



MEMOIRE

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

Mathilde HOUSSIN

soutenu publiquement en juin 2022

Etat des lieux de la prise en charge orthophonique des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West

MEMOIRE dirigé par
Christine BUTENEERS, orthophoniste, IEM Dabbadie, Villeneuve d'Ascq
Jean-Christophe CUVELLIER, neuropédiatre, Hôpital Roger Salengro, Lille

Lille – 2022

Remerciements

J'aimerais tout d'abord remercier mes directeurs de mémoire pour leur accompagnement durant ces deux années. Merci au Docteur Cuvellier pour son adhésion à ma proposition de sujet de mémoire et son expérience de la recherche scientifique. Merci à Madame Buteneers de m'avoir transmis son expertise du champ du handicap durant toute cette année de stage et de l'avoir mise au service de mon mémoire. Merci à tous les deux pour votre disponibilité et vos précieux conseils.

Merci aux orthophonistes suivant des patients avec le syndrome de West et ayant répondu à mon questionnaire. Merci également aux autres ne suivant pas ces patients mais ayant relayé mon travail à leurs collègues.

Merci à Violette qui m'a inspiré ce sujet de mémoire.

Merci à toutes les maitres de stages qui ont participé à ma formation. Merci pour ces pratiques riches et variées que vous incarnez. Merci de m'avoir permis de m'affirmer dans mes pratiques et dans mes choix orthophoniques.

Merci à Clotilde qui a éveillé mon goût pour l'orthophonie en me présentant son beau métier.

Je tiens également à remercier mes parents et mes frères qui m'ont soutenue et qui ont cru en moi. Merci à mes grands-parents de s'être tenus régulièrement au courant des avancées de mon mémoire et de m'avoir encouragée.

Merci à Thibault pour son soutien durant cette dernière année d'études, merci de m'avoir permis de la vivre avec joie et dynamisme.

Merci au trio du ciel qui m'aide chaque jour et qui m'a montré durant ces deux années de mémoire qu'une montagne peut paraître insurmontable mais qu'on peut aussi en faire l'ascension.

Merci au Jumacé qui m'accompagne fidèlement depuis maintenant 8 ans.

Enfin, merci à mes cinq Petites Mousses. Merci d'être qui vous êtes, merci pour cette entraide sans failles dont vous avez fait preuve pendant cinq ans.

Résumé :

Le syndrome de West est un syndrome épileptique survenant durant la première année de vie. Il est associé à un pronostic développemental défavorable et très variable, tant sur le plan moteur que cognitif. Des études ont évoqué chez les patients ayant ou ayant eu ce syndrome, des troubles du langage oral et de la communication ainsi que des troubles des fonctions oro-myofaciales et de l'oralité qui font partie intégrante du champ de compétences des orthophonistes. Néanmoins, nous n'avons pas trouvé dans la littérature, d'indications quant à la prise en charge orthophonique des enfants ayant ou ayant eu le syndrome de West.

Le but de notre mémoire est donc de réaliser un état des lieux de la prise en charge orthophonique des enfants ayant ou ayant eu ce syndrome. Pour cela nous avons recueilli, par le biais d'un questionnaire informatisé, 25 réponses d'orthophonistes prenant en charge un patient avec le syndrome de West.

Les 25 patients inclus dans notre étude ont des profils développementaux variés. 60% d'entre eux ont accès au langage oral pour communiquer. Nous avons ensuite pu comparer l'évaluation et l'intervention orthophonique proposées aux patients ayant accès au langage oral et celles proposées aux patients n'y ayant pas accès.

Mots-clés :

Orthophonie, épilepsie, syndrome de West

Abstract :

West syndrome is an epileptic syndrome occurring during the first year of life. It is associated with an unfavorable and highly variable developmental prognosis, both in terms of motor and cognitive abilities. Studies have shown that patients having or having had this syndrome have oral language and communication disorders as well as disorders of oro-my-facial functions and orality, which are an integral part of the field of competence of speech and language pathologists (SLP's). Nevertheless, we have not found literature with any indications regarding the SLP management of children having or having had West syndrome.

The aim of our dissertation is therefore to carry out a review of the SLP management for children who have or have had West syndrome. To do this, we collected, by a computerized questionnaire, 25 responses from SLP's taking care of a patient with West syndrome.

The 25 patients included in our study have varied developmental profiles. 60% of them have access to oral language for communication. We were then able to compare the SLP assessment and intervention proposed to patients with access to oral language with those proposed to patients without access to oral language.

Keywords :

Speech therapy, epilepsy, West syndrome

Table des matières

Introduction	8
Contexte théorique, buts et hypothèses	8
1. Présentation générale du syndrome de West	8
1.1. Epilepsie et syndrome épileptique	8
1.2. Le syndrome de West.....	8
1.2.1. Les spasmes cliniques.....	9
1.2.2. L'hypsarythmie	9
1.2.3. Régression ou stagnation des acquisitions.....	9
1.2.4. Considérations nosologiques	9
1.3. Epidémiologie.....	9
1.3.1. Incidence.....	9
1.3.2. Age de début.....	9
2. Etiologies.....	10
2.1. Syndrome de West symptomatique	10
2.1.1. Causes prénatales.....	10
2.1.2. Causes périnatales.....	10
2.1.3. Causes postnatales	10
2.2. Syndrome de West cryptogénique	10
2.3. Syndrome de West idiopathique	11
3. Démarche diagnostique	11
3.1. Diagnostic du syndrome de West	11
3.1.1. Âge.....	11
3.1.2. Sémiologie des spasmes	11
3.1.3. Sémiologie électro-encéphalographique.....	11
3.2. Diagnostic étiologique.....	11
3.2.1. Anamnèse	11
3.2.2. Examen neurologique et physique.....	12
3.2.3. Neuro-imagerie.....	12
3.2.4. Enquête paraclinique	12
3.2.5. Etudes métaboliques	12
3.2.6. Etude du liquide céphalo-rachidien (LCR).....	12
3.2.7. Analyses génétiques	12
3.3. Diagnostic différentiel	12
4. Traitement.....	13

4.1.	Traitement médicamenteux	13
4.1.1.	Corticothérapie	13
4.1.2.	Vigabatrin	13
4.2.	Chirurgie.....	13
4.3.	Régime cétogène.....	14
5.	Variabilité évolutive	14
5.1.	Evolution de l'épilepsie	14
5.2.	Pronostic vital.....	14
6.	Pronostic développemental.....	14
6.1.	Développement moteur.....	14
6.2.	Développement cognitif	14
6.2.1.	Développement intellectuel	14
6.2.2.	Développement langagier	15
6.2.3.	Troubles de l'attention.....	15
6.2.4.	Difficultés d'apprentissage	15
6.3.	Troubles du spectre de l'autisme	15
6.4.	Troubles de l'oralité alimentaire.....	15
6.5.	Facteurs pronostiques	16
7.	But et objectifs de notre mémoire	16
	Méthode.....	16
1.	Population.....	16
2.	Procédure et matériel.....	16
2.1.	Création du questionnaire	16
2.2.	Diffusion du questionnaire	17
2.3.	Structure du questionnaire	17
	Résultats	18
1.	Analyse des résultats	18
2.	Caractéristiques de l'échantillon	18
2.1.	Les orthophonistes.....	18
2.2.	Les patients	19
2.2.1.	Age au moment de l'étude.....	19
2.2.2.	Age au début de la première prise en charge orthophonique.....	20
2.2.3.	Age au début du syndrome de West	20
2.2.4.	Evolution de l'épilepsie	20
2.2.5.	Accès au langage oral pour communiquer	20

2.2.6.	Difficultés associées	21
2.2.7.	Estimation du niveau intellectuel	21
2.2.8.	Scolarité	21
2.2.9.	Prise en charge en structure médico-sociale.....	22
2.2.10.	Origine de la demande de prise en charge orthophonique.....	22
3.	Prise en charge orthophonique des enfants ayant accès au langage oral.....	22
3.1.	Répartition des âges des patients	22
3.2.	Evaluation orthophonique.....	23
3.2.1.	Compétences testées	23
3.2.2.	Outils utilisés	23
3.3.	Intervention orthophonique	23
3.3.1.	Modalités des séances orthophoniques.....	23
3.3.2.	Contacts avec les professionnels gravitant autour du patient.....	24
3.3.3.	Contacts avec les parents du patient	24
3.3.4.	Domaines d'intervention orthophonique	25
3.3.5.	Mise en place de moyens de communication alternative et augmentée (CAA) 25	
4.	Prise en charge orthophonique des enfants n'ayant pas accès au langage oral	25
4.1.	Répartition des âges des patients	26
4.2.	Evaluation orthophonique.....	26
4.2.1.	Compétences testées	26
4.2.2.	Outils utilisés	26
4.3.	Intervention orthophonique	26
4.3.1.	Modalités des séances orthophoniques.....	26
4.3.2.	Contacts avec les professionnels gravitant autour du patient.....	27
4.3.3.	Contacts avec les parents du patient	27
4.3.4.	Domaines d'intervention orthophonique	28
4.3.5.	Mise en place de moyens de communication alternative et augmentée (CAA) 28	
Discussion	28
1.	Diversité des profils des patients.....	29
2.	Etat des lieux de l'évaluation orthophonique	29
2.1.	Compétences testées	29
2.2.	Outils utilisés	30
3.	Etat des lieux de l'intervention orthophonique	30

3.1. Modalités des séances orthophoniques.....	30
3.2. Contacts avec les professionnels gravitant autour du patient.....	30
3.3. Contacts avec les parents du patient.....	31
3.4. Domaines d'intervention orthophonique.....	31
3.5. Mise en place de moyens de communication alternative et augmentée.....	31
4. Limites de notre étude.....	31
5. Perspectives.....	32
Conclusion.....	32
Bibliographie.....	33
Liste des annexes.....	37

Introduction

Le syndrome de West est un syndrome épileptique fréquent chez le nourrisson. Il a été décrit pour la première fois en 1841 par le Docteur West qui a observé chez son fils une régression psychomotrice ainsi que des spasmes en salves (Villeneuve & Ville, 2010). Ce syndrome survenant généralement durant la première année de vie est associé à un mauvais pronostic, tant sur le plan comportemental que cognitif. Plusieurs études ont évoqué des troubles du langage oral et de la communication ainsi que des troubles de l'oralité alimentaire chez les patients avec le syndrome de West. Ces troubles font partie intégrante du champ de compétences des orthophonistes, ce qui donne toute sa légitimité à la prise en charge orthophonique des patients ayant le syndrome de West. Néanmoins, à ce jour, nous n'avons pas trouvé d'études s'y intéressant.

Dans ce mémoire nous souhaitons dresser un état des lieux de la prise en charge orthophonique des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West. Les objectifs sont de décrire le profil des patients ayant ou ayant eu ce syndrome suivis en orthophonie ainsi que de dresser un état des lieux de l'évaluation et de l'intervention orthophoniques qui leur sont proposées.

Dans un premier temps nous poserons le cadre théorique de notre étude en présentant le syndrome de West, les caractéristiques cliniques, la démarche diagnostique, le traitement et le pronostic. Dans un second temps, nous présenterons la méthodologie de notre mémoire en décrivant le questionnaire utilisé pour interroger les orthophonistes. Enfin nous présenterons les résultats obtenus et les interpréterons.

Contexte théorique, buts et hypothèses

1. Présentation générale du syndrome de West

1.1. Epilepsie et syndrome épileptique

Selon Fisher et al. (2014), l'épilepsie est une « maladie cérébrale définie par l'une quelconque des manifestations suivantes :

- Au moins deux crises épileptiques non provoquées espacées de plus de 24 heures
- Une crise non provoquée (ou réflexe) et une probabilité de survenue de crises ultérieures au cours des dix années suivantes similaire au risque général de récurrence (au moins 60 %) observé après deux crises non provoquées,
- Le diagnostic d'un syndrome épileptique. »

La crise épileptique serait due à une décharge paroxystique, brutale, excessive et désordonnée de neurones du cortex (Brin-Henry et al., 2014). Un syndrome épileptique est une entité électro-clinique à part entière. Il se définit par des caractéristiques cliniques telles que l'âge de survenue, le type de crise, un électro-encéphalogramme (EEG) caractéristique, des causes sous-jacentes spécifiques, une réponse caractéristique au traitement médicamenteux et un pronostic (Berg et al., 2013).

1.2. Le syndrome de West

Le syndrome de West est un syndrome épileptique âge-dépendant survenant avant deux ans et généralement durant la première année de vie (Fusco et al., 2012). Selon le consensus d'experts du West Delphi group, ce syndrome est une association de spasmes en salves et d'une hypersyndrome présente sur l'électro-encéphalogramme (Lux & Osborne, 2004). Ces deux caractéristiques sont

détaillées ci-après.

1.2.1. Les spasmes cliniques

Les spasmes qui constituent cliniquement les crises sont décrits comme des mouvements brefs, asynchroniques et symétriques à type de flexion et / ou d'extension, survenant en salves. Ils peuvent toucher la tête et / ou le tronc et / ou les membres (Lux & Osborne, 2004). La durée des spasmes peut varier d'une fraction de seconde à deux ou trois secondes et ils se répètent toutes les cinq à quinze secondes (Dulac, 2001). Lors d'une salve, le nombre de spasmes varie de 2 à 100 (Millichap, 2017).

1.2.2. L'hypsarythmie

L'hypsarythmie, caractéristique importante dans le tableau clinique du Syndrome de West, est présente sur les électro-encéphalogrammes intercritiques. Le West Delphi group n'a pas réussi à établir de consensus sur sa définition mais décrit l'hypsarythmie comme « des pointes aléatoires de haut voltage associées à des ondes lentes provenant de nombreux foyers et variant dans le temps ». L'EEG a donc un aspect chaotique (Lux & Osborne, 2004). L'hypsarythmie est retrouvée de manière continue lors des phases d'éveil du nourrisson et de manière fragmentée lors des phases de sommeil (Dulac, 2001).

1.2.3. Régression ou stagnation des acquisitions

Historiquement, la définition du Syndrome de West repose sur une triade symptomatique associant spasmes cliniques, hypsarythmie et régression ou stagnation développementale avant, pendant ou après le début des crises (Gibbs & Gibbs, 1952). Le West Delphi group a fait le choix de ne plus inclure le retard développemental dans la définition du Syndrome de West (Lux & Osborne, 2004).

1.2.4. Considérations nosologiques

Le syndrome de West est parfois appelé « spasmes infantiles » (Wong & Trevathan, 2001). Néanmoins, d'après le West Delphi group, le concept de « spasmes infantiles » renvoie à un syndrome épileptique survenant avant deux ans, se traduisant cliniquement par des spasmes, et fréquemment associé à une hypsarythmie retrouvée à l'EEG mais pas obligatoirement. Le syndrome de West est considéré comme un sous-groupe de spasmes infantiles et est toujours associé à une hypsarythmie (Lux & Osborne, 2004). La Figure en annexe A1 représente la distinction entre spasmes infantiles et syndrome de West.

1.3. Epidémiologie

1.3.1. Incidence

L'incidence moyenne du syndrome de West est d'environ 0,31 pour 1000 naissances vivantes par an (Hrachovy & Frost, 2013). Ainsi, par an, environ 3 enfants / 10 000 développent ce syndrome. La légère prédominance masculine pourrait être due à la plus grande représentation des garçons dans les études (Hrachovy & Frost, 2013).

1.3.2. Age de début

Le syndrome de West est caractérisé par un début des crises épileptiques avant deux ans

(Lux & Osborne, 2004). Dans la plupart des cas (94%), il débute durant la première année de vie (Hrachovy & Frost, 2013), avec un pic de fréquence entre quatre et six mois (Cowan & Hudson, 1991).

2. Etiologies

La Commission de la Classification et de la terminologie de la Ligue Internationale Contre l'Épilepsie (ILAE) a proposé en 2017 de classer les étiologies du syndrome de West selon les catégories suivantes : causes structurelles, génétiques, infectieuses, métaboliques, immunes ou inconnues (Scheffer et al., 2017). Cette classification étant encore peu utilisée à l'heure actuelle dans la pratique clinique, nous avons choisi de présenter la classification historique du syndrome de West bien qu'elle soit limitée et critiquée (Paciorkowski et al., 2011). Ainsi, le syndrome de West sera ici décrit selon son caractère idiopathique, cryptogénique et symptomatique. Notons que le perfectionnement des méthodes d'investigation diminue le nombre de causes indéterminées et fait donc varier la prévalence de chaque sous-groupe au fil des ans (Panayiotopoulos, 2010).

2.1. Syndrome de West symptomatique

Le West Delphi group suggère d'utiliser le terme « symptomatique » à propos des spasmes infantiles pour lesquels une cause sous-jacente a été identifiée (Lux & Osborne, 2004). Parmi les enfants atteints de spasmes infantiles, 75% auraient une étiologie identifiée (Villeneuve & Ville, 2010). En 2019, une étude internationale collaborative sur les spasmes infantiles a permis d'estimer la proportion des principales étiologies du syndrome de West. Parmi les 376 enfants de l'étude, 58% avaient une étiologie identifiée. Parmi eux, 55% avaient une étiologie prénatale, 25% avaient une étiologie périnatale et 8%, une étiologie postnatale (Osborne et al., 2019).

2.1.1. Causes prénatales

Parmi les causes prénatales, les malformations cérébrales sont la cause principale : agénésie du corps calleux, dysplasie corticale, lissencéphalie, hétérotopies périventriculaires (Osborne et al., 2019). La sclérose tubéreuse est également fréquente. Il s'agit du syndrome neurocutané le plus fréquemment à l'origine du syndrome de West (Pavone et al., 2020). Enfin, on estime que 13% des étiologies prénatales seraient génétiques (Fusco et al., 2012). A ce titre, la trisomie 21 représenterait 3 à 5% des patients atteints du syndrome de West (Sanmaneechai et al., 2013).

2.1.2. Causes périnatales

Les causes périnatales de syndrome de West sont variées : encéphalopathie hypoxo-ischémique, hémorragie intracrânienne non traumatique, hémorragie intraventriculaire, leucomalacie périventriculaire, accident vasculaire cérébral ou infarctus, méningite, maladies endocriniennes ou métaboliques (Osborne et al., 2019).

2.1.3. Causes postnatales

Parmi les causes postnatales, on retrouve des maladies endocriniennes ou métaboliques (maladies mitochondriales, maladie de Menkes...), des traumatismes ou encore des méningites ou encéphalites (Osborne et al., 2019).

2.2. Syndrome de West cryptogénique

Les spasmes infantiles suspectés comme symptomatiques mais pour lesquels aucune cause structurelle ni biochimique n'a été mise en évidence sont dits cryptogéniques (Lux & Osborne, 2004). Le syndrome de West serait cryptogénique dans 20% des cas (Fusco et al., 2012).

2.3. Syndrome de West idiopathique

Des spasmes infantiles sans cause identifiée ou non associés à d'autres signes neurologiques sont qualifiés d'idiopathiques (Lux & Osborne, 2004). Le syndrome de West idiopathique représenterait 5% des cas. Il est associé à une forte implication de facteurs génétiques et est caractérisé par une évolution plus favorable et aucune dysfonction résiduelle (Riikonen, 2010).

3. Démarche diagnostique

3.1. Diagnostic du syndrome de West

Shield (2006) évoque trois facteurs clefs conduisant au diagnostic du Syndrome de West. Ils sont détaillés ci-après.

3.1.1. Âge

Les spasmes infantiles se manifestent généralement durant la première année de vie. Leur apparition en dehors de cette période peut faire suspecter une étiologie spécifique (Shields, 2006). Des spasmes tardifs, ont néanmoins été décrits dans la littérature chez des enfants de plus de deux ans (D'Alonzo et al., 2018)

3.1.2. Sémiologie des spasmes

Des spasmes en salves dont la sémiologie est décrite dans la partie 1.1.1 seront recherchés lors de l'évaluation diagnostique. Pour cela le praticien peut se baser sur sa propre observation des spasmes, celle faite par les parents ou bien sur des vidéos (Pellock et al., 2010).

3.1.3. Sémiologie électro-encéphalographique

L'électro-encéphalogramme intercritique permet de mettre en évidence l'hypsarythmie : tracé caractéristique dans le syndrome de West (Shields, 2006). Un EEG complet, réalisé le plus tôt possible doit permettre d'analyser un cycle veille-sommeil et un épisode critique (Pellock et al., 2010). Lux et Osborne (2004) recommandent un EEG-vidéo avec de longues périodes d'enregistrement incluant des périodes de sommeil à mouvements oculaires non rapides. Cela permettra ainsi d'enregistrer des spasmes durant lesquels on observera un aplatissement du tracé à l'EEG.

3.2. Diagnostic étiologique

L'évaluation diagnostique étiologique est fondamentale pour chaque patient. Elle permet de proposer une prise en charge thérapeutique adaptée et de donner une information pronostique pertinente (Shields, 2006).

3.2.1. Anamnèse

Tout d'abord, le praticien devra tenir compte de l'histoire du patient, en étant particulièrement vigilant à une éventuelle histoire d'encéphalopathie hypoxo-ischémique ou encore

d'une infection du système nerveux central (Pellock et al., 2010; Shields, 2006).

3.2.2. Examen neurologique et physique

Un examen physique général doit aussi être réalisé. L'observation des caractéristiques morphologiques peut mettre en évidence des syndromes spécifiques tels que la trisomie 21 ou encore celui de Miller–Dieker (Shields, 2006). Une observation de la peau à l'aide d'une lampe de Wood est recommandée pour mettre en évidence un éventuel syndrome neurocutané tel que la sclérose tubéreuse ou encore une neurofibromatose de type 1 (Knupp & Tuxhorn, 2015; Millichap, 2017; Shields, 2006). Un examen ophtalmologique est également préconisé (Millichap, 2017).

3.2.3. Neuro-imagerie

Au cours de ces dernières années, la neuro-imagerie a permis de faire avancer les recherches étiologiques (Knupp & Tuxhorn, 2015; Shields, 2006) en détectant les anomalies cérébrales structurelles (Millichap, 2017). L'imagerie par résonance magnétique (IRM) est préférable à la tomodensitométrie en raison de sa meilleure sensibilité aux malformations cérébrales et son invasivité moindre (Knupp & Tuxhorn, 2015). Elle permettrait de déterminer l'étiologie sous-jacente aux spasmes infantiles dans 40% des cas (Poulat et al., 2014).

La combinaison de l'examen physique et neurologique, de l'EEG et de l'IRM assure un diagnostic étiologique chez environ 70% des patients (Pellock et al., 2010). Lorsqu'à ce stade, la cause n'est pas encore mise en évidence, d'autres examens sont réalisés. Ils sont détaillés ci-après.

3.2.4. Enquête paraclinique

Plusieurs analyses biologiques peuvent être proposées durant le bilan étiologique, notamment : un bilan hépatique, rénal, urinaire ou sanguin (Hrachovy & Frost, 2013; Millichap, 2017).

3.2.5. Etudes métaboliques

Les analyses métaboliques étudient la présence de diverses molécules dans le sérum, les urines ou le plasma (Hrachovy & Frost, 2013). Un essai de traitement à la pyridoxine peut également être proposé pour détecter des crises pyridoxino-dépendantes (Knupp & Tuxhorn, 2015; Millichap, 2017).

3.2.6. Etude du liquide céphalo-rachidien (LCR)

Une analyse du liquide céphalo-rachidien (LCR) peut être utile dans la recherche d'une maladie mitochondriale, d'un déficit cérébral en folates ou encore d'un défaut de transport du glucose (Knupp & Tuxhorn, 2015).

3.2.7. Analyses génétiques

L'analyse pangénomique de l'ADN par puce oligonucléotidique peut mettre en évidence des délétions ou duplications chromosomiques (Pavone et al., 2020). Pour aller plus loin, il est possible d'étudier un panel de gènes de l'épilepsie ou de réaliser un séquençage à haut débit de l'ADN (Millichap, 2017; Pavone et al., 2020).

3.3. Diagnostic différentiel

Le diagnostic du syndrome de West peut être différé car les crises peuvent être subtiles et ne sont pas toujours identifiées dès le début par les parents ou les médecins. Elles peuvent alors être prises pour des coliques, un reflux gastro-œsophagien ou encore pour le réflexe de Moro (Millichap, 2017 ; Villeneuve & Ville, 2010). Le syndrome de West peut être confondu avec l'épilepsie myoclonique bénigne du nourrisson caractérisée par des crises épileptiques plus brèves et un EEG, généralement normal (Millichap, 2017) Il peut aussi être confondu avec le myoclonus bénin de Lumbroso et Fejerman qui comporte des myoclonies survenant également en salves chez un nourrisson du même âge que pour le syndrome de West. Néanmoins dans cette pathologie, il n'y a pas de retard développemental et l'examen neurologique ainsi que l'EEG sont normaux (Millichap, 2017).

4. Traitement

Le traitement du syndrome de West n'est pas parfaitement codifié malgré de nombreuses études (Millichap, 2017).

Un diagnostic précoce et un délai de traitement le plus court possible sont recommandés (Pavone et al., 2020). Le traitement visera avant tout l'arrêt complet des crises et la disparition de l'hypsarythmie (Fusco et al., 2012).

4.1. Traitement médicamenteux

La corticothérapie et le Vigabatrin (VGB) sont les deux traitements antiépileptiques de référence pour le syndrome de West (D'Alonzo et al., 2018).

4.1.1. Corticothérapie

Plusieurs protocoles existent pour ce traitement : hydrocortisone per os ou hormone adrénocorticotrope (ACTH). Pour un traitement à court terme, son utilisation à faible dose est aussi efficace que celle à haute dose (D'Alonzo et al., 2018). L'ACTH est indiquée lorsqu'une cause structurelle est retrouvée ou que la cause reste inconnue. Elle est au contraire contraindiquée lors d'une cause métabolique. Après deux semaines de traitement, si les spasmes et / ou l'hypsarythmie sont toujours présents, un traitement alternatif est proposé (Wilmshurst et al., 2015).

4.1.2. Vigabatrin

Le Vigabatrin serait efficace pour contrôler les spasmes à court terme, en particulier dans le cadre de la sclérose tubéreuse complexe (Millichap, 2017). En France il est proposé en première intention dans le traitement du syndrome de West. Néanmoins il est recommandé de réduire le plus possible la durée du traitement. En effet, l'un de ses principaux effets indésirables est la possibilité d'un rétrécissement concentrique du champ visuel (Villeneuve & Ville, 2010). Si les spasmes et / ou l'hypsarythmie persistent après deux semaines, un autre médicament sera habituellement proposé (Wilmshurst et al., 2015).

4.2. Chirurgie

Pour les enfants pharmaco-résistants ou ayant des malformations cérébrales focales, une chirurgie peut être envisagée, telle qu'une résection de l'anomalie focale ou une hémisphérectomie (Millichap, 2017). Dans une étude, 64% des patients avec syndrome de West ayant subi une résection chirurgicale ont vu leurs crises cesser (Chugani et al., 1993).

4.3. Régime cétoène

Le régime cétoène peut également être envisagé pour traiter les spasmes infantiles réfractaires aux traitements médicamenteux (Hong et al., 2010). Ce régime riche en graisses et pauvre en protéines et glucides doit être adapté à chaque patient et rigoureusement contrôlé (Vining, 1998). Dans une étude s'intéressant à 104 enfants avec le syndrome de West, 18 à 33% n'avaient plus de spasmes à l'issue de 3 à 24 mois de régime cétoène. Environ deux tiers des patients avaient eu une amélioration de leurs spasmes après six mois (Hong et al., 2010).

5. Variabilité évolutive

5.1. Evolution de l'épilepsie

Villeneuve et Ville (2010) estiment que 60% des enfants atteints du syndrome de West évoluent vers un autre type de crise épileptique. A ce titre, le syndrome de Lennox-Gastaut est fréquemment décrit (Hrachovy & Frost, 2013). Dans l'étude de Riikonen (1996), 18% des patients l'ont développé. Des épilepsie focales ou multi-focales sont également évoquées (Villeneuve & Ville, 2010).

D'autre part, en analysant plusieurs études sur le pronostic à long terme des enfants avec syndrome de West, Frost et Hrachovy (2003), ont noté une cessation des crises pour 53% des patients et une plus forte proportion d'enfants avec syndrome de West symptomatique dans le groupe ayant toujours des crises épileptiques (Hrachovy & Frost, 2013). Dans l'étude de Riikonen (1996), les crises ont cessé avant deux ans pour 65% des patients.

5.2. Pronostic vital

Dans une étude rétrospective de 214 patients réalisée en 1996, 31% des patients étaient décédés d'infections ou de complications dues aux traitements, dont un tiers avant trois ans (Riikonen, 2001).

6. Pronostic développemental

Le syndrome de West est associé à un pronostic défavorable à long terme (Riikonen, 2001; Widjaja et al., 2015). Néanmoins le pronostic cognitif reste variable (Appleton, 2001).

6.1. Développement moteur

Dans une étude transversale s'intéressant à 402 enfants atteints du syndrome de West (dont 80% avaient une étiologie structurelle), 34% pouvaient marcher sans limitation et 14% avec des limitations. Vingt pour cents pouvaient s'asseoir avec une aide mais leur autonomie motrice était limitée. Dix-huit pour cents n'avaient pas acquis la tenue de tête et du tronc (Bhanudeep et al., 2021). Pour 31%, la manipulation d'objets était aisée, pour 13% elle était limitée en vitesse et en précision. Vingt-quatre pour cents pouvaient manipuler les objets difficilement. Et 18% ne pouvaient ni manipuler d'objets ni réaliser d'actions simples avec leurs mains (Bhanudeep et al., 2021).

6.2. Développement cognitif

6.2.1. Développement intellectuel

Dans l'étude rétrospective de Riikonen en 1996, parmi les 147 enfants survivants, 17% avaient un Quotient Intellectuel (QI) supérieur à 80, 7,5% avaient un QI compris entre 60 et 80, 24,5% avaient un QI compris entre 40 et 60 et 51% avaient un QI inférieur à 40. En résumé, environ 80% des enfants avaient une déficience intellectuelle.

6.2.2. Développement langagier

Peu d'études se sont intéressées spécifiquement au développement langagier et communicationnel des enfants avec syndrome de West. Dans une étude s'intéressant au devenir neuropsychologique de huit patients, deux enfants avaient un déficit prédominant sur le versant langagier. Leur communication non verbale était préservée. Les auteurs retrouvent une émergence du langage oral vers environ quatre ans chez les deux enfants. L'un d'eux avait des capacités de compréhension préservées alors que l'autre non. Chez ces deux enfants, des troubles visuels centraux ont été mis en évidence. Selon les auteurs, ces troubles visuels pourraient avoir une implication dans les troubles communicationnels (Jambaque et al., 1993). En 2016, Boukobza indique dans sa thèse que 66% des enfants avec syndrome de West de sa population d'étude obtiennent un score pathologique dans le domaine Communication de l'échelle Vineland.

6.2.3. Troubles de l'attention

Dans l'étude de Bhanudeep et al. (2021), 11% des enfants avec syndrome de West présentaient des troubles de l'attention.

6.2.4. Difficultés d'apprentissage

Certains enfants avec le syndrome de West ont en apparence un développement normal mais gardent de légères difficultés au niveau du langage, de la mémoire ou encore des habiletés visuo-spatiales (Appleton, 2001; Jambaqué et al., 2001). Riikonen, dans son étude de 1996 indique que certains enfants ayant une intelligence normale présentaient des difficultés scolaires sélectives en lecture, en écriture ou en mathématiques. Boukobza, dans sa thèse en 2016, évoque que 87% des enfants scolarisés de l'étude ont eu un suivi orthophonique pour une dyslexie, dysphasie ou dyspraxie.

6.3. Troubles du spectre de l'autisme

Certains enfants avec le syndrome de West peuvent développer des troubles du spectre de l'autisme (TSA). A ce titre, Bhanudeep et al. (2021) ont identifiés un TSA chez 26% des patients de leur étude. Dans une autre étude, la prévalence des TSA chez les enfants avec spasmes infantiles était évaluée à 35% (Saemundsen et al. 2008 ; Cités par Bhanudeep et al. 2021).

6.4. Troubles de l'oralité alimentaire

Peu d'études se sont intéressées à la motricité orale des patients ayant le syndrome de West. Certains présentent des mouvements faciaux anormaux pouvant induire des rétentions d'aliments en bouche (Olívia Ferreira do Amaral et al., 2020) Cela pourrait être le signe de difficultés alimentaires.

Aussi, Ouss (2013) évoque des troubles de l'oralité chez plusieurs de ses patients ayant le syndrome de West. Elle préconise dans ce cas, une rééducation orthophonique.

6.5. Facteurs pronostiques

Plusieurs facteurs ont été mis en évidence comme étant associés à un pronostic favorable. Riikonen (2010) évoque : une étiologie cryptogénique ou idiopathique (souvent associée à un début de crises après quatre mois, une absence de spasmes atypiques, de crises partielles ou d'autres crises avant le début des spasmes infantiles), une intervention rapide du traitement, une réponse rapide et durable à celui-ci et une courte durée de l'hypsarythmie. Widjaja et al. (2015) confirment ces observations dans une méta-analyse en estimant que 54,3% des syndromes de West cryptogéniques sont associés à un bon pronostic neurodéveloppemental contre 12,5% chez les syndromes de West symptomatiques. Ils évoquent également une forte association entre un délai de traitement inférieur à quatre semaines et une amélioration du pronostic développemental.

7. But et objectifs de notre mémoire

La littérature scientifique s'intéressant au pronostic développemental des enfants ayant le syndrome de West a mis en évidence, dans cette population, des troubles du langage, des troubles des apprentissages (langage écrit, mathématiques), des troubles du spectre de l'autisme ou encore des troubles de l'oralité alimentaire. Ces différents troubles font partie intégrante du champ de compétences des orthophonistes comme le confirme le décret n°2002-721 du 2 mai 2002 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession d'orthophoniste. Aussi, la Haute Autorité de Santé recommande une prise en charge en orthophonie pour les enfants avec des troubles du neurodéveloppement, présentant des troubles de l'oralité alimentaire et verbale ou des troubles de la communication et du langage (Haute Autorité de Santé, 2020). Néanmoins, nous n'avons pas trouvé dans la littérature, de recommandations spécifiques à la prise en charge orthophonique des patients ayant le syndrome de West.

Le but de ce mémoire est donc de réaliser un état des lieux de la prise en charge orthophonique proposée aux patients ayant ou ayant eu le syndrome de West.

Ainsi, nous aurons pour premier objectif de décrire les profils des patients ayant le syndrome de West, pris en charge en orthophonie. Nous dresserons ensuite un état des lieux de l'évaluation orthophonique de ces patients en décrivant les compétences testées lors du bilan orthophonique et les outils utilisés. Enfin nous décrirons l'intervention orthophonique qui leur est proposée en s'intéressant aux compétences travaillées, aux modalités des séances et aux liens entretenus par l'orthophoniste avec les parents des patients et les autres professionnels.

Méthode

1. Population

Notre étude vise à interroger des orthophonistes prenant en charge un ou plusieurs patients ayant ou ayant eu le syndrome de West. Pour pouvoir remplir le questionnaire, les orthophonistes doivent exercer en France et prendre en charge (au moment de la participation à l'étude) un ou plusieurs patients ayant ou ayant eu un diagnostic de syndrome de West.

2. Procédure et matériel

2.1. Création du questionnaire

Nous avons donc créé un questionnaire informatisé et anonyme par le biais de l'outil Lime

Survey de l'Université de Lille. Ce questionnaire est présenté en annexe A2. Une note d'information présente d'abord l'objectif du mémoire, les critères d'inclusion et d'exclusion ainsi que le temps moyen nécessaire pour le remplir. Nous y précisons également que les orthophonistes prenant en charge plusieurs patients avec le syndrome de West, peuvent remplir un questionnaire par patient. Le questionnaire a d'abord été envoyé à quelques orthophonistes de notre entourage. Nous avons pu prendre en compte leurs remarques pour affiner le questionnaire avant de le diffuser plus largement.

2.2. Diffusion du questionnaire

Préalablement à la diffusion du questionnaire, nous avons obtenu une autorisation de traitement des données, de la part du directeur de la protection des données de l'Université de Lille.

Le questionnaire a été diffusé par le biais des réseaux sociaux ainsi que par l'intermédiaire de notre réseau orthophonique constitué d'étudiants en orthophonie, de maîtres de stages et de collègues orthophonistes. Il est resté ouvert du 26 novembre 2021 au 14 janvier 2022.

2.3. Structure du questionnaire

Avant de construire notre questionnaire, nous avons consulté le mémoire de Sophie Goldstein, datant de 2013, qui propose un état des lieux de la prise en charge orthophonique des patients ayant le syndrome d'Angelman et qui a également réalisé un questionnaire.

Notre questionnaire comporte au total 50 questions, réparties dans quatre rubriques.

La première rubrique de notre questionnaire intitulée « questions à propos de l'orthophoniste », s'intéresse à l'année de diplôme, au type d'exercice et à la région d'exercice de l'orthophoniste. Nous avons également souhaité demander dans cette partie si l'orthophoniste avait entendu parler du syndrome de West durant sa formation initiale, s'il estimait que celle-ci l'avait préparé à prendre en charge des patients atteints du syndrome et s'il avait effectué des formations supplémentaires pour prendre en charge ce ou ces patient(s).

La deuxième, nommée « questions à propos du patient » consiste à dresser le profil du patient avec le syndrome de West en recueillant les données suivantes : âge actuel du patient, âge au début de la prise en soin orthophonique, âge de début du syndrome de West, évolution vers un autre type de syndrome épileptique, pharmacorésistance, accès au langage oral pour communiquer, difficultés associées, possibilités et mode de scolarisation, prise en charge éventuelle en structure médico-sociale, personne à l'origine de la demande de prise en charge orthophonique.

La troisième partie « questions à propos de l'évaluation orthophonique pour ce patient » concerne les compétences testées lors du bilan orthophonique (prérequis à la communication, communication non verbale, communication verbale, compétences pragmatiques, compétences cognitives non verbales, langage écrit, cognition mathématique, fonctions oro-myo-faciales et oralité, intégration sensorielle) ainsi que les outils utilisés.

La dernière rubrique « questions à propos de l'intervention orthophonique pour ce patient » vise à recueillir des données quant au nombre, à la durée et au lieu des séances, aux contacts entre l'orthophoniste et les parents du patient ainsi qu'avec les autres professionnels gravitant autour de lui. Enfin, cette partie cible également le projet thérapeutique envisagé par l'orthophoniste et en particulier les différents domaines travaillés et la mise en place éventuelle d'un moyen de communication alternative et augmentée.

Résultats

1. Analyse des résultats

Nous avons recueilli au total 25 réponses complètes d'orthophonistes. Les données ont pu être exportées depuis Lime Survey. Nous avons ensuite réalisé des analyses statistiques descriptives via le logiciel Excel.

Pour étudier les profils des orthophonistes et des patients nous avons choisi d'analyser les 25 réponses de façon groupée. Pour ce qui est de l'étude de la prise en charge orthophonique, nous avons fait le choix de créer deux groupes. Un premier regroupant les réponses concernant les patients ayant accès au langage oral pour communiquer et un deuxième pour les patients n'y ayant pas accès.

2. Caractéristiques de l'échantillon

2.1. Les orthophonistes

Vingt-trois orthophonistes ont répondu entièrement au questionnaire (deux d'entre eux ont répondu deux fois car ils prenaient en charge deux patients ayant le syndrome de West). Nous allons présenter et analyser ici les données chiffrées concernant les orthophonistes. Pour chaque figure, le nombre de réponses obtenues dans cette partie est de 23 sauf précision contraire.

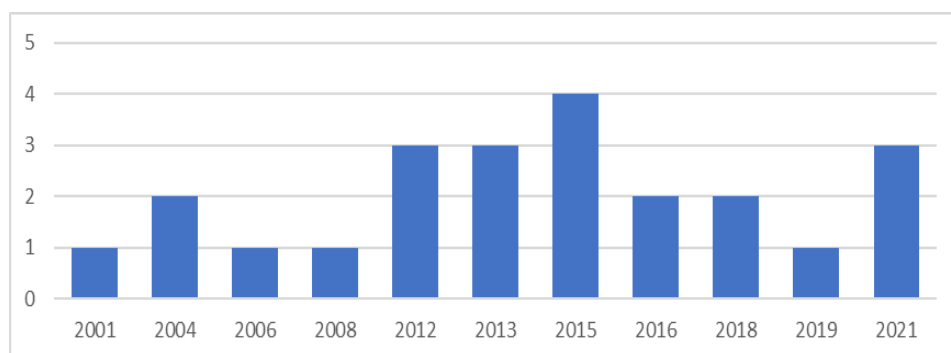


Figure 1. Année d'obtention du diplôme d'orthophonie

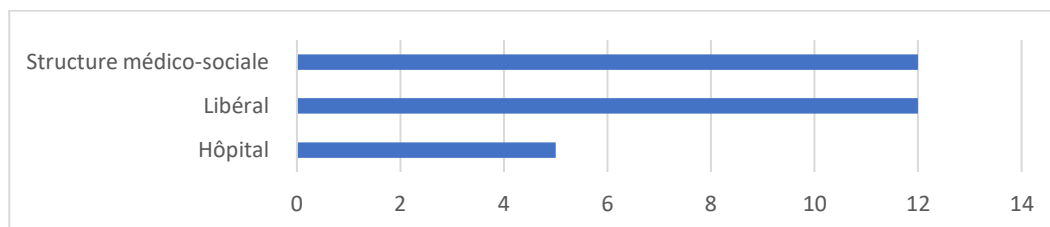
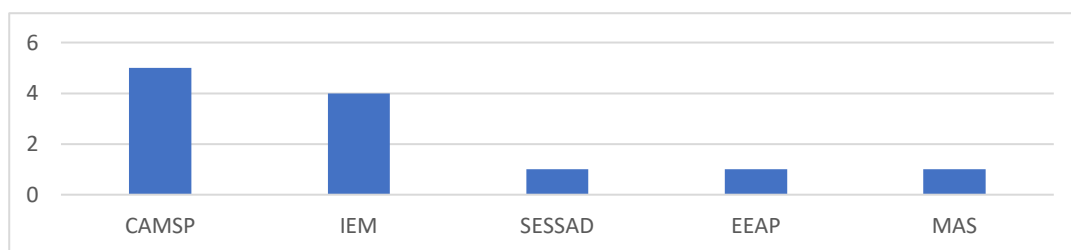


Figure 2. Types d'exercice

La somme des réponses regroupées dans la Figure 2 est supérieure à 23 car certains orthophonistes ont une activité mixte avec au moins deux lieux d'exercices.



Note.

CAMSP : Centre d'Action Médico-Sociale Précoce

IEM : Institut d'Education Motrice

SESSAD : Service d'Education Spéciale et de Soins à Domicile

EEAP : Etablissements pour Enfants et Adolescents Polyhandicapés

MAS : Maison d'Accueil Spécialisée

Figure 3. Types de structures médico-sociales où exercent les orthophonistes

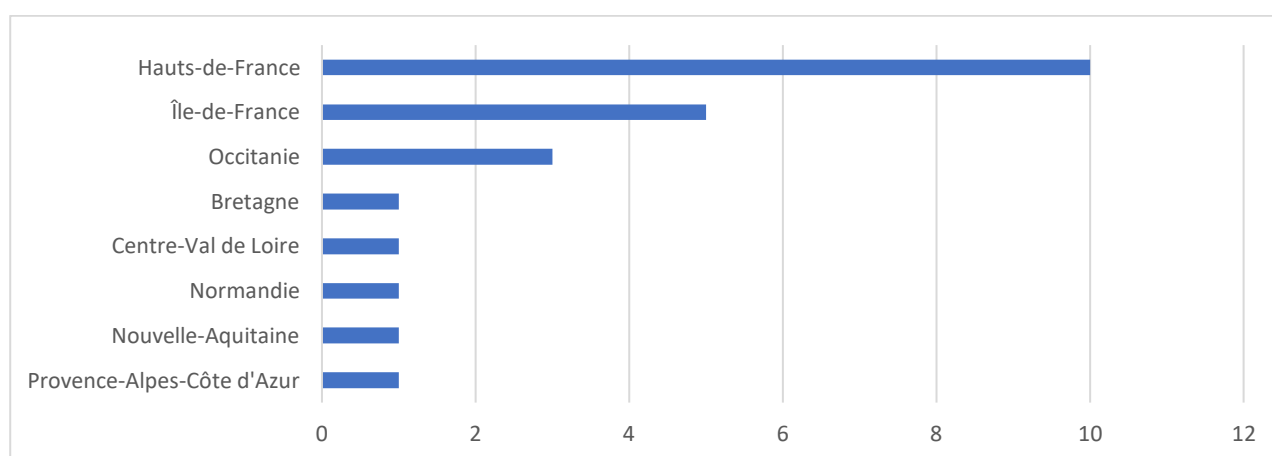


Figure 4. Répartition des régions d'exercice

Tableau 1. Connaissances et formations à propos du syndrome de West

	Oui	Non	Je ne sais plus
Pensez-vous avoir entendu parler du syndrome de West durant votre formation initiale ? (23 répondants)	10	8	5
Estimez-vous que votre formation initiale vous avait préparé à prendre en charge des patients avec syndrome de West ? (20 répondants)	4	16	0
Avez-vous effectué des formations supplémentaires pour pouvoir prendre en charge des patients ayant le syndrome de West ? (23 répondants)	7	16	0

2.2. Les patients

Nous avons recueilli les données concernant 25 patients ayant le syndrome de West et suivis en orthophonie. Pour chaque figure, le nombre de réponses obtenues dans cette partie est de 25, sauf pour les questions facultatives pour lesquelles les nombres de réponses sont indiqués.

2.2.1. Age au moment de l'étude

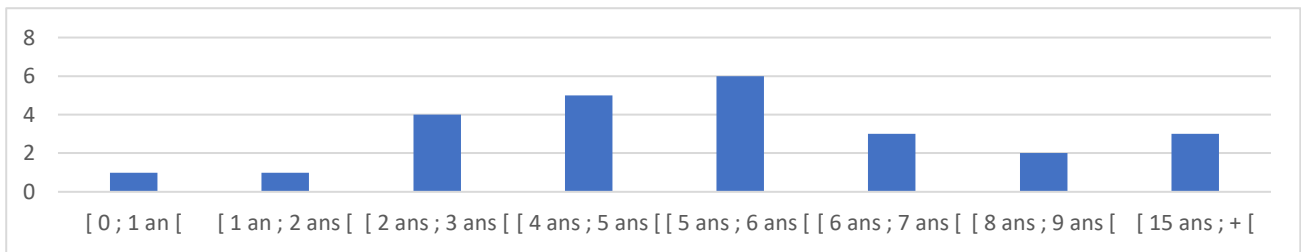


Figure 5. Age des patients au moment de l'étude

2.2.2. Age au début de la première prise en charge orthophonique

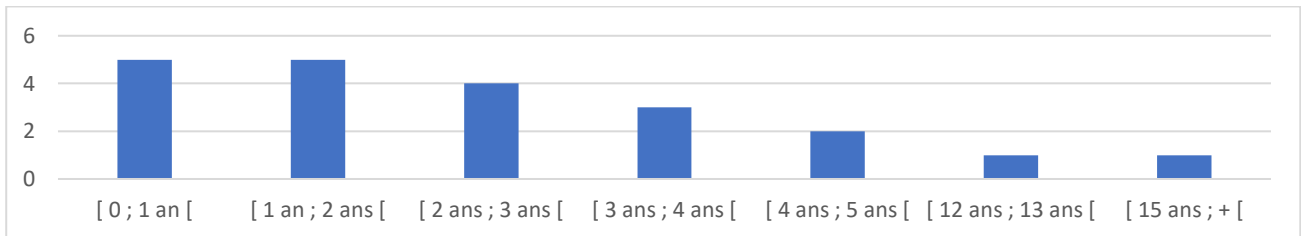


Figure 6. Age des patients au début de la première prise en charge orthophonique (21 réponses)

Par la formulation « âge au début de la première prise en charge orthophonique », nous entendons l'âge auquel le patient a été adressé pour la première fois en orthophonie.

2.2.3. Age au début du syndrome de West

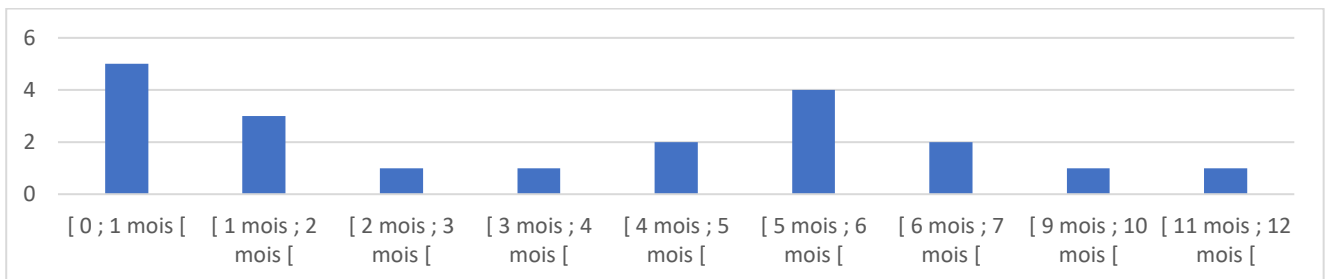


Figure 7. Age des patients au début du syndrome de West (20 réponses)

2.2.4. Evolution de l'épilepsie

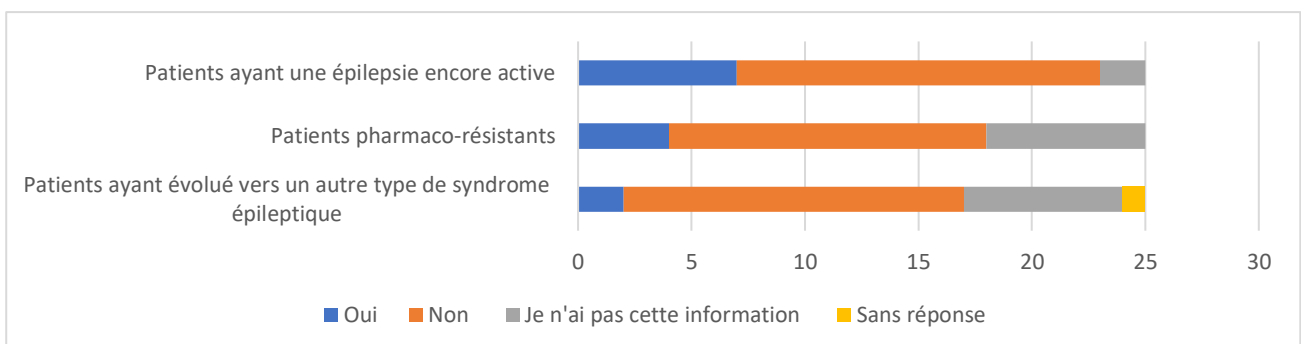


Figure 8. Evolution de l'épilepsie des patients

2.2.5. Accès au langage oral pour communiquer

Pour étudier l'accès au langage oral, nous avons exclu la réponse concernant le patient de moins d'un an. Sur les 24 patients de plus d'un an, 14 peuvent communiquer grâce au langage oral.

2.2.6. Difficultés associées

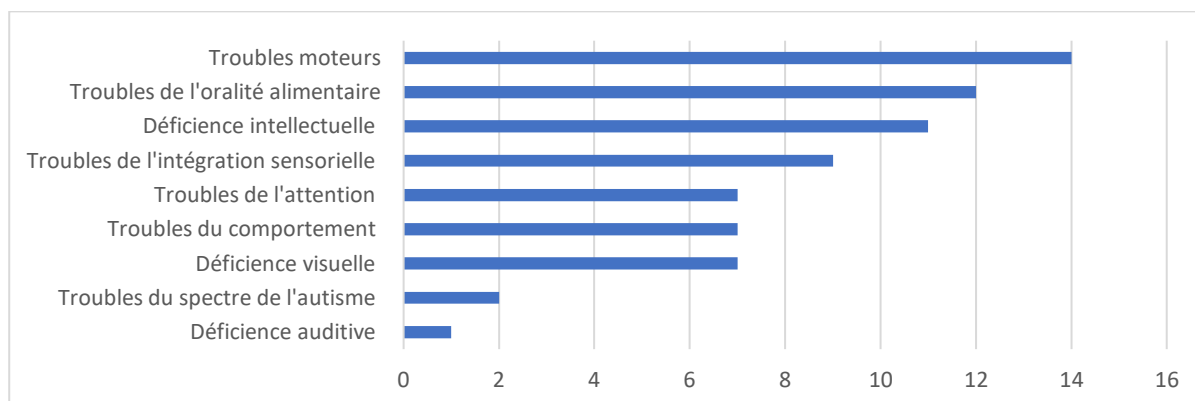


Figure 9. Difficultés associées des patients, en lien ou non avec le syndrome de West

2.2.7. Estimation du niveau intellectuel

Pour ce qui est de l'estimation du niveau intellectuel des patients, nous avons obtenu des données dans différentes unités de mesure : QI, âge développemental équivalent chez un enfant tout-venant. Nous avons donc fait le choix de proposer une analyse qualitative de ces données.

Seize réponses ont été recueillies à cette question. Pour quatre patients, le niveau intellectuel ne peut être estimé par l'orthophoniste, du fait de la sévérité du handicap ou du jeune âge. Trois patients semblent avoir une efficacité intellectuelle normale pour leur âge. Neuf patients semblent avoir un niveau intellectuel en dessous de celui attendu pour leur âge. Pour ces neuf patients, la Figure 10. représente l'écart estimé par leur orthophoniste, entre leur niveau de développement intellectuel et leur âge chronologique.

Tableau 2. Estimation de l'écart entre le niveau de développement intellectuel et l'âge chronologique (9 patients)

Ecart estimé entre le niveau de développement intellectuel et l'âge chronologique	Effectifs en nombre de patients
Environ 1 an ½	3
Environ 3 ans	3
Environ 4 ans	2
Environ 6 ans	1

2.2.8. Scolarité

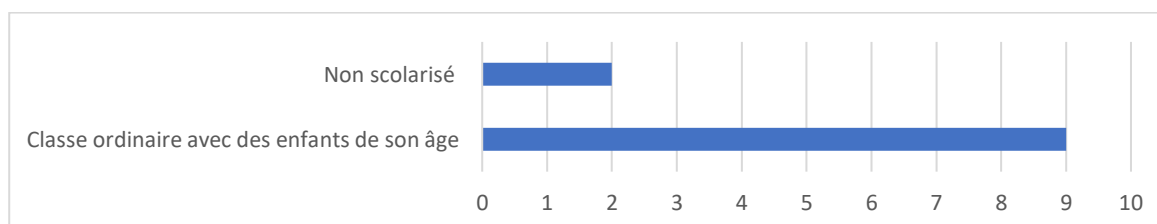


Figure 10. Mode de scolarité des patients de 3 à 6 ans (11 réponses)

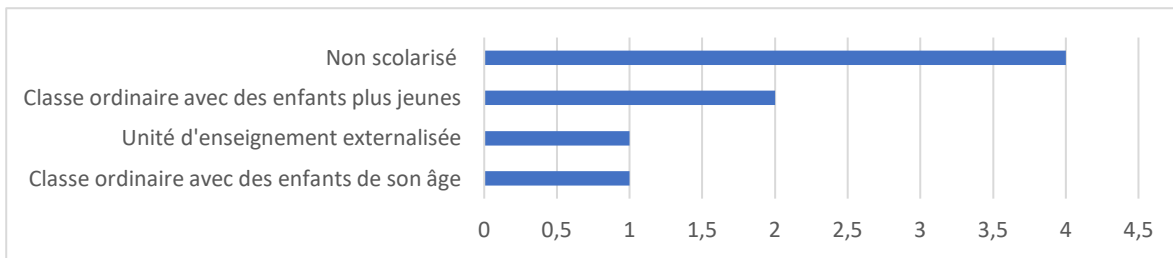


Figure 11. Mode de scolarité des patients de plus de 6 ans (8 réponses)

2.2.9. Prise en charge en structure médico-sociale

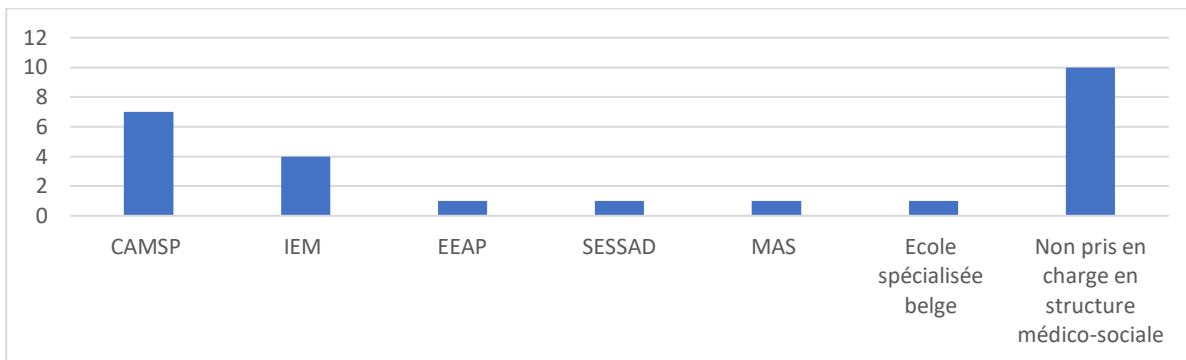
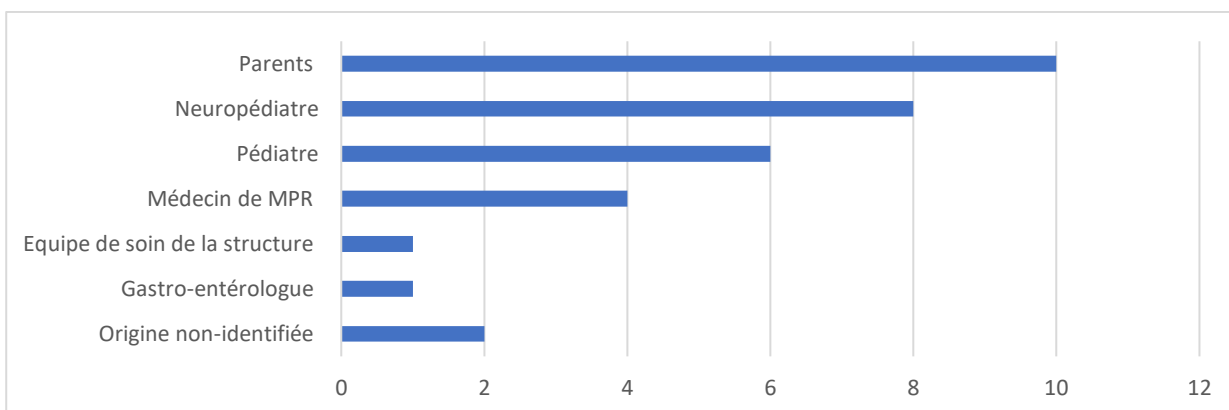


Figure 12. Types de structures médico-sociales

2.2.10. Origine de la demande de prise en charge orthophonique



Note. Médecin de MPR = médecin de Médecine Physique et Réadaptation

Figure 13. Origine de la demande de prise en charge orthophonique

La somme des réponses de la Figure 13. est supérieure à 25 car pour un même patient il peut y avoir plusieurs personnes à l'origine de la demande de prise en charge orthophonique.

3. Prise en charge orthophonique des enfants ayant accès au langage oral

Pour cette partie, chaque figure compte quatorze réponses, sauf indication contraire.

3.1. Répartition des âges des patients

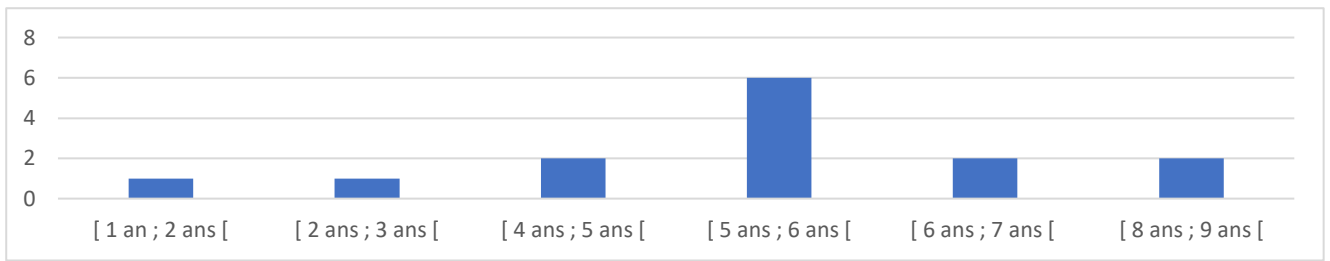


Figure 14. Répartition des âges des patients

3.2. Evaluation orthophonique

3.2.1. Compétences testées

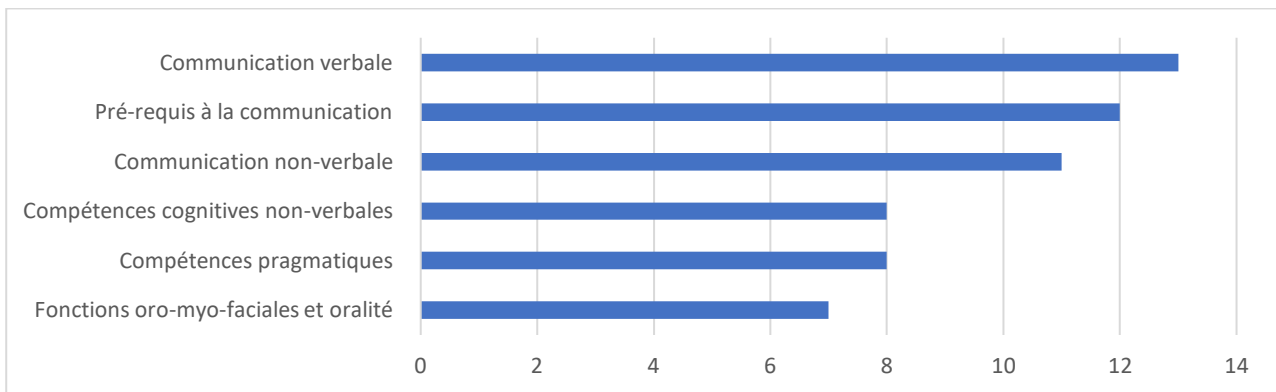


Figure 15. Compétences testées lors de l'évaluation orthophonique

Les figures présentées en annexe A3 détaillent les différentes sous-composantes de chaque compétence testée lors de l'évaluation orthophonique des enfants ayant accès au langage oral.

3.2.2. Outils utilisés

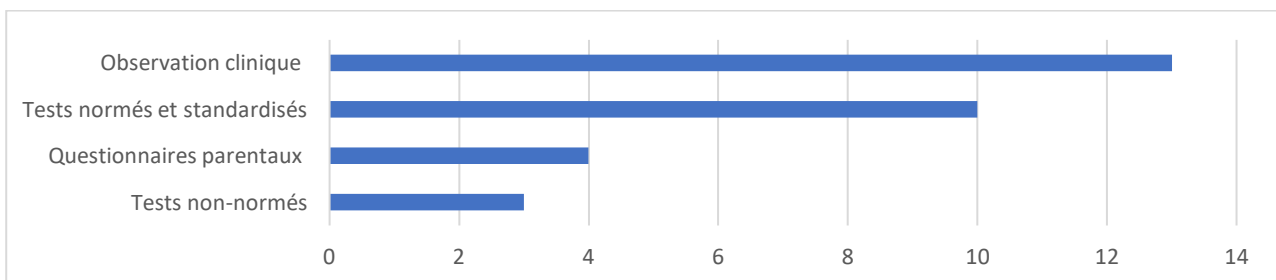


Figure 16. Outils utilisés lors de l'évaluation orthophonique

Les tableaux en annexe A4 présentent les différents tests normés et questionnaires parentaux utilisés auprès des patients ayant accès au langage oral par les orthophonistes ayant répondu à notre questionnaire.

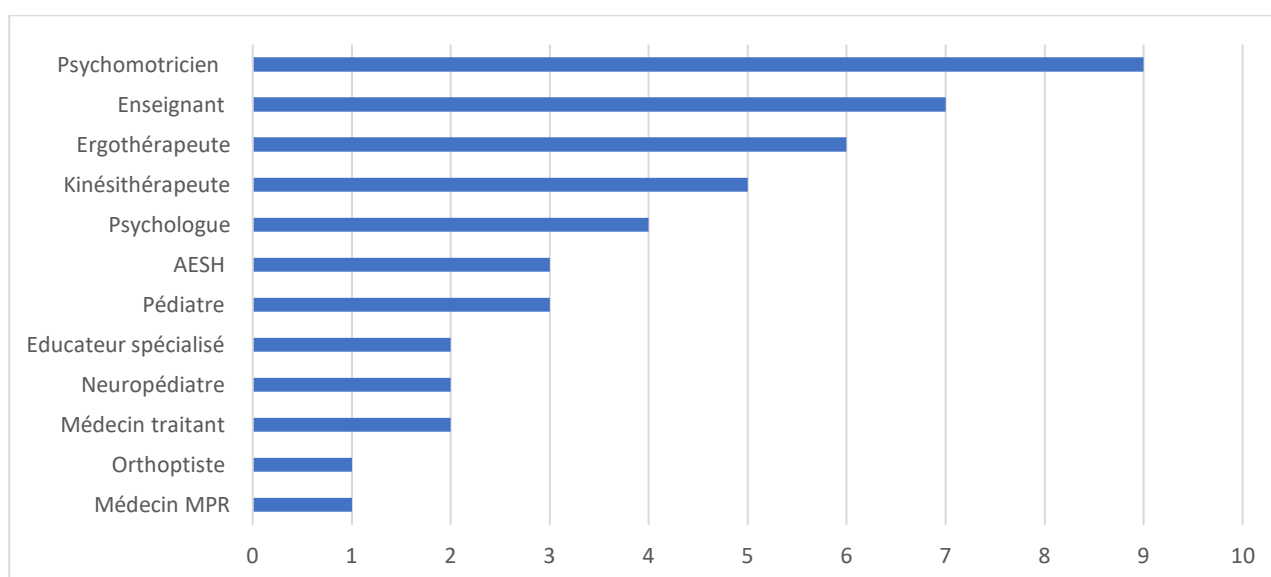
3.3. Intervention orthophonique

3.3.1. Modalités des séances orthophoniques

Tableau 3. Modalités des séances orthophoniques

Modalités		Effectifs en nombre de patients
Nombre	1 par semaine	8
	2 par semaine	5
	3 par semaine	1
Durée	30 minutes	12
	45 minutes (en structure)	2
Lieu	Libéral	9
	En structure, avec un orthophoniste salarié	5
Type	Séances individuelles	14
	Séances de groupe	0

3.3.2. Contacts avec les professionnels gravitant autour du patient



Note. Médecin MPR : Médecin de Médecine Physique et Réadaptation
 AESH : Accompagnant d'Elève en Situation de Handicap

Figure 17. Contacts avec les autres professionnels

3.3.3. Contacts avec les parents du patient

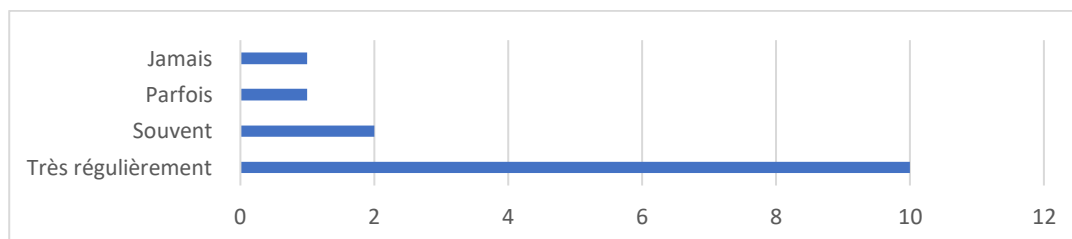


Figure 18. Fréquence de contacts entre les orthophonistes et les parents

L'annexe A5 présente les différents moyens de contacts utilisés par les parents et les orthophonistes.

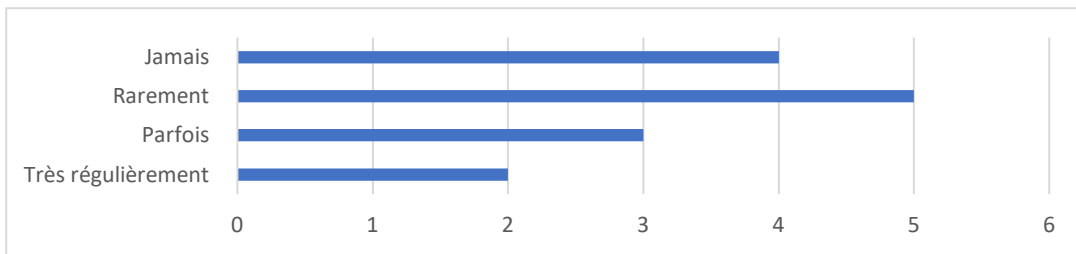


Figure 19. Fréquence des séances d'orthophonie en présence des parents

3.3.4. Domaines d'intervention orthophonique

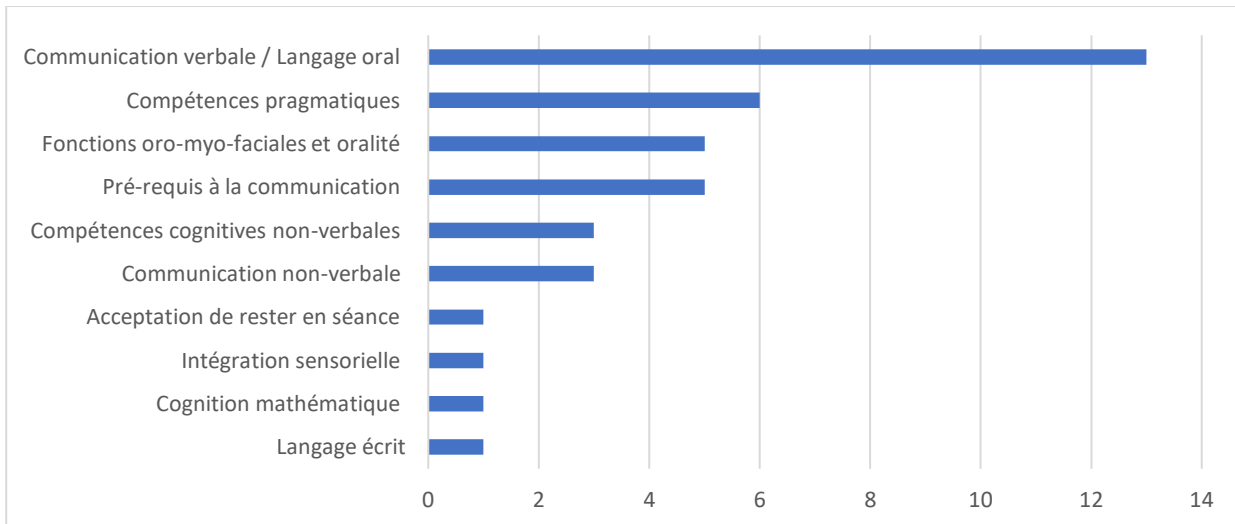
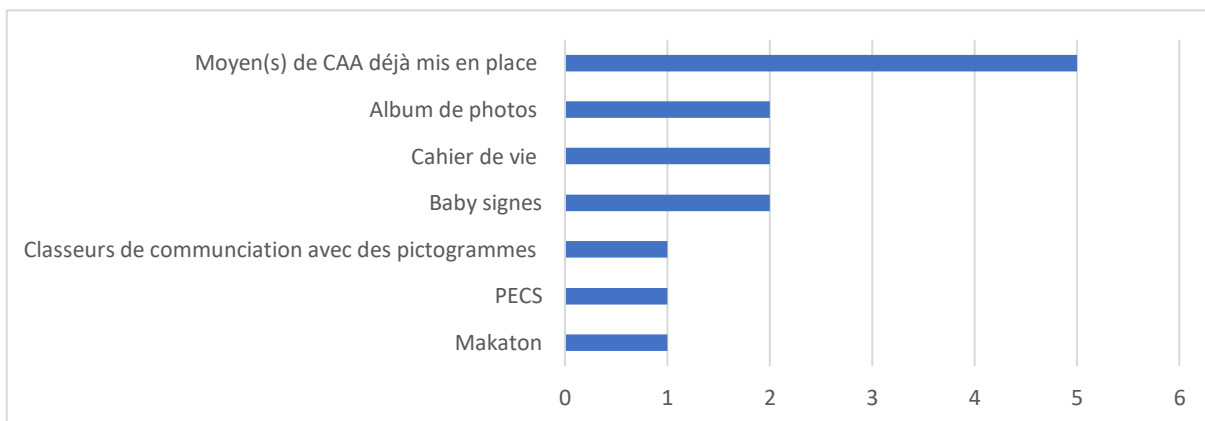


Figure 20. Domaines d'intervention orthophonique

3.3.5. Mise en place de moyens de communication alternative et augmentée (CAA)



Note. PECS : Picture Exchange Communication Système (Dispositif de communication par échange d'images)

Figure 21. Mise en place de moyens de Communication Alternative et Augmentée (CAA)

4. Prise en charge orthophonique des enfants n'ayant pas accès au langage oral

Pour cette partie, le nombre de réponses de chaque figure est de onze, sauf indication contraire.

4.1. Répartition des âges des patients

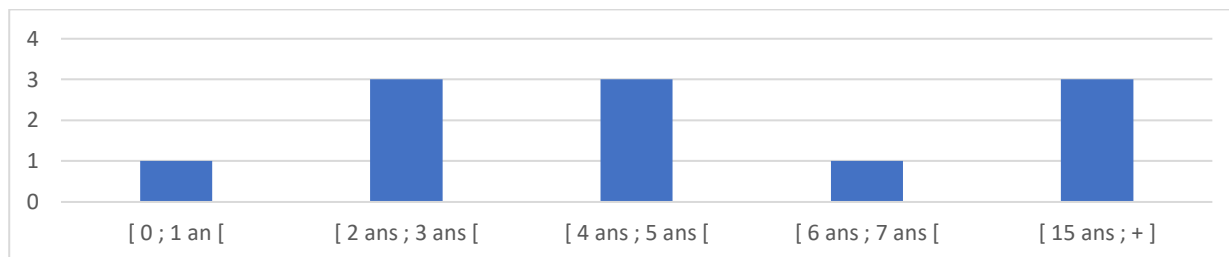


Figure 22. Répartition des âges des patients

4.2. Evaluation orthophonique

4.2.1. Compétences testées

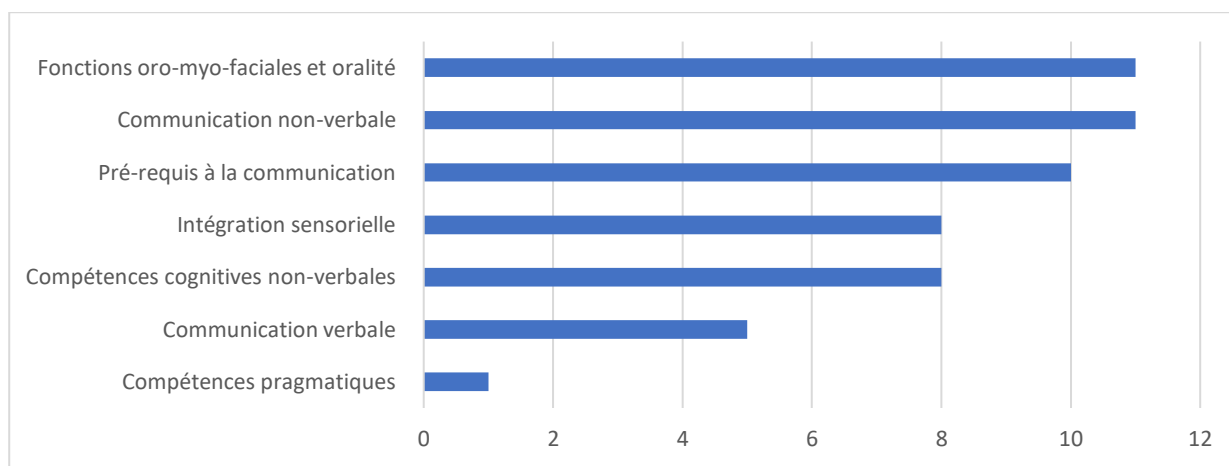


Figure 23. Compétences testées lors de l'évaluation orthophonique

L'évaluation de chaque compétence est détaillée en annexe A6.

4.2.2. Outils utilisés

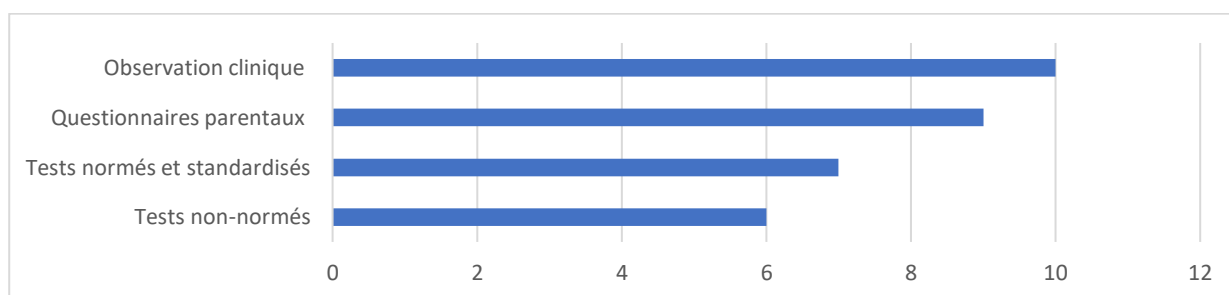


Figure 24. Outils utilisés lors de l'évaluation orthophonique

Le détail des tests et questionnaires parentaux utilisés auprès des patients sans accès au langage oral est présenté en annexe A7.

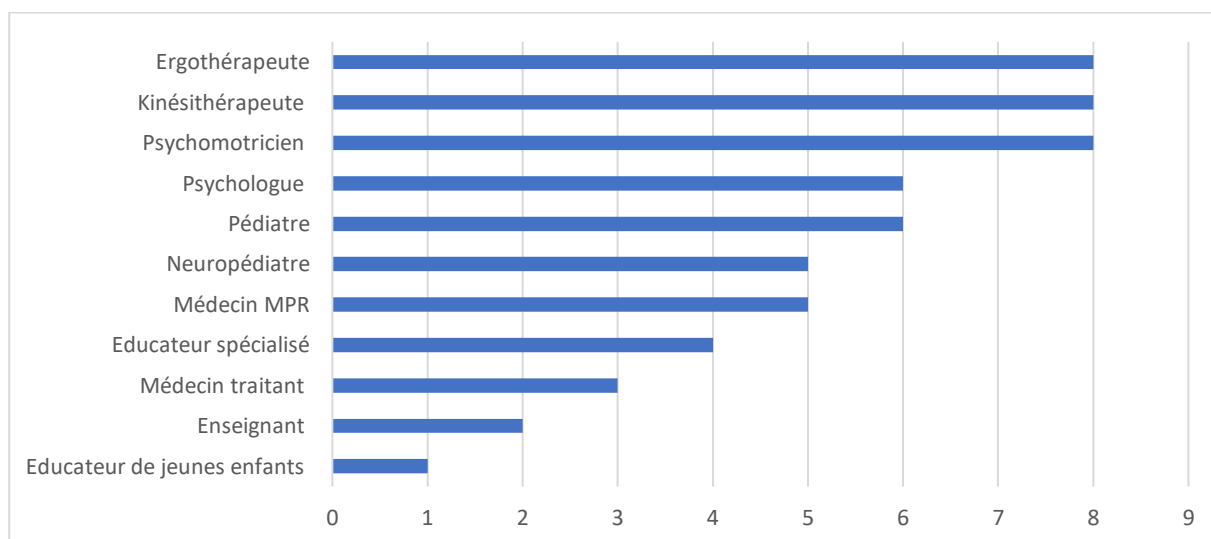
4.3. Intervention orthophonique

4.3.1. Modalités des séances orthophoniques

Tableau 4. Modalités des séances orthophoniques

Modalités		Effectifs en nombre de patients
Nombre	1 par semaine	8
	2 par semaine	3
Durée	Moins de 30 minutes	1
	30 minutes	6
	45 minutes (en structure)	4
Lieu	Libéral	4
	Domicile	1
	En structure, avec un orthophoniste salarié	6
Type	Séances individuelles uniquement	5
	Séances de groupe uniquement	3
	Séances individuelles et séances de groupe	3

4.3.2. Contacts avec les professionnels gravitant autour du patient



Note. Médecin MPR : Médecin de Médecine Physique et Réadaptation

Figure 25. Contacts avec les autres professionnels

4.3.3. Contacts avec les parents du patient

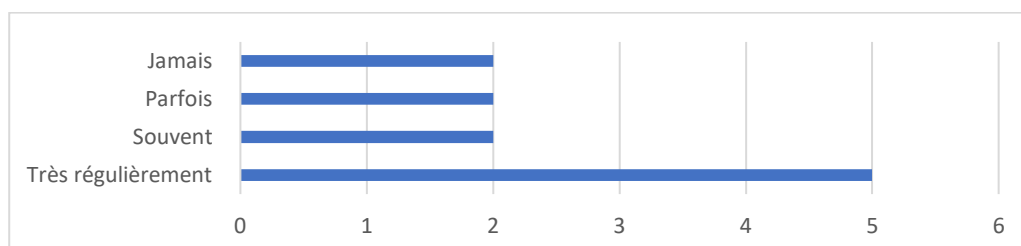


Figure 26. Fréquence de contact entre les orthophonistes et les parents

L'annexe A8 présente les moyens de contacts utilisés par les parents et les orthophonistes.

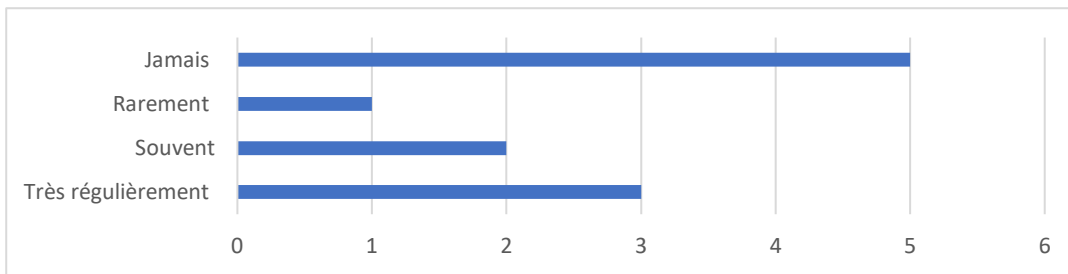


Figure 27. Fréquence des séances d’orthophonie en présence des parents

4.3.4. Domaines d’intervention orthophonique

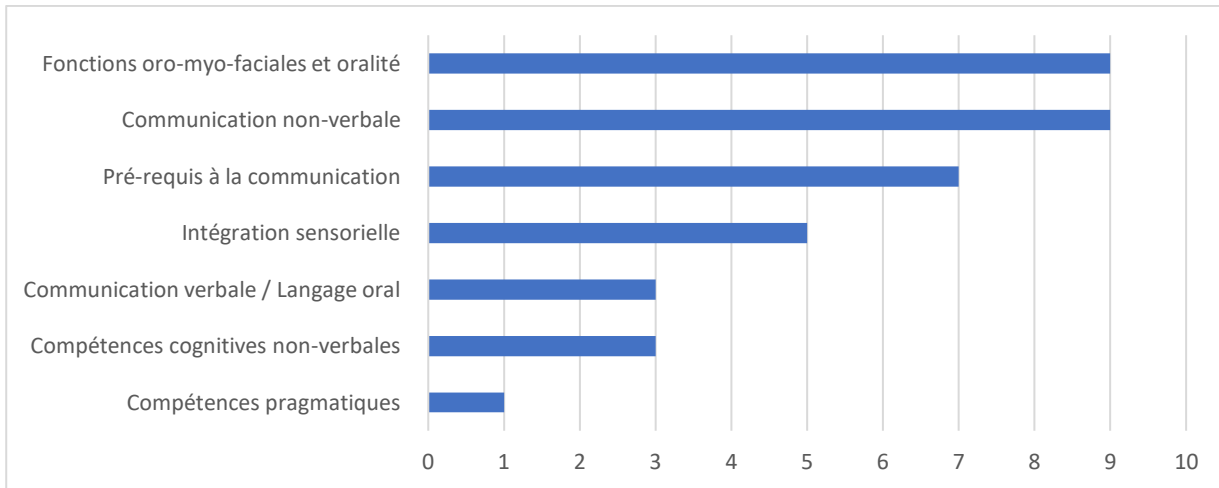
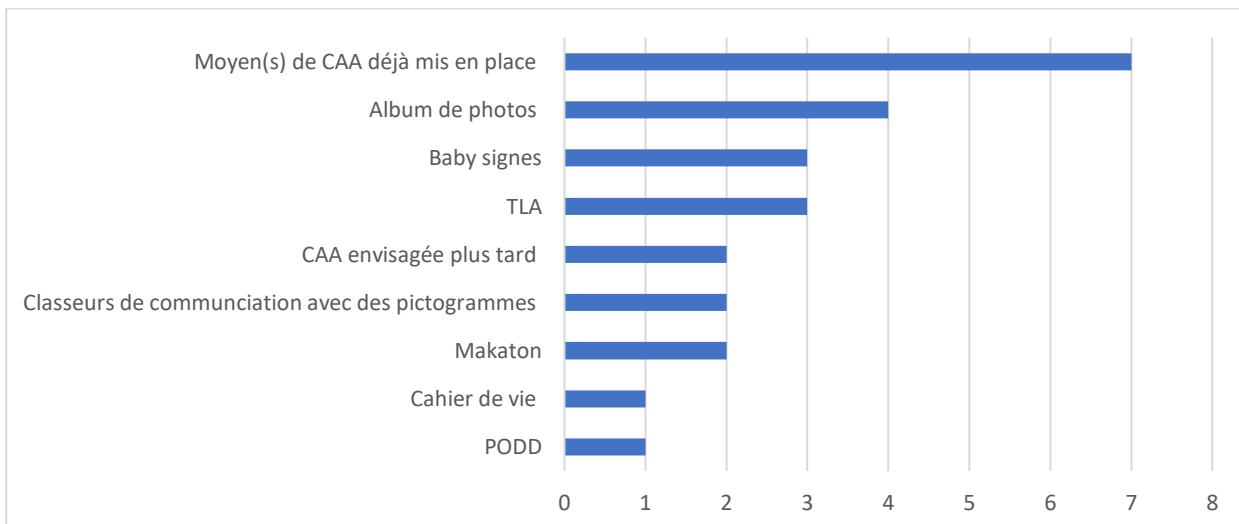


Figure 28. Domaines d’intervention orthophonique

4.3.5. Mise en place de moyens de communication alternative et augmentée (CAA)



Note. TLA : Tableaux de langage assisté

PODD : Pragmatic Organisation Dynamic Display (Tableaux Dynamiques à Organisation Pragmatique)

Figure 29. Mise en place de moyens de Communication Alternative et Augmentée (CAA) (9 patients)

Discussion

Nos résultats présentés dans la partie précédente font état d’une certaine hétérogénéité. Cela

peut s'expliquer tout d'abord par les profils variés des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West mais aussi par des différences d'accès aux soins selon les territoires.

Dans cette partie nous allons donc essayer de tirer des conclusions plus générales à propos de la prise en charge des patients avec le syndrome de West. Pour cela, nous présenterons d'abord la diversité des profils des patients inclus dans notre étude afin de dresser ensuite un état des lieux de l'évaluation et de l'intervention orthophoniques qui leur sont proposées. Nous terminerons en évoquant les limites et les perspectives de ce mémoire.

1. Diversité des profils des patients

Les résultats à propos des patients ayant le syndrome de West inclus dans notre étude mettent en avant une grande variété des profils, ce qui est en accord avec la littérature scientifique à ce sujet (Riikonen, 2020).

Les patients inclus présentent des difficultés dans différents domaines. Nos résultats suggèrent une prévalence plus importante d'une déficience intellectuelle, de troubles moteurs, de troubles de l'oralité alimentaire et de troubles de l'intégration sensorielle, chez les patients n'ayant pas accès au langage oral. Cela laisse à penser que les tableaux cliniques des patients n'ayant pas accès au langage oral sont plus complexes et sévères que ceux des patients y ayant accès.

En moyenne les patients inclus dans notre étude ont été adressés en orthophonie pour la première fois, vers 2 ans. Pour calculer cette moyenne nous avons exclu les deux patients ayant été adressés après 10 ans. Cela va dans le sens des recommandations de bonnes pratiques de la HAS qui suggère une intervention précoce (avant 7 ans), pour les patients atteints de troubles du neurodéveloppement (Haute Autorité de Santé, 2020).

Aussi, l'âge moyen de début du syndrome de West pour notre cohorte est d'environ 4 mois, ce qui est légèrement en dessous du pic de fréquence retrouvé dans la littérature scientifique (entre 4 et 6 mois) (Cowan & Hudson, 1991).

A propos du mode de scolarisation, les patients de moins de 6 ans sont davantage scolarisés en classes ordinaires avec des enfants du même âge que les enfants de plus de 6 ans. En classe maternelle, l'intégration scolaire a souvent un but de socialisation pour les enfants en situation de handicap. Lorsque ces enfants arrivent en primaire, les apprentissages scolaires rendent plus difficile leur intégration et ils sont donc souvent orientés à ce moment-là vers le milieu spécialisé.

Par ailleurs, 60% des patients inclus dans notre étude bénéficient d'une prise en charge en structure médico-sociale, parmi eux, 53% n'ont pas accès au langage oral.

2. Etat des lieux de l'évaluation orthophonique

Dans cette partie nous allons comparer l'évaluation orthophonique proposée aux patients ayant accès au langage oral et celle proposée aux patients qui n'y ont pas accès, en décrivant les compétences testées et les outils utilisés.

2.1. Compétences testées

D'une part, lors du bilan orthophonique des patients ayant accès au langage oral, la communication verbale (ou langage oral) constitue le domaine majoritairement évalué. Les pré-requis à la communication sont également régulièrement testés pour cette population de patients.

D'autre part, pour les patients n'ayant pas accès au langage oral, la communication non-verbale, les fonctions oro-myo-faciales et l'oralité ainsi que les pré-requis à la communication sont

les domaines majoritairement investigués. Il est à noter que la communication verbale est tout de même testée chez 40% des patients, il s'agit surtout d'une évaluation du lexique en réception.

2.2. Outils utilisés

Concernant les outils utilisés, les résultats montrent que l'observation clinique occupe une place très importante dans le bilan orthophonique, que le patient ait accès au langage oral ou non.

Les tests normés sont davantage administrés aux patients ayant accès au langage oral. A l'inverse les questionnaires parentaux et les tests non-normés sont plus fréquemment utilisés auprès des enfants n'ayant pas accès au langage oral. Cela peut tout d'abord s'expliquer par le fait qu'il existe plus de tests normés évaluant la communication verbale que la communication non-verbale. Aussi, les enfants n'ayant pas accès au langage oral ont généralement des troubles plus complexes, ce qui rend la passation de tests normés et standardisés plus difficile.

3. Etat des lieux de l'intervention orthophonique

Après avoir décrit l'évaluation orthophonique proposée aux patients ayant ou ayant eu le syndrome de West, nous allons maintenant dresser un état des lieux de l'intervention mise en place par les orthophonistes auprès des ces patients. Tout d'abord, nous décrirons les modalités des séances orthophoniques. Puis nous étudierons les contacts entre l'orthophoniste et les parents du patient ainsi qu'avec les autres professionnels gravitant autour de lui. Enfin nous décrirons les domaines de l'intervention orthophonique et la mise en place éventuelle d'un moyen de Communication Alternative et Augmentée (CAA).

3.1. Modalités des séances orthophoniques

A propos des modalités des séances orthophoniques, nous nous intéresserons au nombre de séances d'orthophonie proposées aux patients, par semaine. Nous évoquerons ensuite leur durée moyenne et le lieu de l'intervention

Dans les deux groupes de patients, la majorité d'entre eux bénéficient d'une séance d'orthophonie par semaine.

La durée moyenne des séances est sensiblement la même pour les deux groupes de patients (environ 32 minutes en moyenne pour les patients ayant accès au langage oral et environ 35 minutes en moyenne pour les patients n'ayant pas accès au langage oral).

Par ailleurs, concernant le lieu des séances, la majorité des patients ayant accès au langage oral bénéficie d'une intervention orthophonique dans un cabinet libéral, tandis que la majorité des patients sans accès au langage oral sont pris en charge dans des structures par un orthophoniste salarié. Cela peut s'expliquer par le fait que la plupart des patients n'ayant pas accès au langage oral ont d'autres troubles associés et nécessitent davantage de suivis pluridisciplinaires en structure.

3.2. Contacts avec les professionnels gravitant autour du patient

Les résultats suggèrent que les orthophonistes ayant répondu à notre étude sont davantage en contact avec les professionnels paramédicaux qu'avec les professionnels médicaux qui suivent leur patient.

Nous remarquons que les orthophonistes prenant en soin des patients n'ayant pas accès au langage oral sont davantage en contact avec d'autres professionnels que ceux prenant en charge des patients communiquant par le langage oral. Cela peut s'expliquer par le fait que les patients sans

langage oral sont davantage pris en charge en structure médico-sociale, lieu où les relations interdisciplinaires sont facilitées et encouragées.

3.3. Contacts avec les parents du patient

A l'inverse, nous remarquons que les orthophonistes prenant en charge des patients ayant accès au langage oral sont davantage en contact avec les parents du patient que ceux prenant en charge des enfants sans langage oral (71% des orthophonistes prenant en charge des patients avec langage oral sont en contact très régulièrement avec les parents contre 45% des orthophonistes prenant en charge des patients sans langage oral). Ce point peut également être mis en relation avec le lieu de l'intervention orthophonique. Les enfants ayant accès au langage oral sont davantage suivis en libéral où ils sont accompagnés en séance par les parents, à la différence des structures où les patients sont généralement emmenés par des taxis.

3.4. Domaines d'intervention orthophonique

Concernant les patients ayant accès au langage oral, la communication verbale (ou langage oral) est le domaine majoritairement travaillé en séance d'orthophonie. Les compétences pragmatiques constituent aussi un objectif thérapeutique pour environ 40% des patients. Enfin, les pré-requis à la communication, ainsi que les fonctions oro-myo-faciales et l'oralité font partie du projet thérapeutique d'environ 30% des patients.

Pour les patients n'ayant pas accès au langage oral, l'intervention orthophonique porte majoritairement sur la communication non-verbale ainsi que les fonctions oro-myo-faciales et l'oralité. Les pré-requis à la communication sont travaillés chez environ 60% des patients et l'intégration sensorielle chez environ 45% d'entre eux.

3.5. Mise en place de moyens de communication alternative et augmentée

Nos résultats suggèrent que la communication alternative et augmentée (CAA) est davantage utilisée auprès des patients n'ayant pas accès au langage oral. En effet, 64% des patients n'ayant pas accès au langage oral ont déjà un moyen de CAA mis en place contre 35% des patients ayant accès au langage oral. Cela semble aussi montrer que les moyens de CAA ne sont pas uniquement utilisés pour pallier le langage oral mais qu'ils sont parfois mis en place pour aider à le développer.

Dans les deux groupes de patients, les albums de photos et le baby-signé sont les deux moyens de CAA les plus utilisés.

4. Limites de notre étude

Notre mémoire comporte cependant plusieurs limites. En effet, nous avons pu obtenir 25 réponses d'orthophonistes prenant en charge des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West. Bien que ce nombre soit supérieur à ce que nous espérions, il n'est pas suffisant pour que notre échantillon puisse être représentatif. Nous notons aussi une forte représentation des orthophonistes de la région Hauts de France dans nos répondants, ce qui réduit également la représentativité de notre échantillon.

Par ailleurs, nos résultats reposent sur les réponses des orthophonistes. Ces professionnels peuvent ne pas disposer de toutes les informations médicales concernant leurs patients, en particulier celles spécifiques à l'épilepsie. De plus, leur analyse clinique du patient reste subjective. Par exemple, à propos des difficultés associées du patients nous n'avons pas demandé à ce qu'un

diagnostic précis soit posé pour chaque difficulté. Cela a pu induire un biais dans les réponses.

Notre questionnaire était long (50 questions). Il est très probable que certains répondants ne soient pas allés au bout du questionnaire. Leurs réponses n'ont pas pu être prises en compte.

Nous avons choisi de rendre certaines questions facultatives afin que le questionnaire soit moins lourd pour les répondants. De ce fait, certaines questions n'ont pas obtenu le nombre de réponses maximales.

5. Perspectives

Pour compléter notre travail, il est pertinent de continuer à étudier la prise en charge orthophonique des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West. Pour cela, il pourrait être intéressant de réaliser une étude rétrospective à propos des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West, par le biais de la banque de données d'un service hospitalier. Les données pourraient être recueillies grâce à des outils standardisés, notamment pour l'état des lieux des différents troubles des patients. Il serait également intéressant de recueillir des données plus spécifiques à l'épilepsie comme le traitement médicamenteux mis en place, le délai entre la mise en place du traitement et la cessation des crises ou encore l'étiologie du syndrome de West. Cela permettrait d'établir des corrélations éventuelles entre ces paramètres et les difficultés langagières et communicationnelles des patients et voir si par conséquent, ils peuvent être corrélés aux objectifs thérapeutiques de la prise en charge orthophonique.

Conclusion

Nous souhaitons dresser un état des lieux de la prise en charge orthophonique des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West. Pour cela nous avons réalisé et diffusé un questionnaire en ligne à destination des orthophonistes qui prennent en charge des patients ayant ou ayant eu ce syndrome. L'analyse statistique descriptive des 25 réponses recueillies a tout d'abord permis de confirmer la grande variété des profils des patients ayant le syndrome de West, en accord avec les données de la littérature scientifique. Ces patients ont des difficultés variées tant sur le plan moteur que cognitif. On observe également une grande disparité quant à leurs potentiels intellectuels. Seulement 60% des patients inclus dans notre étude ont accès au langage oral pour communiquer.

Concernant l'évaluation orthophonique, nous avons observé des différences suivant l'accès au langage oral du patient. Pour ceux y ayant accès, l'orthophoniste évalue majoritairement la communication verbale, par le biais de tests normés. Pour les patients n'ayant pas accès au langage oral, l'orthophoniste s'intéresse davantage à la communication non-verbale, aux prérequis à la communication et aux fonctions oro-myo-faciales ainsi qu'à l'oralité. Nos résultats suggèrent également que les questionnaires parentaux et les tests non-normés sont plus utilisés auprès des enfants sans langage oral.

A propos de l'intervention orthophonique, nous n'avons pas observé de différences majeures entre les deux groupes de patients concernant le nombre de séances d'orthophonie par semaine et leur durée. Néanmoins, le lieu de l'intervention orthophonique diffère : les patients ayant accès au langage oral sont pour la plupart suivis en cabinet libéral alors que les patients n'ayant pas accès au langage oral sont pour la majorité pris en charge en structure. Pour ce qui est des domaines d'intervention orthophonique, la communication verbale et les compétences pragmatiques sont les deux axes thérapeutiques principaux pour les patients ayant accès au langage oral. Pour les patients n'ayant pas accès au langage oral, l'orthophoniste cible davantage la communication non-verbale

ainsi que les fonctions oro-myo-faciales et l'oralité. Nous remarquons également que les moyens de communication alternative sont davantage utilisés avec les patients n'ayant pas accès au langage oral mais qu'ils ont tout de même une place importante avec les patients y ayant accès.

Bien que notre mémoire présente des limites méthodologiques, nous pensons avoir permis de dresser un premier état des lieux des prises en charge orthophoniques des patients ayant ou ayant eu le syndrome de West. Il serait intéressant que d'autres études sur le sujet soient réalisées à plus grande échelle pour avoir un aperçu plus représentatif des pratiques orthophoniques auprès de ces patients.

Bibliographie

- Appleton, R. E. (2001). West syndrome : Long-term prognosis and social aspects. *Brain and Development*, 23(7), 688-691. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00264-9](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00264-9)
- Bassano, D., Labrell, F., Champaud, C., Lemétayer, F., & Bonnet, P. (2005). Le DLPF : un nouvel outil pour l'évaluation du développement du langage de production en français. *Enfance*, 57(2), 171-208. Cairn.info. <https://doi.org/10.3917/enf.572.0171>
- Berg, A. T., Jallon, P., & Preux, P. M. (2013). Chapitre 43—The epidemiology of seizure disorders in infancy and childhood: definitions and classifications. In *Handbook of Clinical Neurology* (Vol. 111, p. 611-618). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-52891-9.00063-4>
- Bhanudeep, S., Madaan, P., Sankhyan, N., Saini, L., Malhi, P., Suthar, R., Saini, A. G., Ahuja, C. K., Vyas, S., Singh, P., Kaur, A., Singh, G., Sharma, R., Negi, S., Jayashree, M., Attri, S. V., Singhi, P., & Sahu, J. K. (2021). Long-term epilepsy control, motor function, cognition, sleep and quality of life in children with West syndrome. *Epilepsy Research*, 173, 106629. <https://doi.org/10.1016/j.eplepsyres.2021.106629>
- Boukobza, D. (2016). *Évolution neuro-développementale des enfants ayant présenté un syndrome de West dans l'enfance : Analyse transversale de 69 patients suivis en Haute-Normandie*. [Thèse de Médecine, Université de Rouen]
- Brin-Henry, F., Courrier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2014). Mot consulté : épilepsie *Dictionnaire d'orthophonie*.
- Chugani, H. T., Shewmon, D. A., Shields, W. D., Sankar, R., Comair, Y., Vinters, H. V., & Peacock, W. J. (1993). Surgery for Intractable Infantile Spasms: Neuroimaging Perspectives. *Epilepsia*, 34(4), 764-771. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1157.1993.tb00459.x>
- Cowan, L. D., & Hudson, L. S. (1991). The epidemiology and natural history of infantile spasms. *Journal of Child Neurology*, 6(4), 355-364. <https://doi.org/10.1177/088307389100600412>
- D'Alonzo, R., Rigante, D., Mencaroni, E., & Esposito, S. (2018). West Syndrome : A Review and Guide for Paediatricians. *Clinical Drug Investigation*, 38(2), 113-124. <https://doi.org/10.1007/s40261-017-0595-z>
- Décret n°2002-721 du 2 mai 2002 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession d'orthophoniste, (J.O. 4 mai 2002)
- Dulac, O. (2001). What is West syndrome? *Brain and Development*, 23(7), 447-452. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00268-6](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00268-6)

- Duyme, M., Capron, C., & Zorman, M. (2010). L'Inventaire du Développement de l'Enfant (IDE) : Manuel d'utilisation. *Devenir*, 22(1), 27. <https://doi.org/10.3917/dev.101.0027>
- Fisher, R. S., Acevedo, C., Arzimanoglou, A., Bogacz, A., Cross, J. H., Elger, C. E., Engel, J., Forsgren, L., French, J. A., Glynn, M., Hesdorffer, D. C., Lee, B. I., Mathern, G. W., Moshé, S. L., Perucca, E., Scheffer, I. E., Tomson, T., Watanabe, M., & Wiebe, S. (2014). ILAE Official Report: A practical clinical definition of epilepsy. *Epilepsia*, 55(4), 475-482. <https://doi.org/10.1111/epi.12550>
- Fusco, L., Chiron, C., Trivisano, M., Vigevano, F., & Chugani, H. T. (2012). Infantile spasms. In *Epileptic syndromes in infancy, childhood and adolescence*. J. Libbey Eurotext.
- Gibbs, F. A., & Gibbs, E. L. (1952). *Atlas of electroencephalography Vol. 2, Vol. 2.*. Addison-Wesley.
- Guzzetta, F., Dalla Bernardina, B., & Guerrini, R. (2007). *Progress in epileptic spasms and West syndrome*.
- Goldstein, S. (2013). *État des lieux de la prise en charge orthophonique dans le cadre du syndrome d'Angelman*. [Mémoire d'orthophonie, Université de Bordeaux]
- Haute Autorité de Santé, H. A. S. (2020). *Troubles du neurodéveloppement—Repérage et orientation des enfants à risque* [Recommandation de bonne pratique]. https://www.has-sante.fr/jcms/p_3161334/fr/troubles-du-neurodeveloppement-reperage-et-orientation-des-enfants-a-risque
- Hong, A. M., Turner, Z., Hamdy, R. F., & Kossoff, E. H. (2010). Infantile spasms treated with the ketogenic diet : Prospective single-center experience in 104 consecutive infants: Ketogenic Diet for Infantile Spasms. *Epilepsia*, 51(8), 1403-1407. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2010.02586.x>
- Hrachovy, R. A., & Frost, J. D. (2013). Chapter 63—Infantile spasms. In O. Dulac, M. Lasseonde, & H. B. Sarnat (Éds.), *Pediatric Neurology Part I* (Vol. 111, p. 611-618). Elsevier. <https://doi.org/10.1016/B978-0-444-52891-9.00063-4>
- Jambaque, I., Chiron, C., Dulac, O., Raynaud, C., & Syrota, P. (1993). Visual Inattention in West Syndrome : A Neuropsychological and Neurofunctional Imaging Study. *Epilepsia*, 34(4), 692-700. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1157.1993.tb00448.x>
- Jambaqué, I., Mottron, L., & Chiron, C. (2001). Neuropsychological Outcome in Children with West Syndrome. In I. Jambaqué, M. Lasseonde, & O. Dulac (Éds.), *Neuropsychology of Childhood Epilepsy* (Vol. 50, p. 175-183). Springer US. https://doi.org/10.1007/0-306-47612-6_19
- Kail, M., Fayol, M., Bassano, D., Bertocini, J., Bijeljac-Babic, R., Boysson-Bardies, B. de, Christophe, A., Dehaene-Lambertz, G., Lepot-Froment, C., Van Hout, A., Van Ooijen, B., & Veneziano, E. (Éds.). (2003). Chapitre 1 : Perspectives sur l'acquisition du langage. In *Le langage en émergence, de la naissance à 3 ans* (2e édition corrigée, p. 9-27). Presses universitaires de France.
- Knupp, K. G., & Tuxhorn, I. (2015). Epileptic spasms. In E. Wyllie, B. E. Gidal, H. P. Goodkin, T. Loddenkemper, & J. I. Sirven (Éds.), *Wyllie's treatment of epilepsy : Principles and practice*

(Sixth edition). Wolters Kluwer.

- Lux, A. (2019). Neurodevelopmental status in infantile spasms and West syndrome : The challenge of assessment. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 61(11), 1244-1244. <https://doi.org/10.1111/dmcn.14236>
- Lux, A. L., & Osborne, J. P. (2004). A Proposal for Case Definitions and Outcome Measures in Studies of Infantile Spasms and West Syndrome : Consensus Statement of the West Delphi Group. *Epilepsia*, 45(11), 1416-1428. <https://doi.org/10.1111/j.0013-9580.2004.02404.x>
- Millichap, J. J. (2017). West Syndrome. In J. M. Pellock, D. R. Nordli, R. Sankar, & J. W. Wheless (Éds.), *Pellock's pediatric epilepsy : Diagnosis and therapy* (Fourth edition). Demos Medical Publishing.
- Olívia Ferreira do Amaral, C., Lobo Nogueira, B., & Olívia Ferreira do Amaral, M. (2020). West syndrome : Medical considerations and stomatologic aspects. *International Journal of Development Research*, 10(11), 41958-41962. <https://doi.org/10.37118/ijdr.20354.11.2020>
- Ouss, L. (2013). Comment et que travailler avec un bébé épileptique à haut risque développemental ? *Contraste*, N° 38(2), 195-218.
- Osborne, J. P., Edwards, S. W., Alber, F. D., Hancock, E., Johnson, A. L., Kennedy, C. R., Likeman, M., Lux, A. L., Mackay, M., Mallick, A., Newton, R. W., Nolan, M., Pressler, R., Rating, D., Schmitt, B., Verity, C. M., & O'Callaghan, F. J. K. (2019). The underlying etiology of infantile spasms (West syndrome) : Information from the International Collaborative Infantile Spasms Study (ICISS). *Epilepsia*, 60(9), 1861-1869. <https://doi.org/10.1111/epi.16305>
- Paciorkowski, A. R., Thio, L. L., & Dobyms, W. B. (2011). Genetic and Biologic Classification of Infantile Spasms. *Pediatric Neurology*, 45(6), 355-367. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneuol.2011.08.010>
- Panayiotopoulos, C. P. (2010). Epileptic encephalopathies in infancy and early childhood. In *A Clinical Guide to Epileptic Syndromes and their Treatment*. <https://doi.org/10.1007/978-1-84628-644-5>
- Pavone, P., Polizzi, A., Marino, S. D., Corsello, G., Falsaperla, R., Marino, S., & Ruggieri, M. (2020). West syndrome : A comprehensive review. *Neurological Sciences*, 41(12), 3547-3562. <https://doi.org/10.1007/s10072-020-04600-5>
- Pellock, J. M., Hrachovy, R., Shinnar, S., Baram, T. Z., Bettis, D., Dlugos, D. J., Gaillard, W. D., Gibson, P. A., Holmes, G. L., Nordli, D. R., O'Dell, C., Shields, W. D., Trevathan, E., & Wheless, J. W. (2010). Infantile spasms : A U.S. consensus report: Infantile Spasms. *Epilepsia*, 51(10), 2175-2189. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2010.02657.x>
- Poulat, A.-L., Lesca, G., Sanlaville, D., Blanchard, G., Lion-François, L., Rougeot, C., des Portes, V., & Ville, D. (2014). A proposed diagnostic approach for infantile spasms based on a spectrum of variable aetiology. *European Journal of Paediatric Neurology*, 18(2), 176-182. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2013.11.005>
- Riikonen, R. (1996). Long-Term Outcome of West Syndrome : A Study of Adults with a History of Infantile Spasms. *Epilepsia*, 37(4), 367-372. <https://doi.org/10.1111/j.1528->

- Riikonen, Raili. (2001). Long-term outcome of patients with West syndrome. *Brain and Development*, 23(7), 683-687. [https://doi.org/10.1016/S0387-7604\(01\)00307-2](https://doi.org/10.1016/S0387-7604(01)00307-2)
- Riikonen, R. S. (2010). Favourable prognostic factors with infantile spasms. *European Journal of Paediatric Neurology*, 14(1), 13-18. <https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2009.03.004>
- Riikonen, Raili. (2020). Infantile Spasms : Outcome in Clinical Studies. *Pediatric Neurology*, 108, 54-64. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2020.01.015>
- Saemundsen, E., Ludvigsson, P., & Rafnsson, V. (2008). Risk of autism spectrum disorders after infantile spasms : A population-based study nested in a cohort with seizures in the first year of life. *Epilepsia*, 49(11), 1865-1870. <https://doi.org/10.1111/j.1528-1167.2008.01688.x>
- Sanmaneechai, O., Sogawa, Y., Silver, W., Ballaban-Gil, K., Moshé, S. L., & Shinnar, S. (2013). Treatment Outcomes of West Syndrome in Infants With Down Syndrome. *Pediatric Neurology*, 48(1), 42-47. <https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2012.09.006>
- Scheffer, I. E., Berkovic, S., Capovilla, G., Connolly, M. B., French, J., Guilhoto, L., Hirsch, E., Jain, S., Mathern, G. W., Moshé, S. L., Nordli, D. R., Perucca, E., Tomson, T., Wiebe, S., Zhang, Y.-H., & Zuberi, S. M. (2017). ILAE classification of the epilepsies : Position paper of the ILAE Commission for Classification and Terminology. *Epilepsia*, 58(4), 512-521. <https://doi.org/10.1111/epi.13709>
- Shields, W. D. (2006). Infantile Spasms : Little Seizures, BIG Consequences. *Epilepsy Currents*, 6(3), 63-69. <https://doi.org/10.1111/j.1535-7511.2006.00100.x>
- Sparrow, S., Cicchetti, D., Balla, D. (2015) VINELAND-II - Échelles de comportement adaptatif de Vineland - 2nde édition
- Van der Schuit, M., Segers, E., van Balkom, H., & Verhoeven, L. (2011). How cognitive factors affect language development in children with intellectual disabilities. *Research in Developmental Disabilities*, 32(5), 1884-1894. <https://doi.org/10.1016/j.ridd.2011.03.015>
- Villeneuve, N., & Ville, D. (2010). Epilepsies du nourrisson. In *Neurologie pédiatrique*. Flammarion Médecine Sciences.
- Vining, E. P. G. (1998). A Multicenter Study of the Efficacy of the Ketogenic Diet. *Archives of Neurology*, 55(11), 1433. <https://doi.org/10.1001/archneur.55.11.1433>
- Widjaja, E., Go, C., McCoy, B., & Snead, O. C. (2015). Neurodevelopmental outcome of infantile spasms : A systematic review and meta-analysis. *Epilepsy Research*, 109, 155-162. <https://doi.org/10.1016/j.eplepsyres.2014.11.012>
- Wilmshurst, J. M., Gaillard, W. D., Vinayan, K. P., Tsuchida, T. N., Plouin, P., Van Bogaert, P., Carrizosa, J., Elia, M., Craiu, D., Jovic, N. J., Nordli, D., Hirtz, D., Wong, V., Glauser, T., Mizrahi, E. M., & Cross, J. H. (2015). Summary of recommendations for the management of infantile seizures : Task Force Report for the ILAE Commission of Pediatrics. *Epilepsia*, 56(8), 1185-1197. <https://doi.org/10.1111/epi.13057>

Wong, M., & Trevathan, E. (2001). Infantile spasms. *Pediatric Neurology*, 24(2), 89-98.
[https://doi.org/10.1016/S0887-8994\(00\)00238-1](https://doi.org/10.1016/S0887-8994(00)00238-1)

Liste des annexes

Annexe 1 : Classification des spasmes infantiles pour les inclusions d'études. (Lux & Osborne, 2004)

Annexe 2 : Questionnaire diffusé aux orthophonistes

Annexe 2 : Détail des compétences évaluées lors de l'évaluation orthophonique des enfants ayant accès au langage oral

Annexe 3. Détail des tests et questionnaires parentaux utilisés lors de l'évaluation orthophonique des enfants ayant accès au langage oral

Annexe 4. Moyens de contacts entre les orthophonistes et les parents d'enfants ayant accès au langage oral

Annexe 5. Détail des compétences évaluées lors de l'évaluation orthophonique des enfants n'ayant pas accès au langage oral.

Annexe 6. Détail des tests et questionnaires parentaux utilisés lors de l'évaluation orthophonique des enfants n'ayant pas accès au langage oral

Annexe 7. Moyens de contacts entre les orthophonistes et les parents d'enfants n'ayant pas accès au langage oral