

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



# **ANNEXES**

## **DU MEMOIRE**

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

**Louise LACAVE**

**Syndrome de Treacher-Collins : implications en  
orthophonie**  
**Revue de littérature et interventions possibles**

MEMOIRE dirigé par

**Antoinette LEJEUNE**, Orthophoniste, Hôpital Jeanne de Flandres, Lille

**Annexe 1 : Grille de lecture**

Références de l'article	Niveau de preuve	Étude		Domaines orthophoniques liés au TCS traités dans l'article						
		A, B, C	TCS	Symptômes du TCS	Alimentation	Respiration	Voix	Articulation	Fente palatine	Surdit�
Albeche Duarte et al. (2016)	A		X	X				X		
Assaf et al. (2021)	A		X			X	X			X
Åsten, Akre et al. (2014)	B	X				X	X	X	X	X
Åsten, Skogedal et al. (2013)	C	X		X	X		X	X		
Bonvento et al. (2017)	C		X	X	X	X				
Bouccara et al. (2005)	C		X						X	X
de Buys Roesingh et al. (2017)	C		X	X		X	X	X		
Duque & Lopes Cardoso (2019)	C	X		X	X			X	X	X
Ecalte et al. (2002)	C		X							X
Ferracioli Batista et al. (2020)	B		X			X				
Gaillot et al. (2007)	C		X				X	X	X	X
Govardhan et al. (2019)	C		X			X	X			
Huston Katsanis & Wang Jabs (2020)	C	X		X	X			X	X	X
Hylton et al. (2012)	C	X		X				X		X
Hwang et al. (2014)	C	X		X				X		
Iqbal Rajput et al. (2023)	C		X	X						
Kane Miller & Madhoun (2016)	C	X		X	X			X		
Kloukos et al. (2018)	B		X					X		
Kolontai de Sousa Oliviera et al. (2014)	C	X							X	
Lina-Granade & Truy (2017)	C		X						X	X
MacLeod (2016)	C		X				X		X	X

Références de l'article	Niveau de preuve	Étude		Domaines orthophoniques liés au TCS traités dans l'article						
		A, B, C	TCS	Symptômes du TCS	Alimentation	Respiration	Voix	Articulation	Fente palatine	Surdit�
Marszalek-Kruk et al. (2021)	C	X			X			X	X	X
Massi et al. (2019)	C	X		X	X	X			X	X
Mondain et al. (2006)	C		X						X	X
Montembeault et al. (2022)	B		X				X			X
Pellerin et al. (2002)	C		X					X		
Plaza (2014)	C		X				X			X
Plomp et al. (2015)	B	X		X	X			X	X	X
Polanski et al. (2015)	C	X							X	X
Posnick & Ruiz (2000)	C	X		X	X			X	X	
Reid (2004)	B		X	X				X		
Reid et al. (2007)	B		X	X				X		
Sinha et al. (2017)	B		X		X					
Thompson et al. (2009)	C	X		X			X	X	X	X
Toffin & Alis-Salamanca (2014)	C		X						X	X
Trichet-Zbinden et al. (2010)	C		X				X	X	X	X
Vallino et al. (2006)	C	X		X	X	X	X	X	X	X
Van den Engel-Hoek et al. (2019)	C	X		X	X					
Vidal (2015)	C		X	X	X	X	X			X

## Annexe 2 : Glossaire

Terme	Définition	Source
Agénésie du corps calleux	Malformation du cerveau définie par l'absence totale ou partielle de corps calleux	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Amniocentèse	Prélèvement d'un échantillon de liquide amniotique à but d'analyse biologique	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Ankylose	Perte ou forte diminution de la mobilité d'un élément articulaire	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Antépulsion	Action de pousser vers l'avant	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Apex	Extrémité pointue d'un élément anatomique	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Apnée obstructive du sommeil	Fermeture répétée des voies aériennes au niveau pharyngé au cours du sommeil suivie par un micro réveil inconscient mettant fin à cette obstruction	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Apoptose	Processus de mort cellulaire « naturelle »	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Arcs branchiaux	Éléments en relief visibles lors de la formation de l'embryon	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Atrésie des choanes	Occlusion osseuse congénitale des choanes	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Ballonnet de trachéotomie	Membrane souple entourant la base de la canule. Le ballonnet rend la trachée étanche et diminue les fausses-routes s'il est gonflé	Infirmiers.com
Béance (ici infraclusion)	En médecine, caractérise ce qui est béant, ouvert. Ici, concerne la denture	dictionnaire de l'Encyclopædia Universalis
Bolus	En physiologie, portion d'aliments	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Canule de trachéotomie	Tube permettant l'ouverture permanente de l'orifice de trachéotomie	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Cavités orbitaires	Cavités osseuses situées de chaque côté du nez	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Choriocentèse	Prélèvement d'un petit échantillon de villosités du placenta puis analyse en laboratoire (détection d'anomalies chromosomiques)	Ameli.fr
Colobome	En ophtalmologie, absence d'un élément structurel de l'œil	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Commissures	Définit la zone d'union de deux éléments anatomiques	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Conduction osseuse	Propagation du son via les os crâniens	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Condyle mandibulaire/branche mandibulaire	Extrémité osseuse articulaire	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Consonnes fricatives	Consonne dont l'émission est caractérisée par le frottement de l'air contre les organes phonateurs	Dictionnaire de l'Académie Française
Consonnes occlusives	Consonne dont l'articulation comporte une fermeture suivie d'une brusque ouverture des cordes vocales	Dictionnaire de l'Académie Française
Coordination/synchronisme pneumo-phonique	Coordination entre la respiration et l'émission vocale	Dictionnaire d'Orthophonie

Dermoïde épibulbaire	Masse charnue qui siège au niveau du limbe (élément anatomique oculaire). De forme arrondie, de texture ferme, de couleur jaune ou rosée et portant souvent des poils en surface	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Décanulation	Ablation (temporaire ou définitive) d'une canule de trachéotomie	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Déperdition nasale	Fuite d'air par le nez pendant la phonation, visible (présence de buée sur un miroir) et audible	Dictionnaire d'Orthophonie
Diconsonantique	Di- : Préfixe signifiant « deux fois, double » Consonantique : relatif aux consonnes = double consonne	Trésor de la Langue Française informatisé
Discursif/discursive	Relatif au discours, aux énoncés	Trésor de la Langue Française informatisé
Distraction mandibulaire	Technique chirurgicale d'expansion basée sur la capacité de l'os de la mâchoire inférieure à se régénérer après qu'il ait été sectionné	Filière de santé maladies rares TETECO
Dysostose	Anomalie morphologique ou de texture du tissu osseux	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Dysplasie	Lésion liée à une anomalie du développement d'un tissu ou d'un organe	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Electromyographie	Technique permettant d'analyser les potentiels d'unités motrices musculaires	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Embryogenèse	Phase de développement de l'embryon allant de la fécondation jusqu'au 48ème jour de gestation	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Épiphonologie	Faculté de manipulation non intentionnelle des unités linguistiques, présente chez le jeune enfant	Ecalle, Magnan & Bouchafa (2002)
(Canule) Fenêtrée	Ouverture de la canule de trachéotomie facilitant la remontée d'air insufflé vers les cordes vocales pour permettre la phonation	Infirmiers.com
Fente palatine	Malformation congénitale provoquant une division anormale du palais	Filière de santé maladies rares TETECO
Fente palpébrale	Malformation oculaire déterminée par une fente concave délimitée par le bord libre des paupières	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Fente sous muqueuse	Forme particulière de fente palatine caractérisée par une absence de muscle, recouverte par une muqueuse	Filière de santé maladies rares TETECO
Fistule	Orifice ou conduit pathologique, acquis ou congénital	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Fonctions oro-myo-faciales	Fonctions assurant « la position de la face au repos, la mobilité faciale, la ventilation, la succion, la déglutition, la mastication, la phonation, l'articulation et l'expressivité faciale (les mimiques) »	Coquet (2019) citée par Amblard & Abadjian (2021)
GPE (gastrostomie percutanée endoscopique)	Ouverture chirurgicale communiquant avec l'extérieur afin de permettre l'alimentation artificielle	Trésor de la Langue Française informatisé
Glossoptose	Chute de la langue vers l'arrière de la bouche	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Glotte (coup de)	Orifice du larynx permettant l'émission vocale	Dictionnaire Doctissimo
Hypernasalité	Communication entre l'oropharynx et le rhinopharynx provoquant une déperdition nasale	De Boer et Bressmann (2015)

Hyponasalité	Blocage partiel de communication entre l'oropharynx et le rhinopharynx, empêchant l'air de passer par le nez	De Boer et Bressmann (2015)
Hypoplasie	Développement insuffisant d'un élément anatomique	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Hyposialorrhée	Sécrétion salivaire insuffisante	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Insuffisance vélo-pharyngée	Défaut d'accolement du voile du palais à la paroi postérieure du pharynx créant une communication	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
In-utero	Se dit des phénomènes survenant dans l'utérus	Dictionnaire Doctissimo
Kinesthésique	Perception des mouvements des différentes parties du corps	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Lapement, laper	Boire à coups de langue rapides	Dictionnaire de l'Académie Française
Luette bifide	Malformation considérée comme la forme mineure de la fente palatine	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Malocclusion dentaire	Anomalie du contact entre les dents supérieures et inférieures due à une malposition dentaire/mandibulaire	Dictionnaire d'Orthophonie
Mandibule	Os unique qui constitue le squelette de la mâchoire inférieure	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Maxillaire	Os (pair) du squelette de la face qui constitue la majeure partie de la mâchoire supérieure	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Métaphonologie	Faculté de manipulation intentionnelle des unités linguistiques	Ecalle, Magnan & Bouchafa (2002)
Méthode d'Ajuriaguerra	Technique de relaxation basé sur des fondements psychanalytiques	Messier (1978)
Méthode de Jacobson	Technique de relaxation par contraction puis décontraction musculaire	Messier (1978)
Méthode de Schultz	Relaxation par auto-hypnose	Messier (1978)
Méthode verbotonale	Méthode d'éducation auditive basée sur la complémentarité du rythme de la parole, de son intonation et du schéma corporel	Au son du FLE
Microcéphalie	Développement anormalement petit du crâne	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Micrognathie	Développement incomplet du maxillaire inférieur	Trésor de la Langue Française informatisé
Microsomie	Petitesse du corps avec proportions conservées	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Microtie	Malformation congénitale provoquant un développement insuffisant du pavillon de l'oreille	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Morphosyntaxe	Étude de la formulation des mots en fonction des règles syntaxiques	Dictionnaire de l'Académie Française
Muscle digastrique	Muscle du cou	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Muscle génio-hyoïdien	Muscle du cou	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Muscle masséter	Muscle masticateur	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Muscle ptérygoidien	Muscle masticateur	Dictionnaire Doctissimo
Muscle temporal	Muscle masticateur	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Nasalisation	Passage du phonème oral au phonème nasal	Trésor de la Langue Française informatisé
Nasonnement	Perturbation de la résonance des cavités nasales provoquant un trouble de la phonation	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Nasopharynx/rhinopharynx	Partie nasale du pharynx	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine

Otite séreuse	Otite caractérisée par la présence d'un liquide séreux dans la caisse tympanique	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Paladai	Alternative à l'allaitement retrouvée principalement en Inde	Lejeune, 2021
Pénétrance	En biologie, fréquence avec laquelle un caractère héréditaire se manifeste	Dictionnaire de l'Encyclopædia Universalis
Phases orale et pharyngée (de la déglutition)	La déglutition se comporte de trois phases successives : 1 : phase orale, volontaire, assure le passage du bol alimentaire de la cavité buccale vers le pharynx 2 : phase pharyngée, réflexe, comportant des mécanismes de protection et de propulsion 3 : phase œsophagienne, assurée par la contraction péristaltique de la musculature œsophagienne	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Phonation	Ensemble des phénomènes volontaires et fonctionnels produisant la voix	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Phonologie	Étude des phonèmes (sons) d'une langue	Dictionnaire de l'Encyclopædia Universalis
Polyhydramnios	En médecine, augmentation anormale du liquide amniotique	Dictionnaire de l'Encyclopædia Universalis
Praxies	Coordination de mouvements dans un but donné	Dictionnaire de l'Encyclopædia Universalis
Procédure EXIT (ex-utero intrapartum treatment)	Procédure chirurgicale utilisée pour donner naissance aux bébés présentant une compression des voies respiratoires	Children's Hospital of Philadelphia
Proprioception	Sensibilité de l'organisme à la position de chacun de ses membres et à leurs mouvements	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Ptôse	Descente ou déplacement d'un organe vers le bas secondaire à un relâchement musculaire ou ligamentaire et d'un manque de tonicité	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Réflexe d'orientation/de foussement	Réflexe archaïque du bébé permettant la recherche de la source de nourriture par une orientation de la tête vers une stimulation	Dictionnaire d'Orthophonie
Reflux gastro-oesophagien (RGO)	Régurgitations acides provoquant des brûlures	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Reflux nasal	Fuite d'aliments par le nez au moment de la déglutition	Lejeune (2021)
Rétrognathie	Mandibule reculée par rapport au maxillaire supérieur	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Sensori-moteur	Relève à la fois des fonctions sensorielles et de la motricité	Trésor de la Langue Française informatisé
Sigmatisme	Placement articulaire erroné de l'apex lingual sur les alvéoles, sur une/les incisive(s) supérieure(s) ou sur une canine	Estienne, Derue, Boucquey, Deggouj & Van der Linden (2021)
Sinus valléculaires et piriformes	Cavités remplies d'air au sein des os du crâne	Dictionnaire Doctissimo
Stases alimentaires	Résidus alimentaires demeurant en bouche ou dans la gorge après un repas	Dictionnaire d'Orthophonie
Surdité de transmission	Surdité caractérisée par l'atteinte de la transmission des ondes sonores provoquée par une altération de l'oreille externe et/ou de l'oreille moyenne	Trésor de la Langue Française informatisé

Thérapie myofonctionnelle	Rééducation bucco-linguale afin d'obtenir une respiration nasale durant le sommeil	GTMF - le site de la thérapie myofonctionnelle
Trachéostomie	Ouverture de la trachée cervicale antérieure, en principe définitive	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Trachéotomie	Ouverture de la trachée cervicale antérieure, temporaire	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Transmission autosomique dominante	Transmission héréditaire d'un caractère particulier exprimé, qu'il soit inscrit dans un gène porté par un seul ou par les deux chromosomes transmis	Dictionnaire Doctissimo
Transmission autosomique récessive	Transmission héréditaire d'un caractère particulier qui n'est exprimé que si le gène dans lequel il est inscrit est porté par les deux chromosomes transmis	Dictionnaire Doctissimo
Troubles des apprentissages	Difficultés pour apprendre à lire, écrire, orthographier, se concentrer ou calculer	Inserm
Urogénital	Qui est en rapport avec les appareils urinaire et génital	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
Uvule/luette	Prolongation du voile du palais	Trésor de la Langue Française informatisé
Valve phonatoire	Élément de la canule de trachéotomie permettant la phonation	Dictionnaire d'Orthophonie
Voile du palais, vélaire	Cloison séparant la partie nasale de la partie buccale du pharynx	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine
(Région) Zygomatique	Élément formant le relief de la pommette	Dictionnaire de l'Académie Nationale de Médecine

## Sources du glossaire

Amblard, A. -S., Abadjian, F. (2021). Les freins buccaux restrictifs chez le nourrisson de 0 à 1 an. *Rééducation orthophonique*, 287, 97-119.

ATILF - CNRS & Université de Lorraine. (s. d.) *TLFi : Trésor de la langue Française informatisé*. Consulté sur <http://atilf.atilf.fr/>

de Boer, G., & Bressmann, T. (2014). Application of Linear Discriminant Analysis to the Nasometric Assessment of Resonance Disorders : A Pilot Study. *The Cleft Palate-Craniofacial Journal*, 52(2), 173-182. <https://doi.org/10.1597/13-109>

Brin-Henry, F., Courrier, C., Lederle, E., & Masy, V. (2018). *Dictionnaire d'Orthophonie*.

Comment se déroulent une amniocentèse et une biopsie de trophoblaste ? (2022). *Ameli*. Consulté sur <https://www.ameli.fr/assure/sante/examen/gynecologie/deroulement-amniocentese-choriocentese>

Conférence : Troubles des apprentissages : quand le cerveau DYSfonctionne. (2019). *Inserm*. Consulté sur <https://www.inserm.fr/actualite/troubles-apprentissages-quand-cerveau-dysfonctionne/>



Dictionnaire. (s. d.). *Encyclopædia Universalis*. Consulté sur <https://www.universalis.fr/encyclopedie/dictionnaire/>

Dictionnaire de l'académie nationale de médecine. (2021). Consulté sur <http://dictionnaire.academie-medecine.fr/>

Dictionnaire médical Doctissimo. (s. d.). Consulté sur <https://www.doctissimo.fr/sante/dictionnaire-medical>

Domingues, P. (2009). Fiche technique - La trachéotomie. *Infirmiers.com*. Consulté sur <https://www.infirmiers.com/etudiants/cours-et-tests/fiche-technique-la-tracheotomie>

Ecalle, 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.

Filière de Santé Maladies Rares TETECOUCO. (s. d.). Distraction mandibulaire. Consulté sur [https://www.tete-cou.fr/traitements/distraction-mandibulaire#:~:text=La%20distraction%20osseuse%20mandibulaire%20consiste,%C3%A0%20se%20r%C3%A9g%C3%A9ner%20\(ost%C3%A9ogen%C3%A8se\).](https://www.tete-cou.fr/traitements/distraction-mandibulaire#:~:text=La%20distraction%20osseuse%20mandibulaire%20consiste,%C3%A0%20se%20r%C3%A9g%C3%A9ner%20(ost%C3%A9ogen%C3%A8se).)

Filière de Santé Maladies Rares TETECOUCO. (s. d.). Fente palatine. Consulté sur <https://www.tete-cou.fr/pathologies/malformations-faciales/fente-palatine>

Lejeune, A. (2021). Prise en soin du nourrisson porteur de fentes : l'alimentation. *Rééducation orthophonique*, 287, 179-198.

Messier, R. L. (1978). Les psychothérapies de relaxation ou est-ce que la relaxation a sa place en psychothérapie ? *Santé mentale au Québec*. <https://doi.org/10.7202/030042ar>

Méthode verbo tonale : origine et fondements. (s. d.). *Au son du FLE*. Consulté sur <https://www.verbotonale-phonetique.com/origines-fondements/>

Procédure de traitement intrapartum ex utero (EXIT). (s. d.). *Children's Hospital of Philadelphia*. Consulté sur <https://www.chop.edu/treatments/ex-utero-intrapartum-treatment-exit-procedure>

Thérapie myofonctionnelle. GTMF - Le site de la thérapie myofonctionnelle. Consulté sur <https://www.gtmf.eu/>

### Annexe 3 : Trame d'entretien

	Questions
<b>1. Formation</b>	1.1 En quelle année avez-vous obtenu votre diplôme ?
	1.2. Dans quel centre de formation ?
	1.3. Quel type d'exercice pratiquiez-vous lorsque vous preniez en charge le(s) patient(s) porteur(s) du syndrome de Treacher-Collins (TCS) ? Libéral ? Salarial ? Mixte ? Zone urbaine ? Rurale ?
	1.4. Avez-vous reçu une formation, initiale ou continue, sur les troubles alimentaires pédiatriques ? Les fentes palatines ? Les fonctions oro-myo-faciales ? Si oui, avant ou après la prise en charge du/des patient(s) porteur(s) de TCS ?
<b>2. Le syndrome de Treacher-Collins</b>	2.1. Connaissiez-vous le TCS avant de recevoir une demande de consultation pour un patient porteur de ce syndrome ?
	2.2. Si oui : Grâce à quelle source d'information (formation initiale ou continue, réseaux sociaux, médias, revues scientifiques, littérature, cinéma...) ?
	6.2. Si non : Quelles informations avez-vous cherchées avant la rencontre avec le patient porteur de TCS ? Comment les avez-vous obtenues ?

	Questions
<b>3. Le(s) patients porteur(s) de TCS</b>	3.1. Combien de patients porteurs de TCS avez-vous pris en charge ? Donnez une fourchette s'il n'est pas possible de fournir une réponse exacte : moins de 3 ? Moins de 5 ? Moins de 10 ?
	3.2. Quel était son/leur âge ?
	3.3. Quelles étaient les motifs de consultation et les plaintes de ce(s) patient(s) et/ou de l'entourage ?
<b>4. La prise en charge orthophonique de ce(s) patient(s)</b>	4.1. Combien de temps la prise en charge a-t-elle duré ? Pourquoi a-t-elle pris fin ?
	4.2. Observiez-vous une différence, quelle qu'elle soit, dans la prise en charge des patients porteurs de TCS par rapport à vos autres patients avec une plainte similaire ?
	4.3. Des difficultés particulières ont-elles été rencontrées ?
	4.4. Pouvez-vous nous parler des séances et des activités de rééducation que vous proposiez à ce(s) patient(s) ?

	Questions
<b>5. Question complémentaire</b>	5.1. Avez-vous quelque chose à ajouter ? Une remarque ?