniques avant et après rééducation. Le compte rendu de bilan à T1 du patient 4 est présenté en Annexe A4.

Tableau 6 Résultats des patients à chacune des épreuves quantitatives (de type BECD) des bilans orthophoniques à T0 puis à T1

| | Epreuves | P.1 T0 | P.1 T1 | P.2 T0 | P.2 T1 | P.4 T0 | P.4 T1 | P.6 T0 | P.6 T1 |
|-------------------------|----------|-------------|-------------|------------|-------------|------------|-------------|-----------|-------------|
| Scores aux bilans | A.P. | 133/ 151 | 151/ 151 | / | 151/ 151 | / | 151/ 151 | / | 151/ 151 |
| | S.I. | 21/24 | 23/24 | 23/24 | 23/24 | 12/24 | 13/24 | 21/24 | 21/24 |
| | VHI | 55/ 118 | 15/ 120 | 24/ 120 | 8/120 | 12/ 120 | 7/120 | / | 79/ 120 |
| | S.P. | 9/20 | 6/20 | / | 4/20 | / | 10/20 | / | 9/20 |

Les épreuves qualitatives dégagent les résultats suivants :

- Examen moteur

- 1) Patient 1 à T0 : on note une légère hypotonie de l'apex lingual, une mobilité réduite du voile du palais (avec déperdition nasale), une hypotonie de l'adduction des cordes vocales.

Patient 1 à T1 : on note toujours une légère hypotonie de l'apex lingual et de l'adduction des CV. La mobilité du voile du palais est correcte mais on constate la présence d'une rhinolalie fermée.

- 2) Patient 2 à T0 : on note un léger ralentissement des mouvements linguaux et une fatigue lors des mouvements labiaux. L'évaluation clinique réalisée n'a pas permis d'analyser les mouvements laryngés, vélaire et jugaux.

Patient 2 à T1 : on note toujours un ralentissement des mouvements linguaux. Par ailleurs on constate également une légère hypotonie faciale inférieure, une hypotonie de l'adduction des CV, un voile du palais court et hypotonique (avec déperdition nasale), une hypotonie des joues ainsi qu'un blocage des maxillaires à l'aperture.

- 3) Patient 4 à T0 : aucune donnée.

Patient 4 à T1 : on note une hypotonie faciale marquée, une hypotonie de l'adduction des CV, une rhinolalie fermée, une hypotonie linguale lors de certains mouvements, une hypotonie d'occlusion labiale ainsi qu'une hypotonie des joues.

4) Patient 6 à T0 : on note des mouvements linguaux parfois hypotoniques et peu précis mais également gênés par un frein de langue trop court, des mouvements labiaux provoquant des crampes et un blocage occasionnel des maxillaires à l'ouverture.

Patient 6 à T1 : on note toujours une hypotonie des mouvements linguaux postérieurs alors que les mouvements linguaux antérieurs sont gênés par un frein de langue trop court et une lenteur lors de certains mouvements labiaux. On constate également une hypotonie faciale, une hypotonie de l'adduction des CV et une hypotonie des joues

- Score perceptif

1) Patient 1 à T0 : on note une voix nasonnée, une imprécision des occlusives et une perte des contours prosodiques.

Patient 1 à T0 : on note toujours un trouble de la résonance nasale et une absence des contours intonatoires perturbant légèrement le caractère naturel de sa parole mais la précision des phonèmes est correcte.

2) Patient 2 T0 : on note une déperdition nasale.

Patient 2 à T1 : on note un trouble de la résonance nasale perturbant légèrement le caractère naturel de sa parole.

3) Patient 4 à T0 : aucune donnée.

Patient 4 à T1 : on note un trouble de la résonance nasale, une réalisation phonétique imprécise ainsi qu'une légère perte des contours prosodiques, influant sur l'intelligibilité du patient et conférant un caractère peu naturel à sa parole.

4) Patient 6 à T0 : on note un léger nasonnement, une hypophonie et un débit de parole trop rapide n'étant pas coordonné à la réalisation phonétique.

Patient 6 à T1 : on note une réalisation phonétique imprécise entravant l'intelligibilité du patient ainsi qu'une voix soufflée et rauque perturbant le caractère naturel de sa parole.

2.3. Analyse statistique

Les résultats des tests statistiques d'analyse des données révèlent un $p > 0,05$: la différence entre les scores avant et après rééducation orthophonique n'est donc pas significative.

3. Analyse des données pour la dysphagie entre T0 et T1

3.1. Résultats au SSQ

Le tableau 7 ci-dessous détaille les scores obtenus par les patients aux questions du SSQ avant et après rééducation orthophonique.

Tableau 7. Résultats des patients 2 et 4 à chacune des questions des SSQ à T0 puis à T1.

| | Questions du SSQ | Scores du patient 2 | Scores du patient 4 |
|----|------------------|---------------------|---------------------|
| T0 | Q.1 | 0% | 33% |
| | Q.2 | 15% | 3% |
| | Q.3 | 15% | 10% |
| | Q.4 | 0% | 26% |
| | Q.5 | 11% | 30% |
| | Q.6 | 0% | 53% |
| | Q.7 | 0% | 10% |
| | Q.8 | 0% | 47% |
| | Q.9 | 30% | 76% |
| | Q.10 | 47% | |
| | Q.11 | 45% | |
| | Q.12 | 30-45 min | |
| | Q.13 | 25% | |
| | Q.14 | 35% | |
| | Q.15 | 35% | |
| | Q.16 | 18% | |
| | Q.17 | 25% | |
| T1 | Q.1 | 13% | 18% |
| | Q.2 | 0% | 3% |
| | Q.3 | 0% | 4% |
| | Q.4 | 0% | 12% |
| | Q.5 | 11% | 14% |
| | Q.6 | 0% | 15% |
| | Q.7 | 0% | 5% |
| | Q.8 | 0% | 26% |
| | Q.9 | 15% | 80% |
| | Q.10 | 14% | 51% |
| | Q.11 | 28% | 52% |
| | Q.12 | 30-45 min | 15-30 min |
| | Q.13 | 6% | 4% |
| | Q.14 | 13% | 26% |
| | Q.15 | 18% | 19% |
| | Q.16 | 21% | 52% |
| | Q.17 | 13% | 14% |

Note. Min : minutes

3.2. Résultats du test au verre d'eau plate

Le tableau 8 ci-dessous décrit les comportements des patients au cours du test au verre d'eau plate avant et après rééducation orthophonique.

Tableau 8. Résultats des patients aux tests au verre d'eau plate à T0 puis à T1.

| | | Patient 1 | Patient 2 | Patient 4 | Patient 6 |
|------------------|------------|-----------|-----------|-----------|-----------|
| Test au verre T0 | Nb gorgées | 6 | 11 | 6 | 8 |
| | Nb pauses | 0 | 2 | 0 | 0 |
| | Temps | 7 sec | 22 sec | 8 sec | 11 sec |
| | Nb FR | 0 | 0 | 0 | 1 |
| Test au verre T1 | Nb gorgées | 6 | 9 | 10 | 9 |
| | Nb pauses | 0 | 1 | 1 | 0 |
| | Temps | 6 sec | 18 sec | 19 sec | 11 sec |
| | Nb FR | 0 | 0 | 0 | 1 |

Note. FR : fausses routes

3.3. Analyse statistique

Les résultats des tests statistiques d'analyse des données révèlent un $p > 0,05$: la différence entre les scores avant et après rééducation orthophonique n'est donc pas significative.

Discussion

Pour différentes raisons, citées plus haut dans notre étude, il n'a pas été possible d'obtenir l'intégralité des résultats aux évaluations de la dysarthrie et de la dysphagie de nos patients à T0 et à T1. Ainsi, les données sont peu exploitables et difficiles à interpréter. Ceci souligne la complexité de mener à bien des études chez ces patients dont le suivi peut être difficile.

Aux questionnaires du DIP-French, nous n'avons recueilli que 29% des résultats. Seules les questions A et B des exemplaires du patient 4, pour lesquelles nous avons les scores à T0 et T1, peuvent être analysées : l'effet de sa dysarthrie sur le patient semble moindre, cependant celui-ci ne l'accepte pas particulièrement mieux depuis sa rééducation orthophonique.

Nous avons toutefois pu réunir 80% des données des bilans orthophoniques. Les bilans à T0 et T1 concernant le patient 1 sont les plus complets. Les résultats suggèrent des progrès post rééducation sur tous les critères sélectionnés : la précision phonétique et l'intelligibilité sont améliorées, la voix du patient le handicape moins au quotidien et la mobilité de son voile du palais est perfectionnée. Le score perceptif est donc globalement meilleur.

Les bilans à T0 des autres patients ne sont que partiels. On note néanmoins que les ressentis au VHI des patients 2 et 4 sont meilleurs à T1 qu'à T0. L'intelligibilité des patients 2 et 6 est constante alors qu'elle est très légèrement moins bonne chez le patient 4. On relève, chez le patient 2, quelques progrès au niveau des mouvements labiaux tandis que la motricité bucco-faciale du patient 6 est stationnaire.

Au questionnaire SSQ, nous avons relevé 44% des résultats. L'interprétation de l'intégralité des données est possible pour le patient 2 : celles-ci suggèrent majoritairement (à 53% du questionnaire) une amélioration des troubles ressentis de la déglutition depuis la rééducation orthophonique. En effet, le patient présente moins de difficultés lors de la déglutition des liquides, il effectue moins de reflux nasal et moins de déglutitions multiples, il tousse moins au cours et en dehors des repas, il éprouve moins de blocages lors de la déglutition et ses troubles affectent moins sa qualité de vie. Par ailleurs, la déglutition des aliments mous, durs, secs et de la salive ne représente toujours pas une difficulté pour le patient. La durée des repas est stable. Malgré cela, le patient indique avoir le sentiment que sa dysphagie est plus sévère qu'avant.

Seules les neuf premières questions des exemplaires du patient 4 sont exploitables : sept d'entre-elles indiquent que le patient est moins handicapé par sa dysphagie après la rééducation. Ainsi, les difficultés de déglutition de ce dernier sont moindres de façon globale et pour toutes les textures, excepté les liquides fluides pour lesquels les troubles sont discrets mais stationnaires. On note toutefois légèrement plus de blocages ressentis par le patient au cours de la déglutition.

Le test au verre d'eau a été réalisé dans 100% des cas. Les résultats de ces tests sont sensiblement les mêmes à T0 et à T1 pour les patients 1 et 6 à une gorgée ou à une seconde près.

En revanche, après rééducation orthophonique, le patient 2 termine le verre d'eau plate en

prenant moins de gorgées, moins de temps et moins de pauses. Cette observation est bien en adéquation avec les réponses au SSQ : la déglutition des liquides est maintenant plus aisée pour ce patient.

A l'inverse, le patient 4 effectue le test en prenant davantage de gorgées, de temps et de pauses. Toutefois, il est important de noter que ce comportement est justifié, lors de l'entretien, par l'application de stratégies de déglutition en sécurité.

Ainsi, la rééducation orthophonique apparaît bénéfique : objectivement sur la dysarthrie du patient 1 et sur la dysphagie des patients 2 et 4, subjectivement sur la dysarthrie des patients 2 et 4 et sur la dysphagie du patient 2. Le patient 6 ne semble pas avoir fait de progrès à ces niveaux mais ses résultats sont possiblement altérés par la courte durée de sa prise en charge (dix séances seulement).

Pourtant, les résultats des tests statistiques d'analyse des données de notre étude ne sont pas significatifs : cela pourrait être expliqué par les différents biais que nous avons rencontrés.

Un biais majeur relevé est celui de l'examineur : en effet, les bilans orthophoniques n'ont pas été administrés par les mêmes thérapeutes car réalisés en soins courants. Ainsi, à chaque étape – la passation de l'épreuve, sa cotation, l'interprétation des résultats et la perception des troubles par le testeur – la précision de la comparaison entre les évaluations à T0 et à T1 est altérée.

L'effectif faible de notre étude peut aussi constituer un biais, le nombre de sujets étant trop faible pour mettre en évidence une différence significative.

Le choix de l'auto-questionnaire entraîne également des biais inhérents à ce type d'évaluation : l'effet de halo (la réponse à une question peut être influencée par les réponses précédentes, par souci de cohérence), l'environnement et le contexte de complétion du questionnaire (par exemple la présence d'aide ou non à la compréhension des questions, la concentration du sujet etc.), la subjectivité du patient (certaines études montrant que les patients atteints de DM1 minimisaient leur trouble de la déglutition par exemple).

Cette étude met en évidence les difficultés certaines de prise en charge orthophonique des patients atteints de DM1 alors même qu'ils en ont particulièrement besoin. Beaucoup de professionnels méconnaissent la maladie de Steinert et n'osent pas la prendre en charge ou bien proposent une rééducation ne tenant pas compte de tous leurs besoins.

Toutefois, on peut constater que les orthophonistes ont chaque fois apporté aux patients, pour les troubles de déglutition, une guidance sur les postures de protection, les habitudes de prise alimentaire et les textures. Ces conduites ont permis une alimentation sécurisée avec un degré de confort correspondant aux attentes du patient. Pour autant, il n'existe actuellement aucune étude scientifique analysant l'efficacité de ce type d'éducation thérapeutique sur la dysphagie des patients.

Notre étude souligne également le manque réel d'un outil d'évaluation clinique standardisé de la déglutition, permettant de comparer et de comprendre les troubles des patients d'un lieu de soin à l'autre. A l'heure actuelle, le test au verre d'eau est l'examen le plus répandu chez les praticiens hospitaliers car il offre une analyse clinique rapide et chiffrée mais il ne permet pas de mettre en évidence des difficultés de déglutition des textures liquides épaisses, molles, dures et dispersibles. Les orthophonistes ont recours à l'observation de la situation écologique de prise des repas mais cette exploration reste qualitative et très

subjective.

Il semble donc essentiel de pouvoir déterminer précisément chez les patients atteints de DM1 les troubles de la parole et de la déglutition qu'ils présentent afin de mettre en place un plan de rééducation spécifique, pertinent et efficace.

Tel que le suggère la théorie concernant les personnes atteintes d'une DM1, les patients de notre étude présentent des caractéristiques orales communes. On retrouve une hypotonie et une myotonie de certaines structures oro-faciales – essentiellement les muscles masticateurs temporaux et masséters, les muscles linguaux, labiaux et vélaire, les muscles de la musculature laryngée et pharyngée et les muscles posturaux sterno-cléido-mastoïdiens – entraînant, au niveau de la déglutition, des difficultés de préparation et de propulsion du bol alimentaire, un trouble de déclenchement du réflexe pharyngé et du péristaltisme ou encore un trouble de l'élévation laryngée. Ces atteintes musculaires entraînent, au niveau de la parole, des difficultés dans la réalisation des mouvements alternatifs et donc une imprécision articulaire ; elles suscitent également une rhinolalie provoquant un trouble de la résonance nasale et perturbant le caractère naturel de la parole. Enfin, on perçoit des contours intonatoires pauvres conduisant à une voix monotone en spontané.

Dans ces conditions, il est important que la rééducation orthophonique fixe comme axes de travail :

- le renforcement des muscles de la sphère oro-faciale par les praxies,
- l'apprentissage de stratégies adaptatives et/ou compensatoires de la prise alimentaire, la mise en place de postures facilitatrices et de conduites à tenir afin de sécuriser la déglutition,
- l'amélioration de la tonicité et de l'amplitude de la mobilité du voile du palais pour réduire la rhinolalie,
- la précision de la réalisation phonétique de façon analytique en reprenant chaque phonème altéré selon leur ordre d'acquisition puis en introduisant des groupes d'articulation proches ou éloignés,
- l'enrichissement prosodique du discours par la variation souple et dynamique de l'intensité, de la hauteur et du débit conversationnel.

L'orthophoniste doit également garder à l'esprit, au cours des séances, que l'atteinte myotonique et/ou dystrophique amène des difficultés en diadococinésie pour les mouvements labiaux, linguaux et maxillaires avec :

- soit des mouvements qui commencent lentement mais qui sont de meilleure qualité avec l'échauffement (composante myotonique),
- soit un ralentissement au bout de quelques mouvements (composante dystrophique).

Ainsi, la durée et la composition des exercices doivent être adaptées à ces caractéristiques et être propres à chaque patient.

Il peut être également intéressant de proposer au patient un travail formalisé à cocher et/ou remplir afin de le rendre actif à domicile et impliqué dans la rééducation.

Concernant la dysphagie, nous avons pu constater cliniquement que l'entretien ne suffisait pas : les troubles de la déglutition sont mal compris des patients et souvent minimisés. Ceux-ci affirment ne pas en souffrir alors qu'en approfondissant les investigations, on apprend par exemple qu'ils ont déjà commencé à faire des sélections de textures

alimentaires. L'éducation thérapeutique proposée dans nos axes de travail précédents doit donc consister avant tout en une prise de conscience des troubles. Il convient ensuite d'expliquer au patient les conduites de prise alimentaire sécurisée et de le guider dans leur mise en place. Les recommandations sont les suivantes :

- Faire adopter une posture de sécurité : le patient est redressé, assis bien droit (éviter la position couchée ou semi-assise), la tête légèrement fléchie vers l'avant surtout au moment d'avaler pour protéger anatomiquement les voies aériennes.
- Proposer de bonnes conditions écologiques : le patient choisit un environnement calme sans distraction (éviter la télévision allumée, une discussion pendant le repas etc.), il prend de petites bouchées, il mâche et mange lentement, il ne parle pas une fois l'aliment en bouche.

Si l'aidant l'accompagne pour manger, il est préférable qu'il présente les aliments par le bas pour éviter que le patient ne lève le menton.

- Proposer un régime alimentaire adapté et sécurisé en fonction des constatations cliniques : éviter les aliments dispersibles et fibreux si le patient présente des difficultés de formation du bolus ou s'il souffre de stases ; éviter les aliments durs si le patient a des difficultés de mastication, de propulsion ou de péristaltisme (ne pas hésiter à mixer les repas) ; préférer les boissons fraîches et gazeuses stimulant les organes mis en jeu et favorisant un meilleur contrôle de la déglutition si le patient fait des fausses routes à l'eau ; enfin, penser à épaissir l'eau si le patient fait des fausses routes à tous les liquides.
- Des ustensiles adaptés peuvent faciliter la prise des aliments et favoriser le maintien de la posture de sécurité (couverts incurvés, assiettes à ventouse, tablettes pour rehausser le plan de travail, tapis antidérapant, verre à encoche nasale pour éviter de mettre la tête en arrière, paille maintenant le liquide aspiré etc.).

Ces conseils peuvent être rappelés et illustrés sur des documents à remettre au patient.

Les patients atteints d'une dystrophie myotonique de type 1 présentent des atteintes motrices responsables en grande partie de leurs troubles de la parole et de la déglutition. Une évaluation rigoureuse de leurs troubles est primordiale afin de construire un plan de rééducation orthophonique adapté, visant essentiellement à renforcer la musculature oro-faciale, préciser la parole et lui rendre un caractère naturel, et enfin communiquer au patient les conduites de prise alimentaire sécurisée.

Conclusion

Ce mémoire avait pour objectif de préciser les caractéristiques des troubles de la parole et de la déglutition dans la Dystrophie Myotonique de type 1, de présenter des bilans et des projets thérapeutiques réalisés auprès de patients qui en sont atteints et d'évaluer les effets d'une rééducation orthophonique sur la dysarthrie et la dysphagie de nos patients.

L'hypothèse que nous avons formulée était la suivante : la rééducation orthophonique permet de réduire les troubles dysarthriques et dysphagiques des personnes touchées par une DM1.

A ces fins nous avons retenu quatre patients atteints de DM1 ayant été pris en charge en orthophonie sur une durée minimum de cinq mois. Chaque patient devait compléter des questionnaires d'auto-évaluation de la dysarthrie (DIP-Fr) et de la dysphagie (SSQ) avant et après rééducation. Une évaluation objective de la dysarthrie était réalisée en bilan initial (à T0) par le thérapeute libéral puis à T1 par l'étudiant, au sein du service du Docteur TARD, à l'aide de la BECD. Enfin, un test de déglutition au verre d'eau plate était également administré par le Docteur en consultation à T1 et T0.

Les résultats n'ont statistiquement pas confirmé notre hypothèse : la différence entre les troubles pré et post-rééducation n'était pas significative.

Toutefois, nos analyses ont été biaisées par plusieurs facteurs : le faible effectif de notre population, la diversité des examinateurs, l'absence d'un outil d'évaluation clinique de la déglutition complet, normé et généralisé, et le manque de données analysables. En effet, l'intégralité des résultats aux évaluations de la dysarthrie et de la dysphagie de nos patients à T0 et à T1 n'a pas pu être obtenue : quelques patients n'ont pas reçu les exemplaires des questionnaires, d'autres ne nous les ont renvoyés que partiellement, et certains bilans orthophoniques à T0 étaient trop peu détaillés ou trop succincts pour permettre une comparaison à T1. Ainsi, nos données ont été difficilement exploitables et interprétables.

On peut néanmoins retenir que, depuis la prise en charge orthophonique :

- à l'examen de la BECD, la parole d'un des patients semble s'être améliorée,
- au test au verre d'eau plate, des progrès ont été observés pour deux patients,
- au questionnaire du DIP-Fr, deux patients indiquent se sentir moins handicapés par leur dysarthrie
- au questionnaire du SSQ, un des patients semble ressentir des difficultés de déglutition moindres au cours des prises alimentaires.
- le patient ayant suivi la rééducation la plus courte ne semble pas avoir manifesté de progrès notables.

Notre étude a donc mis en évidence les problèmes de prise en charge orthophonique des patients atteints de DM1 malgré leurs besoins. Beaucoup d'entre eux se heurtent à des refus de la part des professionnels qui n'osent pas prendre en charge une maladie qu'ils méconnaissent. D'autres patients se sont vus proposer une rééducation inadaptée ou insuffisante.

La DM1 est pourtant la maladie musculaire héréditaire la plus fréquente chez l'adulte (5 cas pour 100 000 habitants). D'un point de vue moteur, elle provoque une myotonie et une faiblesse musculaire, notamment au niveau de la sphère oro-faciale, responsables en grande

partie de troubles de la parole et de la déglutition chez les patients.

Il semble alors primordial d'être en mesure de déterminer précisément ces troubles afin de mettre en place un plan de rééducation approprié et significatif. Pour se faire, l'utilisation d'outils cliniques standardisés et généralisés serait bénéfique.

Les axes de prise en charge devraient globalement viser à renforcer la musculature oro-faciale par les praxies, à rendre la parole plus précise, intelligible et naturelle, et enfin à transmettre au patient des conduites de prise alimentaire sécurisée. A cet égard, des fiches récapitulatives pourraient être remises au patient : certaines avec des exercices à réaliser au domicile afin de lui permettre un travail actif et quotidien, d'autres avec les recommandations favorisant une déglutition confortable et sécuritaire.

Bibliographie

- Andrenelli, E., Galli, F. L., Gesuita, R., Skrami, E., Logullo, F. O., Provinciali, L., ... Coccia, M. (2018). Swallowing impairments in Amyotrophic Lateral Sclerosis and Myotonic Dystrophy type 1: Looking for the portrait of dysphagic patient in neuromuscular diseases. *NeuroRehabilitation*, 42(1), 93-102. <https://doi.org/10.3233/NRE-172272>
- Auzou, P., & Rolland-Monnoury, V. (2006). *BECD: batterie d'évaluation clinique de la dysarthrie*. Isbergues: Ortho éditions.
- Côté, N. (2011). Speech Quality Measurement Methods. In N. Côté, *Integral and Diagnostic Intrusive Prediction of Speech Quality* (p. 37-85). Berlin, Heidelberg: Springer Berlin Heidelberg. https://doi.org/10.1007/978-3-642-18463-5_2
- de Swart, B. J. M. (2004). Myotonia and flaccid dysarthria in patients with adult onset myotonic dystrophy. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 75(10), 1480-1482. <https://doi.org/10.1136/jnnp.2003.032151>
- de Swart, B. J. M., van Engelen, B. G. M., & Maassen, B. A. M. (2007). Warming up improves speech production in patients with adult onset myotonic dystrophy. *Journal of Communication Disorders*, 40(3), 185-195. <https://doi.org/10.1016/j.jcomdis.2006.06.005>
- Ercolin, B., Sassi, F. C., Mangilli, L. D., Mendonça, L. I. Z., Limongi, S. C. O., & de Andrade, C. R. F. (2013). Oral Motor Movements and Swallowing in Patients with Myotonic Dystrophy Type 1. *Dysphagia*, 28(3), 446-454. <https://doi.org/10.1007/s00455-013-9458-9>
- Gagnon, C., Chouinard, M. C., Laberge, L., Veillette, S., Bégin, P., Breton, R., ... Mathieu, J. (2010). Health supervision and anticipatory guidance in adult myotonic dystrophy type 1. *Neuromuscular Disorders*, 20(12), 847-851. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2010.08.006>
- Jones, K., Pitceathly, R. D., Rose, M. R., McGowan, S., Hill, M., Badrising, U. A., & Hughes, T. (2016). Interventions for dysphagia in long-term, progressive muscle disease. In The Cochrane Collaboration (Éd.), *Cochrane Database of Systematic Reviews*. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd. <https://doi.org/10.1002/14651858.CD004303.pub4>
- Logemann, J. A. (1995). *Evaluation and treatment of swallowing disorders*. Austin, Tex: PRO-ED. Maassen, B., Bruggen, J. P., Nanninga-Korver, A., Spaendonck, K., Weyn-Banningh, L., &
- Gabreëls, F. (1995). Quantitative assessment of speech in myotonic dystrophy. *Journal of neurology*, 242(3), 181-183.
- Mari, F., Matei, M., Ceravolo, M. G., Pisani, A., Montesi, A., & Provinciali, L. (1997). Predictive value of clinical indices in detecting aspiration in patients with neurological disorders. *Journal of Neurology, Neurosurgery & Psychiatry*, 63(4), 456-460.
- Mehta, D. D., & Hillman, R. E. (2008). Voice assessment: updates on perceptual, acoustic, aerodynamic, and endoscopic imaging methods: *Current Opinion in Otolaryngology & Head and Neck Surgery*, 16(3), 211-215. <https://doi.org/10.1097/MOO.0b013e3282fe96ce>
- Ödman, C., & Kiliaridis, S. (1996). Masticatory muscle activity in myotonic dystrophy patients. *Journal of oral rehabilitation*, 23(1), 5-10.
- Ogasawara, N., Sato, K., Tsutsumiuchi, M., Kanzaki, M., & Uesaka, Y. (2017). Steakhouse Syndrome in Myotonic Dystrophy. *Internal Medicine*, 56(23), 3179-3181. <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.9185-17>

- Pilz, W., Baijens, L. W. J., & Kremer, B. (2014). Oropharyngeal Dysphagia in Myotonic Dystrophy Type 1: A Systematic Review. *Dysphagia*, 29(3), 319-331. <https://doi.org/10.1007/s00455-013-9510-9>
- Rampello, L., Rampello, L., Patti, F., & Zappia, M. (2016). When the word doesn't come out: A synthetic overview of dysarthria. *Journal of the Neurological Sciences*, 369, 354-360. <https://doi.org/10.1016/j.jns.2016.08.048>
- Safwan Jaradeh, M. D. (2006). Muscle disorders affecting oral and pharyngeal swallowing. *GI Mobility online, PART 1 Oral cavity, pharynx and oesophagus*.
- Sjögreen, L., Mårtensson, Å., & Ekström, A.-B. (2018). Speech characteristics in the congenital and childhood-onset forms of myotonic dystrophy type 1: Speech characteristics in DM1. *International Journal of Language & Communication Disorders*. <https://doi.org/10.1111/1460-6984.12370>
- Splaingard, M. L., Hutchins, B., Sulton, L. D., & Chaudhuri, G. (1988). Aspiration in rehabilitation patients: videofluoroscopy vs bedside clinical assessment. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, 69(8), 637-640.

Liste des annexes

Annexe n°1 : Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie (A1).

Annexe n°2 : *Sydney Swallow Questionnaire* (A5).

Annexe n°3 : *Dysarthria Impact Profile Index* version française, exemplaire du patient 2 à T0 (A7).

Annexe n°4 : Compte rendu du bilan orthophonique à T1 du patient 4 (A10).