

DEPARTEMENT ORTHOPHONIE  
FACULTE DE MEDECINE  
Pôle Formation  
59045 LILLE CEDEX  
Tél : 03 20 62 76 18  
*departement-orthophonie@univ-lille.fr*



# MEMOIRE

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

**Louise LACAVE**

qui sera soutenu publiquement en juin 2023

## **Syndrome de Treacher-Collins : implications en orthophonie**

### **Revue de littérature et interventions possibles**

MEMOIRE dirigé par  
**Antoinette LEJEUNE**, Orthophoniste - Hôpital Jeanne de Flandres, Lille

# Remerciements

Je tiens particulièrement à remercier :

Ma directrice de mémoire, Madame Lejeune, pour les enseignements dispensés lors de nos études m'ayant inspiré ce sujet de mémoire, pour la confiance accordée dans l'élaboration de ce mémoire et pour les précieux conseils qui ont permis l'aboutissement de ce travail ;

Les professeurs du département d'orthophonie, pour la qualité de la formation nous ayant été dispensée ;

Mes maîtres de stage, qui m'ont accompagnée durant ce cursus et qui ont contribué à ma formation avec la plus grande générosité ;

Mes amies de promo et futures collègues, pour les moments partagés pendant ces années et leur bienveillance ;

Mes parents, sœurs et amis, qui ont suivi mon parcours, m'ont encouragée et soutenue quelle qu'en soit la manière ;

Et Arthur, pour son écoute, son dévouement et sa douceur.

## Résumé

Le syndrome de Treacher-Collins (TCS) ou syndrome de Franceschetti-Klein, est une pathologie congénitale rare affectant les structures oro-faciales. Les caractéristiques principales sont la microtie de l'oreille pouvant entraîner une surdité de transmission\*, les fentes palpébrales descendantes, le colobome et l'hypoplasie des os de la face. En plus d'autres symptômes relativement courants comme la fente palatine, ces manifestations peuvent engendrer des troubles susceptibles d'être pris en charge par l'orthophoniste.

Les implications orthophoniques de ce syndrome nous semblent nombreuses et complexes, nous nous sommes demandé quelles sont, précisément, les modalités de rééducation orthophonique relatives au TCS et s'il existe une spécificité de prise en charge du syndrome comparativement à une rééducation plus classique.

Nous avons tout d'abord rédigé une partie théorique sur le TCS, ses mécanismes génétiques, embryologiques et physiopathologiques afin de comprendre le fonctionnement général du syndrome. Nous avons ensuite rédigé une revue de littérature sur l'implication de l'orthophonie dans le TCS et sur les axes de prise en charge orthophonique possibles.

Malgré une rareté de références dans la littérature scientifique, nous avons pu énumérer des pistes de rééducation possibles, spécifiques au syndrome le cas échéant ou plus générales. Il semble, en définitive, que la prise en soin orthophonique soit bénéfique aux patients porteurs de TCS.

## Mots-clés :

Treacher-Collins, Franceschetti-Klein, orthophonie, rééducation, prise en charge

## Abstract

Treacher-Collins syndrome (TCS) or Franceschetti-Klein syndrome, is a rare congenital disorder affecting the orofacial structures. The main features are microtia of the ear which can lead to conductive hearing loss, downward slanting of the palpebral fissures, coloboma and hypoplasia of the facial bones. In addition to other relatively common symptoms such as cleft palate, these manifestations may result in disorders that can be managed by the speech therapist.

As the speech therapy implications of this syndrome seem numerous and complex, we wondered what are the precise modalities of speech therapy for CHD and if there is a specificity in the management of the syndrome compared to a more classical therapy.

We first wrote a theoretical section on SCT, its genetic, embryological and pathophysiological mechanisms in order to understand the general functioning of the syndrome. We then wrote a literature review about the involvement of speech therapy in TCS and possible areas of speech therapy management.

Despite a scarcity of references in the scientific literature, we were able to list possible rehabilitation approaches, specific to the syndrome if applicable or more general. In the end, it seems that speech therapy is beneficial for patients with SCD.

## Keywords :

Treacher-Collins, Franceschetti-Klein, speech therapy, rehabilitation, care and support

<b>Introduction</b> .....	<b>1</b>
<b>Contexte théorique, buts et hypothèses</b> .....	<b>2</b>
I. Syndrome de Treacher-Collins.....	2
1. Historique.....	2
2. Épidémiologie, classification et nomenclature.....	2
3. Mécanismes génétiques.....	2
4. Embryologie.....	3
5. Signes cliniques.....	4
6. Diagnostic.....	5
6.1. Diagnostic clinique.....	5
6.2. Diagnostic moléculaire.....	5
6.3. Diagnostic prénatal.....	5
6.4. Diagnostic différentiel.....	6
7. Prise en charge.....	6
7.1. Organisation de la prise en charge pluridisciplinaire.....	6
7.1.1. Fonctions vitales : 0 - 3 ans.....	7
7.1.2. Reconstruction faciale, apprentissages : 3 - 13 ans.....	8
7.1.3. Interventions esthétiques et psychosociales : 13 - 18 ans.....	8
II. Buts et hypothèses.....	8
<b>Méthodologie</b> .....	<b>9</b>
I. Revue de la littérature.....	9
II. Entretiens semi-dirigés.....	10
<b>Résultats</b> .....	<b>11</b>
I. Revue de la littérature : recherche bibliographique.....	11
1. Implications et prise en charge orthophoniques.....	11
1.1. Troubles oro-myo-fonctionnels.....	12
1.1.1. Troubles alimentaires pédiatriques.....	12
1.1.1.1. Nourrissons : succion et déglutition.....	12
1.1.1.2. Enfants et adolescents : mastication et déglutition.....	14
1.1.1.3. Enfants et adolescents : troubles de l'oralité alimentaire.....	15
1.1.2. Ventilation buccale.....	16
1.1.3. Voix.....	17
1.1.4. Fente palatine et phonation.....	18
1.1.5. Articulation.....	20
1.2. Surdit�.....	23
1.2.1. R�habilitation de l'audition.....	23
1.2.2. �ducation auditive.....	23
1.3. Langage oral.....	24
1.3.1. Troubles phonologiques.....	24
1.3.2. Lexique, morphosyntaxe et discours.....	25
1.4. Troubles des apprentissages.....	26
2. Handicap et accompagnement.....	26
II. Recrutement d'orthophonistes.....	27
<b>Discussion</b> .....	<b>27</b>
I. Limites de cette �tude.....	27
II. Forces de cette �tude.....	28
III. R�ponse aux questionnements et hypoth�ses de d�part.....	29

<b>Conclusion.....</b>	<b>30</b>
<b>Bibliographie .....</b>	<b>31</b>
<b>Liste des annexes .....</b>	<b>38</b>
Annexe n°1 : Grille de lecture .....	38
Annexe n°2 : Glossaire .....	38
Annexe n°3 : Trame d'entretien.....	38

# Introduction

Le syndrome de Treacher-Collins est une maladie congénitale engendrée par une mutation génétique et caractérisée par une « dysostose mandibulo-faciale ». Il en résulte une plus ou moins importante dysmorphie craniofaciale ayant des conséquences sur la respiration, la vue, les fonctions oro-myo-faciales, l'alimentation, le langage oral et la communication principalement (Massi et al., 2016). Une surdité de transmission due aux malformations craniofaciales et une fente palatine sont courantes et constituent une entrave au bon développement du langage. Le parcours de soin de ces patients, composé du diagnostic et de la prise en charge, est dense et spécifique à chaque individu en fonction de ses caractéristiques propres (Smith, Fowler & Ellis, 2021). Concernant l'orthophonie, les principaux axes de prise en charge possibles sont les fonctions d'alimentation, de parole et de langage oral (Massi et al., 2016). La place de l'orthophonie dans le parcours de soin des patients porteurs de ce syndrome paraît donc essentielle bien que cette affection soit très rare.

L'objectif de cette étude est de réaliser une revue de littérature traitant du syndrome de Treacher-Collins ainsi que son impact sur les domaines de l'orthophonie. Ainsi, les questions que nous nous posons sont les suivantes : Dans le syndrome de Treacher-Collins, quels sont les symptômes pouvant relever de l'orthophonie et quelles sont les modalités de prise en soin orthophonique d'un enfant porteur du syndrome de Treacher-Collins ? Ces modalités présentent-elles des spécificités par rapport à une prise en charge orthophonique classique, non-syndromique ?

Notre travail s'articulera en deux parties. Dans un premier temps, une partie théorique sur le syndrome, son diagnostic et sa prise en charge globale sera rédigée. Dans cette partie, les éléments épidémiologiques, physiopathologiques, génétiques, embryologiques et cliniques du syndrome de Treacher-Collins sont relatés. Cela permet de constituer une base théorique afin de comprendre les enjeux qu'implique une telle pathologie sur la prise en charge des patients. Puis, dans la seconde partie de ce mémoire, nous rédigerons une revue de littérature sur les liens que présente le syndrome de Treacher-Collins avec l'orthophonie et sur la prise en charge orthophonique des enfants porteurs de cette affection. Pour ce faire, nous effectuerons une recherche bibliographique sur les conséquences du syndrome en lien avec l'orthophonie et sur les modalités de prise en charge orthophonique afin de proposer des axes de prise en charge possibles en fonction des différents symptômes. Nous exposerons d'abord notre méthodologie puis les résultats de notre recherche bibliographique. Les fonctions oro-myo-faciales (alimentation, respiration, voix, phonation et articulation), la surdité, le langage oral et les apprentissages seront ainsi développés au regard du contexte du syndrome de Treacher-Collins et de la prise en soin des patients. Enfin, nous discuterons de ces résultats en commentant les forces et limites de notre étude et tenterons de répondre à nos questionnements.

Cette revue de littérature peut permettre de constituer une base d'informations utiles aux orthophonistes dans le cadre de la prise en charge d'un enfant porteur du syndrome de Treacher-Collins permettant d'en comprendre les mécanismes et les axes thérapeutiques possibles. Les termes les plus compliqués indiqués par un astérisque sont définis dans un glossaire disponible en Annexe 2.

# Contexte théorique, buts et hypothèses

## I. Syndrome de Treacher-Collins

### 1. Historique

Le syndrome de Treacher-Collins, également appelé syndrome de Franceschetti-Klein ou dysostose\* mandibulo-faciale, est un syndrome génétique rare. Cette pathologie fut décrite pour la première fois en 1846 par Thomson puis en 1889 par Georges Andreas Berry comme étant une difformité congénitale avec colobome\* des paupières inférieures (Altug Teber et al., 2004). Puis, Edward Treacher Collins publia en 1900 l'une des premières études de cas relatives à ce syndrome. Ce sont ensuite Adolphe Franceschetti et David Klein qui approfondirent les recherches afin d'établir une description et une symptomatologie plus précises des troubles (Chang & Steinbacher, 2012). Dans la suite de ce travail, nous nommerons ce syndrome par son abréviation « TCS ».

### 2. Épidémiologie, classification et nomenclature

La prévalence de cette affection est estimée à 1/50000 naissances (Beaumont et al., 2021), touchant autant de filles que de garçons. En moyenne, seize naissances par an seraient recensées en France (Collet, 2020). Tout cela permet d'assigner cette affection à la classification des maladies rares, soit ayant une prévalence inférieure à 1/2000 (Ayme et al., 2007).

Le TCS fait partie des dysplasies\* otomandibulaires, regroupant les maladies congénitales provoquant des malformations de la mâchoire et de l'oreille (Charrier & Creuzet, 2007).

Il existe différentes appellations relatives à ce syndrome : Aux Etats-Unis et au Royaume-Uni, on utilise plus fréquemment « Treacher-Collins Syndrom » (ou TCS) alors qu'en Europe, il est plus courant d'employer « Syndrome de Franceschetti-Klein ». Il est également usuel de nommer ce syndrome « dysostose\* mandibulo-faciale » (Chang & Steinbacher, 2012). Plus rarement, on trouve également « dysplasie\* zygoauromandibulaire » (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020).

### 3. Mécanismes génétiques

Le TCS est causé par une mutation génétique pouvant être transmise de façon héréditaire (40 % des cas) ou par néomutation (60 % des cas). Il existe quatre sous-types de syndromes : le TCS1, le TCS2, le TCS3 et le TCS4. Ces sous-types sont causés par des mutations de différents gènes (Marszałek-Kruk, Wójcicki, Dowgierd & ŚMigiel, 2021) :

- Le TCS1 est causé par la mutation du gène TCOF1 (situé sur le chromosome 5)
- Le TCS2 par la mutation du gène POLR1D (chromosome 12)
- Le TCS3 par la mutation du gène POLR1C (chromosome 6)
- Le TCS4 par la mutation du gène PLR1B, récemment identifié (chromosome 2)

Selon le gène muté, l'anomalie génétique héréditaire peut être à transmission autosomique dominante\* ou autosomique récessive\*. Si les gènes TCOF1 et POLR1B sont concernés, il s'agit probablement d'une transmission autosomique dominante\*. En revanche, le gène POLR1C provoque une anomalie à transmission autosomique récessive\*. Le gène POLR1D a la particularité d'entrer dans ces deux catégories. La répartition de ces modes de transmission n'est pas égale :

Environ 1 % des cas résulteraient d'une transmission autosomique récessive\* (Sheffield & Smith, 2018).

La probabilité de transmission à la descendance et la pénétrance\* diffèrent selon les gènes concernés. En effet, les mutations génétiques à transmission autosomique dominante\* (TCOF1, POLR1B, POLR1D) ont 50 % de risques d'être transmises à la descendance. En revanche, les descendants d'individus atteints du TCS à transmission autosomique récessive\* (POLR1C et POLR1D) ont quant à eux 25 % de risques d'être affectés par ce syndrome, 50 % de risques d'être porteurs sains et 25 % de chances d'être non-porteurs et non-affectés (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020).

Le TCS1 est le plus courant des types de TCS et concerne plus de 90 % des cas (Duque & Lopes Cardoso, 2019). Par ailleurs, le type de TCS, déterminé par le génotype, ne peut être corrélé avec le phénotype ou avec des caractéristiques cliniques spécifiques (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). Nous savons cependant que le point commun des gènes concernés est de produire les protéines permettant la protection des cellules responsables du développement de la face. Ce processus serait donc affecté chez les personnes atteintes de TCS (Dauwerse et al., 2011). Il existe néanmoins des cas où l'étiologie du TCS n'est pas retrouvée (Marszałek-Kruk et al., 2021).

#### **4. Embryologie**

Les mutations génétiques responsables du TCS occasionnent un défaut de production des protéines codant les ARN polymérase I et III : la protéine treacle (TCS1) et les sous-unités des ARN polymérase I et III RPAC2 (TCS2), RPAC1 (TCS3), RPA2 (TCS4). Or, ces protéines sont nécessaires à la protection cellulaire et au bon déroulement du développement embryonnaire (Marszałek-Kruk et al., 2021).

En effet, la période critique de l'embryogenèse\* se situe entre la troisième et la huitième semaine de grossesse. Pendant cette période, trois couches de tissus se forment : l'endoderme, le mésoderme et l'ectoderme. Ces couches, appelées feuillet embryonnaires, forment ensuite respectivement le tube digestif pour l'endoderme, les muscles, le squelette axial et les vaisseaux sanguins pour le mésoderme et enfin l'épiderme, le système nerveux et l'ossature du crâne pour l'ectoderme (Trainor, 2010). En l'occurrence, les éléments responsables des malformations dans le cadre du TCS sont les cellules de la crête neurale. Ces cellules naissent de « l'ectoderme neural » destiné à former le système nerveux et la structure cérébrale. L'origine du TCS peut donc être identifiée dans l'insuffisance de la quantité de ces cellules à hauteur de 25% et d'un défaut de leur migration à cause de l'apoptose\* neuroépithéliale (Trainor, 2010). Cette apoptose\* est due à l'insuffisance d'ARNr, elle-même étant due à l'insuffisance de la quantité d'ARN polymérase I et III que la mutation génétique impliquée n'a pas permis de produire.

Ce phénomène compromet le développement embryonnaire de certaines structures car la protection cellulaire requise n'est pas permise (Sanchez et al., 2020). En effet, les éléments anatomiques dérivant des premier et second arcs branchiaux\* ne se développent pas de façon classique et dévoilent par la suite une morphologie faciale particulière sur le fœtus, typique du TCS (Duque & Lopes Cardoso, 2019).

## 5. Signes cliniques

Selon Marszałek-Kruk et al. (2021), les principales caractéristiques phénotypiques de ce syndrome sont :

- Une microtie\* de l'oreille (pouvant entraîner une surdité de transmission\*)
- Des fentes palpébrales\* descendantes
- Un colobome\*
- Une hypoplasie\* des os de la face avec micrognathie\* et rétrognathie\* entraînant une malocclusion dentaire\* le plus souvent de classe II selon la classification d'Angle (McFarland, 2020) et une béance buccale (ou infraclusion)\* selon Åsten, Akre & Persson (2014).

Ces symptômes, considérés comme majeurs (Kadokia, Helman, Badhey, Saman & Ducic, 2014), peuvent néanmoins varier en intensité. Les malformations sont la plupart du temps bilatérales et symétriques (Shete, Tupkari, Benjamin & Singh, 2011). D'autre part, contrairement à de nombreux syndromes génétiques, l'absence de déficience intellectuelle est assez caractéristique de la symptomatologie de cette affection. Les symptômes, visibles à la naissance, ne connaissent pas d'évolution au cours de la croissance (Posnick & Ruiz, 2000). Comme l'illustre le tableau 1, une classification des symptômes selon leur fréquence peut être suggérée.

Tableau 1. Caractéristiques classiques du syndrome de Treacher Collins

Fréquence	Symptôme	Occurrence
Très fréquent	Fissures palpébrales descendantes	89 - 100%
	Hypoplasie* malaire / hypoplasie* des zygomatiques*	81 - 97%
	Surdité de transmission*	83 - 92%
	Hypoplasie* mandibulaire / micrognathie*	78 - 91%
Fréquent	Atrésie du conduit de l'oreille externe	68 - 71%
	Microtie*	10 - 77%
	Colobome* de la paupière inférieure	54 - 69%
	Développement du langage retardé	57 - 63%
	Asymétrie	52 %
	Implantation capillaire préauriculaire	24 - 49%
	Rare	Sonde nasogastrique ou gastrostomie chez le nouveau-né
Très rare	Fente palatine*	21 - 33%
	Intubation ou trachéostomie* chez le nouveau-né	12 - 18%
	Atrésie choanale*	13 - 25%
	Malformation cardiaque	11 %
	Malformation rachidienne	7 %
	Malformation rénale	4 %
	Microcéphalie*	3 %
	Développement intellectuel et moteur compromis ou retardé	1.7 - 10%
Anomalie d'un membre	1.5%	

Tableau 1 - Adapté de Vincent et al., 2016; Altug Teber et al., 2004; Splendore et al., 2000, cités dans « Treacher Collins Syndrome : Genetics, Clinical Features and Management », par Marszałek-Kruk, B. A., Wójcicki, P., Dowgierd, K., & ŚMigiel, R., 2021, Genes, 12(9), 1392.

## **6. Diagnostic**

Le diagnostic peut être évoqué devant certaines anomalies craniofaciales associées à une surdit . Ces  lments, permettant le diagnostic clinique, doivent  tre v rifi s au moyen d'une radiographie. Le diagnostic mol culaire est tout autant   prendre en compte (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). Le diagnostic pr natal est  galement possible s'il existe une suspicion familiale (Duque & Lopes Cardoso, 2019).

### **6.1. Diagnostic clinique**

Le diagnostic clinique est  tabli par la pr sence des principaux signes cliniques. Les anomalies structurelles de la face pr alablement  voqu es sont donc concern es (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). La s v rit  de l'atteinte mandibulaire est d termin e par la classification de Kaban, allant de I   III (Prada Madrid, Montealegre & Gomez, 2010) :

- Type I : simples hypoplasies\* sans absence d' lments structurels.
- Type IIa : hypoplasie\* et dysmorphie des branches (ou ramus) mandibulaires\*, du condyle mandibulaire\* et de l'articulation temporomandibulaire.
- Type IIb : hypoplasie\*, dysmorphie et d localisation des branches mandibulaires\* avec absence d'articulation temporomandibulaire.
- Type III : absence des  lments anatomiques pr cit s et muscles pt rygo diens\* lat ral et temporal\* non rattach s   la mandibule\*, voire absents.

Le rang d termine ensuite le traitement chirurgical n cessaire (Marsza ek-Kruk et al., 2021).

### **6.2. Diagnostic mol culaire**

Le diagnostic mol culaire consiste en une analyse d'un g ne pr cis associ e   une analyse globale du g nome (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). Cela n cessite un pr l vement sanguin permettant d'isoler l'ADN du patient et des membres de sa famille. Ce diagnostic est possible avant et apr s la naissance (Posnick & Ruiz, 2000).

### **6.3. Diagnostic pr natal**

Le diagnostic pr natal est possible. Si l'un des deux parents de l'enfant atteint de TCS est atteint lui-m me du TCS ou si un pr c dent enfant du couple est atteint du syndrome, des examens seront men s, de m me que si des malformations faciales sont rep r es lors d'une  chographie. L'anomalie g n tique est alors recherch e soit par choriocent se\* entre dix et douze semaines de gestation, soit par amniocent se\* entre quinze et dix-huit semaines de gestation. Le degr  d'atteinte ne peut en revanche pas  tre pr dit par l'analyse mol culaire, les crit res de s v rit  demeurant   ce jour inconnus. En revanche, pour les familles   risque, une  chographie transvaginale et abdominale peut  tre programm e. Cette  chographie peut r v ler des anomalies d s le premier trimestre de grossesse. Les anomalies d tectables sont le polyhydramnios\*, une d glutition foetale pathologique ainsi que les principaux  lments morphologiques faciaux caract ristiques du TCS (Kadakia et al., 2014). Une analyse de liaison g n tique peut  galement  tre men e dans la famille afin d'identifier les marqueurs d'ADN sp cifiques au TCS et pr voir le risque de transmission (Posnick & Ruiz, 2000).

## 6.4. Diagnostic différentiel

Selon Huston Katsanis et Wang Jabs (2020), le diagnostic différentiel du TCS peut prendre diverses formes :

- *Le syndrome de Nager* : Les symptômes malformatifs faciaux sont très similaires de ceux du TCS. Une anomalie des membres (au niveau pré-axial) est retrouvée en plus de ces éléments.
- *Le syndrome de Miller* : A l'instar du syndrome de Nager, les symptômes faciaux ressemblent à ceux du TCS, avec des anomalies des membres (au niveau post-axial) de surcroît.
- *Le syndrome de dysostose mandibulofaciale-microcéphalie* : Un retard mental et un retard de croissance sont caractéristiques de ce syndrome, en plus de l'atteinte faciale.
- *Le spectre oculoauriculovertébral (OAV) ou syndrome de Goldenhar ou microsomie craniofaciale* (Centre de Référence maladies rares des Fentes et malformations faciales (MAFACE), 2021b) : Cette affection est caractérisée par une microsomie\* hémifaciale, des anomalies vertébrales, des dermoïdes épibulbaires\* et une fente labio-platine.
- *Le syndrome de Toriello-Carey* : On retrouve dans ce syndrome une déficience intellectuelle, une microcéphalie\*, un cou très court, une croissance compromise, une agénésie\* du corps calleux et des anomalies urogénitales\* en plus de la dysmorphie faciale.
- *Le syndrome du premier arc* : Ce syndrome comprend une microcéphalie\*, une déficience intellectuelle, un palais haut, un cou palmé.
- *Le syndrome de Bauru* : Des fissures palpébrales montantes, un lobe et un tragus d'oreille hypoplasiques sont les caractéristiques de ce syndrome.
- *Le syndrome d'Hereda-Toriello-Petty* : Ce syndrome est identifiable par la présence d'une ptôse\* palpébrale.
- *La séquence de Pierre Robin* : Les symptômes caractéristiques de cette pathologie sont la micrognathie\*, la glossoptose\* et les difficultés respiratoires, formant ensemble la triade de Pierre Robin. Une fente palatine\* est également possible.
- *L'hypoplasie mandibulaire non syndromique* : Une atteinte importante de la mandibule\* et une micrognathie\* ou rétrognathie\* progressive sont rapportées dans cette pathologie.

## 7. Prise en charge

La prise en charge des patients atteints du TCS est vaste et complète en termes de disciplines médicales, paramédicales et psychosociales. De plus, il n'existe pas de schéma de prise en soin pré-établi, le traitement étant propre à chaque patient (Chedid & Abou Rjeily, 2018). La présente sous-partie a pour objectif de résumer la prise en charge globale de ces patients. Les composantes orthophoniques seront quant à elles plus précisément développées dans notre revue de littérature.

### 7.1. Organisation de la prise en charge pluridisciplinaire

La prise en charge du TCS est pluridisciplinaire et doit s'adapter à chaque patient et à l'importance de l'atteinte. En effet, il n'existe pas de traitement curatif pour cette affection. Les équipes de soin concernées par la prise en charge sont constituées pour la plupart de médecins généralistes, chirurgiens, oto-rhino-laryngologistes, ophtalmologistes, pédiatres, orthodontistes, dentistes, kinésithérapeutes, psychologues (Duque & Lopes Cardoso, 2019), généticiens,

orthophonistes et éducateurs (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). Un bilan doit être mené dans chacune de ces disciplines afin de déterminer le plan de soin. Il est possible d'intégrer le patient dans une structure adaptée afin de lui prodiguer les meilleurs soins en fonction de la manifestation de son TCS. L'intégration au sein d'un Centre d'Action Médico-Sociale Précoce (CAMSP, de la naissance à six ans), d'un Centre Médico-Psycho-Pédagogique (CMPP, de trois à dix-huit ans) ou d'un Centre Médico-Psychologique (CMP) peut être nécessaire (Collet, 2020). L'insertion au sein d'un Service d'Accompagnement Familial et d'Education Précoce (SAFEP) ou d'un Service de Soutien à l'Education Familiale et à la Scolarisation (SSEFIS) peut être recommandée en ce qui concerne les troubles auditifs (Centre de Référence maladies rares des malformations ORL rares (MALO), 2021).

Le TCS étant classé au sein des maladies rares (Ayme et al., 2007), le plan maladies rares s'applique pour cette pathologie. Le troisième plan maladies rares, en vigueur depuis 2018, a pour objectifs d'accélérer le diagnostic et d'augmenter les dépistages néonataux, de solidifier les sources d'informations scientifiques, de multiplier les missions et accroître l'importance des filières de santé maladies rares, de garantir un suivi éclairé au patient, de soutenir l'innovation et d'affermir la place de la France en Europe au sujet de la santé (Ministère des solidarités et de la santé & Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation, 2018). Ces objectifs sont assurés par les Centres de Référence Maladies Rares et les Centres de Compétences Maladies Rares (Direction générale de l'offre de soins, 2022) implantés sur le territoire national. Les maladies rares touchant de nombreux domaines, il existe des « filières maladies rares » permettant d'organiser les soins entre les différents centres d'expertise, les professionnels de santé et les structures médico-sociales gravitant autour des patients et de leur pathologie. Chacune d'elles est spécialiste de son domaine et y figure comme référence. Pour le TCS, c'est la filière maladies rares de la tête, du cou et des dents « TETECOUC » qui est principalement impliquée. Cette filière est elle-même composée de réseaux sous-traitant les différents groupes de pathologies concernées. Elle comporte actuellement 93 centres d'expertise et 5 réseaux spécialisés prenant en charge 2100 pathologies, ce qui en fait un pilier pour le traitement des maladies rares de la tête, du cou et des dents, par conséquent du TCS (Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC, 2018).

### **7.1.1. Fonctions vitales : 0 - 3 ans**

La respiration et l'alimentation sont les éléments cliniques prioritaires dans le traitement du TCS, s'agissant de fonctions vitales. Par ailleurs, si le TCS est diagnostiqué avant la naissance, une surveillance accrue des capacités respiratoires du nouveau-né lors de l'accouchement doit être prévue. Certaines dispositions comme la procédure EXIT\* peuvent également être prises afin d'optimiser l'arrivée du bébé. De plus, des interventions chirurgicales peuvent être nécessaires en fonction des signes cliniques du patient. D'une part, il peut s'agir de restaurer la respiration en agissant sur l'espace nasopharyngé\* (en cas d'atrésie choanale\*), ou grâce à une distraction de la mandibule\* (Hylton, Leon-Salazar, Anderson, & de Felipe, 2012). Le recours à la trachéotomie\* ou une trachéostomie\* peut également être décidé (Duque & Lopes Cardoso, 2019). Notons par ailleurs que la décanulation\* peut être difficile chez les patients porteurs de TCS (Brevi, Bergonzani, Zito, Varazzani, & Sesenna, 2021). D'autre part, si une fente palatine\* est présente, elle doit être opérée pendant cette période. Notons un taux de fistule\* post-opératoire plus élevé que

dans les fentes palatines non-syndromiques (Hylton et al., 2012). Un bilan de la vision et son traitement ainsi qu'une prise en charge relative aux malformations cardiaques sont à envisager si nécessaire. Les apports nutritionnels doivent également être surveillés à cause des difficultés respiratoires (et des soins dispensés à cet effet) et des troubles de la déglutition (Massi et al., 2016). Il est parfois nécessaire qu'ils soient optimisés au moyen d'une pose de sonde nasogastrique ou d'une gastrostomie (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). Si ces apports ne sont pas garantis, la prise de poids peut être difficile et compromettre le développement de l'enfant, au niveau oral comme général (Kane Miller & Madhoun, 2016). Concernant les détails et la prise en charge au sujet des fentes palatines, de la surdit , de la communication et de l'alimentation pendant cette p riode, se r f rer   notre revue de litt rature.

### **7.1.2. Reconstruction faciale, apprentissages : 3 - 13 ans**

La reconstruction chirurgicale des  l ments anatomiques craniofaciaux est men e pendant cette p riode si elle est possible. Cela comprend les interventions sur les zygomatiques\*, les cavit s orbitaires\*, la reconstruction de l'oreille (en commen ant par les  l ments externes), le colobome\* des paupi res inf rieures, les fentes palp brales\* descendantes, et le traitement orthodontique (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). De plus, l'entr e dans le milieu  ducatif d butant   cette p riode, il est important d'y pr parer l'enfant et de surveiller de tr s pr s le d veloppement du langage oral et des apprentissages. Il est   noter que plus t t commence une r ducation orthophonique, si elle est n cessaire, plus grandes sont les chances d'obtenir de bons r sultats (Marsza ek-Kruk et al., 2021).   nouveau, tout cela sera d velopp  dans notre revue de litt rature.

### **7.1.3. Interventions esth tiques et psychosociales : 13 - 18 ans**

La chirurgie orthognatique se d roule pendant cette p riode ainsi que les interventions chirurgicales esth tiques en ce qui concerne le nez, le maxillaire\* et la mandibule\*, en r f rence   la classification de Kaban (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). Cela co ncide avec la p riode d'adolescence et permet une int gration sociale plus accommodante (Marsza ek-Kruk et al., 2021). En effet, les malformations  tant visibles au premier plan, le risque de non-acceptation par les pairs et de difficult s dans le d veloppement des habilit s sociales est possible selon Broder (dans Beaune, Forrest & Keith, 2004). Cependant, selon les auteurs, un accompagnement psychologique impliquant une explication positive de la diff rence serait finalement la meilleure solution afin de limiter ces troubles. Il est alors conseill  d'encourager la communication, d' tre transparent mais compatissant si n cessaire, de permettre l'anticipation des prochaines  tapes du traitement et de ne pas marquer de diff rence dans l' ducation des enfants et adolescents avec TCS par rapport   un enfant tout-venant (Beaune et al., 2004).

## **II. Buts et hypoth ses**

La partie th orique de ce m moire est destin e   pr senter le syndrome et les enjeux qu'implique cette pathologie chez l'enfant, dans son parcours de soin. Ainsi, nous avons relat  les principaux m canismes du TCS afin d'apporter une vision globale de ce syndrome et de mieux comprendre ses implications afin de mener la suite de ce m moire dans les meilleures conditions.

Ainsi, les questionnements qui ont émergé de ce travail concernent la prise en charge orthophonique du TCS. En effet, devant la symptomatologie complexe, nous nous demandons quelles sont les conséquences possibles du TCS sur les domaines orthophoniques. Nous espérons donc, à travers une recherche bibliographique, trouver des études évoquant le TCS en lien avec l'orthophonie. De plus, nous souhaitons proposer des pistes de prise en charge orthophonique possibles. Nous supposons que certains aspects du traitement orthophonique seraient spécifiques à ce syndrome tandis que d'autres pourraient être assimilés à une prise en charge orthophonique « classique ». Ainsi, selon les informations récoltées via notre recherche bibliographique, nous rédigerons une revue de littérature sur les implications et la prise en charge orthophoniques du TCS.

En supplément de ce travail et afin de répondre à nos questionnements le plus précisément possible, nous aimerions mener des entretiens semi-dirigés afin de recueillir des données qualitatives auprès d'orthophonistes ayant déjà pris en charge un/des patient(s) porteur(s) de TCS.

Considérant la rareté de l'affection étudiée et du peu de recommandations sur le sujet, ce travail peut permettre aux orthophonistes d'y trouver un recensement (non exhaustif cependant) des axes de prise en charge possibles et quelques pistes pour la rééducation dans le cadre du TCS. Par ailleurs, ce mémoire se veut plus accessible pour les orthophonistes francophones (en matière de terminologie et de linguistique), étant écrit en langue française.

## **Méthodologie**

### **I. Revue de la littérature**

La littérature manquant considérablement d'articles scientifiques spécifiques à la prise en charge orthophonique du TCS, nous avons déterminé les symptômes nécessitant une rééducation orthophonique chez les patients porteurs de ce syndrome grâce aux articles plus généraux sur le TCS. Les symptômes identifiés, nous avons recherché pour chacun la prise en charge orthophonique qui convient. Pour sélectionner nos articles, les bases de données Pubmed, Google Scholar, et Lillocat ont été les sources les plus exploitées. Les bases de données Sudoc, EM Consulte et ScienceDirect ont également été exploitées ainsi que les plateformes de recommandations professionnelles et quelques ouvrages orthophoniques. Nous avons également sélectionné des articles cités par les auteurs d'études sélectionnées pour notre travail si les critères d'inclusions étaient respectés.

Les critères d'inclusion des articles ont été les suivants :

- Articles mentionnant (dans le titre, le résumé ou le texte) les mots-clés portant sur le syndrome : « Syndrome de Treacher-Collins », « TCS », « syndrome de Franceschetti-Klein » ou « dysostose mandibulo-faciale ».
- Articles mentionnant (dans le titre, le résumé ou le texte) les mots-clés faisant le lien avec la prise en charge orthophonique : « orthophonie », « rééducation », « alimentation », « déglutition », « mastication », « phonation », « fente palatine », « surdit  », « langage », « parole ». Ces derniers devaient, dans un premier temps,  tre associ s aux mots-cl s sp cifiques au syndrome. Dans un second temps, pour certains sujets requ rant quelques  claircissements ou informations

supplémentaires, la présence des mots-clés portant sur le syndrome n'était pas particulièrement requise.

- Articles publiés à partir de 2000 afin de garantir une certaine récence des informations.
- Articles rédigés en français ou en anglais afin d'être exploités dans les meilleures conditions.
- Libre accès des articles.

Par conséquent, les critères d'exclusion ont été les suivants :

- L'absence de mots-clés relatifs au syndrome, à la prise en charge orthophonique ou aux éléments annexes permettant de comprendre la prise en charge globale du syndrome.
- L'année de publication antérieure à 2000.
- La rédaction en une autre langue que l'anglais ou le français.
- L'inaccessibilité de l'article.

La sélection des articles s'est déroulée tout au long du travail rédactionnel selon la thématique abordée, de cette façon :

1. Recherche grâce aux mots-clés sur les différentes plateformes
2. Lecture du titre
3. Lecture du résumé si sélection par le titre
4. Recherche des mots-clés dans le texte si sélection par le résumé
5. Lecture du texte si sélection par mots-clés dans le texte

Une grille de lecture consacrée à la revue de littérature a été rédigée sous la forme d'un tableau, disponible en Annexe 1. De cette manière, les sources apparaissant dans la revue de littérature - intitulée « Implications et prise en charge orthophoniques » - sont listés afin que le lecteur puisse facilement s'y référer. Le niveau de preuve scientifique de chaque article inclus dans cette partie a été estimé et renseigné selon trois niveaux : A correspondant à un haut niveau de preuve, B correspondant à un niveau de preuve intermédiaire et C correspondant à un faible niveau de preuve (Collège de la Haute Autorité de Santé, 2013). Le sujet de l'article est indiqué en fonction de son rapport ou de l'absence de rapport direct avec le TCS et du domaine orthophonique traité : alimentation, respiration, voix, articulation, fente palatine\*, surdité, langage. Ces domaines suivent la progression de notre revue de littérature. Enfin, afin de permettre une lecture fluide de ce travail, un glossaire a été créé. Ainsi, les termes les plus complexes et comportant un astérisque sont définis dans l'Annexe 2 grâce aux informations récoltées au sein de dictionnaires et ressources en ligne ainsi que d'après quelques articles et ouvrages.

## **II. Entretiens semi-dirigés**

En parallèle de ce travail de recherche bibliographique, une recherche de population d'orthophonistes ayant pris en charge le TCS au moins une fois a été menée afin de recueillir leur expérience grâce à des entretiens semi-dirigés. Pour ce faire, une trame d'entretien a été créée en amont, disponible en Annexe 3. Une déclaration auprès du DPO de l'Université de Lille a été faite et l'autorisation pour mener ces entretiens nous a été accordée sous le numéro 2022-280.

Notre recherche d'orthophonistes s'est appuyée sur des publications sur le réseau social Facebook ainsi que par le biais de nos réseaux de connaissances. En ce qui concerne les publications, le choix des groupes Facebook fut ciblé en fonction des thématiques abordées et du nombre de personnes inscrites. Un message a été posté sur les groupes à différents moments afin de couvrir une plus large population. La diffusion s'est donc déroulée sur plusieurs semaines. Nous avons prévu la possibilité d'enregistrer de façon sécurisée les entretiens afin d'optimiser la prise de notes et ainsi récolter toutes les informations pertinentes. Seuls les orthophonistes ayant pris en charge un ou plusieurs patients atteints du TCS étaient ciblés pour cette recherche. Finalement, nous souhaitons rédiger une synthèse à partir des informations collectées. À but qualitatif, une synthèse permet d'apporter une dimension clinique plus concrète.

## **Résultats**

### **I. Revue de la littérature : recherche bibliographique**

Au total, 63 sources ont été sélectionnées lors de notre recherche bibliographique sur la prise en charge orthophonique du TCS. Parmi ces références, 39 articles ont été retenus via les plateformes précédemment citées et par consultation bibliographique de certaines sources. Dans cette sélection, 16 articles sont spécifiques au TCS. Les 23 autres articles concernent les symptômes pouvant être retrouvés dans le TCS. Une grille de lecture de ces études est disponible en Annexe 1. De plus, une source a été obtenue via le site de la Haute Autorité de Santé (HAS) et une autre via le site de l'American Speech-Language-Hearing Association (ASHA). Dix articles proviennent d'ouvrages de la revue « Rééducation Orthophonique ». Quatre références proviennent d'autres ouvrages orthophoniques. Enfin, une source a été sélectionnée depuis le site Orphanet, spécialisé dans les maladies rares. Les sept articles restants ne figurent pas dans la partie « Résultats », ne répondant pas suffisamment à notre problématique.

Dans la littérature scientifique actuelle, à notre connaissance, s'il existe des études sur les liens entre les conséquences du TCS et l'orthophonie, peu d'études ont été réalisées spécifiquement sur la prise en charge orthophonique des patients porteurs du TCS. Pour notre travail, il fut donc nécessaire de croiser énormément de données afin de faire correspondre les différents symptômes à leur traitement orthophonique spécifique tout en prenant en compte la complexité et la multiplicité de ces symptômes lorsqu'ils sont intriqués comme dans le TCS.

#### **1. Implications et prise en charge orthophoniques**

Le patient porteur de TCS peut nécessiter une rééducation orthophonique abordant plusieurs domaines de façon conjointe (Hylton et al., 2012). La prise en charge doit être menée suite à un bilan étalonné reposant sur des mesures quantitatives et qualitatives (Lesecq-Lambre, 2020). Elle doit être spécifique au patient, précoce, et doit s'organiser avec la collaboration d'une équipe pluridisciplinaire. Cette multidisciplinarité doit être coordonnée afin de prodiguer les traitements adéquats au meilleur moment dans le parcours de soin de ces patients. Les parents doivent être impliqués le plus tôt possible dans cette prise en charge, notamment pour le domaine langagier. Les

traitements, programmés, peuvent nécessiter une réévaluation en fonction de l'évolution du patient (Vallino, Peterson-Falzone & Napoli, 2006).

## **1.1. Troubles oro-myo-fonctionnels**

Dans le TCS, les particularités morphologiques peuvent être à l'origine de troubles des fonctions oro-myo-faciales\* dès la période néonatale (Van Den Engel-Hoek et al., 2019). Il peut s'agir de troubles alimentaires, de troubles de la parole ou même de troubles des expressions faciales (Åsten et al., 2013). De plus, la pose relativement récurrente de sonde naso-gastrique (SNG), de trachéotomie\* ou de trachéostomie\* durant les premiers jours de vie peut également être à l'origine de troubles de la succion, de la déglutition et de la mastication, sans compter les potentielles conséquences sensorielles pouvant apparaître par la suite (Vallino et al., 2006; Vidal, 2015).

### **1.1.1. Troubles alimentaires pédiatriques**

#### **1.1.1.1. Nourrissons : succion et déglutition**

L'alimentation chez le nourrisson porteur de TCS peut être compromise du fait de difficultés respiratoires. En effet, l'obstruction des voies aériennes supérieures et l'hypoplasie\* pharyngée peuvent engendrer une difficulté de coordination entre les gestes de succion-déglutition et la respiration (Vallino et al., 2006). En cas d'obstruction pharyngée, une trachéotomie\* peut être indiquée. Néanmoins, cela comporte des inconvénients à l'égard de l'alimentation par voie orale. En effet, la trachéotomie\* peut occasionner des troubles de déglutition en limitant l'amplitude de l'ascension laryngée et en provoquant une perte de sensibilité du larynx et/ou des troubles de la coordination de l'adduction et de l'abduction glottique. Ainsi, des fausses routes sont possibles car les voies aériennes supérieures sont moins protégées (Vidal, 2015). De plus, la présence de fente palatine\* peut générer un reflux nasal\* et un manque de pression intra-buccale (Hwang, Jung, Kim, & Kim, 2014).

***Prise en soin orthophonique :*** Voici quelques pistes de prise en charge orthophonique, à adapter en fonction des caractéristiques des patients porteurs de TCS et selon la méthode d'alimentation choisie (allaitement maternel ou biberon).

Selon Vallino et al. (2006), les difficultés alimentaires du nourrisson porteur de TCS résident souvent dans la coordination alimentation-respiration. Une posture adaptée peut permettre d'améliorer cet aspect. Au biberon, une « mise en forme dans un schéma d'enroulement » comprenant une flexion nucale et un appui dorsal est ainsi conseillée afin d'obtenir une détente nucale et un réflexe de déglutition facilité. Il est recommandé d'installer le bébé dans une position latérale et inclinée. Le bébé est maintenu allongé sur le côté grâce à un coussin d'allaitement placé sous sa poitrine (Lecoufle, 2021). La position couchée sur le côté est recommandée pour le TCS afin de limiter les effets de la gravité sur les éléments anatomiques buccaux et favoriser la respiration (Kane Miller & Madhoun, 2016). Par ailleurs, le positionnement du bébé doit suivre un angle de 45 degrés au minimum afin de préserver la Trompe d'Eustache et éviter le reflux nasal\* dû à la fente (Lejeune, 2021).

Des adaptations du lait proposé sont envisageables si nécessaire et selon un avis médical. Il est notamment possible d'épaissir le lait si le bébé présente des troubles de la déglutition ou un reflux gastro-oesophagien (RGO)\*. Le type de lait peut également être adapté en fonction des particularités digestives du patient. Le goût du lait est également adaptable. Un avis diététicien sera alors nécessaire. Il en est de même pour l'enrichissement du lait si la croissance du bébé est en stagnation (Lecoufle, 2021). L'avis d'un consultant en lactation peut également être bénéfique (Kane Miller & Madhoun, 2016).

De plus, la tétine peut être adaptée et prendre différentes formes : physiologique, ronde, aplatie, à base large, à base étroite, longue (biberon Haberman). Elle peut également être constituée de différents matériaux (silicone, caoutchouc) et proposer plusieurs types de débit (variable, unique). Il est néanmoins important de mener une évaluation orthophonique précise des capacités orales du bébé, tant sur le plan morphologique que fonctionnel, afin de proposer le matériel le plus adapté, surtout pour le TCS. Si la coordination succion-déglutition est inefficace, il est préférable de ralentir le flux de lait afin de laisser au bébé la possibilité de réguler seul sa prise alimentaire. Une tétine à débit lent et un lait épaissi sont donc recommandés pour protéger les voies respiratoires (Kane Miller & Madhoun, 2016). À l'égard de la fente palatine\*, Albeche Duarte, Bossari Ramos & de Almeida Freitas Cardoso (2016) soutiennent que la mobilisation des capacités de succion résiduelles peut être intéressante dans l'alimentation du bébé porteur de fente palatine\*, qui peut être présente dans le TCS. Ainsi, les biberons à tétine molle permettant une régulation du débit sont recommandés par le Centre de Référence maladies rares des fentes et malformations faciales, MAFACE (2021a). Les tétines à base large sont également recommandables afin de garantir l'étanchéité labiale (Kane Miller & Madhoun, 2016).

L'aspect comportemental ne doit pas être ignoré. Les signaux physiologiques (sommeil, anxiété, satiété, etc.) et les éventuelles tensions sont à observer afin d'apporter au bébé les adaptations nécessaires sur le moment et de garantir une prise alimentaire respectant ses besoins. Dans le cas contraire, des aversions alimentaires peuvent apparaître et aboutir à d'autres troubles alimentaires (Lecoufle, 2021).

De plus, un contrôle du rythme de succion-déglutition-respiration est nécessaire au bon déroulement des prises alimentaires (Kane Miller & Madhoun, 2016). Ce contrôle peut être effectué de façon « externe » par l'adulte si le bébé est pourvu d'une succion désordonnée, ou à la fois par l'adulte et le bébé, en « co-régulation ». Dans le premier cas, l'adulte compte les trains de succion et détecte les éléments indiquant une désorganisation de la succion/déglutition. Lorsqu'un tel signe se produit et/ou après trois à cinq trains de succion, l'adulte impose une pause respiratoire en dégageant ou inclinant la tétine. La « co-régulation » implique quant à elle une participation plus active du bébé dans son alimentation. Il est alors nécessaire d'échanger avec le bébé afin de comprendre si le moment est bien choisi pour le repas vis-à-vis de ses besoins. Chez le tout-petit, cela peut être réalisé par la sollicitation du réflexe d'orientation\*. Après trois mois, cela se fait grâce à l'installation du bébé pour le repas (routine) et via la présentation du biberon (Lecoufle, 2021).

L'usage de gestes d'aide peut être proposé aux enfants rencontrant des difficultés de succion-déglutition. On parle alors de compensation et non de remédiation. Pour le TCS, il est important de garantir une fermeture buccale à cause de la fente palatine\* (Kane Miller & Madhoun, 2016). À cet effet, il est possible d'exercer un soutien sous le menton et de maintenir les joues du

bébé tout en projetant ses commissures\* labiales vers l'avant. Cependant, ce n'est pas recommandé pour les bébés ayant une déglutition désorganisée. Dans ce cas, on proposera plutôt un soutien mandibulaire (Lecoufle, 2021).

Si les méthodes précitées n'aboutissent pas à une alimentation efficace, l'utilisation d'outils alternatifs peut être proposée, en fonction des aptitudes du bébé. La tasse est recommandée par l'OMS et le Néo-IHAB (Initiative Hôpital Ami des Bébé pour les services de néonatalogie). Ce mode d'alimentation nécessite la capacité de lapement\*, utilisé par le bébé in-utero\*. Le bébé doit être en position semi-assise. Les quantités ingérées peuvent être moins importantes et le temps du repas plus long. Il est également possible de tenter une alimentation par la cuillère qui ressemblera à l'utilisation de la tasse grâce au geste de lapement\* (Lecoufle, 2021) ou du biberon cuillère. Selon Kane Miller (2011) citée par Lejeune (2021), ces outils mobilisent moins l'effort de succion que les modes d'alimentation classiques. Des biberons compressibles, la seringue et le paladai\* peuvent également être proposés (Albeche Duarte et al., 2016).

L'apport de stimulations autour de la zone orale peut être recommandé. Les gestes doivent être bien effectués, au risque de développer par la suite d'autres troubles alimentaires. Tout d'abord, il est conseillé de positionner le bébé comme acteur de son oralité en lui permettant d'utiliser ses mains pour découvrir son visage. Puis, si nécessaire, l'orthophoniste peut effectuer diverses manipulations et gestes dans la zone orale ou « péri-orale ». Il est important de mener une évaluation précise du bébé afin de lui apporter les stimulations les plus adaptées. Les réflexes oraux peuvent également faire l'objet d'une stimulation si la succion n'est pas efficace. Par ailleurs, une succion non-nutritive peut permettre d'enclencher la succion nutritive selon Genna (2017) citée par Lecoufle (2021). Puis, au fur et à mesure de son développement, il est recommandé de stimuler le bébé grâce à des objets qu'il peut attraper (à partir de quatre mois). Par la suite, il est possible de poursuivre vers des activités d'exploration « orale » en autonomie ou guidée par un adulte afin d'approfondir les compétences orales du bébé (Lecoufle, 2021).

Le développement du bébé étant possible grâce à son système sensori-moteur\*, les capacités alimentaires sont très dépendantes de la sensorialité du tout petit. Il existe différents niveaux de sensorialité et il convient ainsi de réguler ce système grâce à des stimulations ciblées. Tout cela repose sur une fine observation du bébé par l'orthophoniste et les parents afin d'oeuvrer ensemble. Un partenariat parental est donc essentiel (Lecoufle, 2021).

Pour conclure, la prise alimentaire ne doit pas être supérieure à 30 minutes pour le nourrisson porteur de TCS (Kane Miller & Madhoun, 2016). Il est cependant possible de fractionner les repas afin de garantir les apports tout en diminuant le risque de fatigabilité du bébé porteur de fente palatine\* (Reid, 2004). L'allaitement maternel au biberon est plutôt recommandé, si possible, pour des nourrissons porteurs de fente car l'acte de succion permet le développement des muscles oro-faciaux (Albeche Duarte et al., 2016). Il peut cependant être difficilement mis en place pour ces enfants (Reid, Reilly & Kilpatrick, 2007). De plus, la consommation de lait maternel diminuerait les risques d'otites (Aniansson et al., 2002, cités par Lejeune, 2021).

### **1.1.1.2. Enfants et adolescents : mastication et déglutition**

La capacité masticatoire des enfants porteurs du TCS peut également être compromise par la présence prolongée de SNG ou de trachéotomie\* engendrant des schèmes moteurs erronés. De plus,

la malocclusion dentaire\* engendrant une béance (infraclusion)\* selon Vidal (2015) et la morphologie musculaire et osseuse particulière de ces enfants (Van Den Engel-Hoek et al., 2019) sont également responsables de troubles de la mastication et de la déglutition. Les traitements orthodontiques et chirurgicaux peuvent permettre une amélioration de ces symptômes (Vallino et al., 2006). Par ailleurs, une étude a démontré une extrême finesse des muscles masséters\* et linguaux ainsi qu'une structure anormale des muscles masséters\* et temporaux\* révélant une plus faible force musculaire. De même, la présence d'une hyposialorrhée\* peut également compliquer les tâches de mastication et déglutition (Van Den Engel-Hoek et al., 2019).

En ce qui concerne la déglutition, une étude a recensé les mécanismes potentiellement déficitaires. Ainsi, pendant la phase orale\* de la déglutition, on peut observer un temps de transit retardé, une antépulsion\* de la langue et une fuite du bolus\* par la bouche. Pendant la phase pharyngée\*, il est possible de constater un transit postérieur du bolus\* inadéquat, une élévation laryngée diminuée, un réflexe de déglutition tardif, des stases alimentaires\* dans les sinus valléculaires\* et les sinus piriformes\*, et un reflux nasal\* (Hwang et al., 2014). Ces éléments physiopathologiques peuvent être expliqués par des anomalies musculaires touchant les muscles digastriques\* et génio-hyoïdiens\* (Van Den Engel-Hoek et al., 2019).

**Prise en soin orthophonique :** Dans le TCS, la rééducation de la mastication repose sur un travail classique de praxies\* masticatoires reposant sur le concept du « use it or lose it ». Si nécessaire, en parallèle, la consommation d'aliments et de boissons à haute teneur en calories peut être proposée afin de garantir une prise de poids et une croissance harmonieuses. La prise en charge orthophonique est donc à la fois axée sur la remédiation et la compensation (Van Den Engel-Hoek et al., 2019).

La rééducation de la déglutition, intensive si nécessaire et si l'enfant est assez grand, peut être basée sur des stimulations oro-motrices, thermo-tactiles et sensorielles (eau pétillante) et sur un travail musculaire. Cette rééducation, menée à la suite de la réparation chirurgicale de la fente palatine\*, est très efficace selon Hwang et al. (2014), renforçant les phases orale et pharyngée\* de la déglutition. Il est également important de surveiller l'hygiène orale chez les enfants porteurs de TCS, le risque d'apparition de caries étant plus important (Hylton et al., 2012).

### **1.1.1.3. Enfants et adolescents : troubles de l'oralité alimentaire**

La présence de sonde nasogastrique (SNG) ou de gastrostomie percutanée endoscopique (GPE)\*, possible dans le TCS, peut provoquer l'apparition de troubles alimentaires pédiatriques (TAP) ou troubles de l'oralité alimentaire, d'origine sensorielle (Vallino et al., 2006). Ce type de TAP peut également apparaître si l'enfant a subi une trachéotomie\*. En effet, la privation d'expériences sensori-motrices\* alimentaires orales peut entraîner une hypersensibilité buccale si le mode de nutrition artificielle est prolongé. De plus, il n'existe pas de temps dédié au repas dans ces modes d'alimentation. L'enfant ne peut se représenter l'aliment selon ses différents sens (goût, odorat, toucher, vue) ni les sensations de faim et de satiété. De plus, les potentielles lésions créées par la SNG peuvent modifier la sensibilité pharyngée et perturber le réflexe de déglutition. La SNG peut également favoriser l'apparition d'un RGO\*. Ces éléments peuvent conduire à des comportements de désintérêt et/ou d'opposition pour l'aliment (Vidal, 2015). Pour finir, les TAP nécessitent souvent une prise en charge multidisciplinaire (Puech & Vergeau, 2004).

**Prise en soin orthophonique :** N'ayant pas relevé d'études relatant une prise en charge spécifique au TCS, nous avons étudié les techniques de rééducation adaptées aux troubles de l'oralité alimentaire selon les symptômes pouvant être retrouvés dans le TCS. Par exemple, l'approche SOS « Sequential Oral Sensory feeding approach » de Toomey peut être indiquée dans la rééducation orthophonique des TAP d'origine sensorielle. Cette approche est une méthode consistant en un travail basé sur les sens en lien avec l'alimentation (vue, odorat, toucher, goût) et sur la mastication et la déglutition. Une désensibilisation est proposée grâce à des jeux de rôle permettant à l'enfant de modéliser les repas. L'objectif, dans le cadre d'un tel trouble, est donc de désensibiliser la zone orale en passant par l'observation des aliments considérés comme difficiles pour l'enfant, puis le toucher, l'odorat et enfin le goût (Iqbal Rajput, Ali, Yousuf, & Binte Sohail, 2023). Faire découvrir à l'enfant de nouvelles couleurs d'aliments, de nouvelles odeurs et textures (texture mixée, semi-liquide, liquide, etc) lui permet de développer une mémoire sensorielle. Il est important de varier les saveurs (salé/sucré, acide/amer, froid/chaud) ainsi que les outils, selon l'âge de l'enfant. Passer par le jeu est un facteur motivationnel pour l'enfant. Cela peut lui procurer le plaisir nécessaire à son bon développement (Vidal, 2015). Il est nécessaire de prêter attention à la posture, l'installation de l'enfant pendant les repas et la rééducation. Les regards échangés, les gestes utilisés avec l'enfant sont primordiaux afin de lui apporter la confiance nécessaire au bon déroulement de son alimentation. L'objectif est de lui faire prendre confiance en ses capacités en valorisant ses actions. Un partenariat parental est indispensable afin de reprendre les séances et exercices se déroulant avec l'orthophoniste et d'appliquer les conseils au quotidien (Puech & Vergeau, 2004).

### **1.1.2. Ventilation buccale**

Une ventilation buccale et des apnées obstructives du sommeil\* peuvent être observées chez les patients porteurs de TCS (Duque & Lopes Cardoso, 2019). Ce mode respiratoire doit être rééduqué car il favorise l'apparition d'infections ORL et dentaires, de troubles du sommeil et de l'attention. De plus, le développement postural peut être compromis (Thibault, 2017). Le faible taux d'oxygénation du cerveau provoqué par la ventilation buccale peut favoriser l'apparition de troubles des apprentissages\* (Govardhan, Murdock, Norouz-Knutsen, Valcu-Pinkerton, & Zaghi, 2019). L'électromyographie\* peut être utilisée afin d'évaluer l'activité musculaire précise et permettre aux professionnels de cibler leur intervention (Ferracioli Batista & Bagarollo, 2020).

**Prise en soin orthophonique :** Nous n'avons relevé aucune étude évoquant la rééducation de la ventilation buccale spécifique au TCS. Ainsi, de façon générale, la rééducation de la ventilation buccale peut être entreprise dès trois ans dans le prisme de la prise en charge de la fente palatine\*. Elle consiste en l'apprentissage du mouchage et du nettoyage rhinopharyngé\*. Le sérum physiologique peut être utilisé à cet effet ainsi que des exercices de « balayage » : la bouche ouverte, on tire la langue droite et on la rentre progressivement en utilisant l'apex\* de langue pour « balayer » le palais et ce jusqu'à l'uvule\*. La dernière étape consiste en une déglutition salivaire. Le massage des muscles nasaux peut également permettre une meilleure ventilation nasale (Thibault, 2003). La thérapie myofonctionnelle\* peut par ailleurs être envisagée afin de rééduquer les mécanismes fonctionnels déficitaires en contribuant à améliorer les postures et le tonus orofacial, ce qui permet de rendre la posture de langue meilleure, les lèvres étanches et le nez

perméable (Govardhan et al., 2019). Cette prise en charge nécessite une prise de conscience du fonctionnement corporel.

### 1.1.3. Voix

Dans le TCS, l'altération des cavités résonnancielles peut provoquer des effets compensatoires sur la voix. La présence de SNG et de trachéotomie\* peut également avoir un impact sur la mobilité des cordes vocales (Vidal, 2015). En effet, il est possible qu'une tension musculaire plus importante soit nécessaire lors de l'émission vocale pour les personnes porteuses de TCS. Certaines études émettent également l'hypothèse qu'un déficit de lubrification des muqueuses corrélé à une hyposialorrhée\* pourrait également être à l'origine de certains troubles vocaux. Ainsi, une voix enrouée et grinçante peut être retrouvée ainsi qu'une diminution globale de l'intensité de la voix (Åsten et al., 2014). Une voie feutrée, une impression de « patate chaude » dans la voix et une résonance « cul-de-sac » sont également possibles (Vallino et al., 2006). Enfin, la fente palatine\* peut provoquer une raucité vocale (Baylon, Roger, Bigorre, & Montoya, 2003).

**Prise en soin orthophonique :** La prise en charge orthophonique de la voix résulte d'une évaluation précise permettant de déterminer quel(s) mécanisme(s) nécessite(nt) une amélioration. Ainsi, un examen fonctionnel (exemple : fonctionnement du voile du palais\*) structurel (exemple : musculature vocale) et comportemental (exemple : habitudes vocales) doit être mené (Vidal, 2015).

La littérature scientifique ne recense pas, selon les articles sélectionnés pour notre travail, de protocole de rééducation de la voix spécifique au TCS. Ainsi, en fonction des résultats de l'évaluation orthophonique, des exercices de voix spécifiques aux caractéristiques du patient pourront être proposés : voix modulée, projetée ou chantée par exemple, si l'objectif est de travailler la mobilité des cordes vocales. La respiration et la coordination pneumo-phonique\* peuvent également faire l'objet d'un axe de travail ainsi que la relaxation grâce aux méthodes de Schultz\*, Jacobson\* ou Ajuriaguerra\*. La motricité bucco-faciale et le massage sont également des axes de rééducation possibles (Vidal, 2015).

La différenciation des modes d'articulation (oral et nasal) et le nasonnement\* sont à travailler notamment grâce aux exercices de souffle évoqués dans notre chapitre 1.1.4. dédié à la fente palatine\*. En outre, l'ordre des voyelles par lesquelles effectuer le travail vocal est : /a/, /ø/, /o/, /ɛ/, /u/, /y/ et /i/. Il est important d'aborder ce travail via une gradation de difficultés en commençant par les voyelles isolées jusqu'aux phrases. Les consonnes et voyelles nasales au sein des mots et des phrases doivent être introduites tardivement dans la rééducation (Baylon et al., 2003).

Selon Le Huche et Allali (2010), il est intéressant, dans la prise en charge orthophonique, d'expliquer les mécanismes vocaux normaux et pathologiques aux parents et à l'enfant selon son âge et son fonctionnement cognitif. L'hygiène vocale peut ensuite être abordée. Ainsi, les comportements vocaux doux, l'évitement du forçage, la relaxation, l'apprentissage des bonnes postures et l'adaptation vocale selon la situation peuvent être enseignés. Ces éléments sont, une fois de plus, à adapter à chaque patient. De plus, « l'espace vocal », permettant à l'enfant d'entrer dans une communication équitable en termes de parole et d'écoute peut être abordé dans la rééducation (Thibault, 2003).

Enfin, la trachéotomie\* ayant une incidence sur la parole, il est important de la prendre en compte dans la rééducation orthophonique des enfants porteurs de TCS. Notons par ailleurs qu'en présence de fente palatine\*, le taux de trachéotomie\* dans le TCS peut atteindre 80 % (Vallino et al., 2006). Il s'agit, dans le cadre d'une telle prise en charge, de veiller à choisir les bonnes canules\*, fenêtrées\* ou non, à valve phonatoire\* ou non, à ballonnet\* gonflé ou non, afin de répondre aux besoins du patient. Par exemple, un ballonnet\* gonflé empêche le passage de l'air dans le larynx. Le dégonfler, si possible, peut faciliter l'émission vocale. Cela demande néanmoins un effort respiratoire plus important, ce n'est donc pas possible à tous les stades chez tous les patients. L'utilisation de valve phonatoire\*, décidée par une équipe pluridisciplinaire, peut être décidée afin de permettre la phonation\* (Bonvento, Wallace, Lynch, Coe, & McGrath, 2017).

#### **1.1.4. Fente palatine et phonation**

La fente palatine\*, symptôme relativement fréquent dans le TCS selon les études, est également responsable de nombreuses dysfonctions oro-myo-faciales. La présence de fente palatine\* nécessite une prise en charge pluridisciplinaire dont chirurgicale. Le traitement chirurgical des différentes fentes peut se dérouler en une ou plusieurs opérations et à différents âges selon les études. Les centres hospitaliers pratiquent ainsi la technique chirurgicale leur paraissant la plus adaptée selon leurs influences scientifiques et selon les caractéristiques du patient (Paulus, 2003).

Dans le TCS, l'insuffisance vélo-pharyngée (IVP)\* est très souvent causée par la présence d'une fente palatine\*, d'une fente sous-muqueuse\*, une luvette bifide\* ou un palais court (Åsten et al., 2014). Cette anomalie peut également provoquer des troubles d'appui articulaire postérieurs comprenant des coups de glotte\*, une production de consonnes fricatives\* pharyngées, et une articulation médio-dorsale palatine (Vallino et al., 2006). De plus, selon Åsten et al. (2014), une hypernasalité\* est régulièrement retrouvée chez les patients porteurs de TCS, souvent imputable à l'IVP\*. Une hyponasalité\* peut également être observée, causée par une disproportion entre la petite taille du maxillaire\* (hypoplasie\*) et la taille normale de la langue, nécessitant une intervention chirurgicale (Kloukos, Fudalej, Sequeira-Byron & Katsaros, 2018) ou à une atrésie des choanes\* nécessitant également une prise en charge chirurgicale selon l'importance de la malformation (Sinha, Talagauara Umesh, Jha & Dadhich, 2017)

On évalue la déperdition nasale\* grâce à un miroir de Glatzel placé sous le nez (Paulus & Laurent, 2003). Dans la pratique francophone, le nasonnement\* ainsi que les différents phénomènes compensatoires pouvant être retrouvés peuvent être évalués grâce à la classification de Borel-Maisonny (Tableau 2.), ce qui permet ensuite d'adapter la prise en charge. (de Buys Roessingh et al., 2017).

***Prise en soin orthophonique*** : Nos recherches dans la littérature scientifique ne nous ont pas conduits à des pistes de prise en charge de la fente palatine\* et de la phonation\* spécifique au TCS. Les éléments reportés ci-après concernent donc la prise en charge globale de la fente palatine\*, de façon générale. Celle-ci doit être pluridisciplinaire et précoce. En effet, la période « pré-phonatoire », correspondant aux douze premiers mois de l'enfant, serait cruciale dans le développement articulaire et cognitif (Trichet-Zbinden et al., 2010). Une prise en charge anticipée permet d'éviter l'apparition de schèmes articulatoires inadaptés et de phénomènes compensatoires, complexes à abolir une fois installés.

Selon Talandier, Pavy, Huart & Majourau (2003), un accompagnement parental peut être proposé par l'orthophoniste exerçant idéalement à l'hôpital où se déroule le traitement de l'enfant porteur de fente à partir de six mois. Ce rôle préventif et éducationnel est important car il permet de rassurer les parents dans leur rôle et de les rendre acteurs dans la prise en charge de leur enfant.

Tableau 2. Classification de la phonation de Borel-Maisonny

Phonation 0	Jargon : pas de mots signifiants
Phonation 1	Bonne phonation* : aucune déperdition nasale*
Phonation 1/2	Présence occasionnelle de déperdition nasale*
Phonation 2	Déperdition nasale* permanente
Phonation 2b	Déperdition nasale* constante : non audible
Phonation 2m	Déperdition nasale* constante : gênante à l'intelligibilité
Phonation 2/3	Déperdition nasale* constante avec présence de phénomènes compensatoires
Phonation 3	Présence de compensations articulaires : coups de glotte* et souffle rauque

Tableau 2 - Adapté de « Insuffisance vélo-pharyngée chez l'enfant », par de Buys Roessingh, A., El Ezzi, O., Richard, C., Béguin, C., Trichet-Zbinden, C., La Scala, G. & Leuchter, I., 2017, Revue médicale suisse, 13, 400-405.

Puis, dès dix mois, l'éveil au langage est surveillé en parallèle de l'alimentation. Dans un premier temps si possible, la succion doit être poursuivie afin de mobiliser la musculature vélaire\*. Cependant, dans le mois suivant l'opération de la fente palatine\*, la succion est proscrite pour le bébé. Au cours de la diversification alimentaire, de nombreuses stimulations gustatives, olfactives et de textures sont préconisées afin de favoriser le développement sensoriel de la zone orale. Les jeux d'imitation et d'écoute sont conseillés au quotidien afin d'optimiser le développement du langage (Tsymbal, Raphaël & Morand, 2003).

Par la suite, vers douze mois, il est possible d'expliquer aux parents le fonctionnement du nasopharynx\* afin qu'ils comprennent les exercices proposés par la suite par l'orthophoniste dans le cadre de l'accompagnement parental. Il est possible de débiter l'hydratation à la paille afin de mobiliser la musculature vélaire\*. Une mobilisation des lèvres, des joues et de la langue, effecteurs de la parole, est également suggérée. Un important retour communicationnel (« feed-back ») est conseillé aux parents envers leur enfant porteur de fente afin de fournir un environnement langagier riche. Il est également primordial de surveiller l'apparition d'otites séreuses\*, fréquentes chez les enfants porteurs de fentes et pouvant entraver l'audition (Trichet-Zbinden et al., 2010).

Vers deux à trois ans, le vocabulaire fait l'objet d'une attention particulière, en concomitance avec le développement de la morphosyntaxe\*. C'est pendant cette période qu'une prise en charge orthophonique précoce peut être mise en place si un retard de développement langagier est observé. Ensuite, de trois à six ans, une rééducation orthophonique de l'IVP\* et du langage oral peut débiter si nécessaire (Tsymbal et al., 2003). Dès lors, l'objectif de la rééducation de l'IVP\* est de tonifier les structures vélaire\* et pharyngées au moyen d'exercices de souffle (paille, tube, sifflet, plumes, bulles, objets légers, ballon, etc.) à effectuer régulièrement voire quotidiennement si possible (de Buys Roessingh et al., 2017). Cela peut notamment permettre de réduire les phénomènes compensatoires indésirables tels que le souffle rauque et les coups de glotte\* (Gaillot, Mondie, Buffard, Barthélémy & Sannajust, 2007). Il est important de permettre à

l'enfant de dissocier le souffle nasal et buccal afin d'isoler les phonèmes oraux et nasaux. Les éléments de travail peuvent être variés : phonèmes isolés, syllabes, logatomes, mots, phrases (Baylon et al., 2003). Par ailleurs, lors des premiers exercices, il est recommandé d'éviter les consonnes occlusives\* et les consonnes nasales (Gaillot et al., 2007). Une fois un souffle buccal isolé et intense obtenu, l'antériorisation des praxies\* articulaires est possible en mobilisant les lèvres et les joues par exemple (Baylon et al., 2003). La production de phonèmes sans fuite d'air par le nez peut être travaillée grâce à la complexification des exercices déjà proposés. Ces exercices sont une introduction à la proprioception\* articulaire. Un partenariat parental est requis pour atteindre les objectifs dans les meilleures conditions (Talandier et al., 2003).

Dès quatre ans, l'orientation vers un orthodontiste peut être envisagée si nécessaire (Centre de Référence maladies rares des Fentes et malformations faciales (MAFACE), 2021a). Par ailleurs, si la rééducation orthophonique de l'IVP\* ne suscite pas d'amélioration dans l'année, il est déconseillé de poursuivre la rééducation. Une chirurgie secondaire peut alors être nécessaire (Pellerin et al., 2002).

Enfin, vers douze à treize ans, il est possible de constater une régression de la phonation\* en raison de la poussée de croissance oro-pharyngée. Si tel est le cas, le travail réalisé en amont doit être repris (Tsymbal et al., 2003). Cependant, selon Vallino et al. (2006), la prise en soin de l'IVP\* peut être difficile dans le cadre du TCS. Dès lors, l'orthophoniste peut être amené à rechercher d'autres moyens pour améliorer l'intelligibilité et la communication.

### **1.1.5. Articulation**

Les études reportées par Åsten et al. (2014) stipulent que les troubles articulaires secondaires au TCS sont surtout caractérisés par des points d'appui imprécis à cause d'une malocclusion antérieure causant une béance buccale (infraclusion)\*. Les consonnes fricatives\* semblent plus affectées que les consonnes occlusives\*, quel que soit l'âge du patient atteint de TCS. Parmi elles, la consonne /s/ (fricative\* dento-alvéolaire sourde) est la plus souvent atteinte. La plupart du temps, il s'agit d'un sigmatisme\* interdental selon Vallino et al. (2006) ou latéral (unilatéral ou bilatéral) selon Åsten et al. (2014). Les consonnes /z/ (fricative\* dento-alvéolaire), /t/, /d/, /n/ (occlusives\* apico-alvéolaires) et /p/, /b/ et /m/ (occlusives\* bilabiales) peuvent être atteintes également (Vallino et al., 2006). Cette articulation altérée résulte donc d'un mauvais placement des organes effecteurs de la parole dans la région buccale antérieure (Åsten et al., 2014). Par ailleurs, les erreurs articulaires peuvent également être causées par la présence de canule\* de trachéotomie\* empêchant les mouvements linguaux (Vallino et al., 2006).

Un partenariat avec l'orthodontiste est requis afin de prodiguer les meilleurs soins de façon coordonnée. Le placement de la langue dépend ainsi du traitement multidisciplinaire administré au patient. Ce traitement peut permettre une meilleure articulation, déglutition, mastication et respiration (Assaf et al., 2021).

**Prise en soin orthophonique :** Les articles scientifiques sélectionnés pour notre revue de littérature ne recensant pas de protocole de rééducation orthophonique spécifique au TCS (et suffisamment précis) au sujet de l'articulation, nous supposons que la prise en charge se déroule en fonction des signes cliniques du patient. Ainsi, si le patient présente un sigmatisme\*, la prise en charge sera axée sur ce trouble articulaire en prenant en compte les éventuels traitements dont le

patient bénéficie ainsi que ses caractéristiques morphologiques propres. Néanmoins, Thompson, Anderson & David (2009) rapportent qu'une correction des schémas articulatoires inadaptés serait efficace et permettrait le bon déroulement du traitement orthodontique.

Par ailleurs, l'apport des gestes de Suzanne Borel-Maisonny (méthode phonétique et gestuelle) est intéressant dans la rééducation articulatoire car il renforce la multimodalité des exercices articulatoires en mobilisant des gestes de la main. Un partenariat parental est très encouragé afin d'accélérer la rééducation de l'articulation (Jacob, 2019).

**Proposition de rééducation de l'articulation de /s/ et /z/ :** Le son /s/ nécessite que l'apex\* de langue soit abaissé et situé derrière les incisives inférieures, la langue placée en gouttière et les lèvres étirées. Les cordes vocales ne vibrent pas. Le son /z/ résulte des mêmes mouvements en ajoutant la vibration des cordes vocales. Afin de corriger le sigmatisme\*, l'orthophoniste peut procéder comme suit (Jacob, 2019) :

- Faire émerger les phonèmes /s/ et /z/ isolément grâce aux appuis visuels (face au miroir ou en imitation) et kinesthésiques\* (éveil sensoriel)
- Renforcer la production du /s/ et du /z/ en les allongeant (utilisation des aides symboliques « bruit du serpent » /sss/ et « bruit de l'abeille » /zzz/)
- Chanter en syllabes simples :

/s/

S-A : SA

S-É : SA SÉ

S-I : SA SÉ SI

S-O : SA SÉ SI SO

S-U : SA SÉ SI SO SU

/z/

Z-A : ZA

Z-É : ZA ZÉ

Z-I : ZA ZÉ ZI

Z-O : ZA ZÉ ZI ZO

Z-U : ZA ZÉ ZI ZO ZU

- Répéter des syllabes comportant des sons vocaliques facilitateurs : /i/, /e/, /ɛ/, /ẽ/, d'abord avec pause entre les deux sons, puis en réduisant la pause, puis sans pause (/s/ - /i/ : /si/)
- Syllabe de type CV (consonne-voyelle)
- Syllabe de type VC (voyelle-consonne)
- Produire/répéter des mots avec /s/ ou /z/ en position initiale, puis finale, puis médiane
- Introduire les phonèmes perturbateurs dans des mots puis dans des phrases
- Surveiller l'automatisation

**Proposition de rééducation de l'articulation de /t/, /d/ et /n/ :** Les consonnes /t/, /d/ et /n/ nécessitent que les lèvres soient ouvertes et que les arcades dentaires supérieures et inférieures ne se touchent pas. L'apex\* de langue vient se coller sur les alvéoles, en arrière des incisives supérieures. Les sons /t/ et /d/ se différencient par le voisement (vibration des cordes vocales) présent dans /d/ et /n/ et absent dans /t/. Le son /n/ est caractérisé par l'abaissement du voile du palais\* permettant d'ouvrir les voies nasopharyngées pour que l'air passe par le nez (nasalisation\*). Afin de corriger la production erronée de ces consonnes, l'orthophoniste peut procéder comme suit (Jacob, 2019) :

- Faire émerger les phonèmes /t/, /d/ et /n/ isolément grâce aux appuis visuels et kinesthésiques\*
- Renforcer la production de /t/, /d/ et /n/ en les allongeant (utilisation des aides symboliques « bruit du klaxon » /tyt tyt/, « goutte d'eau » /d d d/ et « bruit du nez » /n n n/)

- Chanter en syllabes simples :

/t/	/d/	/n/
T-A : TA	D-A : DA	N-A : NA
T-É : TA TÉ	D-É : DA DÉ	N-É : NA NÉ
T-I : TA TÉ TI	D-I : DA DÉ DI	N-I : NA NÉ NI
T-O : TA TÉ TI TO	D-O : DA DÉ DI DO	N-O : NA NÉ NI NO
T-U : TA TÉ TI TO TU	D-U : DA DÉ DI DO DU	N-U : NA NÉ NI NO NU

- Répéter des syllabes comportant des sons vocaliques facilitateurs (/i/, /e/, /u/, /o/) d'abord avec pause entre les deux sons, puis en réduisant la pause, puis sans pause (/t/ - /i/ : /ti/)
  - Syllabe de type CV
  - Syllabe de type VC
- Produire/répéter des mots avec /t/, /d/ ou /n/ en position initiale, puis finale, puis médiane
- Introduire les phonèmes perturbateurs dans des mots puis dans des phrases
- Introduire les diconsonantiques\* /tr/ et /dr/
- Surveiller l'automatisation

**Proposition de rééducation de l'articulation de /p/, /b/ et /m/ :** Les consonnes /p/, /b/ et /m/ nécessitent que les lèvres soient jointes dans un premier temps. Ensuite, elles se séparent vers l'avant. Il n'y a pas de mouvement lingual dans la production de ces consonnes. Les sons /p/ et /b/ se différencient par le voisement présent dans /b/ et /m/ et absent dans /p/. Le son /m/ comporte en plus une nasalisation\*. Afin de corriger la production erronée de ces consonnes, l'orthophoniste peut procéder comme suit (Jacob, 2019) :

- Faire émerger les phonèmes /p/, /b/ et /m/ isolément grâce aux appuis visuels et kinesthésiques\*
- Renforcer la production de /p/, /b/ et /m/ en les allongeant (utilisation des aides symboliques « bruit de bouteille » /pã/, « bruit du poisson » /b b b/ et « bruit de la vache » /mø/)
- Chanter en syllabes simples :

/p/	/b/	/m/
P-A : PA	B-A : BA	M-A : MA
P-É : PA PÉ	B-É : BA BÉ	M-É : MA MÉ
P-I : PA PÉ PI	B-I : BA BÉ BI	M-I : MA MÉ MI
P-O : PA PÉ PI PO	B-O : BA BÉ BI BO	M-O : MA MÉ MI MO
P-U : PA PÉ PI PO PU	B-U : BA BÉ BI BO BU	M-U : MA MÉ MI MO MU

- Répéter des syllabes comportant des sons vocaliques facilitateurs (/a/, /ã/, /e/, /ẽ/, /ø/, /o/, /õ/) d'abord avec pause entre les deux sons, puis en réduisant la pause, puis sans pause (/p/ - /a/ : /pa/)
  - Syllabe de type CV
  - Syllabe de type VC
- Produire/répéter des mots avec /p/, /b/ ou /m/ en position initiale, puis finale, puis médiane
- Introduire les phonèmes perturbateurs dans des mots puis dans des phrases
- Introduire les diconsonantiques\* /pr/, /pl/, /br/ et /bl/
- Surveiller l'automatisation

## 1.2. Surdit 

Une surdit  de transmission\* est tr s fr quemment rapport e chez les patients porteurs de TCS (Posnick & Ruiz, 2000). La surdit  de transmission\* se d finit par la perte d'audition provoqu e par une ou plusieurs anomalies impliquant les structures de l'oreille externe et/ou de l'oreille moyenne. L'oreille interne est quant   elle pr serv e (Huston Katsanis & Wang Jabs, 2020). En effet, dans le TCS, l'hypoplasie\* voire l'absence de conduit auditif externe et des osselets de l'oreille moyenne provoque une surdit  bilat rale (parfois unilat rale) moyenne, allant d'une perte de 41 dB   70 dB (Plomp et al., 2015). De plus, il existe une corr lation entre le degr  de malformation et la perte auditive. En effet, selon Posnick et Ruiz (2000), une hypoplasie\* de l'oreille induirait une perte auditive d'en moyenne 52 dB, une ankylose\* des osselets induirait une perte de 56 dB en moyenne, et une absence d'osselets induirait une perte de 60 dB en moyenne. Enfin, il est important de d buter pr cocement la prise en charge orthophonique dans le cadre d'une surdit  moyenne car celle-ci peut avoir une incidence sur les facult s d'apprentissage (Lina-Granade & Truy, 2017).

### 1.2.1. R habilitation de l'audition

Selon Plomp et al. (2015), l'aide auditive la plus efficace dans le cadre du TCS est apport e par un implant   ancrage osseux. Cet implant, pos  bilat ralement (BAHA) ou unilat ralement, est constitu  d'un pilier en titane plac  dans l'os du cr ne accompagn  d'une proth se dite « conventionnelle » permettant d'amplifier les sons tout en les redirigeant vers l'os cr nien, permettant une audition par conduction osseuse\* (Bouccara et al., 2005). Cette solution apporterait nombre de b n fices tout en ne provoquant de complications que rarement. Les r sultats d montrent un gain proth tique fonctionnel pouvant atteindre 40 dB voire 60 dB dans les cas les plus s v res (Polanski, Plawiak & Ribas, 2015). Les patients porteurs de cette proth se t moignent d'une nette am lioration de leur qualit  de vie en influant sur la communication dans le cadre de l' cole, du travail, du temps pass  avec leurs proches ou encore en ce qui concerne les activit s quotidiennes comme t l phoner, regarder la t l vision, etc. (Kolontai de Sousa Oliveira, Pereira Abreu Ferro, Nicacio da Silva & Mochida Okada, 2014).

### 1.2.2.  ducation auditive

**Prise en soin orthophonique :** Nous n'avons pas recens  de prise en charge sp cifique au TCS en ce qui concerne l' ducation auditive. Les  l ments de prise en charge propos s dans cette partie sont donc d'ordre g n ral. Vallino et al. (2006) stipulent tout de m me qu'une surveillance de l'audition doit  tre entreprise par l'orthophoniste pour ce qui est du TCS.

Fr quemment, conjointement   une surdit , un d ficit de perception phonologique\* est d cel , d    un manque de confrontation aux sons de la parole. Ce d ficit peut   son tour d grader toute la cha ne parl e et ne pas permettre   l'enfant de d velopper son langage. Une  ducation auditive peut  tre entreprise par l'orthophoniste   cet effet. Prescrite en compl ment de l'appareillage auditif par un m decin, elle a pour but de compenser le manque de stimulation auditive par divers stimuli auditifs et langagiers (Lina-Granade & Truy, 2017).

De manière générale, une éducation auditive doit être entreprise de façon ludique. La méthode verbotonale\* de Guberina, les jeux symboliques, l'imitation et les onomatopées, la localisation sonore, les expressions faciales associées au langage, la communication non-verbale, les instruments de musique, les jeux de coucou-caché, les jeux de mains, les marionnettes et les comptines sont de bons supports thérapeutiques pour le permettre (Toffin & Alis-Salamanca, 2014).

L'usage de supports visuels est intéressant et constitue une base référentielle aux différentes activités. Les stimulations tactiles (vibrations) peuvent également servir de support. Le suivi des activités (carnet de bord, agenda) est important pour fournir une temporalité dans le quotidien de l'enfant (Collette, 2020).

En parallèle, il est nécessaire de veiller à ce que la fonction d'alerte soit efficace grâce à des exercices de détection et d'orientation vers une source sonore. De plus, travailler en opposition peut être intéressant : silence/bruit, fort/faible, long/court, grave/aigu, etc. (Collette, 2000).

Afin de structurer le langage, l'usage de gestes et de rythmes intonatifs peut être préconisé. Le code LPC (Langue Parlée Complétée) peut également être proposé afin de soutenir la perception phonologique\* (Toffin & Alis-Salamanca, 2014).

En moyenne, deux à trois séances de rééducation orthophonique par semaine sont préconisées pour une surdité moyenne, et ce dès que possible. Un partenariat parental est recommandé afin de transférer les acquis des séances d'orthophonie au quotidien. L'objectif est d'apprendre aux parents à interagir avec leur enfant malgré le déficit auditif (Mondain, Blanchet, Venail & Vieu, 2005). Des échanges d'objets, de jouets à tour de rôle dans le cadre d'un bain de langage riche peuvent être préconisés afin de développer l'attention auditive et la communication (Toffin & Alis-Salamanca, 2014).

### **1.3. Langage oral**

Le développement langagier des personnes atteintes du TCS est fréquemment compromis par la présence de multiples causes intriquées. La perte auditive, plus ou moins importante, peut être particulièrement responsable de ces troubles, ainsi que la fente palatine\* (Åsten et al., 2014). De surcroît, ces causes peuvent être intrinsèquement liées : en population générale, une fente palatine\* peut elle-même induire une perte auditive allant de 20 à 50 dB (Baylon et al., 2003).

Dans le cadre d'une surdité, le bilan orthophonique se doit d'être adapté à chaque patient en fonction de son âge et de ses capacités intrinsèques. Il aura pour but d'évaluer la communication verbale et non-verbale et les domaines articulatoire, phonologique\*, lexical, morphosyntaxique et pragmatique (Lina-Granade & Truy, 2017). Dans le cadre du TCS, on peut penser que l'intrication des symptômes nécessite un bilan du langage oral particulièrement complet et exhaustif. Le bilan permet de mesurer l'étendue du trouble langagier afin de débiter une rééducation orthophonique, si nécessaire, le plus précocement possible (Collette, 2000).

#### **1.3.1. Troubles phonologiques**

La présence récurrente d'une surdité de transmission\* dans le TCS peut entraîner des difficultés particulières dans le domaine phonologique\* voire un trouble du développement des sons de la parole selon MacLeod (2016) et Baker et al. pour l'ASHA (American Speech-Language-

Hearing Association). Par ailleurs, si les sons ne sont pas perçus ou pas correctement perçus par l'enfant, celui-ci ne pourra pas, à son tour, se les approprier afin de construire sa parole (Plaza, 2014) ainsi que son langage écrit (Lina-Granade & Truy, 2017).

**Prise en soin orthophonique :** Dans le cadre de notre travail, nous n'avons pas recensé d'études proposant une prise en soin des troubles phonologiques\* spécifique aux patients porteurs de TCS. Les propositions suivantes sont donc à adapter à la situation du patient porteur de TCS et à ses contraintes propres.

Dans le cadre d'une surdité, lorsqu'une réhabilitation et une éducation auditives ont été menées, il est possible de procéder à un travail de conscience phonologique\* (Lina-Granade & Truy, 2017). Tout d'abord, afin d'améliorer les compétences phonologiques\* réceptives, il est possible de sensibiliser l'enfant à des comptines comportant des rimes ou des allitérations ainsi que des jeux de segmentation syllabique afin de développer ses capacités épiphonologiques\*. Puis, des activités autour des rimes et de conscience syllabique peuvent être proposées afin de développer les habiletés métaphonologiques\*. Par la suite, la conscience phonémique, se développant au moment de l'entrée dans l'écrit, pourra être abordée si nécessaire. Elle permet d'établir le lien entre le langage oral et le langage écrit. Les correspondances graphèmes-phonèmes pourront alors être exercées. A ces fins, l'utilisation de supports variés, manipulables et motivants sont importants. Les gestes de Borel-Maisonny peuvent en faire partie (Bertin-Stremsdoerfer, 2007). Cette proposition rejoint cette d'Ecalte, Magnan & Bouchafa (2002) stipulant que la rééducation orthophonique du langage oral peut avoir pour moyen l'apprentissage anticipé du langage écrit. Il est également admis que le traitement syllabique serait plus facilement mobilisable chez les enfants présentant ce type de difficultés. Des exercices sur la base de syllabes sont donc recommandés ainsi que des tâches épiphonologiques\* et métaphonologiques\*.

En considérant davantage le domaine expressif, MacLeod (2016) propose d'aider l'enfant à conceptualiser les catégories phonologiques\* via un apprentissage explicite par paires minimales et maximales tout en favorisant l'émergence des schèmes moteurs permettant de produire ces phonèmes grâce à des indices sur le placement des organes effecteurs de la parole. L'approche traditionnelle d'articulation (un phonème traité à la fois) est évoquée et hautement recommandée dans l'étude de Montembeault et al. (2022).

### **1.3.2. Lexique, morphosyntaxe et discours**

Le potentiel trouble ou retard d'acquisition du langage est lié aux éléments intrinsèques au syndrome, comme la surdité entraînant un déficit phonologique\* (Duque & Lopes Cardoso, 2019) ou la fente palatine\* pouvant entraîner un retard de développement langagier, en particulier sur les plans lexical et morphosyntaxique (Baylon et al., 2003). Notons cependant que, selon Talandier et al. (2003), le pourcentage de troubles du langage secondaires à une fente palatine\* (non-syndromique néanmoins) tend à rejoindre le pourcentage en population générale (15%) grâce à la prise en soin multidisciplinaire précoce des patients porteurs de fente.

**Prise en soin orthophonique :** Les études recensées dans cette revue de littérature n'apportent pas de méthodes rééducatives spécifiques au TCS pour le lexique et la morphosyntaxe\*. Ainsi, nous avons étudié la prise en charge orthophonique dans le cadre de troubles du langage

secondaires à une surdité ou à une fente palatine\*, symptômes pouvant être retrouvés dans le TCS (Åsten et al., 2014).

La plupart du temps, dans le cadre des fentes palatines, les éléments à surveiller sont la longueur des phrases, la richesse lexicale et les comportements de communication. Il est important de prendre en compte le versant réceptif aussi bien que productif et d'expliquer ce principe aux parents du patient. Ainsi, cela peut les encourager à fournir un bain de langage étoffé dans leurs interactions quotidiennes (Talandier et al., 2003).

À propos des habiletés discursives\*, une étude de cas a permis d'analyser l'efficacité de l'approche « dialogique » vis-à-vis de patients porteurs de TCS. Cette approche postule que la communication est conduite à la fois par le langage non-verbal, le langage verbal et l'oralité, en interaction. La prise en charge résulte de dialogues sur divers sujets suppléés par diverses activités entre le patient et l'orthophoniste, centrés sur le patient. L'objectif, ensuite, est d'inclure l'entourage du patient dans ces interactions afin d'intégrer ce dernier à son système. Il serait possible, selon cette étude, d'augmenter les possibilités linguistiques et interactionnelles voire de favoriser l'appropriation du langage oral et l'autonomie des enfants porteurs de TCS en incluant le sujet à son environnement en tant que locuteur et auditeur (Massi et al., 2019).

Enfin, des outils de communication alternative augmentée (CAA) peuvent être proposés si le langage demeure inintelligible. À cet effet, l'usage de tableaux de communication, de langues visuo-gestuelles ou de tablettes, à adapter selon l'âge du patient, peut être mis en place afin de soutenir le développement communicationnel (Vallino et al., 2006).

#### **1.4. Troubles des apprentissages**

Dans le TCS, de multiples causes intriquées peuvent être à l'origine de troubles des apprentissages\*. En effet, plusieurs études rapportent des difficultés d'apprentissage, de concentration, voire du comportement chez les patients porteurs de TCS (Plomp et al., 2015). Selon les symptômes du patient, cela peut être dû à une ventilation buccale et à des apnées obstructives du sommeil\* abaissant le taux d'oxygénation du cerveau (Govardhan et al., 2019) ou secondaire à une surdité engendrant des troubles du langage oral (Polanski et al., 2015) et du langage écrit par exemple (Lina-Granade & Truy, 2017). La fente palatine\* peut également exercer une influence sur l'acquisition du langage écrit du fait du déficit sémantique qu'elle peut induire (Baylon et al., 2003).

***Prise en soin orthophonique :*** Nous n'avons pas relevé de méthode rééducative spécifique au TCS au sujet des troubles des apprentissages\*. Notons que très peu d'études évoquent cet aspect. En attendant de nouvelles recherches, nous pouvons supposer qu'une rééducation « classique » de ces troubles peut être menée en fonction des particularités du patient, ici porteur de TCS.

## **2. Handicap et accompagnement**

Les patients porteurs de TCS bénéficient de nombreux traitements pouvant persister pendant l'adolescence (Vallino et al., 2006). Cette situation justifie une situation de handicap. À ce titre, ils peuvent bénéficier de prestations sociales via la maison départementale des personnes handicapées (MDPH) au sein de leur département. Ainsi, une allocation d'éducation de l'enfant handicapé

(AEEH) et une prestation de compensation du handicap (PCH) peuvent être allouées. Si nécessaire, une allocation journalière de présence parentale (AJPP) peut être accordée par le médecin si la présence constante d'un parent auprès de l'enfant est indispensable. Cela peut être accordé en cas de port de canule\* de trachéotomie\* par exemple. De plus, si le TCS s'exprime dans une forme sévère chez un patient, celui-ci peut bénéficier des droits relatifs à l'affection de longue durée (ALD). Dans ce cas, les soins sont remboursés à 100 % par la Sécurité sociale. Notons que les appareillages à ancrage osseux, dont peuvent bénéficier les patients porteurs de TCS en cas de surdit , ne sont pas remboursés   100 % par la S curit  sociale (Collet, 2020).

L'accompagnement associatif est  galement possible afin de trouver le soutien n cessaire   l'acceptation du diagnostic et du syndrome au quotidien. L'association Coline est l'organisation d di e au syndrome de Treacher-Collins et aux microsomies\* craniofaciales. L'inscription au sein de groupes sur les r seaux sociaux peut  galement permettre de trouver un r confort pour les patients et parents de patients porteurs de TCS (Centre de R f rence maladies rares des fentes et malformations faciales (MAFACE), 2021a).

## **II. Recrutement d'orthophonistes**

Afin d'apporter une dimension clinique   ce m moire, nous avons choisi de compl ter notre revue de litt rature par un recueil de t moignages d'orthophonistes ayant pris en charge un ou plusieurs patients porteurs de TCS. Le message fut diffus  sur neuf groupes Facebook correspondant   nos crit res. Malheureusement, nos sollicitations aupr s des orthophonistes sur les r seaux n'ont pas permis d'aboutir aux entretiens semi-dirig s pr vus. En effet, nous n'avons re u que deux retours via nos r seaux de connaissances et aucun via les r seaux sociaux. Les deux orthophonistes ayant, dans un premier temps, accept  de r pondre   nos questions n'ont finalement pas donn  suite. La trame des entretiens pr vus initialement est disponible en Annexe 3.

## **Discussion**

Ce m moire, destin     tablir une base de donn es utile aux orthophonistes, est articul  autour du syndrome de Treacher-Collins. Pour r pondre   nos questionnements et hypoth ses de d part, nous avons choisi de r aliser une revue de la litt rature sur la prise en charge orthophonique du TCS ainsi que des entretiens aupr s d'orthophonistes ayant pris en charge un ou plusieurs patient(s) porteur(s) du TCS. Ces deux approches nous semblaient compl mentaires car les t moignages d'orthophonistes, d'aspect pratiques et cliniques, peuvent permettre de compl ter la revue de litt rature, d'aspect plus th orique, et d'apporter des d tails concrets et des anecdotes qualitatives. Malheureusement, seule notre revue de litt rature aura pu  tre men e. Nous d veloppons les forces et limites de ce m moire ci-apr s.

### **I. Limites de cette  tude**

Le TCS peut  tre consid r  comme maladie rare, ayant une pr valence inf rieure   1/2000 (Ayme et al., 2007). Pour rappel, la pr valence pour cette maladie est d'environ 1/50000 (Beaumont et al., 2021). Par cons quent, nous n'avons acc s qu'  un nombre restreint d'articles car les  tudes

sont très peu nombreuses, la population de personnes présentant un TCS n'étant que très peu dense. De plus, nous constatons que l'orthophonie n'est que peu représentée dans la littérature scientifique, du moins à l'égard des domaines cités dans ce mémoire. En conséquence, le nombre d'articles combinant TCS et prise en charge orthophonique est minime. Ainsi, notre sélection d'articles reste relativement restreinte, nos critères d'inclusion et d'exclusion n'ayant pas permis de plus amples résultats. La prise en charge orthophonique n'est donc pas aussi détaillée que ce que nous aurions souhaité. De surcroît, les articles sélectionnés n'ont qu'un relativement faible niveau de preuve scientifique (nombreux avis d'experts et études de cas cliniques). Cela a pu être mis en évidence dans l'étude de Kane Miller & Madhoun (2016). Notre constat a pu être émis grâce à la création de notre grille de lecture, disponible en Annexe 1, permettant d'estimer le niveau de preuve de chaque article exploité dans notre revue de littérature. Dans un objectif de pratique EBP (Evidence Based Practice), ce travail ne peut donc pas être considéré comme document de recommandations professionnelles fondées sur les preuves. De plus, au sein de ce travail, certains axes de prise en soin sont plus concis que d'autres. Le format du mémoire ne nous a pas permis d'approfondir certains aspects rééducatifs autant que nous le souhaitions, notamment en ce qui concerne les apprentissages. Nous avons préféré privilégier les axes en amont, plus caractéristiques du TCS. En outre, nous avons également rencontré quelques difficultés quant à la terminologie employée par les différents auteurs. Les termes faisant référence au TCS sont nombreux et n'ont pas tous pu être exploités au maximum dans notre recherche d'articles. Par ailleurs, cela ne nous a pas permis d'établir une équation de recherche précise tant il existe des possibilités en ce qui concerne l'association des mots-clés. Cela a pu provoquer un manque de précision méthodologique. En outre, l'élaboration de notre plan fut sujet à de nombreuses modifications. En effet, certains domaines s'enchevêtrent et ne permettent pas une nette distinction des éléments de prise en charge, comme les conséquences de la fente palatine\* et des autres éléments morphologiques propres aux patients porteurs de TCS provoquant des symptômes potentiellement assimilables. Pour éviter une redondance d'informations, le lecteur peut être amené à être redirigé vers un chapitre lié à un autre symptôme. Enfin, notre revue de littérature aurait dû être complétée par des témoignages d'orthophonistes ayant pris en charge un ou plusieurs patients porteurs de TCS. Malheureusement, cette partie du mémoire n'a pas pu être menée car les réponses à nos sollicitations ont été extrêmement limitées. Avec le recul, devant la rareté de ce syndrome, peut-être aurions-nous dû multiplier nos recherches en sollicitant les réseaux de syndicats d'orthophonistes, les associations de patients porteurs de TCS et les centres de soins, par exemple, afin d'obtenir plus de réponses.

## **II. Forces de cette étude**

Ce mémoire a pour vocation de constituer une base d'informations au sujet du TCS et de sa prise en soin orthophonique. En effet, il n'existe que très peu, à notre connaissance, d'autres mémoires d'orthophonie à ce sujet. Nous avons conçu ce mémoire dans un but d'accessibilité théorique et pratique afin que toute personne intéressée puisse y trouver des données compréhensibles. La création d'un glossaire, permettant une clarté linguistique et d'une grille de lecture, facilitant l'accès rapide aux sources, y contribuent. Devant le peu d'études sur le TCS et sa prise en soin orthophonique au sein de la littérature scientifique, nous avons fait notre possible pour, au minimum, constituer un point de départ d'informations relativement complet pour que les

orthophonistes puissent s'y référer si nécessaire en cas de patient porteur de TCS rencontré dans leur pratique. De plus, selon Kane Miller & Madhoun (2016), les professionnels de santé sont encouragés à connaître les éléments anatomiques, embryologiques, génétiques et médicaux du syndrome, justement relatés dans la première partie de notre travail (cadre théorique), afin de prodiguer les meilleurs traitements. Pour l'aspect rééducatif, nous nous sommes appliqués à recouper les sources au maximum afin de rendre notre revue de littérature la plus précise et spécifique possible. Notons également que certaines études évoquent un bon niveau de recommandations de pratiques professionnelles. Celle de Montembeault et al. (2022) recense les techniques de rééducation phonologique\* possibles selon leur niveau de recommandation scientifique, certaines étant de niveau 1 (efficacité prouvée par une méta-analyse ou par une étude randomisée contrôlée). De plus, l'étude d'Albeche Duarte et al. (2016) recense des méthodes d'alimentation pour les enfants porteurs de fente palatine\* grâce à une revue systématique de la littérature. Finalement, ce travail nous a permis de répondre à nos questionnements et hypothèses de départ.

### **III. Réponse aux questionnements et hypothèses de départ**

Nous avons pour objectif de répondre à plusieurs questionnements : Quelle est l'implication de l'orthophonie dans le TCS et quels sont les axes de prise en charge orthophonique possibles dans le syndrome de Treacher-Collins ? Les modalités de rééducation orthophonique sont-elles spécifiques à ce syndrome ? Pour répondre à la première interrogation, nous avons tenté d'énumérer les éléments de prise en charge autant que possible selon les arguments de la littérature scientifique. Nous sommes en mesure de conclure que l'implication orthophonique est assez importante au regard du TCS car le syndrome mobilise les axes d'alimentation, de respiration, de voix, d'articulation, de phonation\*, de réhabilitation auditive, de langage oral et de troubles des apprentissages\*. Notons que cela représente une large partie du champ de compétences des orthophonistes selon le Décret n°2002-721 du 2 mai 2002 relatif aux actes professionnels et à l'exercice de la profession d'orthophoniste.

Pour répondre à notre hypothèse de spécificité de traitement orthophonique, plusieurs arguments, en faveur d'une spécificité ou non, peuvent être avancés. D'une part, les quelques propositions de rééducation orthophonique faites par certains auteurs sur le TCS peuvent être en faveur d'une certaine spécificité de prise en charge. En effet, Kane Miller & Madhoun (2016) ont proposé des adaptations spécifiques aux enfants présentant des anomalies craniofaciales comme le TCS. Ces propositions concernent surtout les capacités de succion-déglutition du bébé présentant un TCS. De même, Hwang et al. (2014) et Van Den Engel-Hoek et al. (2019) ont publié des recommandations pour la prise en charge des capacités de déglutition et de mastication, respectivement, chez l'enfant porteur de TCS. Massi et al. (2019) ont proposé, pour le TCS, une méthode de rééducation des compétences langagières basée sur les habiletés discursives\* et interactionnelles. D'autre part, la prise en soin des patients porteurs de TCS doit être coordonnée selon un calendrier prévisionnel précis partagé entre tous les professionnels de santé participant à leur suivi. Cette organisation rigoureuse semble assez caractéristique du TCS et participe donc à la singularité de sa prise en charge. Enfin, l'intrication des différents symptômes en font un syndrome délicat à traiter. L'adaptation est de rigueur et les professionnels de santé peuvent être amenés à

modifier leur plan de soin en fonction des besoins du patient au cours de son évolution (Vallino et al., 2006). Cependant, nous n'avons recensé que peu de méthodes de rééducation orthophonique réellement spécifiques au TCS. La plupart des articles au sujet du syndrome n'évoquent que les grandes lignes de la prise en charge, ce qui laisse au lecteur la possibilité de déduire que la prise en charge est assez classique et ne nécessite pas de formation ou de compétence particulière. De ce point de vue, la prise en charge orthophonique se déroule a priori en fonction des symptômes, traités « classiquement ». Ces éléments sont en faveur d'une aspécificité de la prise en soin des patients porteurs de TCS. L'absence de témoignages d'orthophonistes ne permet pas de statuer sur la spécificité de rééducation orthophonique du syndrome. Nos entretiens auraient pu, selon des retours d'expériences concrets et qualitatifs, permettre d'identifier des éléments de prise en charge spécifiques ou au contraire de grandes similarités avec une prise en charge orthophonique plus classique.

## Conclusion

Pour terminer ce travail sur le syndrome de Treacher-Collins et sur la prise en charge orthophonique des patients porteurs du syndrome, nous pouvons accorder une certaine spécificité à la rééducation orthophonique du TCS, notamment au regard de la coordination et de l'organisation temporelle des soins ainsi que sur certains aspects précis du syndrome, l'intrication des symptômes en faisant une maladie complexe. Cependant, le manque d'études orthophoniques dédiées au TCS ne nous permet pas de statuer sur une réelle spécificité en ce qui concerne les actes rééducatifs orthophoniques par rapport à une prise en charge orthophonique non-syndromique. De plus, l'absence de réponse suite à notre diffusion de proposition de recrutement d'orthophonistes ne nous apporte pas les éléments concrets basés sur l'expérience clinique que nous souhaitions récolter afin de répondre à notre hypothèse.

Il pourrait être intéressant, en ouverture, d'évaluer l'état des connaissances au sujet du TCS chez les orthophonistes pour un prochain mémoire. Par ailleurs, nous n'avons que très peu évoqué l'évaluation orthophonique et l'efficacité thérapeutique dans cette étude. Cela peut également ouvrir des perspectives de mémoires d'orthophonie.

Néanmoins, ce mémoire peut apporter les prémices des pistes de prise en charge du TCS pour la pratique orthophonique grâce à une description du syndrome, une explication des manifestations cliniques orthophoniques et une proposition de pistes de prise en charge aussi spécifiques que possible.

Pour le moment, la littérature scientifique nécessite davantage d'études au sujet du syndrome et de sa prise en charge. On ne compte, parmi les travaux publiés jusqu'à ce jour, que des opinions d'experts, des études de cas cliniques, des revues de littérature et peu d'essais contrôlés randomisés. Les perspectives de recherche sont donc potentiellement importantes à l'égard de la prise en charge orthophonique mais aussi globale du TCS (Kane Miller & Madhoun, 2016 ; Vallino et al., 2006). Malgré cela et pour conclure, Beaune et al. (2004) accordent une efficacité de la rééducation orthophonique dans la prise en soin des patients porteurs de TCS. En dépit d'une complexité factuelle de la prise en charge due aux nombreux symptômes enchevêtrés, la qualité de vie des patients semble en être améliorée.

## Bibliographie

Albeche Duarte, G., Bossardi Ramos, R., & de Almeida Freitas Cardoso, M. C. (2016). Feeding methods for children with cleft lip and/or palate : a systematic review. *Brazilian Journal of Otorhinolaryngology*, 82(5), 602–609. <https://doi.org/10.1016/j.bjorl.2015.10.020>

Altug Teber, Ö., Gillessen-Kaesbach, G., Fischer, S., Böhringer, S., Albrecht, B., Albert, A., Arslan-Kirchner, M., Haan, E., Hagedorn-Greiwe, M., Hammans, C., Henn, W., Hinkel, G. K., König, R., Kunstmann, E., Kunze, J., Neumann, L. M., Prott, E. C., Rauch, A., Rott, H. D., . . . Wiczorek, D. (2004). Genotyping in 46 patients with tentative diagnosis of Treacher Collins syndrome revealed unexpected phenotypic variation. *European Journal of Human Genetics*, 12(11), 879–890. <https://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5201260>

Assaf, D. D. C., Knorst, J. K., Busanello-Stella, A. R., Ferrazzo, V. A., Berwig, L. C., Ardenghi, T. M., & Marquezan, M. (2021). Association between malocclusion, tongue position and speech distortion in mixed-dentition schoolchildren : an epidemiological study. *Journal of Applied Oral Science*, 29. <https://doi.org/10.1590/1678-7757-2020-1005>

Åsten, P., Akre, H., & Persson, C. (2014). Associations between speech features and phenotypic severity in Treacher Collins syndrome. *BMC Medical Genetics*, 15(1). <https://doi.org/10.1186/1471-2350-15-47>

Åsten, P., Skogedal, N., Nordgarden, H., Axelsson, S., Akre, H., & Sjögreen, L. (2013). Orofacial functions and oral health associated with Treacher Collins syndrome. *Acta Odontologica Scandinavica*, 71(3–4), 616–625. <https://doi.org/10.3109/00016357.2012.700065>

Ayme, S., Rath, A., Thibaudeau, V., Urbero, B., Fonteny, V., & Levistrauss, M. (2007). Maladies rares : quelles sources d'information pour les professionnels de santé et les malades ? *Réanimation*, 16(4), 276–280. <https://doi.org/10.1016/j.reaurg.2007.05.006>

Baker, E. M, Bernthal, J. E., Bowen, C., Core, C. W., Hart, S. B., Hodson, B. W., McLeod, S., Rvachew, S., Sancibrian, C. C., Storkel, H. L., Trost-Cardamone, J. E. & Williams, L. (s. d.) *Troubles du son de la parole - Articulation et phonologie*. American Speech-Language-Hearing Association. <https://www.asha.org/practice-portal/clinical-topics/articulation-and-phonology/#:~:text=Speech%20sound%20disorders%20can%20be,they%20have%20no%20known%20cause.>

Baylon, H., Roger, M., Bigorre, M., & Montoya, P. (2003). Spécificités de la prise en charge orthophonique dans les cas de fente palatine. *Rééducation orthophonique*, 216, 113-121.

- Beaumont, C., Dunaway, D., Padwa, B., Forrest, C., Koudstaal, M., & Caron, C. (2021). Extracraniofacial anomalies in Treacher Collins syndrome : A multicentre study of 248 patients. *International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery*, 50(11), 1471–1476. <https://doi.org/10.1016/j.ijom.2021.03.001>
- Beaune, L., Forrest, C. R., & Keith, T. (2004). Adolescents' Perspectives on Living and Growing up with Treacher Collins Syndrome : A Qualitative Study. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 41(4), 343–350. <https://doi.org/10.1597/02-158.1>
- Bertin-Stremsdoerfer, G. (2007). La rééducation de la conscience phonologique. *Rééducation orthophonique*, 229, 169-180.
- Bonvento, B., Wallace, S., Lynch, J., Coe, B., & McGrath, B. (2017). Role of the multidisciplinary team in the care of the tracheostomy patient. *Journal of multidisciplinary healthcare*, 10, 391–398. <https://doi.org/10.2147/jmdh.s118419>
- Bouccara, D., Avan, P., Mosnier, I., Bozorg Grayeli, A., Ferrary, É., & Sterkers, O. (2005). Réhabilitation auditive. *M/S : médecine sciences*, 21(2), 190–197.
- Brevi, B., Bergonzani, M., Zito, F., Varazzani, A., & Sesenna, E. (2021). Infant mandibular distraction in absence of ascending ramus : case series. *Oral and Maxillofacial Surgery*. <https://doi.org/10.1007/s10006-020-00916-w>
- de Buys Roessingh, A., El Ezzi, O., Richard, C., Béguin, C., Trichet-Zbinden, C., La Scala, G., & Leuchter, I. (2017). Insuffisance vélo-pharyngée chez l'enfant. *Revue médicale suisse*, 13, 400–405.
- Centre de Référence maladies rares des fentes et malformations faciales (MAFACE). (2021a). Fentes labiales et/ou palatines : Texte du PNDS. *Haute Autorité de Santé (HAS)*. [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds\\_fentes\\_labiales\\_etou\\_palatines-texte-novembre\\_2021.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_fentes_labiales_etou_palatines-texte-novembre_2021.pdf)
- Centre de Référence maladies rares des fentes et malformations faciales (MAFACE). (2021b). Microsomies craniofaciales : Texte du PNDS. *Haute Autorité de Santé (HAS)*. [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds\\_microsomies\\_craniofaciales-texte-novembre\\_2021.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-11/pnds_microsomies_craniofaciales-texte-novembre_2021.pdf)
- Centre de Référence maladies rares des malformations ORL rares (MALO). (2021). Aplasie majeure d'oreille. *Haute Autorité de Santé (HAS)*. [https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/pnds\\_aplasie\\_majeure\\_doreille-texte-juillet\\_2021.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2021-09/pnds_aplasie_majeure_doreille-texte-juillet_2021.pdf)
- Chang, C., & Steinbacher, D. (2012). Treacher Collins Syndrome. *Seminars in Plastic Surgery*, 26(02), 083–090. <https://doi.org/10.1055/s-0032-1320066>

Charrier, J. B., & Creuzet, S. (2007). Embryologie de la face et dysplasies otomandibulaires. *L'Orthodontie Française*, 78(1), 7–24. <https://doi.org/10.1051/orthodfr:2006001>

Chedid, N., & Abou Rjeily, P. (2020). Syndrome de Treacher-Collins : Prise en charge bucco-dentaire d'un cas pédiatrique. *International Arab Journal of Dentistry*, 9(1), 25–31. <https://digitalcommons.aaru.edu.jo/cgi/viewcontent.cgi?article=1196&context=iajd>

Collège de la Haute Autorité de Santé. (2013). Niveau de preuve et gradation des recommandations de bonne pratique : État des lieux. *Haute Autorité de Santé (HAS)*.

Collet, C. (2020, décembre). Orphanet : Syndrome de Treacher Collins. *Orphanet*. [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC\\_Exp.php?lng=fr&Expert=861](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=fr&Expert=861)

Collette, B. (2000). Pour une entrée en communication de l'enfant sourd. *Rééducation orthophonique*, 202, 101–110.

Dauwerse, J. G., Dixon, J., Seland, S., Ruivenkamp, C. A. L., Van Haeringen, A., Hoefsloot, L. H., Peters, D. J., Clement-de Boers, A., Daumer-Haas, C., Maiwald, R., Zweier, C., Kerr, B., Cobo, A., Toral, J. F., Hoogeboom, A. J. M., Lohmann, D. R., Hehr, U., Dixon, M. J., Breuning, M. H., & Wieczorek, D. (2011). Mutations in genes encoding subunits of RNA polymerases I and III cause Treacher Collins syndrome. *Nature Genetics*, 43(1), 20–22. <https://doi.org/10.1038/ng.724>

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).

Direction générale de l'offre de soins. (2022). L'offre de soins. *Ministère des Solidarités et de la Santé*. <https://solidarites-sante.gouv.fr/soins-et-maladies/prises-en-charge-specialisees/maladies-rarees/article/l-offre-de-soins#:~:text=Pour%20un%20maillage%20de%20proximit%C3%A9,CRMR%20dont%20il%20d%C3%A9pend%20fonctionnellement.>

Duque, C., & Lopes Cardoso, I. (2019). Treacher Collins syndrome and implications in the oral cavity. *Clinical Research and Trials*, 5(5). <https://doi.org/10.15761/crt.1000278>

Ecalte, J., Magnan, A., & Bouchafa, H. (2002). Le développement des habiletés phonologiques avant et au cours de l'apprentissage de la lecture : de l'évaluation à la remédiation. *Glossa*, 82, 4–12.

Estienne, F., Derue, L., Boucquey, D., Deggouj, N. & Van der Linden, F. (2021). *Incompétences vélo-pharyngées, dysfonctionnements tubaires et troubles articulatoires : Plus de 300 exercices et activités pour y remédier (3e éd.)*. DE BOECK SUP.

- Ferracioli Batista, D. P., & Bagarollo, M. F. (2020). Surface electromyography in orofacial and cervical musculature in mouth breathing children : an integrative literature review. *Revista CEFAC*, 22(1). <https://doi.org/10.1590/1982-0216/202022119318>
- Filière de Santé Maladies Rares TETECOUC. (2018). Syndrome de Treacher-Collins. <https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-faciales/syndrome-de-treacher-collins>
- Gaillot, A., Mondie, J. -M., Buffard, F., Barthélémy, I., & Sannajust, J. -P. (2007). Les séquelles vélopharyngées dans les fentes labioalvéolopalatovélares. Analyse, bilan et prise en charge orthophonique. *Revue de stomatologie et de chirurgie maxillo-faciale*. <https://doi.org/10.1016/j.stomax.2007.06.007>
- Govardhan, C., Murdock, J., Norouz-Knutsen, L., Valcu-Pinkerton, S., & Zaghi, S. (2019). Lingual and Maxillary Labial Frenuloplasty with Myofunctional Therapy as a Treatment for Mouth Breathing and Snoring. *Case reports in otolaryngology*, 2019, 1–5. <https://doi.org/10.1155/2019/3408053>
- Huston Katsanis, S., & Wang Jabs, E. (2020). Treacher Collins Syndrome. *Gene Reviews*. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1445/?report=reader>
- Hylton, J. B., Leon-Salazar, V., Anderson, G. C., & de Felipe, N. L. O. (2012). Multidisciplinary treatment approach in Treacher Collins syndrome. *Journal of Dentistry for Children*, 79(1), 15–21.
- Hwang, D. -W., Jung, K. -J., Kim, S. -Y., & Kim, J. -H. (2014). Usefulness of Videofluoroscopic Swallow Study in Treacher Collins Syndrome With Cleft Palate : A Case Report. *Annals of Rehabilitation Medicine*, 38(5), 707. <https://doi.org/10.5535/arm.2014.38.5.707>
- Iqbal Rajput, S., Ali, T., Yousuf, F., & Binte Sohail, R. (2023). Efficacy of Sensory Approach for the Management of Pediatric Dysphagia (1-3 Years of Age). *American Journal of Sciences and Engineering Research*, 6. <https://iarjournals.com/upload/610814.pdf>
- Jacob, M. (2019). *Le guide de l'articulation : protocoles, listes de mots et de phrases*. Ortho & logo.
- Kadokia, S., Helman, S. N., Badhey, A. K., Saman, M., & Ducic, Y. (2014). Treacher Collins Syndrome : The genetics of a craniofacial disease. *International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology*, 78(6), 893–898. <https://doi.org/10.1016/j.ijporl.2014.03.006>
- Kane Miller, C., & Madhoun, L. L. (2016). Feeding and Swallowing Issues in Infants With Craniofacial Anomalies. *Perspectives of the ASHA Special Interest Groups*, 1(5), 13–26. <https://doi.org/10.1044/persp1.sig5.13>

- Kloukos, D., Fudalej, P., Sequeira-Byron, P., & Katsaros, C. (2018). Maxillary distraction osteogenesis versus orthognathic surgery for cleft lip and palate patients. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, 2018(8). <https://doi.org/10.1002/14651858.cd010403.pub3>
- Kolontai de Sousa Oliveira, A., Pereira Abreu Ferro, L., Nicacio da Silva, J., & Mochida Okada, D. (2014). Results of the implantation of bone-anchored hearing aids in patients with treacher-collins syndrome. *International Archives of Otorhinolaryngology*, 17(2), 222–226. <https://doi.org/10.7162/s1809-97772013000200018>
- Lecoufle, A. (2021). La prise en soins orthophoniques des troubles de la succion du nourrisson (0-4/6 mois). *Rééducation orthophonique*, 287, 153–178.
- Le Huche, F., & Allali, A. (2010). *La voix : T2 : Pathologies vocales d'origine fonctionnelle*. MASSON.
- Lejeune, A. (2021). Prise en soin du nourrisson porteur de fentes : l'alimentation. *Rééducation orthophonique*, 287, 179-198.
- Lesecq-Lambre, E. (2020). Le bilan orthophonique. *Rééducation orthophonique*, 281, 3-6.
- Lina-Granade, G., & Truy, E. (2017). Stratégie diagnostique et thérapeutique devant une surdité de l'enfant. *Journal de Pédiatrie et de Puériculture*, 30(5–6), 228–248. <https://doi.org/10.1016/j.jpp.2017.09.011>
- MacLeod, A. N. (2016). *Mise à niveau de la phonétique et de la phonologie pour la pratique en orthophonie*. [https://eoa.umontreal.ca/wp-content/uploads/sites/32/dpc\\_MacLeodAndrea\\_DEC\\_Phonologie\\_16\\_09\\_30.pdf](https://eoa.umontreal.ca/wp-content/uploads/sites/32/dpc_MacLeodAndrea_DEC_Phonologie_16_09_30.pdf)
- Marszałek-Kruk, B. A., Wójcicki, P., Dowgierd, K., & ŚMigiel, R. (2021). Treacher Collins Syndrome : Genetics, Clinical Features and Management. *Genes*, 12(9), 1392. <https://doi.org/10.3390/genes12091392>
- Massi, G., de França, D. R., Sampaio Santos, R., Ribas, A., Duarte Fonseca, V., Guarinello, A. C., & de Biagi Ziesemer, N. (2016). Speech language pathology findings in a Treacher Collins syndrome patient. *International Tinnitus Journal*, 20(1), 31–35. <https://doi.org/10.5935/0946-5448.20160006>
- Massi, G., Klann Vieira, S., Guarinello, A. C., Berberian Vieira Da Silva, A. P., Tonocchi, R., & Tockus Wosiacki, F. (2019). A linguagem na Síndrome de Treacher Collins : uma análise dialógica. *Audiology - Communication Research*. <https://doi.org/10.1590/2317-6431-2018-2047>
- McFarland, D. H. (2020). *L'anatomie en orthophonie : Parole, déglutition et audition* (French Edition). MASSON.

Ministère des solidarités et de la santé & Ministère de l'enseignement supérieur, de la recherche et de l'innovation. (2018). Plan national maladies rares 2018–2022. [https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr\\_3\\_v25-09pdf.pdf](https://solidarites-sante.gouv.fr/IMG/pdf/pnmr_3_v25-09pdf.pdf)

Mondain, M., Blanchet, C., Venail, F., & Vieu, A. (2006). Classification et traitement des surdités de l'enfant. *EMC-Oto-rhino-laryngologie*. <https://doi.org/10.1016/j.emcorl.2005.04.001>

Montembeault, L., McDuff, V., Gingras, M.-P., & Duchesne, L. (2022). Les pratiques d'intervention en orthophonie auprès des enfants francophones ayant un trouble des sons de la parole : résultats d'un sondage québécois. *Canadian Journal of Speech-Language Pathology and Audiology*, 46(3), 221–235. [https://cjslpa.ca/files/2022\\_CJSLPA\\_Vol\\_46/No\\_3/CJSLPA\\_Vol\\_46\\_No\\_3\\_2022\\_Complete\\_issue.pdf#page=67](https://cjslpa.ca/files/2022_CJSLPA_Vol_46/No_3/CJSLPA_Vol_46_No_3_2022_Complete_issue.pdf#page=67)

Paulus, C. (2003). La prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines de 0 à 20 ans. *Rééducation orthophonique*, 216, 37–43.

Paulus, C., & Laurent, M. (2003). Fente palatine sous-muqueuse. *Rééducation orthophonique*, 216, 55-59.

Pellerin, P., Martinot, V., Capon-Degardin, N., Mahamed, S., Arnoldi, M., Lejeune, S., & Ribiere, J. (2002). Prise en charge des fentes labio-maxillo-palatines au sein du service de chirurgie plastique du centre hospitalier universitaire de Lille. *Annales De Chirurgie Plastique Esthétique*, 47(2), 106–115. [https://doi.org/10.1016/s0294-1260\(02\)00094-8](https://doi.org/10.1016/s0294-1260(02)00094-8)

Plaza, M. (2014). Le développement du langage oral. *Contraste*, 39(1), 99–118. <https://doi.org/10.3917/cont.039.0099>

Plomp, R. G., van Lieshout, M. J. S., Joosten, K. F. M., Wolvius, E. B., van der Schroeff, M. P., Versnel, S. L., Poublon, R. M. L. & Mathijssen, I. M. J. (2015). Treacher Collins Syndrome : A systematic review of evidence-based treatment and recommendations. *Plastic and Reconstructive Surgery*, 137(1), 191–204. <https://doi.org/10.1097/prs.0000000000001896>

Polanski, J. F., Plawiak, A. C. & Ribas, A. (2015). Reabilitação auditiva na Síndrome de Treacher Collins por meio de prótese auditiva ancorada no osso. *Revista Paulista de Pediatria*, 33(4), 483–487. <https://doi.org/10.1016/j.rpped.2015.01.010>

Posnick, J. C., & Ruiz, R. L. (2000). Treacher Collins Syndrome : Current Evaluation, Treatment, and Future Directions. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 37(5), 1–22. [https://doi.org/10.1597/1545-1569\\_2000\\_037\\_0434\\_tcscet\\_2.0.co\\_2](https://doi.org/10.1597/1545-1569_2000_037_0434_tcscet_2.0.co_2)

- Prada Madrid, J. R., Montealegre, G., & Gomez, V. (2010). A New Classification Based on the Kaban's Modification for Surgical Management of Craniofacial Microsomia. *Craniofacial Trauma & Reconstruction*, 3(1), 1–7. <https://doi.org/10.1055/s-0030-1249368>
- Puech, M., & Vergeau, D. (2004). Dysoralité : Du refus à l'envie. *Rééducation Orthophonique*, 220, 127–141.
- Reid, J. (2004). A review of feeding interventions for infants with cleft palate. *The cleft palate craniofacial journal*, 41(3), 268–278
- Reid, J., Reilly, S., & Kilpatrick, N. (2007). Sucking Performance of Babies with Cleft Conditions. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 44(3), 312–320. <https://doi.org/10.1597/05-173>
- Sanchez, E., Laplace-Builhé, B., Tran Mau-Them, F., Richard, E., Goldenberg, A., Toler, T. L., Guignard, T., Gatinois, V., Vincent, M., Blanchet, C., Boland, A., Bihoreau, M. T., Deleuze, J. -F., Olasso, R., Nephi, W., Lüdecke, H. -J., Verheij, J., Moreau-Lenoir, F., Denoyelle, F., . . . Geneviève, D. (2020). POLR1B and neural crest cell anomalies in Treacher Collins syndrome type 4. *Genetics in Medicine*, 22(3), 547–556. <https://doi.org/10.1038/s41436-019-0669-9>
- Sheffield, A. M., & Smith, R. J. H. (2018). The Epidemiology of Deafness. *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, 9(9). <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a033258>
- Shete, P., Tupkari, J., Benjamin, T., & Singh, A. (2011). Treacher Collins syndrome. *Journal of Oral and Maxillofacial Pathology*, 15(3), 348. <https://doi.org/10.4103/0973-029x.86722>
- Sinha, V., Talagauara Umesh, S., Jha, S. G., & Dadhich, S. (2017). Choanal Atresia : Birth Without Breath. *Indian Journal of Otolaryngology and Head & Neck Surgery*, 70(1), 53–58. <https://doi.org/10.1007/s12070-017-1220-4>
- Smith, F., Fowler, P., & Ellis, P. (2021). Long-term treatment outcomes from a patient's perspective with Treacher Collins syndrome. *BMJ Case Reports*, 14(5). <https://doi.org/10.1136/bcr-2020-241351>
- Talandier, C., Pavy, B., Huart, J., Majourau, A. (2003). Le traitement de l'enfant porteur de fente vélo palatine : rôle de l'orthophoniste dans l'équipe pluridisciplinaire. *Rééducation orthophonique*, 216, 45-54.
- Thibault, C. (2003). L'éducation gnoso-praxique orale. Son importance dans la prise en charge des enfants présentant une fente palatine postérieure. *Rééducation orthophonique*, 216, 123-136.
- Thibault, C. (2017). *Orthophonie et oralité : La sphère oro-faciale de l'enfant*. Elsevier Health Sciences.

Thompson, J. C., Anderson, P. J., & David, D. J. (2009). Treacher Collins Syndrome. Protocol management from birth to maturity. *Journal of Craniofacial Surgery*, 20(6), 2028–2035. <https://doi.org/10.1097/scs.0b013e3181be8788>

Toffin, C., & Alis-Salamanca, V. (2014). Le bébé sourd, sa famille et l'orthophoniste. *Contraste*. <https://doi.org/10.3917/cont.039.0239>

Trainor, P. A. (2010). Craniofacial birth defects : The role of neural crest cells in the etiology and pathogenesis of Treacher Collins syndrome and the potential for prevention. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152A(12), 2984–2994. <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.33454>

Trichet-Zbinden, C., De Buys Roessingh, A., Herzog, G., Martinez, H., Oger, P., Delerive-Taieb, M., Soupre, V., Picard, A., Vázquez, M., Galliani, E., & Hohlfeld, J. (2010). Fentes labio-palatines : guidance orthophonique au sein de l'équipe pluridisciplinaire. *Archives De Pédiatrie*, 17(6), 790–791. [https://doi.org/10.1016/s0929-693x\(10\)70113-5](https://doi.org/10.1016/s0929-693x(10)70113-5)

Tsymbol, E., Raphaël, B., Morand, B. (2003). Rééducation des incompétences vélo-pharyngées. *Rééducation orthophonique*, 216, 93-97.

Vallino, L. D., Peterson-Falzone, S. J. & Napoli, J. A. (2006). The Syndromes of Treacher Collins and Nager. *Advances in Speech Language Pathology*, 8(1), 34–44. <https://doi.org/10.1080/14417040500459692>

Van den Engel-Hoek, L., Lagarde, M., Van Gerven, M., Van Haften, L., Admiraal, R. J. C., & Erasmus, C. E. (2019). Mastication Problems and Dysphagia In 4 Patients with Treacher Collins Syndrome Due to Affected Orofacial Muscles. *Radiology and Medical Diagnostic Imagin*, 1–5. <https://doi.org/10.31487/j.rdi.2019.03.09>

Vidal, A. (2015). Prévention et lutte contre les troubles de l'oralité chez le petit enfant trachéotomisé sous nutrition entérale. *Kinésithérapie, la Revue*, 15(164–165), 70–75. <https://doi.org/10.1016/j.kine.2015.05.005>

## Liste des annexes

### **Annexe n°1 : Grille de lecture**

### **Annexe n°2 : Glossaire**

### **Annexe n°3 : Trame d'entretien**