

L'ENFANT SOLEIL

N° 8

Le journal des parents et amis d'enfants atteints du syndrome de C.H.A.R.G.E.

Journées de rencontres et de formation Au CREPS de Boivre - Vouneuil sous Biard (86) Du 14 au 16 Septembre 2007

L'Association CHARGE est née en 1996 de la volonté de parents d'en savoir plus sur les spécificités de leur enfant.

Depuis 1996, le CRESAM, l'hôpital NECKER et l'association CHARGE organisent des journées de rencontre.

Nous avons pu réunir, professionnels, parents, enfants et adultes CHARGE sur trois jours.

L'Association CHARGE tient à remercier l'ensemble des participants pour la qualité de leurs interventions, et surtout le CRESAM et son équipe, sans qui rien de tout cela n'aurait existé.

Nous sommes dès à présent en train d'organiser les journées CHARGE 2010. N'hésitez pas à nous contacter pour que des thèmes spécifiques soient abordés.

En partenariat avec le CRESAM (Centre de Ressources pour enfants et adultes sourds-aveugles et sourds malvoyants), l'équipe du Pr Véronique ABADIE de l'Hôpital Necker-enfants malades (Centre de Référence CHARGE), le CESSA (Centre d'Education Spécialisée pour Sourds-Aveugles), l'Association de Parents d'enfants atteints du syndrome CHARGE a organisé les 4èmes journées nationales d'études sur le syndrome.

La mise en œuvre d'un tel projet à destination des familles et des professionnels de différents secteurs au syndrome CHARGE a nécessité d'importants moyens logistiques, humains et financiers.

Nous avons sollicité les partenaires suivants :

- M. Le Maire de la Ville de Poitiers (Service Espaces Verts)
- Les Laboratoires NUTRICIA (Nutrition Clinique) - PARIS
- La Société BURO-PRO (Fournitures de bureau) - NIORT
- La CAISSE D'EPARGNE POITOU-CHARENTES - POITIERS
- Le Centre Communal d'Action Sociale de la Ville de POITIERS
- L'ANPSA (Association Nationale Pour les Sourds-Aveugles et sourds malvoyants) – CHEVREUSE

Et tous ont répondu favorablement à notre demande de contribution financière, participant ainsi à la bonne réalisation de ces journées. Qu'ils en soient ici vivement et très chaleureusement remerciés



Groupe à l'extérieur



Assemblée en conférence



Groupe musical soirée samedi

SOMMAIRE

- Pr Véronique ABADIE - Pédiatre, Hôpital Necker – Paris : Présentation générale sur le syndrome CHARGE	Page 4
- Mme BENBRIK Isabelle – Présidente de l'Association CHARGE Présentation de l'Association	Page 11
- Pr Stanislas LYONNET - Généticien, Hôpital Necker – Paris : Génétique du syndrome CHARGE et mutations du gène CHD7	Page 12
- Pr Alain BERTHOZ – Collège de France : Vestibule, intégration sensorielle et cognition	Page 19
- Dr Nathalie LOUNDON - ORL, Hôpital Trousseau – Paris : Surdité, appareillage et implant cochléaire	Page 20
- Dr Jeanne COUSIN – Médecin phoniatre au centre pour enfants plurihandicapés de Paris : Surdité et langage, ajustements diagnostiques au cours du développement	Page 22
- Témoignage de Maxime BENBRIK sur la fratrie	Page 27
- Mme Régine SCHELLES – Professeur de psychopathologie à l'Université de Rouen : La fratrie	Page 28
- Mme Elisabeth LASSERRE – Psychomotricienne, Centre de Ressources Robert Laplane – Paris : Recherche de profils neuro-psychologiques et Cognitifs des enfants atteints du syndrome CHARGE	Page 33
- Mmes Christine TAP, Martine AGUIRRE, Corinne BLOUIN et Charlotte REAU - CESSA (Centre d'Education Spécialisée pour enfants sourds- Aveugles) : Présentation d'une recherche collective : aspects sensoriels, développementaux Cognitifs et médicaux	Page 41
- M. Serge BERNARD – Directeur du CRESAM (Centre de Ressources Expérimental pour Sourds-Aveugles et sourds- Malvoyants) – Poitiers : Rôle et missions du CRESAM	Page 53
- M. Alain DUPEUX – Directeur de l'ESAT de la Chaume à St Benoît (86) : Présentation de l'établissement	Page 55
- M. Tim HARTSHORNE – Professeur de Psychologie à Central Michigan University USA : Aspects phénotypiques du syndrome CHARGE	Page 58

Vendredi 14 Septembre 2007

Matin : Président de séance : M. Serge BERNARD

De l'Atrésie de choanes au syndrome CHARGE

Des connaissances de + en + fines, cliniques et génétiques.
+ de 25 ans d'histoire

Pr Véronique ABADIE - Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

Première description

1979, Hall : Atrésie de choanes associée à de multiples anomalies, 17 cas depuis 1963

- retard psychomoteur	100%
- petite taille	100%
- petites oreilles	80%
- anomalies cardiaques	70%
- microcéphalie	60%
- colobome oculaire	55%
- hypogénitalisme (garçons)	80%
- fentes palatines	20%
- paralysie faciale	25%
- cou court	25%
- fistule trachéo-oesophagienne	10%

Un ensemble complexe d'atteintes multiples d'allure homogène

R. Pagon, J. Graham, 1981: + 21 cas

Association CHARGE

C : Colobome oculaire

H : Heart, cardiopathie congénitale

A : Atrésie des choanes

R : Retard de croissance et de développement

G : Génitales anomalies

E : Ear, anomalies des oreilles et surdité

Diagnostic positif=4critères/6

K. Blake, 1990 Grande série de 50 cas

« Who's in CHARGE ? Multidisciplinary management of patients with CHARGE association »

Outre les 7 éléments de l'acronyme CHARGE

- Difficultés alimentaires et respiratoires
- Atteinte des nerfs crâniens, parésie faciale...
- Anomalies rénales
- Fistule laryngée, atrésie de l'oesophage
- Fentes palatines
- Anomalies squelettiques...

AL. Tellier, 1998 ; J. Amiel , 2001

- Anomalies vestibulaires +++
- Morphologie faciale, asymétrie
- Atteinte du tronc cérébral, succion/déglutition/ventilation
- Malformations cérébrales

Critères majeurs, les 4 C

- Colobome oculaire 80 %
- Choanal atrésia 60 %
- Characteristic ear anomaly 90 %
- Cranial nerves: I: olfactif, VII: Facial, VIII: auditif et vestibulaire, IX et X: langue, larynx, œsophage, rythme cardiaque 90 %

Critères mineurs

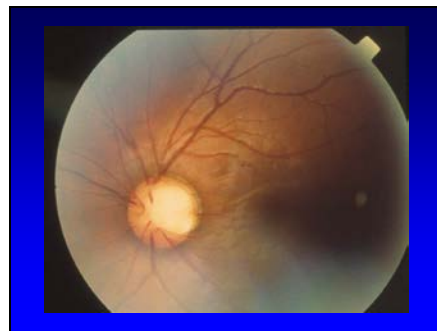
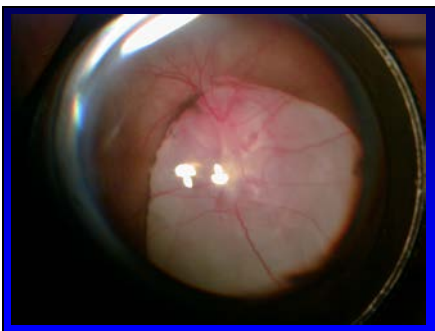
- Troubles du développement 100 %
- Cardiopathies 85 %
- Anomalies génitales 80 %
- Retard de croissance 70 %
- Morphologie faciale particulière 80 %
- Fentes labio-palatines 15 %
- Fistules trachéo-oesophagiennes 15 %

Critères occasionnels < 10 %

- Hypoplasie thymique
- Anomalies rénales
- Anomalies squelettiques
- Anomalies de la paroi abdominale

Le déficit visuel (80 %) Vision normale ---- Basse vision

- Microphthalmie
- Colobome irien
- Colobome rétinien
- Maculaire
- Papillaire
- Extra-maculaire, extra-papillaire
 - Décollement de rétine
 - Troubles de la réfraction



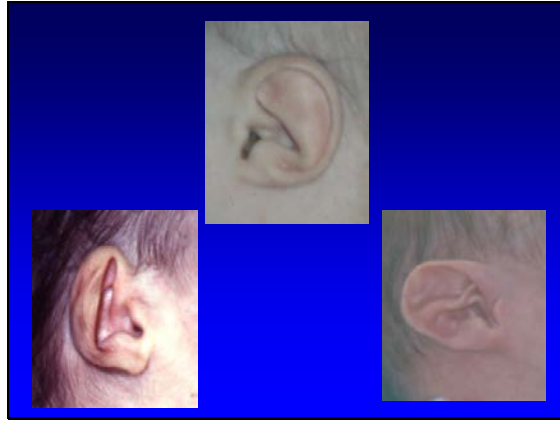
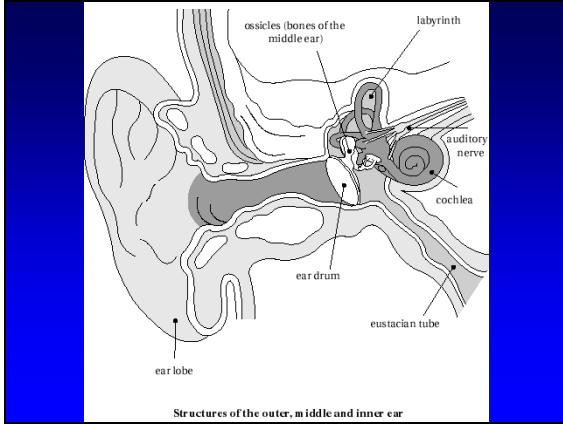
Le déficit auditif (90 %)

- Surdit  de transmission
 - Otite s reuse
 - Anomalies des osselets
- Surdit  de perception
 - Atteinte du nerf auditif
 - Anomalies de la cochl e

Surdit  l g re <40 Db ---- Surdit  profonde >100Db uni ou bilat rale

Le déficit vestibulaire (99 %)

- Atteinte anatomique
 - Canaux semi-circulaires
 - Saccule et utricule
- Atteinte fonctionnelle
 - Fonction canalaire
 - Fonction otolithique



Déficit olfactif (99 %)

- Suspecté
 - Sur des anomalies anatomiques du rhinencéphale
 - Devant le type d'atteinte endocrinienne
 - Sur la durée des difficultés alimentaires
- Confirmé
 - Sur les tests olfactifs de 13 enfants CHARGE

Au total

C	Colobome	80 %
H	Anomalies cardiaques, Heart	75
A	Atrésie des choanes	50
R	Retard staturopondéral et développemental	90
G	Anomalies Génitales et pubertaires	60
E	Anomalies des oreilles et auditives, Ear	85
-	Anomalies vestibulaires	95
-	Hyposmie, Olfaction, rhinencéphale	99
-	Asymétrie faciale et dysmorphologie	85
-	TC, Incompétence du carrefour aérodigestif	80
-	Anomalies rénales et des voies urinaires	25
-	Anomalies squelettiques, os	25
-	Fentes labio-palatines et autres malformations	10

Le toucher, la proprioception

- La sensibilité à la douleur ?
- La sensibilité cutanée et profonde

La régulation des neuro-médiateurs

- Cyclo thymie ?
- Hyperthermie maligne ?

Le diagnostic reste clinique

- + TDM des rochers
- + IRM : rhinencéphale, oreille interne, fosse postérieure, cervelet, SNC ...
- + FO, PEA

- Seul 60% des sujets ont une mutation dans le gène CHD7
- 98% sporadique, quelques cas de dominance
- 1/10000 à 15000

Période des premières semaines

- Une atrésie de choanes
- Une cardiopathie "qui parle"
- Une atrésie de l'œsophage
- La révélation d'une malformation rénale

Les troubles de succion/déglutition/ventilation

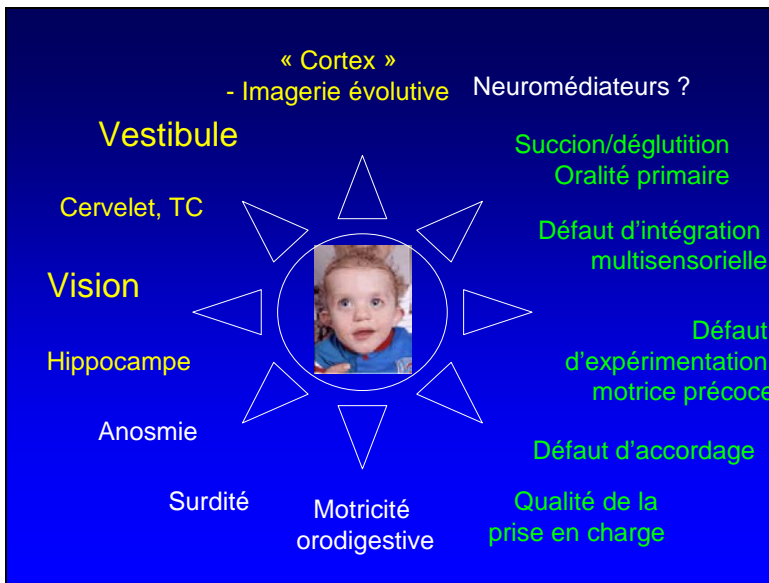
La séparation mère-bébé

Le traumatisme de l'annonce diagnostique

Les 3 premières années

- Des difficultés alimentaires et respiratoires
- L'évaluation + précise des déficits sensoriels
- La motricité, les étapes de verticalisation

Conséquences motrices du déficit multi(neuro)sensoriel dans le syndrome CHARGE



Peu d' tudes fines sur la motricit 

Difficult s du fait du manque d'outil, du faible nombre d'enfant et du nombre de param tres impliqu s

Les cons quences motrices chez le jeune enfant S rie de 21 enfants

1. Anomalies « quantitatives »

- Hypotonie majeure

Etapes de verticalisation	Age d'acquisition Moy ± ET	Moyenne dans la population g�n�rale
Tenue de la t�te stable	6,8 ± 3,1 mois	3 mois
Tenue assise	14 ± 3,3 mois	7 mois
Debout avec appui	19,8 ± 4,9 mois	10 mois
Marche � l'int�rieur	29,8 ± 4,9 mois	15 mois
Marche � l'ext�rieur	3,2 ± 0,9 ans	20 mois
Course sans chute	4,2 ± 0,6 ans	2,5 ans

2. Anomalies « qualitatives » 0-3 ans

- Pas de bras, pas de parachute
- Supporte mal d'être suspendu
- Portage délicat
- Se calme seul à plat dos
- Pas de ventral
- Ramper sur le dos
- Marche à 5 pattes
- Marche extérieur >> Intérieur
- Défaut de souplesse en virage
- Evite les chutes, raides, actifs
- Camion porteur +++

DEA « Cognition et développement : comportement et cerveau »

Université François RABELAIS, TOURS

Elisabeth LASSERRE

ETUDE PRELIMINAIRE DE PROFILS DEVELOPPEMENTAUX, NEURO-PSYCHOMOTEUR et COGNITIF, D'ENFANTS ATTEINTS DE SYNDROME CHARGE

Remerciements : Pr. Laurence Vaivre-Douret (Paris X), Pr. Véronique Abadie (Hôpital Necker, Paris V)
Les enseignants du DEA « cognition et développement » de l'Université François Rabelais.

Observations et expériences

Hypotonie et les troubles de l'équilibre

- Chez les petits : QS
- Ont du mal à rester assis
- Font leur acquisitions de motricité fine sur le dos
- Caler le dos et le corps pour libérer le reste
- Etre bien assis(avec des bras de fauteuil en classe)
- Pose le tête sur le pupitre
- Marche en tapant ou traînant les pieds
- Ont besoin de bouger
- Fatigabilité au travail
-

Aides aux étapes de verticalisation

- Soutien visuel
- Espace restreint
- Verticale, horizontale
- Proprioception profonde
- Pousse camion lourd
- Bonnes chaussures ou pieds nus
- Mains tenues en extérieur

Une dépense d'énergie psychique et physique majeure

Défaut d'intégration multisensorielle

- Quand une étape est investie, la précédente peut être abandonnée
- Besoin de repos, souvent sur le dos
- Dégoût pour le contact avec les mains de textures
- Des moments de relâchement et d'autostimulation : tourner, secouer les mains, secouer les épaules, chanter, hyperventiler, gratter ...

Favoriser l'interaction précoce

Se préoccuper d'emblée des troubles sensoriels

Soutenir les parents

Les années d'enfance

- Les problèmes alimentaires s'amendent ..
- Les problèmes chirurgicaux sont réglés..
- La croissance se stabilise ...
- La marche est acquise ...

Le développement psychomoteur

La communication

Les apprentissages

Les troubles du comportement

Troubles du « comportement »

- Anxiété et champ rassurant
 - Besoin de ranger
 - Bonne mémoire des dates, chiffres
 - TOC, obsessionnel
- Hyperactivité pulsionnelle
- Défaut d'anticipation, attente
- Intolérance à la frustration, impatience
- Souffrance psychique, «auto mutilation»
- Période saisonnière de dépression
- Traits psychotiques acquis

Le devenir intellectuel et scolaire

- Toujours décalé
- Niveau "final" très variable
- Des points communs
- Un gros potentiel
- Des difficultés d'expression des compétences

Etude du devenir cognitif de 21 enfants CHARGE diagnostic révélé tôt, forme sévère

- 10 garçons / 11 filles
- Age : 7 - 13 ans
- Hospitalisé > 3 mois néonatal
- 8 / 21 : Trachéotomie
- 17 / 21 : Gastrostomie + Nissen

Classification en fonction du type de prise en charge rééducative et scolaire

1 : Niveau normal sans rééducation	0
2 : Système scolaire normal, rééducation ambulatoire	5
3 : Scolarité adaptée: CLIS+ rééducation ambulatoire	5
4 : Scolarisation en milieu spécialisé	6
5 : Pas de capacité scolaire, milieu médico-social, IME	5

Résultats à moyen terme meilleurs que ne le laissait prédire le quotient de développement à 4 ans:

QD = 50

Mais après ...

Les facteurs statistiquement corrélés à un faible niveau de développement

- 1 . Colobome extensif bilatéral
2. Microcéphalie
3. Examen neurologique à 1an
4. Malformations cérébrales

Les facteurs NON statistiquement corrélés à un faible niveau de développement

1. L'atteinte auditive
 2. La trachéotomie, gastrostomie
 3. La chirurgie néonatale
 4. La cardiopathie
 5. La durée de l'hospitalisation
 6. Idem garçon/fille
- Importance d'une IRM cérébrale renouvelée
 - Importance de la vision
 - Impact du déficit
 - Prise en charge orthoptique précoce
 - Surveillance des complications OPH
 - Importance d'une évaluation psychométrique

L'Adolescence et au delà ...

La petite taille

Le retard pubertaire

Le risque d'accentuation des scoliozes

La fatigabilité

La prise de conscience des problèmes

L'intégration sociale et professionnelle :

Déficits pluri-sensoriels, troubles de communication, déficit intellectuel

La descendance

Syndrome CHARGE Un large éventail de pronostics Un profil commun ?

Observer, constater Affiner les bilans fonctionnels Les répéter

Faire la synthèse Proposer des solutions



Une construction a priori incohérente
peut être une œuvre d'art



Encore beaucoup à faire pour nous comprendre et nous
accepter dans le monde des gens dits normaux

Un grand merci

- À Jean, Thomas, Laura, Astrid, Florian, Morgane, Claire, Nicolas ...
et tous les autres petits "enfants soleils" et leurs parents
- Aux collègues de Necker et d'ailleurs
 - Psychomotricien: E. Lasserre, C. Peigné, L. Vaivre-Douret
 - Pédiatres: C. Chalouhi
 - Généticiens: S. Lyonnet, J. Amiel, D. Sanlaville
 - ORL: Y. Manach, S. Wiener-Vacher, N. Loundon
 - Endocrinologues : G. Pinto, I. Netchine
 - Olfactométrie: P. Bonfils, P. Falcon
 - OPH: G. Challe
- Le CRESAM, Jacques Souriau et ses élèves
- Les équipes de la rue Daviel

Vendredi 14 Septembre 2007

Après-midi : Président de séance : M. Serge BERNARD

Présentation de l'Association CHARGE

par la présidente Isabelle BENBRIK

Bonjour et bienvenue à tous,

L'association CHARGE est une association qui a vu le jour en 1996. A l'époque nous étions trois couples de parents. Actuellement plus de 130 familles nous ont contacté. Nous avons 68 cotisants en 2006.

Depuis 1996, nous avons écrit l'histoire naturelle de nos enfants. La médecine a progressée et les professionnels cernent de mieux en mieux les besoins de nos enfants.

Depuis 1996, nous travaillons en collaboration avec le CRESAM et l'hôpital NECKER pour vous proposer des journées de ce type.

Notre action est essentiellement de renseigner parents et professionnels sur la maladie.

A titre personnel, nous avons rencontré au cours de ces journées des professionnels qui ont changé la vie de Nicolas. A ce jour nous avons le sentiment que tout a été fait pour lui et qu'il est dans un établissement totalement adapté à nos attentes et à ses besoins.

J'espère que vous trouverez tous réponses à vos questions et vos attentes.

Je reste à votre disposition pendant ces journées, n'hésitez pas à venir me voir.

Et enfin une pensée pour tous les enfants hospitalisés et leurs parents qui ne peuvent être là ce jour.

Génétique du Syndrome CHARGE et Mutations du Gène *CHD7* : Applications au Diagnostic et au Conseil Génétique

Damien Sanlaville, Tania Attié-Bitach, Stanislas Lyonnet

Département de Génétique et INSERM U-781
Université Paris 5 René Descartes Necker-Enfants Malades, Paris

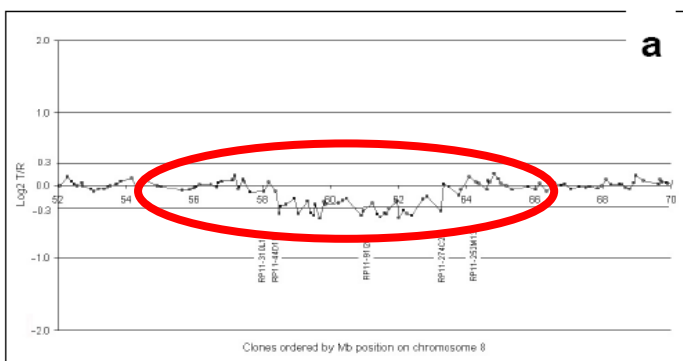
Génétique du Syndrome CHARGE : Plan

- Des arguments pour une origine génétique
- Identification et nature du gène *CHD7*
- Quelles sont les mutations du gène *CHD7* dans le syndrome CHARGE ?
- Quel intérêt pour le diagnostic de syndrome CHARGE ?
- La nature d'une mutation *CHD7* prédit-elle le pronostic ?
- Qu'en est-il des enfants qui ne semblent pas avoir de mutation *CHD7* ?
- D'autres anomalies génétiques sont-elles possibles dans le syndrome CHARGE ?
- Quelles conséquences pour le conseil génétique ?
- Quelles voies pour la recherche ?

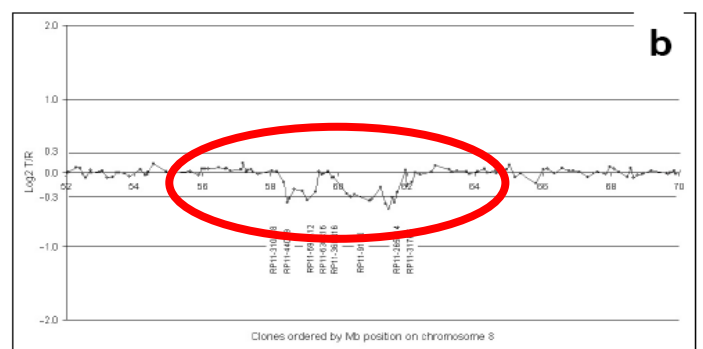
Origine Génétique Probable

- Concordance chez des jumeaux monozygotes
- Cas familiaux (rares)
- Augmentation de l'âge paternel
- 10 anomalies chromosomiques sans point de cassure récurrent
- Des arguments embryologique

CHARGE et CGH-Micro Array



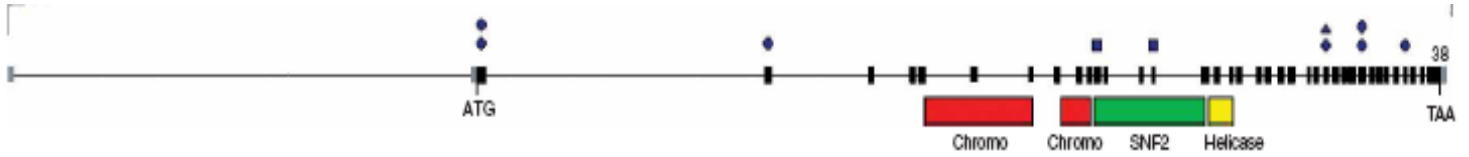
2,3 Mb 9 gènes



Veltman et al. Nat Genet 2004

Le gène *CHD7*

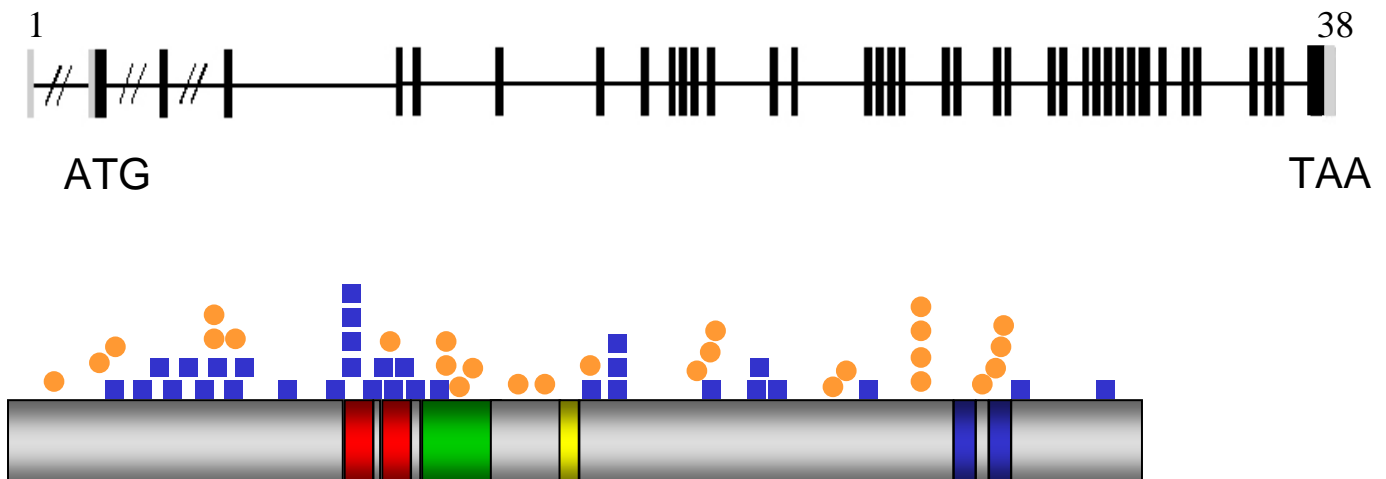
- ARNm : 10 kb / Gène : 188 kb
- Composé de 38 exons (42 fragments)
-



- Protéine interagissant probablement avec la chromatine

Étude du Gène *CHD7* : Série Française (Necker)

- Inclusion : critères selon Pagon
- 135 patients dont 74 mutations (55 %)
- Dont 66 mutations tronquantes (89 %)



Nature des Mutations *CHD7* : Autres Séries Rapportées

- 138 mutations sur 245 enfants (56 %)

	Jongmans	Lalani	NEM	Total
n	107	110	135	245
muté	69	64	74	138
	64%	58%	55%	56%

- 89 % de mutations tronquantes
- Seulement 23 mutations trouvées plus d'une fois (2 à 5 fois)

Dossiers avec mutation tronquante étudiés pour les manifestations cliniques (58 cas)

	<i>Clinique</i>	+	-	%
Acronyme	C : Colobome	47	10	82%
	H : Cardiopathie	46	11	81%
	A : Atrésie des Choanes	21	34	38%
	Fente labiale ou palatine	18	36	33%
	R1 : Retard croissance	25	27	48%
	R2 : Retard de développement	32	3	91%
	G : Anomalie génitale	33	17	66%
	E1 : Anomalies de l'oreille externe	56	1	98%
	E2 : Surdit�	39	2	95%
E3 : Anomalies des CSC	43	0	100%	
Anomalies du SNC	Paralysie/ asym�trie faciale	34	7	83%
	Arh/ anosmie	26	1	96%
	Corps calleux	4	32	11%
	Fosse post�rieure	18	21	46%
	Autres anomalies SNC	17	18	49%
Malformations / Anomalies	Oesophage	8	34	19%
	Thymus	12	16	43%
	Reins	10	37	21%
	Extr�mit�s	14	28	33%
	Squelettiques	15	27	36%
D�veloppement	Retard langage	26	1	96%
	Retard moteur	28	0	100%
	Troubles comportement	12	12	50%
Autres	Dysmorphie	43	3	93%
	Difficult�s alimentaires (DNTC)	39	0	100%
	Polyhydramnios	13	27	33%
	Age paternel			34 ans 4 mois
	Age maternel			30 ans 5 mois

Implications en diagnostic

- Rechercher syst matiquement :
 - Anomalie de l'oreille interne (CS)
 - Arhinenc phalie / hyposmie
 - Anomalie thymique

Corr lations g notype / ph notype ?

- Necker :
 - Peu de corr lation
 - Importance de la dysplasie des oreilles
- Lalani et al (USA), corr lation pour :
 - Cardiopathie
 - Colobome
 - Asym trie faciale

CHARGE sans Mutation CHD7

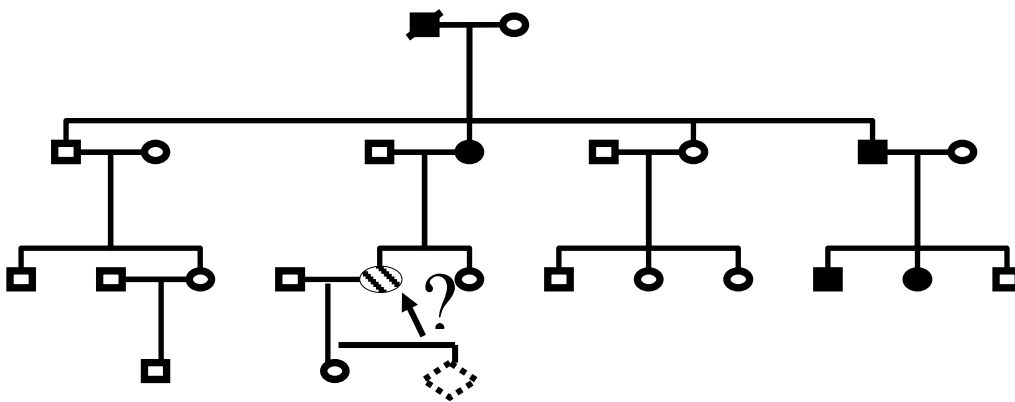
- Erreur diagnostique ? (red finition du syndrome)
- Mutation non mise en  vidence
 - 3'UTR, 5'UTR
 - Promoteur
 - Exon suppl mentaire
 - D l tion exonique
- Ph nocopie
- H t rog n it  g n tique et/ou mol culaire

CHARGE et Anomalies Chromosomique

	Monosomie 9p	Trisomie 13q	Monosomie 6q	Trisomie 4q
Colobome	-	+	-	-
Cardiopathie	+	+	+	+
Atrésie des choanes	+	-	+	+
Retard statural / mental	+/+	+/+	+/+	+/+
Anomalies génitales	+	+	+	+
Anomalie des oreilles / Surdit�	+/+	+/-	+/-	+/-

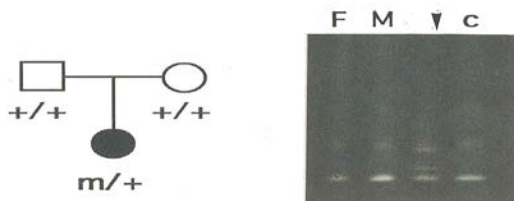
H rit  Autosomique Dominante

- Transmission verticale (atteinte de plusieurs g n rations)
- Risque de 50% d'avoir un enfant atteint pour une personne malade
- Pas de risque dans la descendance des apparent s indemnes
- Filles = Gar ons
- Mutation h rit e ou mutation « nouvelle » ++++++



Mutations Dominantes dans le Syndrome CHARGE

Ce sont quasi-exclusivement des mutation *de novo* donc rassurantes pour le conseil g n tique+++++

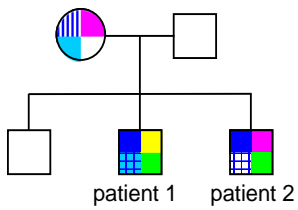
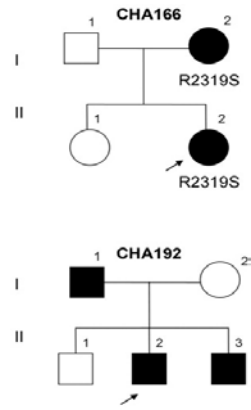


+ : CATCCAGG g**t**gag**t**g
 ↓
 m : CATCCAGG g**t**gac**t**g
 E10 IVS10

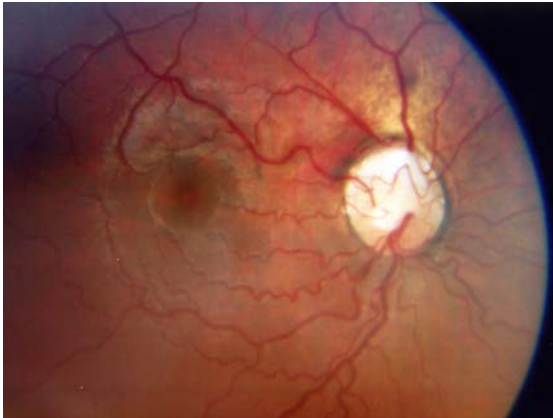
Mutations CHD7 héritées : Rarissime mais possible

- Examen clinique des parents ++
- ATCD
- Scanner des rochers ?

Surtout si faux-sens Expressivité variable



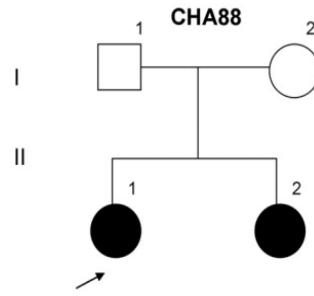
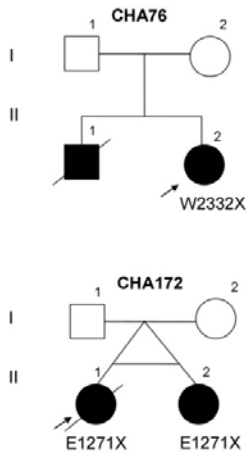
- Colobome of optic disc
- Vestibular dysfunction and Hypoplastic semicircular canals
- Vestibular dysfunction
- Malformations of mediastinal organs
- Mental retardation
- Abnormal external ears
- Sensorineural deafness



Mosaïques germinales CHD7 et Syndrome CHARGE :

Rarissime mais Possible

- Prudence dans le conseil génétique
- Suivi des grossesses même en situation de risque très faible
- Si mutation CHD7 connue, proposition de diagnostic prénatal



Génétique

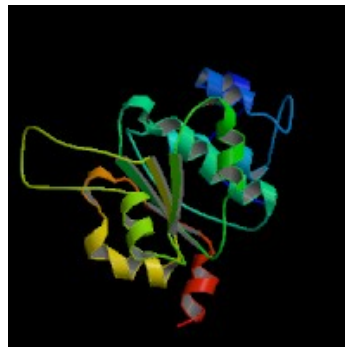
- Sporadique dans la quasi-totalité des cas
- Cas familiaux (très rares) :
 - Mosaïque germinale
 - Mosaïque somatique
- Diagnostic prénatal possible
 - Suivi échographique quoi qu'il arrive +++
 - Recherche de mutation si cas index (premier enfant) avec mutation *CHD7* connue

Stratégie de Diagnostic Prénatal pour le Syndrome CHARGE
(en l'absence de mutation CD7 déjà connue)

Recherche de Signes d'appel :
Digestif / Coeur / Fente / Malformations cerveau / Hydramnios

↓ < 26 SA		↓ > 26 SA
Échographie Oreille externe → 32 SA Hypoplasie CSC < 26 SA	→	IRM Arhinencéphalie Hypoplasie vermis Hypoplasie CSC Colobome
	S Chemouny et MC Aubry	

CHD7 et Chromatine



Régulations d'autres gènes ?

ADN et Protéine

Rôle de la protéine CHD7 ?

- Remodelage de la chromatine
- Expression précoce de *CHD7*
- *CHD7* et cellules de la crête neurale

<i>Signes cliniques</i>	<i>Imputabilité des cellules de la crête neurale</i>
Colobome	+
Atrésie des choanes	+
Cardiopathie congénitale	+/-
Retard mental	+/-
Retard de croissance	+ (indirect)
Anomalies génitales	+ (indirect)
Anomalies des oreilles	+

Conclusions

- Le gène *CHD7* est le gène majeur du syndrome CHARGE
- Redéfinition du syndrome clinique
 - Anomalies des CSC
 - Anomalies du rhinencéphale
- Corrélations génotype/phénotype
 - Difficiles
 - Choanes / oreilles
- Hétérogénéité génétique ?
- Implication des cellules de la crête neurale

Remerciements

Cliniciens hors Necker A. Toutain C. Baumann H. Dollfus D. Lacombe A. Verloes S. Marlin Y. Sznajer R. Touraine B. Gilbert P. Blanchet L. Faivre V. Layet I. Netchine J. Roume C. Thauvin D. Bonneau		Génétique et INSERM U-781 J. Amiel S. Audollent F. Encha-Razavi C. Esculpavit A. Pelet J. Martinovic C. Ozilou T. Attié-Bitach M. Clément-Ziza H. Etchevers G. Goudefroye M. Vekemans A. Munnich S. Lyonnet
Necker-Enfants Malades V. Abadie D. Bonnet G. Couly D. Genevieve, P. Sonigo MC. Aubry F. Brunelle, Y. Dumez P. Hubert D. Sidi	Genoscope C. Cruaud J. Weissenbach	SOFFOET D. Bucourt C. Fallet-Bianco M. Gonzales J. Roume AL. Delezoide C. Fredouille F. Narcy

Vestibule, Intégration sensorielle et cognition

Pr Alain BERTHOZ – Collège de France

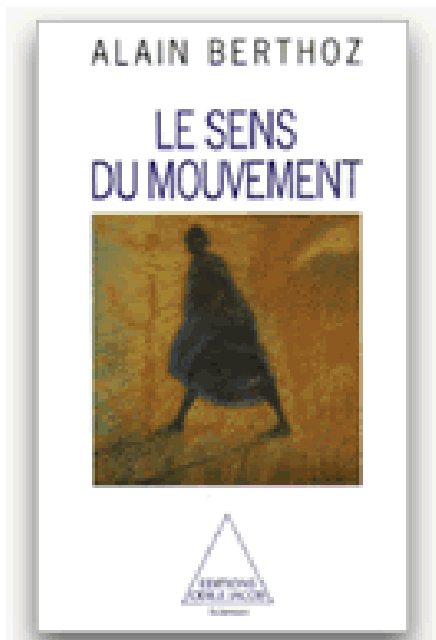
Le Pr Alain BERTHOZ, Professeur au collège de France est venu nous exposer l'importance des vestibules dans la perception du monde qui nous entoure et la construction de l'être humain. Pour en savoir plus, vous pouvez vous procurer son ouvrage

Alain Berthoz
Le Sens du mouvement

Notre cerveau n'est pas un calculateur prudent qui nous adapte au monde, c'est un simulateur prodige qui invente des hypothèses, modélise et trouve des solutions qu'il projette sur le monde. Cette intuition de philosophe se présente ici comme une propriété physiologique. Comprendre ces mécanismes, c'est comprendre comment le cerveau anticipe l'orientation d'un regard, la trajectoire d'une balle ou la perte de l'équilibre. C'est encore comprendre pourquoi nous avons le vertige, pourquoi une certaine architecture moderne nous rebute et pourquoi les peintures de Lascaux nous fascinent. L'enjeu de ce livre est aussi de nous expliquer comment nos perceptions peuvent être manipulées, au risque de nous précipiter dans la haine et la destruction de l'autre.

Alain Berthoz est professeur au Collège de France où il dirige le Laboratoire de physiologie de la perception et de l'action.

ISBN 2-7381-0457-6, février 1997, 155 x 240, 336 pages.



Samedi 15 Septembre 2007

Matin : Président de séance : Mme Christine TAP

Syndrome CHARGE : Surdit , appareillage et implant cochl aire

Dr. Natalie Loundon

Service d'Oto-rhino-laryngologie et de chirurgie cervico-faciale, H pital d'enfants Armand Trousseau, 26 Avenue du Dr Arnold Netter. 75012. Paris, France. Tel: + 33 1 44 73 54 17; Fax: + 33 1 44 73 61 08.

Secretariat.loundon@trs.aphp.fr

Les anomalies otologiques du syndrome CHARGE sont retrouv es dans 80-100% des cas selon les  l ments consid r s. Il peut exister des anomalies ou complications dans les diff rents compartiments de l'oreille :

- o Oreille externe: Anomalies du pavillon, des conduits auditifs externes
- o Oreille moyenne: Otite s reuse et complications otitiques chroniques, malformations ossiculaires
- o Oreille interne: malformation cochl aire, malformation des CSC, malposition du nerf facial

Au niveau auditif, il peut exister des probl mes de surdit  d'origine et d' volution variables. Il peut s'agir de

- Surdit s cong nitaless transmission, de perception, mixte (association des deux)
- Surdit  de perception progressive
- Surdit s acquises secondaires aux otites s reuses et/ou otites chroniques

Pour faire un diagnostic de surdit  il faut associer si possible une  valuation audiom trique subjective (qui demande la participation de l'enfant) et des tests objectifs

M thodes d'audiom trie:

- Audiom trie champs libre chez le jeune enfant
- Audiom trie au casque chez le plus grand

Cette audiom trie donne des r sultats sur l'ensemble du champ fr quentiel.

L'audiom trie vocale, quand elle est possible, est un excellent moyen de contr ler ces seuils : il s'agit de tester la compr hension de la parole

- Test de d signation sur image
- R p tition de mots

M thodes d' valuation par tests objectifs

1. Oto- missions acoustiques

- Donne une r ponse de type OUI/NON (pas de seuils)
- Il faut que le conduit auditif externe soit libre, qu'il n'y ait pas d'otite, que l'enfant soit calme et qu'il n'y ait pas de bruit de fond (probl me trach otomie/ronflements/agitation)

2. PEA

- se r alise pendant le sommeil exclusivement: sieste ou anesth sie g n rale
- donne des seuils chaque oreille
- ne teste que les fr quences aigu es
- l'interpr tation est parfois difficile

Au terme de ce bilan on peut souvent donner un degr  de surdit , qui est calcul  sur la perte moyenne sur les fr quences de la meilleure oreille (sur 500, 1000, 2000, 4000 Hz). Les degr s se r partissent en

L g re: 21-40 dB, Moyenne: 41-70 dB, S v re: 71-90 dB, Profonde: 91-119 dB, Compl te: +120 dB

Apr s le diagnostic de surdit  il faut

1. en rechercher l'origine

- o Examen ORL avec otoscopie
- o Arguments audiom triques: Classer le type de surdit 
- o Scanner des rochers apr s traitement des otites

2. en  valuer le retentissement:

Celui-ci est surtout (mais pas seulement) fonction du degr  de surdit . Classiquement :

- Surdit  unilat rale: pas de retentissement
- Surdit  l g re: quelques confusions phon tiques, retard l ger de langage, troubles de l'attention et/ou agitation
- Surdit  moyenne: retard important de langage, voix per ue   forte intensit , possible adaptation par la lecture labiale
- Surdit  s v re et profonde: inadaptation au milieu environnant, pas de d veloppement spontan  du langage

Mais la sévérité du retentissement augmente si la surdité est présente très tôt ou depuis la naissance, et s'il existe une atteinte neurologique, cognitive et/ou psychopathologique associée.

Selon les observations il faudra mettre en œuvre la prise en charge des problèmes d'otite séreuse et d'otite chronique, discuter un appareillage et la rééducation orthophonique selon les cas et le retentissement de la surdité.

L'appareillage de l'enfant se fait le plus souvent dans un contexte de :

- Surdité de perception et de
- Surdité bilatérale, moyenne à profonde

Il existe deux types d'appareillage selon le degré de surdité :

- Prothèses amplificatrices
- Implant cochléaire (dans second temps)

Le principe de la prothèse auditive amplificatrice (conventionnelle) est d'utiliser les voies naturelles et d'amplifier les sons. Il existe des algorithmes de filtrage et de compression des bruits. Pour être efficace il faut qu'il existe une cochlée et un nerf auditif. La plupart des enfants ayant une surdité de perception ou une surdité de transmission non accessible au traitement tirent bénéfice de l'appareillage conventionnel.

Cependant en cas de surdité de perception on peut se trouver confronté à des phénomènes de recrutement et de distorsion notamment s'il existe une surdité importante, et en cas de surdité totale, la prothèse est inefficace. D'autre part les troubles du comportement peuvent entraver la mise en place des appareils et la qualité des réglages.

Le principe d'un implant cochléaire est très différent puisqu'il s'agit d'un appareil chirurgicalement implanté qui numérise le son pour le transmettre directement au nerf auditif, au travers de la cochlée.

Il se discute quand l'appareillage conventionnel ne permet pas de gains suffisants après quelques mois.

Les résultats de l'implantation cochléaire sont variables et dépendent de nombreux acteurs. Les indications sont rigoureuses. Il existe des contre-indications, anatomiques, chirurgicales, audiométriques, psychologiques... Une rééducation active et spécifique est indispensable pour que l'enfant puisse tirer bénéfice de son implant.

Il est donc indispensable que l'évaluation préalable soit complète et que les limites possibles de cette implantation soient bien claires.

Premières indications de l'implant cochléaire (Consensus international 1995 pédiatrique)

- Surdité profonde bilatérale ou cophose
- Seuils prothétiques > 60db
- Test d'intelligibilité en liste ouverte < 30%
- Absence de CI médicale ou radiologique
- Mode d'éducation à dominance orale
- Motivation et stabilité familiale /enfant

Actuellement il existe un élargissement des indications audiométriques

- Surdité sévère asymétrique et/ou avec faible discrimination prothétique (intelligibilité < 30%)
- Surdité sévère fréquemment fluctuante
- Surdité avec malformation d'oreille interne dans certains cas

Les contre-indications sont

- **Audiométriques** : gain prothétique suffisant, longue durée de privation auditive, communication signée exclusive après l'âge de 5 ans
- **Médicales** : absence de nerf auditif, pathologie engageant pronostic vital, malformation sévère de l'oreille interne
- **Socio/psychologiques** : absence projet oraliste, traits psychotiques, autisme, retard mental profond...

Dans le cas particulier du syndrome CHARGE, les critères d'indication de base de l'implant cochléaire sont les mêmes que dans les autres cas. Cependant un certain nombre de difficultés sont possibles entraînant parfois une contre-indication à la chirurgie.

- Anatomiques : anomalies du nerf facial, du pavillon/ CAE, de l'oreille interne, du nerf auditif
- Audiophonologiques : évaluation audition résiduelle parfois difficile
- Communicationnelles: communication en LSF exclusive
- Psychologiques et comportementales : Difficulté de rééducation, problème d'adaptation

Conclusion

Dans les syndromes de CHARGE, une évaluation rigoureuse des différents compartiments de l'oreille est indispensable (audio, scanner, IRM). Il faut s'attacher à mettre en œuvre un traitement maximaliste des problèmes d'oreille moyenne pour limiter les complications otitiques et les facteurs de surdité surajoutés. Une surveillance auditive régulière est nécessaire car la surdité peut être évolutive. En cas de surdité de perception un appareillage auditif amplificateur est le plus souvent nécessaire. Les indications d'implantation cochléaire doivent être discutées au cas par cas, en cas de non efficacité des prothèses surpuissantes.

Syndrome CHARGE, surdité et langage, ajustements diagnostiques au cours du développement...

Dr Jeanne COUSIN – Médecin phoniatre
Centre pour Enfants Pluri-handicapés – 33 Rue Daviel - PARIS

Présentation du Centre pour Enfants Pluri-handicapés :

Le profil des enfants accueillis.

- **Définition du pluri-handicap¹.**

Le terme de pluri-handicap se définit par l'association de déficiences, sans déficience intellectuelle sévère.
(Le terme de pluri-déficience serait plus approprié aujourd'hui, celui de handicap étant réservé à la situation résultante globale pour l'enfant compte tenu en particulier de son environnement etc.
Par ex : la situation globale de handicap n'est pas la même pour un enfant sourd signant si les parents sont également sourds signants...)

Nous n'accueillons pas tous les types de pluri-handicaps : pour qu'un enfant trouve sa place dans le centre, il faut qu'il ait une ou des déficiences qui touchent leurs capacités de développement du langage oral (une ou des déficiences qui affectent les « instruments du langage »):

- Surdité avec troubles associés (déficience visuelle ou motrice).
- Trouble sévère et complexe du langage oral sans surdité.

Il faut en principe qu'il ne présente pas de déficience intellectuelle sévère ni des troubles de la communication².

Le centre est donc spécialisé dans le domaine des troubles du langage chez des enfants pluri-handicapés.

Les enfants atteints du syndrome CHARGE que nous accueillons :

- Tous ont une surdité:
 - Trois sourds profonds **sans accès au langage oral.**
 - Trois sourds moyens ou sévères **avec une bonne réception de l'oral.**
- Tous ont un déficit vestibulaire.
- Trois ont une déficience visuelle importante, avec une acuité binoculaire corrigée inférieure ou égale à 2/10ème.

Les enfants sont âgés de 3/4 ans lorsqu'une demande d'admission nous est adressée. Ils arrivent chez nous lorsque se pose la question du langage et des besoins d'adaptations pour communiquer avec eux.

En ce qui concerne ceux qui sont atteints du syndrome CHARGE, cela veut dire pour la plupart qu'ils ont dépassé la période difficile des premiers mois de vie, où des complications d'ordre médical ont souvent pris le devant de la scène.

Plusieurs grandes difficultés apparaissent pour nous dès ce stade :

- a. Il n'est pas possible d'évaluer les compétences intellectuelles d'un enfant de 3 ou 4 ans qui présente des déficiences sensorielles et motrices importantes et qui n'a encore aucun langage.
- b. Il est difficile d'affirmer qu'un enfant lourdement handicapé, avec des déficiences sensorielles et motrices n'a pas de compétences pour la communication si on n'a pas essayé suffisamment longtemps et de façon adaptée de les faire émerger.
- c. Un enfant lourdement handicapé, particulièrement sur le plan sensoriel peut présenter les mêmes symptômes d'enfermement relationnel qu'un enfant autiste. On parle de retrait des interactions, secondaire à la situation de handicap.

¹ Le terme de pluri-handicap se définit par l'association de déficiences, sans déficience intellectuelle sévère. Il se distingue de ce fait du terme de poly-handicap, qui recouvre les situations d'enfants atteints de « handicap grave à expression multiple, associant déficience motrice et déficience mentale sévère ou profonde, entraînant une restriction extrême de l'autonomie et des possibilités de perception, d'expression et de relation ».

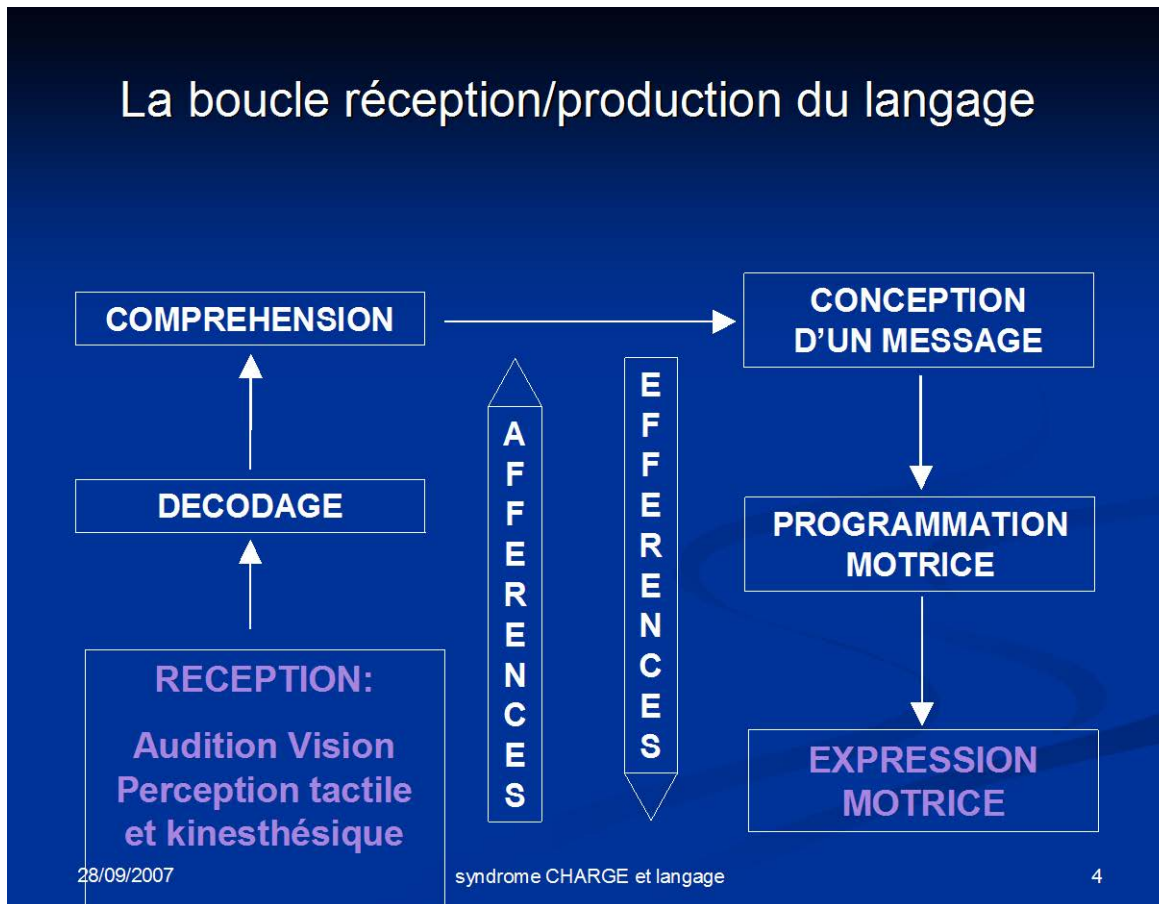
² Le trouble de la communication recouvre toutes les situations dans lesquelles l'enfant ne montre pas d'aptitudes à entrer en relation avec l'autre. Il s'agit des troubles de la lignée autistique.

Nos critères d'admission seraient plutôt à définir en termes de compétences supposées ou présentes.
 Lorsque nous décidons que l'enfant peut être admis au centre, dans quelques cas, nous ne sommes pas sûrs de nous, pas sûrs de pouvoir nous engager sur du long terme.

*Les enfants atteints du syndrome CHARGE correspondent pour beaucoup d'entre eux à cette définition du profil des enfants accueillis au Centre pour enfants pluri-handicapés.
 Actuellement, pour un effectif de 34 enfants, 6 sont atteints du syndrome.*

En conclusion, le premier diagnostic à poser à l'arrivée d'un enfant au Centre : s'agit-il d'un trouble du langage ?

- **Les « instruments » du langage :**
 Schématiquement quels sont les « instruments » sollicités pour acquérir un langage codé :



Dans les situations habituelles, dès lors qu'il existe un déficit sensoriel, l'enfant va suppléer le manque d'informations reçues grâce aux autres canaux sensoriels. C'est cette possibilité que l'on exploite lorsqu'on propose à un enfant sourd des gestes codés ou des signes en complément de l'oral...

Notion de plurisensorialité : la réception du langage n'est pas une juxtaposition d'afférences séparées les unes des autres, auditives d'un côté, visuelles de l'autre etc., ni de productions motrices séparées des afférences. L'ensemble des afférences que l'enfant perçoit se conjugue pour donner corps à des **unités de sens**.

- **Les « instruments périphériques » :** audition vision, tact, vestibule, motricité.
- **Les « instruments centraux » :** traitement cérébral des perceptions sensorielles et programmation du geste.
- **Les compétences « transversales » :** attention, mémoire de travail...

Si le diagnostic a été fait de trouble des instruments du langage, cela ne suffit pas pour écarter un trouble des aptitudes à la communication :

- **Rechercher, au-delà des déficiences des aptitudes à la communication :**

Il faut se demander si les difficultés à interagir avec l'enfant peuvent être la conséquence de ses déficiences, ou bien si ce retrait relève d'un trouble primaire de la communication, de type autistique.

Quel est le canal sensoriel qui fait le plus réagir l'enfant: la vue, l'audition, le touché, une conjugaison simultanée du touché et de la vue, est-ce qu'il s'intéresse aux mouvements, aux gestes, aux dessins fait ensemble, à des jeux....

Lorsqu'on sollicite cet enfant, de la façon la plus adaptée possible, en tenant compte de ce qu'on sait de ses déficiences, est-ce qu'il y a une réponse quelconque de sa part, même une ébauche de réponse : un regard, le démarrage d'un geste, une expression de plaisir, un moment d'attention ou d'intérêt etc.

Cette capacité à interagir va conditionner tout le reste.

L'expérience nous a appris que l'on peut se tromper dans les deux sens : surestimer ou sous-estimer les compétences d'un enfant. Penser à tort qu'un enfant va « entrer dans le langage », ou, à l'inverse, assister de façon inattendue à son épanouissement langagier.

Cette remarque est spécifique au pluri-handicap, elle est particulièrement vraie, en ce qui concerne notre expérience, pour ce qui concerne le syndrome CHARGE.

Il n'est pas possible, avec ce type d'enfants, atteints de plusieurs déficiences, de faire un pronostic sur leurs capacités langagières, en se basant sur ce que l'on connaît des conséquences habituelles de chacune des déficiences considérées séparément.

Ce sont des enfants souvent difficiles à examiner et la multiplicité des facteurs à prendre en compte pour le médecin conduit souvent au besoin de réajustement diagnostique.

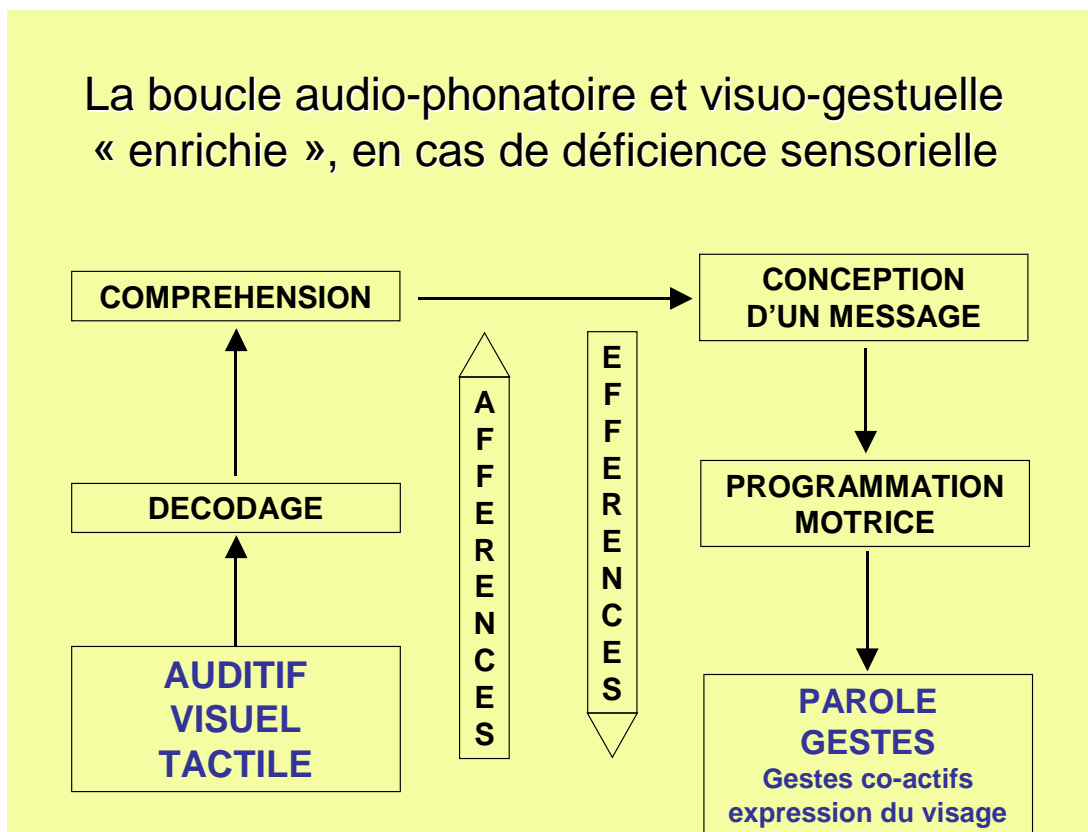
Les indices habituels qui témoignent de ses capacités réceptives peuvent être absents :

- l'enfant a le visage figé du fait d'une paralysie faciale.
- Il ne peut canaliser son attention.
- Il répond en différé à une stimulation.
- Il ne parle pas en raison de troubles moteurs bucco-phonatoires et non pas du fait de sa surdité.

Le type de diagnostic que nous faisons au cours du temps, avec l'enfant, au cours de son développement, est un diagnostic qui concerne une sorte de résultante globale des compétences.

Nous avons appelé ce diagnostic, un diagnostic « fonctionnel » faute de trouver un terme plus adapté. En fait, il concerne les capacités à accéder à des grandes fonctions telles que le langage, qui dépendent nécessairement de l'intégrité des sens, mais pas seulement de l'intégrité des sens.

Cette notion de résultante est importante. C'est elle qui oblige à réajuster le diagnostic initial.



Le projet linguistique proposé à l'enfant :

Dans la population qui nous concerne au centre, les enfants accueillis présentent tous une surdité.

La question peut se poser :

- **Langue orale ou langue des signes ?** dans la grande majorité des cas, au moins au début, il s'agit d'une langue adaptée... suffisamment longtemps... jusqu'à ce que l'enfant soit en mesure de choisir le mode linguistique qui lui convient...
- **Quelles sont ces adaptations ?**
Dans tous les cas, il s'agit d'enrichir la boucle perception-expression en ajoutant des afférences et en soutenant la motricité de l'enfant...
On peut proposer :
Par le canal auditif : le **Mot prononcé à l'oral**
Par le canal visuel : **des gestes expressifs, la désignation d'objets, d'images, de pictogrammes, ou encore des signes de la langue des signes** etc.

Une remarque importante pour certains enfants qui communiquent sur des modes différents en réception et en expression : ils entendent et comprennent à l'oral mais s'expriment par langue des signes.

Pour ces enfants, il est nécessaire que l'adulte signe en même temps qu'il parle afin que l'enfant associe mot et signe et apprenne plus facilement à produire le signe correspondant au mot entendu.

- **Langue des signes tactile parfois...** parce que l'enfant nous y conduit, et pas seulement en fonction des diagnostics de déficience visuelle et auditive. Le toucher paraît avoir la fonction de renforcer les liens entre vision et audition. Il peut rester nécessaire longtemps, même si l'enfant entend...

Discussion avec présentation de vignettes cliniques :

Chez les enfants atteints du syndrome CHARGE, tous les instruments qui permettent les interactions et le développement de la langue peuvent être touchés, et peuvent être touchés à différents niveaux :

- L'audition.
- La vision.
- La motricité bucco phonatoire par atteinte en particulier du tronc cérébral et des paires crâniennes.
- La fonction vestibulaire, dont les conséquences conjuguées avec les autres déficits sensoriels sont sans doute majorées.

Mais aussi, et c'est ce qui est plus spécifique à ces enfants et plus difficile et plus long à mettre en évidence :

- La conjugaison des troubles et particulièrement de la fonction vestibulaire (parce qu'il est difficile de savoir la part de ce dysfonctionnement dans l'ensemble du tableau).
- Le traitement central de l'information auditive et/ou visuelle.
- L'attention et la mémoire de travail.
- Les capacités à construire l'espace et le temps.
- La perception et l'organisation du mouvement.
- Peut-être également les capacités d'intégration pluri-sensorielle.

Au travers de l'histoire de quelques enfants qui sont ou ont été suivis au Centre pour Enfants Pluri-handicapés, je vais essayer de mettre l'éclairage sur ces difficultés diagnostiques spécifiques au pluri-handicap et au syndrome CHARGE en particulier.

Premier cas : G.

1. Quel diagnostic au départ :

Dg du syndrome CHARGE en période périnatale au décours d'un épisode d'hypoxie sévère.

Adressé au centre en raison d'un trouble sévère du langage.

La surdité avait posé des problèmes diagnostiques, mais avait été écartée. On parle de surdité centrale ou d'agnosie auditive prédominant dans le domaine des sons verbaux.

Sa fonction visuelle pose le même type de difficultés diagnostiques. Il présente un colobome papillaire droit.

2. Quels ajustements au cours du développement :

Les errances diagnostiques concernant ses capacités auditives :

Il progresse en langage grâce à la langue des signes. Les difficultés majeures sont liées à un ensemble de comportements ritualisés, avec une impulsivité importante et des troubles attentionnels.

Avec les progrès dans la maîtrise du langage des signes, son attention s'améliore. Les besoins de rituels restent présents mais moins rigides.

L'examen audiométrique devient plus facile à réaliser.

On finit par diagnostiquer une surdité sévère qui est probablement apparue secondairement et qui va être appareillée. Même avec un appareillage auditif qui lui permet de prendre des repères, il ne développe pas de compétences à l'oral.

On retrouve également des troubles visuels centraux de type agnosiques.

G a besoin qu'on lui apprenne à décoder les images. Il a du mal particulièrement à distinguer un animal d'un autre. Il ne distingue pas les visages.

Il traite les informations visuelles en analysant les détails : exemples photos.

L'intrication des troubles neurologiques et relationnels conduit à proposer pour lui des temps de parole réguliers avec un psychothérapeute signant, en dehors du centre.

Deuxième cas : D.

1. Quel diagnostique au départ :

Troubles majeurs du comportement, stéréotypies très évocatrices de troubles de type autistique.

2. Quelles découvertes au cours du développement:

- L'entrée dans le langage avec une éducatrice sourde transforme le comportement. Il n'est plus jamais question d'autisme.
- Le diagnostique de trouble du langage chez une enfant sourde profonde, qui communique en langue des signes : si le niveau de communication est excellent, le niveau de langue reste réduit en LSF avec des caractéristiques comparables à celles d'un enfant dysphasique.
- Les excellentes compétences relationnelles.
- Les grandes compétences logiques.

3. L'orientation envisagée : moins problématique du fait de la surdité.

3^{ème} et 4^{ème} cas : T et M

Une déficience peut masquer une compétence.

Ces deux enfants présentent un trouble moteur de parole.

Il a fallu du temps pour se rendre compte que la voie auditive fonctionnait bien chez eux, du fait de l'absence de parole qui les faisait considérer à tort comme sourds profonds..

Pour l'un, très malvoyant, l'audition est probablement le support de communication le plus stable, mais ce n'est pas une afférence suffisante. Il faut conjuguer l'oral et les signes co-actifs. Le trouble de parole pouvait faire croire à une surdité plus importante qu'elle ne l'est réellement... Pour lui, le projet linguistique est le français signé en co-actif avec l'apport permanent de la parole...

Pour l'autre, la réception du langage oral est bonne. Le projet linguistique actuel est basé sur l'acquisition de l'oral en réception et l'apprentissage de vocabulaire signé pour lui donner un moyen d'expression...

5ème cas : E

1. Quel diagnostique au départ :

Le diagnostic de syndrome CHARGE est fait tardivement (à 5 ans)

E n'a aucun langage, pas de regard direct. Elle a une prédilection pour tout ce qui tourne. Ces symptômes sont fortement évocateurs d'un autisme.

Elle nous est adressée par un médecin psychiatre de l'hôpital de jour dans lequel elle était accueillie.

Le médecin pense qu'il ne s'agit pas d'un autisme et pose la question du retentissement des troubles sensoriels diagnostiqués tardivement. Nous faisons l'hypothèse de troubles neurologiques sous-jacents.

Je pense que l'on peut faire l'hypothèse d'un trouble d'intégration poly-sensorielle.

C'est une enfant qui ne fait aucun lien entre différentes afférences... en audiométrie, elle ne se conditionne pas...

Elle est accueillie chez nous à la condition que l'équipe de l'hôpital de jour reste référente du projet de l'enfant. Nous nous engageons donc prudemment.

L'émergence du langage... à suivre.

Actuellement, elle est accueillie pour la troisième année dans le même contexte de prise en charge conjointe.

Les difficultés d'interaction sont toujours présentes mais, depuis cette année, émerge une transformation, elle commence à utiliser quelques signes, et chaque un peu plus nettement.

L'histoire de cette petite fille qui illustre ce que nous ressentons du besoin d'ouvertures entre différentes disciplines cliniques, entre psychothérapeutes et neurologues...

En conclusion : Au travers de notre expérience, certains aspects sont spécifiques à la clinique du pluri-handicap et se retrouvent pour le syndrome CHARGE :

- La fréquence des erreurs diagnostiques.
- Des erreurs sont possibles dans les deux sens : surestimer ou sous-estimer les compétences potentielles.
- La difficulté à s'adapter aux besoins de ces enfants : demander assez, ne pas demander trop.
- Nécessité de rechercher des compétences, suffisamment longtemps et de façon adaptée.
- Entre troubles relationnels, relevant d'une prise en charge psychiatrique, et troubles organiques et neurologique, nécessité d'ouvertures professionnelles.

Certaines données cliniques paraissent plus spécifiques au syndrome :

- L'existence de déficiences plus complexes, neuro-sensorielles et neuro-motrices, dont on sait qu'elles peuvent être présentes et mettent longtemps à être diagnostiquées.
- Elles doivent faire relativiser, sans le nier, le trouble relationnel de ces enfants.

Témoignage sur la fratrie Maxime BENBRIK

Bonjour, Je m'appelle Maxime. Je suis un adolescent de 14ans qui a un grand frère de 16ans handicapé qui s'appelle Nicolas.

Je viens témoigner de notre vie, mon frère et moi.

Dans la vie de tous les jours, il travaille au CESSA, une école spécialisée pour les enfants handicapés. Quand il rentre à la maison, il se met à jouer aux jeux vidéos, un de ses passe-temps. Parfois, je joue avec lui aux jeux vidéo. J'ajouterais qu'il me bat facilement sans que je perde exprès. De même, à la sortie d'un jeu vidéo, il se met à être très sage pour pouvoir l'acheter le jour de la sortie. Sinon, les autres jours, on ne peut pas lui parler dans sa chambre, sinon, il nous vire sur le champ en nous criant dessus. Je pense qu'il ne supporte pas qu'on le dérange instantanément, sans le prévenir de notre arrivée.

Il a tendance à s'isoler dans sa chambre.

Quand on est en vacances, il joue encore plus aux jeux vidéo. Donc, on n'a pas trop la possibilité de le voir souvent dans la journée. Un jour, mes parents ont établis des horaires. Depuis ce jour, il vient jouer avec moi et ma sœur en dehors des horaires. Tantôt il est gentil, tantôt il l'est moins. Quand il est gentil, il est d'accord pour que je lui emprunte des bandes dessinées, et autres. Quand il est très énervé, on ne peut rien lui emprunter, ou alors il se met à crier et de dire sans arrêt « va-t'en, va-t'en ». Moi, je le trouve énervé surtout quand il fait plus de 2 heures de jeux vidéo, il se met à s'énerver devant son jeu. La chose qui m'énerve le plus chez lui quand on est en vacances, c'est qu'il n'arrête pas de faire le fou : il est toujours à sortir des blagues pas drôles, qui vont même à être du genre sexiste, ce que je ne peux pas supporter.

Aux anniversaires, il n'est pas jaloux des cadeaux des autres, mais à son propre anniversaire, il fait « nananère » à son entourage.

Lorsqu'on fait une balade en famille, il ne fait que de pousser des cris et de faire le fou dans la rue. La plupart du temps, dès qu'il voit sur une plaque d'immatriculation un numéro de département qu'il connaît, il crie le numéro du département, et il cite le nom d'une ville qui est dans le département, tout en montrant la voiture du doigt. Parfois, il nous demande en plus de suivre la voiture. Et il répète la même chose 10-20 fois par jour. Souvent, les gens se retournent en le regardant bizarrement. Me promener avec lui me donne un sentiment de honte, ce qui m'exaspère.

Quand j'étais en vacances, j'ai croisé un type de mon collègue en pleine balade. Mon frère était en train de faire le fou à ce moment-là. Au retour des vacances, il m'a dit qu'il m'a vu en vacances avec mon frère handicapé. Depuis, les autres n'arrêtaient pas de se moquer de moi, parce que j'ai un frère handicapé. J'avais la honte totale. En réalité, je n'avais rien contre mon frère, parce que je me suis toujours dit qu'on ne juge pas les handicapés. Il n'y pouvait rien. J'en avais auprès de celui qui m'a croisé en vacances. Pour moi, il n'y a rien de plus débile que de se moquer d'une personne qui a un proche handicapé.

Je ne supporte pas toute insulte sur le thème du handicap de type : Espèce de mongolien

Je trouve que mes parents favorisent Nicolas, mais je trouve ça normal étant donné le handicap qu'il a. Il a besoin de plus de soins.

Ce que j'aime chez Nicolas c'est:

- sa générosité, il prête volontiers ses affaires,
- sa scolarité, son programme est nettement plus facile que le mien,
- et ses fringues, mes parents lui achètent des habits de marque et moi non,

Ce que je n'aime pas chez Nicolas ce sont :

- ses cris,
- sa folie,
- sa naïveté qui m'inquiète car il croit tout ce qu'on lui dit,
- ses angoisses, et ses gestes anormaux qu'il ne peut contrôler sous peine d'être en crise d'angoisse.

En conclusion, j'ai un frère qui a un syndrome CHARGE avec lequel je m'entends plutôt bien. Si le monde était fait que de type comme moi, je pense qu'il n'y aurait ni moqueries, ni sentiment de honte.

À la rentrée, il a commencé à moins faire le fou. Je suis très fier de lui, et mes parents disent que c'est grâce à moi en partie qu'il s'est calmé.

Et aussi, grâce à lui, je suis plus tolérant envers les autres et leurs différences.

Ouvrir un espace de co-pensée entre familles et professionnels

Régine Scelles -FRANCE

Professeur de psychopathologie et membre du Laboratoire de psychologie des régulations individuelles et sociales (PRIS) à l'Université de Rouen

Résumé

Cet article se propose de réfléchir à la manière de penser le travail, les liens qui se construisent et se déploient lors des rencontres entre les familles comprenant un enfant handicapé et les professionnels. L'auteur montre la nécessité d'être sensible aux spécificités de ce que vivent chacun à leur manière et à leur rythme les parents, les frères et sœurs, l'enfant atteint et les professionnels.

Les souffrances des uns et les compétences des autres doivent être reconnues dans leurs singularités afin qu'il soit possible de véritablement co-construire une aide qui préserve un espace de liberté de dire, de penser et de ressentir pour chacun des protagonistes de la scène.

L'auteur souligne l'importance que les institutions prennent soin des professionnels afin qu'ils ne se sentent menacés ni par la confrontation à leurs limites et par ce que vivent les parents et les enfants.

Le dispositif doit pouvoir préserver la part de rêve, de créativité de chacun, ce qui suppose pour chacun (membres de la famille et professionnels) de pouvoir être à l'écoute à la fois de soi et de l'autre. De fait, ce travail de liens, de pensée et de co-pensée peut s'avérer être un terreau fécond pour transformer l'expérience traumatique en une réalité s'inscrivant dans un devenir pensable. Il s'agit, explique l'auteur, de prendre soin en aidant juste ce qu'il faut pour ne pas aliéner.

Abstract

La famille confrontée au handicap profite pleinement du soutien des professionnels, uniquement lorsqu'il lui est proposé au bon moment et de la bonne manière. En effet, à l'image de la mère suffisamment bonne (Winnicott, 1947), les professionnels doivent proposer des aides qui seront fonction de ce que la famille est capable d'accepter, ceci en tenant compte des dimensions culturelles, religieuses et philosophiques des actions et pensées à l'œuvre dans cette rencontre, tant du côté des familles que de celui des professionnels.

Neuburger (1997) souligne qu'une attitude professionnelle à visée uniquement réparatrice n'aide guère les familles la plupart du temps mais, au contraire, les déprime en les confirmant dans la conviction qu'elles sont incapables et défaillantes. Dans cette dynamique de réflexion, nous soutenons la nécessité de concevoir des espaces de rencontre où une véritable co-construction de l'aide proposée se déploie.

Nous considérons toute rencontre comme étant une co-construction entre deux individus, deux groupes qui ont chacun leur façon de la vivre subjectivement, leurs raisons de l'initier et de la poursuivre, leurs représentations de leur place et de leur rôle et de ceux de l'autre. Par ailleurs, les objectifs explicitement annoncés peuvent ne pas être en accord avec ceux qui sont implicites : les premiers trouvent leur origine dans ce que chacun « voudrait » être, ce qu'il pense être possible, compte tenu de la situation, ou ce qu'il imagine que l'autre voudrait qu'il soit ; en revanche, les seconds s'alimentent de la problématique intra-psychique de chacun, pour partie seulement explicitée, de son idéal et de l'effet que produit l'autre sur lui.

Le propos de cet article n'est pas d'évoquer une technique ou des outils d'intervention, mais de montrer que par-delà ce qu'ils disent et font, l'important est que les professionnels adoptent une posture qui vise à faire parler plutôt qu'à parler, à apprendre de l'autre autant qu'à lui apprendre.

Reconnaître et soutenir les compétences parentales et familiales

Ces vingt dernières années ont vu les théories et les pratiques concernant les groupes familiaux évoluer considérablement et faire émerger une vision de la famille reconnue dans ses compétences et ses capacités créatives et évolutives, en prise avec un environnement nourricier ou persécuteur.

Par ailleurs, le professionnel ne peut plus aujourd'hui être considéré comme agent extérieur au groupe famille qu'il voudrait faire changer, mais comme faisant partie du « système de soins » dans lequel il est, avec la famille (Ausloss, 1995).

En France, des psychanalystes comme Ruffiot (1974) et Kaës (1994) ont posé l'existence d'un appareil psychique groupal qui peut, lui-même, être en souffrance et doit donc être soigné comme tel. Selon Kaës (1983), l'appareil psychique familial a pour fonction d'assurer l'articulation entre « l'être ensemble » et la fonction individuelle. Selon lui, cet appareil préexiste à l'organisation de la psyché individuelle. *On est tissu avant d'être issu*, écrit-il, l'appareil psychique familial étant *une matrice de sens qui sert d'enveloppe et d'étayage aux psychés des sujets qui naîtront au sein des familles*.

Chaque protagoniste de la rencontre éprouve différemment la pathologie

L'impact singulier et évolutif de la pathologie sur chacun des membres de la famille influence la nature et l'évolution des liens qui les unissent. Le reconnaître conduit, d'une part, à favoriser le processus d'individuation de tous les membres de la famille, tout en veillant à ne pas menacer l'unité du groupe, et, d'autre part, à se préoccuper de ce que vivent les familles dans le long terme et non seulement au moment de l'annonce et dans ses suites immédiates. Enfin, il conduit à prendre en compte la manière dont le professionnel vit sa confrontation au handicap et à la souffrance des membres de la famille.

Devenir frères et sœurs, devenir enfant de parents ayant subi un trauma

Le traumatisme vécu par les frères et sœurs a des sources multiples : modification de l'attention et du regard des parents, impression de perdre tout d'un coup l'appui et la sollicitude des adultes suite à l'annonce du handicap, confrontation à une vulnérabilité et une fragilité d'un membre de la fratrie, sentiment d'impuissance, etc.

Les frères et sœurs s'interrogent souvent sur leur propre implication, ou sur celle de leurs parents, dans la survenue de la maladie chez leur pair ; ils se sentent parfois personnellement impliqués dans la tristesse parentale, ce qui génère chez eux un sentiment de culpabilité.

Par ailleurs, la crainte de devenir ou d'être atteint d'un handicap peut entraver le déploiement des mouvements structurants de séparation et de différenciation entre enfants et conduire à des phénomènes de collage (lui et moi, c'est pareil) ou à des séparations radicales (je n'ai rien à voir avec lui).

Il n'est pas simple de se sentir et de devenir « frère » d'un enfant atteint d'un handicap et la trop grande intervention de l'adulte dans les relations fraternelles peut nuire à la construction de ce lien électif et évolutif entre enfants. Aussi, dans ces fratries, les jeux d'alliances, de ruptures d'alliances, d'amour et de haine sont problématiques et l'expression des affects agressifs, vis-à-vis de l'enfant handicapé, est souvent entravée ou même totalement interdite, du fait des enfants eux-mêmes et/ou des adultes.

À chaque étape de sa vie, le handicap pose à l'enfant des questions, soulève des angoisses différentes qui ont un effet positif s'il peut en faire état auprès d'une personne bienveillante qui l'écoute sans le juger, l'aide à formuler sa pensée sans chercher à lui donner des réponses qui souvent n'existent pas, pour, faussement, le rassurer. Dolto (1987) parlait justement du « parler vrai ». Or, évoquer avec un enfant des choses graves comme la mort, l'évolution d'une pathologie, la nécessité de faire le deuil de certaines choses soulève chez l'adulte des affects douloureux et la tentation de fuir peut devenir grande.

Pour justifier ce silence sur ces questions, l'adulte invoque le fait que l'enfant ne comprendrait pas, qu'il est trop jeune pour penser « à cela ». En fait, il cherche à le protéger, et à se protéger, du déferlement d'émotions qu'il imagine que cela soulèverait chez lui. Il craint de pleurer devant l'enfant, de devoir faire état de son non-savoir, de son impuissance, de sa révolte ou encore de son rejet du handicap.

Or, dès le moment de l'annonce du handicap, soutenir les parents dans leurs compétences à pouvoir engager un dialogue sur le thème du handicap, avec tous leurs enfants, y compris avec celui qui est atteint dans son corps, a des effets indéniablement thérapeutiques pour tous. Au cours de cet échange, l'enfant expérimente le fait que l'inquiétante étrangeté du handicap et les énigmes qu'il représente peuvent se penser ensemble sans que le fil des liens familiaux ne soient rompus. Les enfants, sensibles à l'attention qui leur est portée, aident le plus souvent leurs parents à leur parler et ces derniers retirent de cette expérience une grande gratification narcissique. Par la suite, les frères et sœurs se sentent alors plus facilement « autorisés » à parler de cela entre eux, ce qui favorise la construction d'un « groupe fratrie » dans lequel l'enfant handicapé pourra véritablement occuper une place d'enfant.

Processus d'humanisation, de filiation et de parentalisation

Donner naissance à un enfant atteint d'un handicap est, sans conteste, une blessure narcissique pour les parents et, dans un effet d'après-coup, cet événement peut réactiver des traumatismes anciennement vécus. À cette occasion, de nombreux questionnements, nouveaux ou anciens, parfois oubliés, émergent ; ils les concernent eux-mêmes, leur couple, leurs ascendants et leurs descendants. Par ailleurs, les deux membres du couple ne cheminent pas de la même manière et l'un peut exprimer pour l'autre un conflit (Lemaire, 1979 ; Martin et al., 1993).

Confrontés à ce bébé « étranger », l'homme et la femme doivent le reconnaître comme étant un petit d'homme (processus d'humanisation), leur fils ou leur fille (processus de filiation), et enfin ils doivent se penser comme étant ses parents (processus de parentalisation). Les trois phases de ce processus ne se déroulent pas de la même manière pour le père et pour la mère et le processus engagé par un des membres du couple a une influence sur l'autre (Aubert Godard, 2001). Ce cheminement est le fruit de l'interaction entre une disposition intérieure héritée de l'histoire de chacun et des rencontres avec d'autres humains perçus, éprouvés, comme aidants ou persécuteurs, jugeants, dévalorisants ou narcississants.

Si la présence des professionnels est vécue comme chaleureuse et réconfortante, juste ce qu'il faut pour ne pas qu'ils se sentent infantilisés (Fustier, 1999), progressivement les parents parviennent à se sentir compétents et légitimés dans leur fonction parentale (Lévy, 1992). Toutefois, à certaines étapes de la vie de la famille des plaies, provisoirement cicatrisées, peuvent s'ouvrir à nouveau.

Les dispositifs d'aide aux parents laissent souvent trop peu de place au père et l'alliance qui se noue fréquemment entre le soignant et la mère peut gêner le processus d'affiliation de l'enfant par son père (Aubert, Scelles, 2004). Mal ou pas du tout compris et peu écoutés, les pères tentent souvent de cacher, à leurs propres yeux et à ceux des autres, la manière dont le handicap les affecte. Pourtant, la place laissée et/ou prise par lui aide à ce que l'enfant et la mère, moins prisonniers d'une relation à deux, nouent des liens plus diversifiés et souples avec tous les membres de la famille. La fratrie y trouve alors davantage sa place dans la tête des parents et le couple, conjugal et parental, peut établir des frontières de générations plus claires, ce qui favorise l'instauration des liens fraternels et la préservation d'une intimité conjugale.

Subjectiver le handicap pour qu'il devienne constitutif du sujet et non objet extérieur persécuteur et étranger

La personne handicapée, pour se construire, comme tout humain, s'étaie sur le regard de l'autre ; aussi est-elle sensible à la manière dont les professionnels, ses parents, ses frères et sœurs regardent, pensent sa pathologie. Or, encore aujourd'hui, nous connaissons finalement mal la manière dont l'enfant ressent l'effet que produit sa pathologie sur les autres. La clinique montre à quel point il est attentif à décoder ce que pensent ses parents, ses frères et sœurs, les professionnels sur la question. Pour les protéger, et pour se protéger, la plupart du temps il ne dit rien de sa culpabilité de les faire souffrir et tente de se conformer, comme il peut, à l'image qu'il pense que les autres voudraient qu'il incarne, dans un jeu de miroir souvent épuisant pour lui.

De même, trop peu de travaux explorent la manière dont l'enfant, l'adolescent, l'adulte handicapé subjective sa pathologie, ce qu'il souhaite comme aide et la manière dont il ressent, utilise celle qui lui est proposée.

Parents, frères et sœurs et professionnels parlent peu avec la personne handicapée de sa pathologie et de ses perspectives d'avenir. Or, il n'est pas simple, sans l'aide de l'autre, de parvenir à se construire en sachant que l'on n'aura jamais accès à la marche, à la lecture, au mariage, à la maternité par exemple.

Finalement, l'enfant handicapé exprime souvent avec réticence, et peu clairement, sa révolte face aux limites que lui imposent son état, en partie pour ne pas faire souffrir ceux qu'il aime. Ce faisant, il ne peut expérimenter le pouvoir libérateur et transformateur de la pensée, seule à même de l'aider à se construire avec un handicap sans se laisser totalement absorber par cette caractéristique et sans en nier la réalité.

Il arrive que la manière d'être ou de réagir de l'enfant handicapé, semble si étrange, si peu compréhensible, que les membres de sa famille, n'arrivant pas à se représenter ce qu'il vit, finissent par imaginer qu'il ne pense pas. André (2002) parle à ce sujet d'« identification adhésive à l'enfant psychiquement mort ». Comment dès lors, le sujet peut-il se construire en se voyant « vide de pensée » dans le miroir tendu par l'autre.

Ne jamais faire de la personne handicapée un « objet de sollicitude » mais la positionner plutôt comme « sujet pensant et devenant » humanise celui qui prend soin d'elle et réduit l'impact traumatique de l'étrangeté inquiétante. Aussi, pour que l'enfant puisse être pensé comme étant de la « même pâte » que les autres membres de la famille (Racamier, 1978), il s'agit de créer des conditions qui donnent l'opportunité, d'une part, à chacun des membres de la famille de mettre en mots, en images, en dessins ce qu'il perçoit et croit comprendre de la vie intrapsychique et intersubjective de l'enfant atteint et, d'autre part, à l'enfant handicapé de communiquer avec eux à propos de son handicap et d'être soutenu dans ce mouvement. Ces échanges aident à circonscrire l'étrangeté de l'atteinte et à en apprivoiser les effets. D'objet extérieur, la pathologie peut prendre sa place, mais pas toute la place dans la vie intrapsychique et intersubjective de l'enfant atteint et de ses proches.

Prendre soin des professionnels pour qu'ils prennent soin des familles

Les professionnels ont la tâche difficile de devoir se montrer disponibles et capables de s'effacer pour que se déploient les compétences parentales. Ainsi, ils occupent souvent une position « ingrate » dans laquelle ils peuvent avoir le sentiment qu'on leur demande beaucoup, sans qu'ils se sentent payés en retour, ni par les familles, ni par leur institution, et sans que leurs qualités, leurs souffrances et leurs limites soient suffisamment reconnues et prises en compte.

Les professionnels ne peuvent ni se soustraire à la violence de la confrontation au handicap, ni à la douleur des parents ; des identifications diverses les traversent et les conduisent, selon les moments, à s'identifier à l'enfant « abîmé », aux parents traumatisés, au père, à la mère...

La confrontation du soignant à la pathologie peut provoquer des effets traumatiques, ceci pour des raisons complexes et multiples. Dans notre recherche sur l'annonce du handicap, nous en avons relevé plusieurs : confrontation à la vulnérabilité humaine, à la limite du pouvoir et du savoir professionnel ; impuissance à faire bénéficier la famille des soins (la famille ne va pas mieux, elle résiste, elle est agressive) ; sentiment de solitude et désarroi face à des questions qui ne sont pas seulement du ressort du savoir professionnel.

Pour que ces souffrances ne se retournent pas contre les professionnels (épuisement professionnel, dépression) ou contre les familles ou certains de ses membres (maltraitance), l'institution doit pouvoir être un réceptacle et une aide à la transformation des émotions. Pouvoir dire en équipe son malaise - sans se voir jugé, en étant seulement écouté - peut aider à vivre mieux cette situation et à y trouver une issue, non dans une solitude culpabilisante, mais dans un lien à l'autre, contenant et rassurant. C'est ainsi que les professionnels pourront expérimenter les bénéfices de la liberté de penser et d'interpréter et le plaisir du « penser ensemble », condition pour qu'ils se sentent protégés de l'impact désorganisateur des anxiétés et des angoisses que provoque la confrontation à la souffrance de l'autre (Fustier, 1999).

Créer des espaces de co-pensée et d'échange du savoir entre familles et professionnels

De leur position respective, soignants et membres de la famille acquièrent, au contact de la personne handicapée, des connaissances différentes. L'histoire qu'ils construisent avec elle, celle qui a précédé l'irruption du handicap dans leur vie, leurs pré-connaissances sur la question, les amènent à vivre subjectivement le handicap différemment, à en connaître des aspects différents. Dès lors, il s'agit de parvenir à transmettre à un autre ce qui a été vécu, appris de cette expérience singulière. L'enjeu est de formuler sa pensée et ses questions tout en ayant la certitude de se faire comprendre de l'autre, ce qui modifie à la fois le sujet (valorisé et soulagé) et la réalité perçue (moins étrange et menaçante) (Mosconi, 1996).

Si, face au désarroi et à la sidération des parents, le professionnel sera, pendant un temps, celui qui donne sens à l'événement et propose des mots pour en parler, il devra le faire de telle manière que les parents puissent rapidement y mettre leurs propres contenus (Aulagnier, 1975). Pour cela, le praticien doit laisser le temps aux parents et aux enfants de formuler ce qu'ils ressentent, ce qu'ils ont à dire, ceci en mettant en œuvre ce que Bion (1963) appelle « la capacité négative » du praticien, laquelle permet de sentir, d'entendre et d'écouter, en suspendant, pour un temps, le jugement et l'interprétation.

Le savoir des professionnels est facile à transmettre, il a ses mots, ses codes, ses références, ce qui n'est pas le cas du « savoir-être » parental, fraternel et celui de la personne handicapée qui se vit dans la vie quotidienne et s'expérimente dans des actes. Or, « savoir comment faire » n'implique pas que l'on « sache faire » et « savoir faire » n'implique pas de savoir « expliquer comment faire ».

Soutenir tous les membres de la famille dans leur capacité à communiquer ce qu'ils ont acquis de leur expérience s'avère être un levier thérapeutique puissant. Ainsi, confortés dans leur valeur, ils se rendent souvent plus disponibles et plus ouverts aux informations qui leur viennent des professionnels qui leur semblent, dès lors, moins menaçants.

Pour se sentir humain, il ne suffit pas d'être issu de deux humains, il faut être reconnu comme tel par les membres de la communauté humaine, laquelle propose à ses membres des manières de penser, de se comporter, de dire, de faire et de se représenter les choses, les humains, leur vie, leur mort, la maladie, le bonheur, le malheur, etc. Cette « enveloppe culturelle », pour reprendre une expression de Kaës et al. (1998), offre un cadre pour concevoir les pratiques, les discours sur les pratiques, et modèle l'expérience subjective de chacun et la manière de concevoir et d'interpréter celle de l'autre.

L'institution soignante et la famille, comme groupe, ont chacune leur propre fonctionnement conscient, préconscient et inconscient. Sur le plan individuel, chacune doit avoir un minimum de respect et d'estime pour les autres membres du groupe, afin qu'émerge une conscience collective, englobant l'ensemble de ses éléments. Chacun y gagne la certitude d'appartenir à un groupe qui, en échange, lui offre une certaine protection (Kaës et al., 1998 ; Fustier, 1999).

Si le savoir d'un professionnel et celui de son institution sont validés par le savoir « scientifique », par les pouvoirs publics qui financent, celui de la famille, validé uniquement par elle-même, risque de se voir disqualifié. La famille ne peut alors que se soumettre ou se rebeller, l'une et l'autre des solutions pouvant être fort coûteuses sur le plan psychique. Ainsi, certaines familles, repérées comme « résistantes », ne font que tenter, avec le handicap et les souffrances infligées par certains professionnels, de trouver une manière de construire leur devenir (Gaillard, 1999). Si les professionnels ne prennent pas le temps de saisir les fondements, les sens du fonctionnement familial, s'ils ne pensent pas avec un minimum de bienveillance à la manière dont, de façon parfois inattendue, la famille réagit aux aides proposées, ils risquent de voir augmenter les résistances au changement de ce groupe qui, se sentant disqualifié et incompris, se rebelle à sa manière.

De fait, chaque membre de la famille a un cheminement singulier avec ses temporalités et ses modalités propres ; aussi, aucune norme de parcours ne peut-elle être définie à l'avance, ni pour chacun, ni pour le groupe famille (Detraux, 2002 ; Martin et al., 1983). Or, le bon déroulement de cette évolution est parfois entravé par des réponses trop vite imposées par des professionnels ou par des proches croyant savoir.

Conclusion

Repérer et mieux tenir compte de la singularité du processus de subjectivation du handicap par les parents, les enfants et les professionnels, reconnaître les mécanismes de défense et les processus de dégageant qu'ils mettent en œuvre, voilà qui permet la construction de liens où chacun peut occuper une place sans empiéter sur celle de l'autre.

Etre confrontés à des familles en souffrance demande à ce que les professionnels soient en bonne santé psychique pour ne pas qu'ils se sentent menacés par ce que l'autre révèle, par le réveil de leurs propres blessures passées et par la limite de leur savoir et de leur pouvoir.

Lors de la rencontre entre les professionnels et les membres de la famille, il s'agit avant tout de pouvoir se laisser aller à penser ensemble afin que chaque membre du groupe familial se sente soutenu pour trouver une manière singulière de vivre au mieux avec la réalité du handicap. Ceci en gardant une part de rêve, des capacités créatives, sans pour cela nier la réalité du traumatisme subi. Ce travail suppose de la part des professionnels une aptitude à créer des liens, à être à l'écoute de soi et de l'autre, qualité qui s'acquiert moins dans les livres que par la mise en œuvre d'un travail de pensée, seul et avec d'autres. Ce travail de liens tissés autour et à cause du handicap devient le terreau aidant à transformer l'expérience traumatique en une réalité qui s'inscrit dans une histoire et dans un devenir pensable. De cette transformation pourront naître des plaisirs et des bénéfices pour les membres de la famille comme pour les professionnels.

Nous terminons en évoquant Winnicott (1947) qui souligne la nécessité de penser le soin comme ayant des fins du côté du soutien à « l'être » et pas seulement du côté du désir de le faire changer. Ainsi, plus que de lutte contre la souffrance et la maladie, il propose de maintenir une vigilance et une attention pour préserver ce qui est « bon » et ainsi prendre soin sans aliéner, en soutenant et aidant juste ce qu'il faut

Bibliographie

- André F. (2002). Les adaptations familiales défensives face au handicap. *Le divan familial*, 8, 14-24.
- Aubert Godard A. (2001). *Dynamiques de la parentalité. Entre parents, enfant et soignants*. Éd. PUR, Rouen, Collection Santé et Psychanalyse.
- Aubert A., Scelles R. (2004). Écouter les pères, leur ménager une place. Une mesure de prévention pour le devenir de l'enfant handicapé et de ses proches. *Pratiques psychologiques*, 10, 169-185.
- Aulagnier P. (1975). *La violence de l'interprétation*, Éd. PUF, Paris.
- Ausloos G. (1995). *La compétence des familles*, Éd. Eres, Ramonville Sainte Agne.
- Bion, W. R. (1963) *Elements of psycho-analysis*. Ed. Karnac, London, (1984).
- Detraux, J.J. (2002). De la résilience à la bientraitance de l'enfant handicapé et de sa famille : essai d'articulation de divers concepts. *Pratiques psychologiques*, 1, 29-41.
- Dolto F. (1987). *Tout est langage, Vetiges-Carrère*,
- Fustier P. (1999). *Le travail d'équipe en institution. Clinique de l'institution médico-sociale et psychiatrique*, Éd. Dunod, Paris.
- Gaillard, J.P. (1999) *L'éducateur spécialisé, l'enfant handicapé et sa famille*. Ed. ESF, Paris.
- Kaës, R. (1993) Le complexe fraternel, Aspect de sa spécificité. *Topique*, 51, 5-43.
- Kaës et al. (1998). *Différence culturelle et souffrances de l'identité*, Éd. Dunod, Paris.
- Kaës R. (1994). *La parole et le lien : processus associatifs dans les groupes*, Éd. Dunod, Paris.
- Lemaire J.G. (1979). *Le couple, sa vie, sa mort*, Éd. Payot, Paris.
- Lévy J. (1992). *Le bébé avec un handicap*, Éd. Le Seuil, Paris.
- Martin, P. ; Papier, C.; Meyer, J. (1993) *Le handicap en questions*. CTNERHI, Paris.
- Mosconi N. (1996). *Relation d'objet et rapport au savoir*, Éd. L'Harmattan, Paris, 87.
- Neuburger, R. (1995) *Mythe familial*. Ed. ESF; Paris.
- Racamier P.C. (1978). Le paradoxe des schizophrènes, *Revue française de psychanalyse*, n° 42, Paris, Éd. Payot, 877-970.
- Ruffiot, A. (1974) *La thérapie psychanalytique de couple*. Ed. Dunod, Paris.
- Winnicott D.W. (1947). *De la pédiatrie à la psychanalyse*, Éd. Payot, Paris.

Laboratoire PRIS
Université de Rouen
28 rue Georges Clémenceau
91400 Orsay FRANCE
Tel : 33 6 73 95 78 93
Fax : 33 1 64 46 28 88
Portable : 06 73 95 78 93
Courriel : scelles@free.fr

Samedi 15 Septembre 2007

Après-midi : Président de séance : M.Eric BENBRIK

Recherche de profils neuro-psychologiques chez 8 enfants scolarisés, atteints du syndrome CHARGE.

Retentissements des troubles neuro-psychomoteurs sur le fonctionnement cognitif global.

Hypothèses concernant l'implication des déficiences vestibulaires dans le développement des troubles.

Mme Elisabeth LASSERRE - Psychomotricienne
Centre de Ressources Robert Laplane - Paris

Le syndrome CHARGE est un syndrome pluri-malformatif rare (fréquence estimée à 1/10 000 – 1/50 000) dont la première description fut réalisée par Hall en 1979. L'acronyme C.H.A.R.G.E, décrit par Pagon et Coll. (1982), a permis de préciser les éléments majeurs du syndrome : **Colobome** (80 à 90 %), **Heart** : anomalies cardiaques (75%), **Atrésie des choanes** (57%), **Retard staturo-pondéral et développemental** (70%), anomalies **Génitales** et pubertaires (60%), **Ear** : anomalies des oreilles et auditives (85%). Ces anomalies sont inconstantes, d'intensité variable et susceptibles de s'aggraver, tant sur le plan auditif que visuel (Russel-Eggitt.M , 1990 ; Robert J. , 1988 ; Wright CG , 1986).

Depuis les premières observations, d'autres anomalies ont été décrites avec une fréquence élevée et une grande spécificité pour quatre d'entre elles (Blake 1998 ; Amiel 2001) : les anomalies vestibulaires par atteinte des canaux semi-circulaires dans la quasi totalité des cas (Abadie V. 2000 ; Dhooge 1998 ; Lemmerling 1998), l'hyposmie par atteinte du rhinencéphale (Chalouhi C. 2005 ; Azoulay R. 2005), le dysfonctionnement du tronc cérébral dans 70% des cas avec anomalies des VIIème (paralysie faciale), VIIIème (problèmes d'équilibre), IXème et Xème (Byerlik.A 1993) paires de nerfs crâniens, les éléments dysmorphiques faciaux (Lacombe D, 1994). Notons également les anomalies rénales et des voies urinaires, les anomalies squelettiques, les fentes labio-palatines.

Sur le plan cérébral, outre le dysfonctionnement du tronc cérébral et l'atteinte du rhinencéphale, des anomalies de la fosse postérieure qui avaient été sous-estimées jusque là, sont de plus en plus fréquemment détectées (LinAE. 1990 ; Tellier A.L 1998) en particulier des hypoplasies cérébelleuses. L'origine du syndrome est génétique. Récemment un gène sur le chromosome 8

(CHD7) a été identifié comme muté chez la moitié des patients (Jongmans MC 2005 ; Lalani S.R 2006). Cependant, la fonction précise de ce gène au cours du développement demeure inconnue.

Une grande partie des études consacrées au syndrome CHARGE a porté sur l'évolution et la prise en charge des aspects somatiques, aspects dont il ne faut pas négliger l'impact sur le plan du développement mais qui sont repérables et curables à plus ou moins long terme.

Le développement psychomoteur au cours de la petite enfance, avant l'apparition de la marche, a également été très étudié. A des degrés variables, les enfants pâtissent tous de retards sur les plans du contrôle de l'équilibre et des coordinations (Blake K 1993 ; Admiral R.J.C. 1997 ; Abadie V. 2000 ; Admiral R.J.C. 1997). Le retard concernant la locomotion est en général assez bien rattrapé.

De nombreux travaux ont également été consacrés à la description des comportements atypiques : manque de contrôle des pulsions, agitation, attitudes déviantes et traits autistiques (Graham JM Jr 2005 ; Salem-Hartshorne N. 2005 ; Bernstein V. 2005 ; Fernell E. 1999 ; Brown D.2005).

En revanche, à ce jour, on ne s'est intéressé ni au développement neuro-psychomoteur de ces enfants après l'acquisition de la marche, ni à leur développement cognitif. Le fait pourtant remarquable est que de nombreux d'entre eux, bien qu'atteints de plusieurs déficiences dont les effets se conjuguent, accède, moyennant des aides et une scolarité adaptées, aux savoirs fondamentaux et en particulier à l'écrit (les difficultés sont plus importantes et plus fréquentes en mathématiques). On est souvent étonné par la volonté dont font preuve ces enfants et par le fait que, même avec retard, ils arrivent malgré tout à surmonter leurs déficiences, ce du moins jusqu'à l'âge de l'adolescence et des premières années de collège. Fréquemment hélas, des difficultés d'une autre nature s'intensifient ou apparaissent à ce moment là. Il s'agit de problèmes d'adaptation psychosociale voire de comportements déviants.

Quoiqu'il en soit le contraste entre les compétences scolaires évidentes de ces enfants « d'un bon niveau » et les conséquences délétères de l'association des déficiences, nous a amenées à nous interroger sur leur fonctionnement psychique et cognitif. Comment peut-on expliquer leurs difficultés mais aussi comment s'y prennent-ils pour les surmonter et accéder malgré tout aux apprentissages ?

Grâce à une démarche d'investigation ancrée dans la neuropsychologie clinique, nous avons tenté de mettre à jour les grands axes du fonctionnement psychomoteur et cognitif des enfants.

Cette démarche présente plusieurs intérêts : d'une part, celui de permettre d'élaborer des hypothèses au sujet des processus neurophysiologiques sous-jacents à ces axes de fonctionnement, d'autre part celui d'améliorer notre

compréhension des stratégies développées par les enfants pour compenser ou contourner leurs difficultés, enfin, celui de nous aider à formuler des hypothèses au sujet du fonctionnement psychique des enfants plus déficients.

Nous avons ainsi été amenées à rechercher ***l'existence d'éventuels profils communs*** à ces enfants tant sur le plan neuro-psychomoteur que sur le plan cognitif.

Notons que ce même type d'investigation a déjà été réalisé pour un certain nombre d'autres syndromes neuro-développementaux d'origine génétique (Tager-Flusberg H. 2003 ; Bridges Denckla M. 2004), mais qu'à notre connaissance, il n'a pas encore été réalisé en ce qui concerne le syndrome CHARGE.

OBJET DE L'ETUDE :

Les sujets :

Nous avons pu examiner pour cette étude 8 sujets, 7 garçons et un fille, âgés de 7 ans 8 mois à 13 ans { Moy : 9,84 ; ET = 1,53 ; M = 9,86 (7-13)}, pour lesquels le diagnostic clinique de syndrome CHARGE a été porté.

Ces enfants sont tous sortis de la période très médicalisée de la petite enfance et capables d'entrer dans un processus d'apprentissage répondant à un enseignement normal ou spécialisé, tout en ne dépassant pas l'âge requis pour les tests « cognitifs » retenus : la tranche d'âge est donc peu étendue (moy = 9,8 +/- 1,5). Leur scolarisation s'effectue soit à l'école ordinaire avec un accompagnement en libéral, soit en CLIS pour enfants sourds, soit dans une structure spécialisée. Le niveau scolaire est celui d'un équivalent CP pour le plus jeune et d'un CM2 pour le plus âgé. Tous ont acquis un niveau de langage suffisant pour être en mesure de comprendre les consignes des tests cognitifs proposés et d'y répondre.

Le niveau socio-professionnel des familles couvre trois catégories : employés, professions intermédiaires, cadres et professions intellectuelles supérieures. Tous les parents sont très impliqués dans la prise en charge de leurs enfants et les soutiennent dans leur scolarité. Les données socio-économiques sont donc représentatives de la population générale et n'introduisent pas de biais.

Caractéristiques sensorielles et cérébrales des patients inclus :

Sur le plan visuel : l'éventail du niveau de gravité des atteintes est assez large : deux enfants ont une vision normales, deux autres une vision très altérée et quatre enfants une vision moyenne à très altérée .

La motilité oculaire est perturbée chez la moitié des enfants . Cela se traduit par des difficultés d'abduction avec accompagnements céphaliques ou des problèmes de fixation . On note la présence d'un nystagmus chez trois enfants .

Sur le plan auditif : le niveau est plus homogène : déficits moyens, modérés ou sévères avec de bonnes récupérations prothétiques. Seul un enfant présente une surdité bilatérale sévère/profonde. Tous cependant ont acquis un niveau de langage oral permettant la passation du WISC verbal et des épreuves verbales de la NEPSY.

Sur le plan vestibulaire, ils présentent tous une agénésie totale (pour 7 enfants) ou partielle (pour 1 enfant) des canaux semi-circulaires et une fonction otolithique qui semble en partie préservée pour les trois d'entre eux qui ont eu des examens vestibulométriques.

Peu d'examens d'imagerie cérébrale ont été réalisés et lorsqu'ils existent ils sont anciens et peu fiables. Lorsqu'ils ont été pratiqués, ils montrent des dilatations ventriculaires, des troncs cérébraux de petite taille, des atteintes du rhinencéphale. Nous n'avons pas de renseignement concernant d'éventuelles anomalies de la fosse postérieure.

Antécédents médicaux et développement statur pondéral :

La moitié des enfants ont pâti de troubles majeurs (qui ont nécessité des durées d'hospitalisation supérieures à 6 mois) concernant le carrefour aéro-digestif (trachéotomie, gastrostomie, fente labio-palatine). Tous ont accusé un retard de croissance important par rapport à la norme (-2ET) et seul un enfant a rattrapé ce retard. Les âges d'acquisition de la marche vont de 20 à 30 mois.

Tous les enfants ont été examinés selon un protocole commun et dans les mêmes conditions. Nous avons utilisé deux grands ensembles d'épreuves choisies parmi des tests normés en France. Un premier ensemble concerne les fonctions neuro-psychomotrices : il se compose de la Batterie d'Evaluation des Fonctions Neuro-psychomotrices de l'Enfant NP-MOT (L.Vaivre-Douret 1997). Un deuxième ensemble concerne les fonctions cognitives : il se compose du WISC-III (D.Wechsler 1996), de l'épreuve de la Figure de Rey en copie et en mémoire (A.Rey 1960), d'une épreuve issue de la Batterie pour l'Examen Psychologique de l'Enfant K-ABC (A.S.Kaufman et M.L Kaufman 1993) et de 6 épreuves tirées des Epreuves Spécifiques du Bilan Neuropsychologique pour Enfant NEPSY (M.Korkman, U.Kirk, S.Kemp 2003).

Les fonctions neuro-psychomotrices ont donc pu être évaluées grâce à l'utilisation de la batterie NP-MOT. C'est la première batterie française standardisée qui permette d'évaluer la maturation neuro-psychomotrice de l'enfant par rapport à des normes : les épreuves sont normées de l'âge de 4 ans jusqu'à 8 ans et demi, âge auquel elles sont saturées (sauf pour l'épreuve d'orientation par rapport à un plan). Nous avons réalisé les cotations en fonctions de la dernière tranche d'âge (groupe 5 : 7 ans 6 – 8 ans 5) pour tous les enfants, sachant que ces fonctions étaient pour un certain nombre bien altérées. Ont été utilisées les épreuves explorant le tonus (membres supérieurs, inférieurs et tronc), la motricité globale (statique et dynamique), la latéralité usuelle, les fonctions praxiques et gnosiques, l'habileté oculo-manuelle et l'orientation spatiale. Les épreuves de rythme sans support visuel ont du être abandonnées en raison de la déficience auditive des enfants.

La passation du WISC-III dans son entier devait permettre d'accéder à une vision d'ensemble des courbes verbales et non-verbales, et d'apprécier, dès ce niveau, l'homogénéité ou au contraire l'hétérogénéité des profils qui se dégageaient.

Les fonctions relatives au contrôle attentionnel, aux capacités visuo-spatiales et constructives, à la mémoire à court terme et aux capacités de raisonnement logique ont été évaluées par des épreuves issues de la batterie NEPSY et du K-ABC ainsi que par le test de la figure de Rey.

La procédure :

La fatigabilité des enfants ainsi que la lourdeur du protocole d'évaluation ont influé sur le déroulement des examens. Pour chaque enfant, plusieurs rencontres (de 2 à 3) ont été nécessaires. Les temps écoulés entre le premier et le dernier examen pratiqués vont de moins d'un mois à 4 ou 5 mois. Lorsque deux ou trois examens ont eu lieu, l'âge mentionné est l'âge moyen de l'enfant calculé à partir de l'âge que celui-ci avait aux différentes rencontres.

LES RESULTATS OBTENUS :

1 – Les résultats obtenus aux épreuves neuro-psychomotrices :

Les résultats font apparaître un ensemble de déficiences affectant les systèmes moteurs impliqués dans la régulation du tonus, le contrôle postural et les coordinations :

Les résultats aux épreuves évaluant le tonus de soutien et le tonus d'attitude sont à -2ET pour les sujets. Tous présentent une hypotonie axiale reflétant un déficit de maturation tonique une hypotonie des membres associée, accompagnée d'une indifférenciation Droite/Gauche qui signe une absence d'organisation tonique cérébrale.

Le trouble de régulation tonique se répercute sur la qualité de programmation des mouvements fins et alternants (Vaivre-Douret 2002) : pour tous les sujets la génération de séquences de mouvements fins et répétitifs, tels que l'opposition pouce/doigts, est lente et difficile sans toutefois être impossible (pas d'outils de doigts). Les mouvements répétitifs des doigts sans alternance (touche/pouce), les prono-supinations bi-manuelles symétriques et asymétriques, sont peu ou pas affectés.

La programmation des séquences de mouvements appris, tels que les mimes d'action de la vie quotidienne, est correcte chez tous les sujets et aucune anomalie distale de la motricité volontaire (stretch phasique) signant une atteinte de la voie pyramidale n'a été retrouvée.

Un seul sujet présente un déficit gnosique digital.

Ces altérations se répercutent particulièrement sur la gestion des mouvements impliqués dans les activités morpho-cinétiques comme le graphisme. Pour l'ensemble des sujets les anomalies portent sur le démarrage et l'arrêt du mouvement : précipitation, impulsivité au démarrage et difficultés de freinage du geste en fin de tracé. Pour la majorité des sujets, l'exécution graphique est très rapide, « bâclée ». Le comportement d'un sujet, à l'inverse, est marqué par une hypertonie d'action et une très importante lenteur d'exécution. Il est le seul à être très minutieux au cours de sa réalisation.

La coordination des mouvements nécessaires à la parole est affectée chez tous les enfants : le rythme d'élocution est rapide pour la plupart, lent pour un seul.

Les coordinations motrices globales sont très affectées (-2ET) chez tous les enfants. Cela se traduit par d'importants déficits au niveau du saut et des équilibres dynamiques.

L'organisation spatiale corporelle est en lien avec le manque d'organisation tonique cérébrale. La latéralité usuelle est bien installée, homogène et affirmée pour 7 sujets sur 8. Six d'entre eux sont droitiers, proportion qui recoupe celle retrouvée dans la population ordinaire (75%).

Chez tous les enfants les automatismes de base liés au développement de la régulation tonique et du contrôle postural sont perturbés. Les coordinations motrices globales et oculo-manuelles sont affectées ainsi que l'orientation spatiale corporelle. Ces perturbations se répercutent sur la modulation des mouvements fins et alternants ainsi que la régulation des mouvements visuellement guidés (graphisme).

La programmation des mouvements appris est peu affectée et la latéralité usuelle est bien installée.

Ces troubles se traduisent par un comportement impulsif voire une agitation pour la majorité des enfants, par une lenteur d'exécution voire un comportement inhibé pour un enfant.

Les résultats aux épreuves cognitives :

Les résultats obtenus au WISC III font apparaître des disparités importantes entre les enfants ainsi qu'une hétérogénéité des scores pour un même sujet (QI Verbal de 48 à 96 et QI Performance de 60 à 94). Aucun profil évident n'émerge de la distribution des résultats. L'homogénéité des scores est toutefois plus importante en ce qui concerne l'échelle de performance : *tous les enfants* échouent massivement aux subtests *Code* (M=2 (1-6) et *Labyrinthes* (M=6 (4-7)), subtests qui ont en commun des conditions de réussite liées à de bonnes capacités de contrôle attentionnel et/ou de programmation motrice. Aucun subtest n'est réussi par *tous les enfants*.

Nous avons proposé aux enfants deux grands groupes d'épreuves qui portent sur les compétences non verbales d'une part, les compétences verbales d'autre part.

a) Les résultats aux épreuves portant sur les compétences non verbales :

Test de la Figure de REY (copie et mémoire), Copies de figures de la NEPSY, Mémoire spatiale du KABC, Mémoire des visages de la NEPSY : examen des compétences attentionnelles, visuo-spatiales et, mnésiques visuelles.

Au test de *copie de la figure de REY*, pour 7 des 8 enfants, les réalisations comportent des simplifications plus ou moins importantes avec parfois une absence totale de détails, des distorsions dans la structure et/ou une absence de fidélité aux tailles relatives des éléments composant la structure. Les écarts de performance par rapport à la norme vont de -2 à -7 ans. La réalisation graphique est pour ces 7 enfants très perturbée et marquée par une impulsivité importante.

En revanche, pour un sujet, la copie ne comporte pas de simplification majeure ni de distorsion du point de vue spatial. La réalisation est marquée par une lenteur d'exécution importante et par l'absence de réalisation préalable de structure englobante.

La reproduction de figures simples est réussie chez tous les enfants comme le montrent les résultats à l'épreuve de *copie de figures de la NEPSY*. Ils n'ont donc, dans leur ensemble, aucune difficulté concernant l'analyse des orientations.

Chez la majorité des sujets sauf un, on ne relève pas d'écart significatif de performance entre les réalisations en copie et en mémoire de la figure de REY. A l'inverse, concernant un sujet la comparaison entre la copie et la réalisation en mémoire révèle un écart très important entre les deux : si la copie est correcte, la réalisation en mémoire, quant à elle, se résume à un détail.

Des difficultés similaires sont mises en évidence chez tous les enfants, au subtest mémoire spatiale du KABC (M=4,5 (2-5)). Nous rappelons que ce subtest fait appel à un traitement perceptif simultané et mesure l'aptitude à mémoriser les emplacements de plusieurs images distribuées sur une page. Les difficultés se trouvant à l'origine des échecs portent soit sur la saisie des informations (problèmes perceptifs et /ou attentionnels), soit sur l'organisation spatiale, soit sur la mémoire de travail, ceci dans la mesure où la réalisation de cette épreuve nécessite « un maintien temporaire des informations ainsi qu'un travail mental d'intégration et de synthèse de celles-ci » (Baddeley, 1986, cité par Majerus et Van Der Linden). Si pour deux des enfants le temps d'exploration extrêmement bref signe plutôt un problème d'ordre perceptif et/ou attentionnel intervenant dans la saisie des informations, la majorité d'entre eux semblent échouer pour des raisons d'un autre ordre : soit ils ne sont pas en capacité d'opérer le travail de synthèse d'ordre visuo-constructif nécessaire à la transformation des stimuli disposés au hasard sur la feuille en une structure globale, soit il leur est difficile de maintenir puis de récupérer l'ensemble des localisations d'images en mémoire.

Les résultats obtenus au test de *Mémoire des visages* de la NEPSY (M=9 (1-12)), épreuve de reconnaissance à choix multiple d'une série de visages, sont hétérogènes. Ils sont très déficitaires pour deux sujets et se situent autour de la moyenne ou au dessus pour les autres. Les échecs lorsqu'ils existent semblent plutôt à mettre sur le compte soit du déficit visuel (les scores les plus bas sont obtenus par les enfants les plus déficients visuellement), soit d'un déficit visuo-attentionnel empêchant la saisie correcte des informations : ils concernent surtout deux sujets dont nous avons déjà noté la problématique attentionnelle et un sujet qui refuse de réaliser l'épreuve. Un sujet obtient de bons résultats dans cette épreuve qui est, rappelons-le, une épreuve de reconnaissance : le problème mnésique relevé antérieurement chez cet enfant semble donc plutôt concerner les capacités d'évocation et affecter spécifiquement la mémoire spatiale.

Les résultats aux épreuves évaluant les capacités de planification et de raisonnement logique sur du matériel non verbal (épreuve de la tour de la NEPSY) :

Ils se situent autour ou largement au-dessus de la moyenne. Rappelons que cette épreuve ne fait appel ni au maintien en mémoire des conditions de la tâche ni aux capacités graphomotrices, ni aux capacités constructives ou visuo-spatiales. Dans ces conditions tous ont la capacité de s'appuyer sur des procédures acquises pour résoudre des problèmes plus complexes. Néanmoins l'initiation de procédures entièrement nouvelles qui rompent avec les habitudes acquises est également pour tous difficile, soit, pour la majorité d'entre eux, du fait de leur impulsivité (ils ont alors besoin de se rendre compte de leurs erreurs qu'ils corrigent ensuite), soit du fait d'une réelle difficulté d'initiation en ce qui concerne un sujet. Malgré tout ils obtiennent tous des scores autour ou même largement au-dessus de la moyenne des enfants de leur classe d'âge à cette épreuve.

Pour l'ensemble des 8 enfants, les troubles portent sur l'attention et la cognition spatiale. Ils s'exercent soit au niveau de la saisie des informations et sont d'ordre perceptif visuel et/ou visuo-attentionnel, soit au niveau de la réalisation et sont d'ordre spatio-constructif (pour la majorité des sujets), soit au niveau de la récupération en mémoire des informations et concernent la mémoire spatiale à court terme (pour un sujet). Chez la majorité des sujets, les troubles portent sur la réalisation de l'action en cours. Chez un sujet, au contraire, les troubles concernent les fonctions dites « exécutives » et portent sur la récupération en mémoire des séquences de l'action, sans déficit visuo-attentionnel ni déficit visuo-constructif. Les capacités de raisonnement logique et de planification sur du matériel visuel sont préservées chez tous les enfants à condition que les fonctions graphomotrice et visuo-spatiale ne soient pas impliquées. Notons que le niveau de gravité des difficultés n'est pas en rapport avec le niveau de gravité des déficits visuels.

B) Les résultats aux épreuves portant sur les compétences verbales :

Epreuve de mémoire des chiffres (WISCIII), de répétition de phrases et de mémoire narrative (NEPSY) : examen des compétences attentionnelles et mnésiques dans le domaine auditivo-verbal .

Lors des épreuves concernant le rappel d'une suite de chiffres dans le même ordre puis en ordre inverse (mémoire de chiffres du WISC), chez tous les sujets sauf un, d'importantes difficultés sont mises en évidence en ce qui concerne la deuxième partie de l'épreuve au cours de laquelle un effort mental de manipulation est à fournir pour restituer les chiffres en ordre inverse. Pour six des sujets l'empan est déjà faible et laisse supposer que le déficit porte en premier lieu sur la saisie des informations. En revanche, pour un sujet le déficit concerne uniquement la deuxième partie de l'épreuve sans déficit au niveau de l'empan. Un sujet quant à lui, atteint d'une surdité sévère/profonde, obtient de meilleurs résultats dans la deuxième partie de l'épreuve.

Les résultats obtenus aux épreuves de répétition de phrases et de mémoire narrative de la NEPSY sont très hétérogènes. Ils sont conformes aux résultats obtenus à mémoire des chiffres pour quatre sujets. Une dissociation

apparaît pour trois sujets : elle est en faveur des scores obtenus aux épreuves de la NEPSY pour deux sujets et en faveur de mémoire des chiffres pour un sujet. Malgré leur déficit auditivo-attentionnel deux sujets ont de bonnes capacités de sémantisation. A l'inverse, un sujet se trouve en difficulté dans les épreuves de la NEPSY alors qu'il a de bonnes compétences auditivo-attentionnelles.

Les échecs à l'épreuve de répétition de phrases (4 enfants sur 8) sont dus à des imprécisions de vocabulaire et des oublis portant sur les derniers mots (effet de récence) mais il n'y a pas de confusions de sens.

A l'épreuve de mémoire narrative, lorsque les enfants échouent (4 enfants sur 8), les échecs concernent le rappel libre comme le rappel indicé. Autrement dit, ils sont en difficultés dès la saisie des informations.

Pour un sujet au contraire, on note au cours des deux épreuves de nombreuses paraphrasies sémantiques et confusions de sens. La dissociation qui apparaît entre les résultats qu'il obtient à mémoire des chiffres et les résultats très faibles obtenus aux épreuves de la NEPSY laisse supposer une difficulté spécifique d'ordre linguistique.

Pour la majorité des sujets (chez 7 sujets sur 8) les échecs portent soit sur la saisie des informations (empan faibles) et sont plutôt d'ordre perceptif et/ou attentionnel, soit sur la manipulation des données et leur maintien en mémoire et concernent donc la mémoire de travail auditivo-verbale.

Seul un sujet présente des difficultés de compréhension liées à un déficit de traitement sémantique.

Notons que la gravité des échecs n'est pas en rapport avec la gravité du déficit auditif.

En résumé :

La mise en évidence d'un profil commun aux huit enfants doit être abordée avec prudence compte tenu de la complexité et de la diversité des troubles observés ainsi que du petit nombre d'enfants. Il semble bien cependant qu'un ensemble de points communs aux difficultés mais aussi aux domaines préservés de ces huit enfants, puisse être dégagé.

Les déficiences communes aux huit enfants concernent plus particulièrement les fonctions neuropsychomotrices ainsi que les processus attentionnels et mnésiques impliqués dans l'attention, l'organisation et la mémoire visuo-spatiale :

Le systèmes déficients sont ceux impliqués dans :

- Le contrôle postural.
- La régulation tonico-motrice nécessaire à la réalisation harmonieuse du mouvement
- L'organisation spatiale corporelle : elle est marquée par une indifférenciation Droite/gauche
- L'attention et la « cognition spatiale ».

Pour la majorité des enfants (7 enfants sur 8) c'est **la régulation de l'activité en cours** qui est affectée : elle est caractérisée par un excès d'impulsivité, une atteinte des processus visuo-attentionnels liés à la saisie des informations et des difficultés concernant les praxies visuo-spatio-constructives. Pour un des sujets, c'est **la programmation de l'action et sa mémorisation** en mémoire active à court terme qui sont affectées.

En ce qui concerne les fonctions auditivo-verbales et langagières :

Chez la majorité des enfants la mémoire à court terme auditivo-verbale est affectée. Les difficultés s'exercent soit au niveau de la saisie des informations et sont d'ordre perceptivo-attentionnel, soit au niveau du traitement séquentiel des informations. Pour un enfant seulement elles concernent le traitement sémantique.

De façon générale, les enfants se heurtent à **des difficultés d'automatisation** des procédures de base, difficultés qui entravent les apprentissages et leur demandent d'accomplir un surcroît d'effort. Néanmoins, nous avons vu que les possibilités d'apprentissage existent. Nous avons en effet pu mettre en évidence que **les capacités de planification de l'action et les capacités de raisonnement à partir d'un matériel visuel présent sous les yeux (c'est à dire lorsque la sollicitation de la mémoire de travail est moindre) et sans intervention des fonctions grapho-motrice et/ou visuo-spatiale sont préservées.**

INTERPRETATION :

Chez les huit enfants la régulation tonique et le contrôle postural sont affectés :

Le système moteur doit non seulement « agir » mais aussi « fixer » (Corraze 1987). Ajuriaguerra (Ajuriaguerra 1978) et Bullinger sont parmi les premiers à avoir montré que, chez le jeune enfant, la régulation du tonus et le contrôle de la posture sont à la base du développement moteur et de l'organisation du corps dans l'espace. Un développement tonique harmonieux et un ajustement postural adapté préparent, accompagnent et suivent l'action et permettent « d'élaborer des représentations sur l'espace, les objets et l'organisme et d'anticiper les signaux à venir » (Bullinger 1998 cité par Jover 2000).

L'intégrité des afférences en provenance des sens liés à l'action, en particulier des afférences vestibulaires, est déterminante pour la qualité du développement de la modulation tonique et du contrôle postural. Les organes otolithiques en particulier (sacculle et utricule) dont le rôle est central dans l'appréciation de la verticale subjective sont impliqués dans ce contrôle et ce à différents niveaux d'intégration, du niveau des noyaux du tronc cérébral aux structures sous-corticales (notamment les noyaux gris centraux), au cervelet ainsi qu'au niveau du cortex pariétal.

Les troubles que nous avons mis en évidence tendent à montrer que la fonction otolithique est perturbée chez la plupart des enfants. Les examens vestibulométriques pratiqués montrent, quant à eux, des réponses otolithiques faibles pour deux sujets tandis que les scanners de l'oreille interne révèlent une absence de vestibule gauche pour un sujet. Les examens n'ont pas été pratiqués pour les autres enfants.

Il est probable par ailleurs que les structures du tronc cérébral impliquées dans la modulation tonique et posturale soient atteintes : les noyaux vestibulaires, mais aussi la formation réticulée. L'imagerie cérébrale indique que deux

enfants au moins ont des lésions significatives du tronc cérébral susceptibles d'affecter les voies vestibulaires comme la formation réticulée. Celle-ci étant très impliquée dans le contrôle attentionnel, il est probable que les atteintes à ce niveau soient responsables des troubles attentionnels très importants constatés chez ces deux enfants.

Le cervelet qui est fortement impliqué dans le contrôle postural et la régulation tonique, fait également partie des régions cérébrales susceptibles d'être atteintes. Il y a plusieurs raisons à cela : les projections inhibitrices en provenance de la cellule de Purkinje qui modulent le tonus axial d'une part, le grand nombre de connections établies entre le cervelet et les noyaux vestibulaires d'autre part (connections des noyaux cérébelleux profonds et du cortex cérébelleux avec la partie caudale des noyaux vestibulaires du tronc cérébral mais aussi projection directe sur le cervelet d'un petit contingent de fibres vestibulaires primaires).

Concernant notre population, nous ne pouvons hélas pas bénéficier d'images IRM fiables ; nous savons cependant que des anomalies cérébelleuses sont de plus en plus fréquemment détectées dans la population générale des enfants atteints du syndrome CHARGE.

Chez les huit enfants les coordinations dynamiques globales sont affectées :

Les afférences vestibulaires, en particulier celles en provenance des canaux semi-circulaires, ont un rôle central dans l'organisation de l'action du corps dans l'espace. Celles-ci sont impliquées dans la détection des mouvements rapides de la tête et « organisent la perception des autres canaux sensoriels au cours des déplacements » (Berthoz). Elles jouent notamment un rôle primordial dans la coordination des mouvements de la tête et des yeux. Or les scanners de l'oreille interne qui ont été réalisés montrent une agénésie des canaux semi-circulaires, totale pour 7 enfants et partielles pour un.

On est donc en droit de penser que l'atteinte vestibulaire, en particulier celle des canaux semi-circulaires, est en grande partie impliquée dans les troubles affectant les coordinations. Cependant d'autres structures ou voies peuvent être atteintes soit du fait des répercussions de l'atteinte vestibulaire, soit du fait de déficiences qui leur sont propres, au premier rang desquelles les atteintes du cervelet, zone d'intégration poly-sensorielle qui est impliquée dans la correction de l'erreur motrice au cours des déplacements.

Les troubles neuro-psychomoteurs mis en évidence nous permettent de formuler plusieurs hypothèses concernant les dysfonctionnements des structures sous-jacentes. Que ce soit du fait de répercussions en cascade des déficiences sensorielles ou du fait de dysfonctionnements spécifiques de ces zones, il semble que soit globalement concerné le complexe formé par les noyaux vestibulaires du tronc cérébral, le cervelet et la formation réticulée ainsi que les connections établies entre ces zones.

Ces troubles intriqués affectant l'immobilité comme le mouvement forment un socle commun très perturbé. Au-delà, nous avons vu que plusieurs types de troubles pouvaient affecter l'action :

Ce sont les processus visuo-attentionnels et visuo-constructifs liés à l'organisation spatiale d'une part, la programmation de l'action et les processus mnésiques liés à la mémoire à court terme spatiale d'autre part.

1- Les processus visuo-attentionnels et visuo-spatio-constructifs sont affectés chez la majorité des enfants sauf un :

En ce qui concerne deux sujets, il semble que les troubles visuo-attentionnels soient au premier plan, l'organisation visuo-spatio-constructive étant en revanche peu touchée. Les imageries cérébrales anatomiques montrent chez ces deux enfants des troncs cérébraux de petite taille, atteintes qui peuvent expliquer ces troubles compte tenu de l'implication du tronc cérébral et particulièrement de la formation réticulée dans le contrôle attentionnel.

Pour 5 des 7 enfants concernés par ces difficultés, il est probable qu'avant tout ce soit la réalisation de l'intégration poly-sensorielle au niveau pariétal ainsi que le développement des fonctions supportées par la voie visuelle dorsale (voie de la vision pour l'action) qui soient affectées. Berthoz (1997), Thelen (1987) ou Fagard (2000) ont montré que cette intégration, réalisée par la combinaison des informations apportées par les sens à distance (vision en particulier mais aussi audition) et les signaux en provenance des sens liés à l'action, capteurs vestibulaires ou somato-sensoriels, constitue la base du développement de l'organisation du corps dans l'espace. Le développement de cette intégration a toutes les chances d'être très perturbée chez des enfants qui présentent à la fois des atteintes visuelles et des agénésies vestibulaires. Il semble que les effets de l'atteinte vestibulaire, des canaux semi-circulaires en particulier, soient très impliqués dans les difficultés liées à l'organisation spatiale : les trois canaux se trouvant exactement dans les plans des muscles oculo-moteurs, il se pourrait qu'ils soient très impliqués dans l'adaptation aux changements de référentiels spatiaux et à l'intégration de repères spatiaux stables.

2- En ce qui concerne un sujet, c'est l'atteinte de la programmation de l'action ainsi que la perturbation des processus mnésiques spatiaux qui sont au premier plan. On est frappée par sa lenteur d'exécution, particulièrement au démarrage de la tâche dans toute activité où la motricité est engagée. Compte tenu de l'implication du cervelet dans le développement de l'anticipation motrice grâce à ses projections sur le cortex frontal pré-moteur, il est probable qu'existe un dysfonctionnement au niveau de ces connections cérébello-frontales qui sous-tendent, du moins en partie, le développement des fonctions exécutives.

En amont les déficiences pourraient particulièrement concerner la partie otolithique du système vestibulaire (absence d'organe vestibulaire gauche pour un sujet), c'est-à-dire les organes impliqués spécifiquement dans le contrôle de la posture et donc la préparation de l'action.

Une autre hypothèse non exclusive de la première peut également être formulée. Elle concerne le déficit mnésique. Comme celui-ci s'exerce essentiellement sur le plan spatial, il pourrait évoquer un dysfonctionnement affectant le système de cognition spatiale comprenant les cortex para-hippocampique et temporal et impliqué dans la mémorisation spatiale, en lien avec le flux optique et les informations vestibulaires (Atkinson et Braddick 2002).

Les troubles spatiaux-constructifs et mnésiques mis en évidence nous permettent de formuler plusieurs hypothèses concernant les structures sous-jacentes dont le développement pourrait être perturbé, que cela soit du fait de répercussions en cascade des déficiences sensorielles ou bien en raison de dysfonctionnement spécifiques touchant certaines régions cérébrales.

Il semble que soit globalement concerné le complexe formé par les noyaux vestibulaires du tronc cérébral, le cervelet et, au niveau cortical, les zones postérieures occipito-temporales et occipito-pariétales ainsi que leurs prononciations vers le cortex frontal c'est-à-dire la voie visuelle dorsale et les connections cérébello-frontales, en particulier les projections du cervelet vers le cortex pré-moteur. Le cortex para-hippocampique pourrait également être concerné.

Nous avons vu que la mémoire à court terme auditivo-verbale est également perturbée chez la majorité des sujets, soit sur le versant attentionnel, soit sur le versant du traitement séquentiel. Or, il est intéressant de noter que le développement de la mémoire de travail phonologique est également supporté par la voie dorsale.

En amont, il semble que l'influence délétère des atteintes des organes vestibulaires soit centrale en ce qui concerne le développement de ces zones cérébrales dont nous supposons le fonctionnement perturbé. L'agénésie des canaux semi-circulaires pourrait perturber au premier plan le développement de zones impliquées dans le déroulement de l'action en cours, les malformations otolithiques pourraient perturber le développement de zones impliquées dans la préparation et/ou la mémorisation de l'action.

A la question portant sur le point de savoir si les troubles des enfants atteints du syndrome CHARGE sont uniquement la conséquence sur le développement cérébral de l'association des atteintes sensorielles ou si, au contraire, le développement de ces régions corticales s'est effectué de façon autonome sous l'influence de facteurs génétiques, la réponse doit être nuancée.

Concernant notre population, il semble bien que les dysfonctionnements dont nous avons fait l'hypothèse intéressent des zones (cortex pariétal, voie visuelle dorsale et cortex para-hippocampique) dont les perturbations peuvent être envisagées comme influencées par les répercussions des associations d'atteintes sensorielles et sensori-motrices touchant les capteurs sensoriels, le tronc cérébral et probablement le cervelet.

Pour la majorité des enfants, il ne semble pas qu'existe, en plus de ces dysfonctionnement, des troubles particuliers concernant le traitement gnosique visuo-spatial ou verbal qui pourrait signer une atteinte spécifique de ces zones corticales. La question se pose cependant pour deux enfants.

Concernant un enfant, nous avons constaté son refus de répondre à l'épreuve « mémoire des visages » et nous avons de plus noté, lors de la passation du WISC, l'impossibilité de reconnaître la silhouette du cheval au subtest « assemblage d'objets ». Par ailleurs, un déficit portant sur la reconnaissance des visages familiers, même en contexte habituel, a été mis cliniquement en évidence au sein de l'établissement où il est accueilli. Par ailleurs, contrairement à l'ensemble des autres enfants, c'est le seul qui échoue à l'épreuve des gnosies digitales de la NP-MOT. Il semble donc que d'autres troubles, d'ordre gnosique, puissent être décrits chez cet enfant en plus de ceux que nous venons d'évoquer, troubles qu'il est difficile d'imputer uniquement aux conséquences d'atteintes sous-corticales ou cérébelleuses.

Concernant un enfant, nous avons vu que la fonction verbales dans ses aspects sémantiques ainsi que les processus de mémorisation à long terme liés au langage semblaient atteints. Comme il ne semble pas présenter par ailleurs de déficit séquentiel phonologique, on est en droit de penser que ses difficultés de compréhension sont moins dues aux effets de la surdité (sévère/profonde avec cophose droite) qu'aux conséquences d'une atteinte centrale qui aurait été sous-estimée.

Ces troubles touchant pour l'un la reconnaissance des visages (et probablement la catégorie des êtres vivants) et pour l'autre la compréhension du langage, évoquent l'existence possible de dysfonctionnements spécifiques de certaines zones corticales temporales et/ou occipito-temporales. Ils procèdent de dysfonctionnements corticaux qui pourraient exister indépendamment des atteintes en amont et sont donc d'une autre nature que ceux évoqués plus haut. En fonction de leur gravité et des moyens de compensation que possède l'enfant par ailleurs, il est possible que leurs répercussions en termes psychosocial et relationnel soient très problématiques.

Peut-être les enfants très atteints sur le plan relationnel que nous avons évoqués plus haut, sont-ils particulièrement concernés par ce type de trouble qui évoque l'existence d'anomalies au niveau du cortex temporal et du développement de la voie visuelle ventrale.

Des atteintes corticales touchant à la fois le développement de la voie visuelle dorsale et le développement de la voie visuelle ventrale, voies qui convergent toutes deux sur la zone de Broca, zone d'expression du langage, sont probablement susceptibles de donner lieu à des tableaux comportementaux très perturbés voire autistiques.

En ce qui concerne les huit enfants de notre échantillon, la fonction symbolique et la compréhension linguistique sont peu ou pas affectées. De ce fait, les enfants ont pu construire un langage dont l'efficacité leur permet de compenser en partie les difficultés « d'automatisation » que nous avons évoquées pour ce qui concerne les autres domaines. Nous avons vu également que pour tous les enfants les troubles mis en évidence ne concernaient pas les possibilités de contrôle prospectif (les processus top down) engagés dans les capacités de planification et de raisonnement logique, sous-tendues par les régions frontales et préfrontales.

L'ensemble de ces capacités leur a permis de surmonter les difficultés entraînées par l'association de leur déficiences de base et cela bien sûr grâce à des efforts importants qui ont un coût en terme de fatigabilité.

Nous savons néanmoins que leurs compétences dans certains domaines, notamment en mathématiques, restent pour tous très en dessous de la moyenne (cf. leurs résultats au subtest « arithmétique » du WISC). Cela peut sembler surprenant compte tenu de leurs capacités de raisonnement. Cependant, nous avons vu que la réussite des enfants est soumise à certaines conditions préalables : le matériel doit être présent sous les yeux de façon à « alléger » la mémoire de travail, la réalisation graphique ne doit pas être engagée et les fonctions visuo-spatiales ne doivent pas être impliquées. Or la résolution de problèmes mathématiques est, à l'inverse, sous-tendue par de bonnes compétences sur le plan spatio-constructif comme sur le plan de la mémoire de travail.

Notre expérience clinique auprès des enfants et adolescents atteints de syndrome CHARGE nous a amené à rencontrer fréquemment les profils et sous-profils que nous venons de décrire. De même le nombre d'enfants dont les manifestations se situent sur le versant impulsif accompagné d'un fort déficit attentionnel et spatio-constructif est nettement plus élevé que le nombre d'enfants se situant sur le versant inhibé et présentant des difficultés d'ordre exécutif.

Nous avons vu qu'il résulte de l'ensemble des troubles dont ils sont affectés, des difficultés d'automatisation des procédures de base. Même si ces enfants sont capables de faire des apprentissages, il résulte de leurs efforts un coût cognitif dont les conséquences ne sont pas négligeables sur le plan psychique, relationnel et social, notamment à l'adolescence. Ils développent alors fréquemment des troubles relationnels importants nécessitant un suivi psychiatrique et pouvant entraîner un décrochage scolaire.

Nous avons vu que, dans la majorité des cas, les troubles diagnostiqués peuvent être attribués aux conséquences des associations de déficiences sensorielles et sous-corticales et que les déficiences vestibulaires du fait des atteintes otolithiques comme de celles des canaux semi-circulaires, pouvaient être considérées comme centrales dans l'origine des perturbations constatées. Néanmoins, ma mise en évidence d'autres troubles, notamment de type gnosique, laisse supposer que, chez certains enfants, notamment les plus atteints sur le plan relationnel, des atteintes corticales existent « de facto ». Chez ces enfants très handicapés, des atteintes corticales pré-frontales portant sur les processus impliqués dans le contrôle global et la supervision de l'activité pourraient également exister.

C'est pourquoi, le présent travail et la réflexion qu'il suscite nous conduit à proposer plusieurs pistes de recherche :

D'une part, un travail d'investigation du même ordre que celui-ci, portant sur les enfants les plus sévèrement handicapés et/ou sur les adolescents atteints de syndrome CHARGE, pourrait être pratiqué de façon à compléter cette étude par une réflexion approfondie concernant les troubles relationnels et comportementaux.

D'autre part, un travail également du même ordre pourrait être pratiqué auprès d'enfants non atteints par le syndrome CHARGE : il pourrait s'agir d'enfants sourds présentant des atteintes vestibulaires. Ces associations de déficiences sont en effet relativement fréquentes chez les enfants sourds pour lesquels la surdité apparaît dans le cadre d'association de déficiences multiples. Un travail de cet ordre pourrait permettre d'affiner et de préciser les hypothèses que nous avons formulées au sujet des conséquences des atteintes vestibulaires sur le développement psychomoteur et cognitif de l'enfant.

Présentation d'une recherche collective : aspects sensoriels, développementaux, cognitifs et médicaux

Mmes TAP Christine, directrice du CESSA – AGUIRRE Martine, Psychomotricienne -
BLOUIN Corinne et REAU Charlotte, psychologues

CESSA (Centre d'Education Spécialisée pour enfants Sourds-Aveugles)
LARNAY – 86580 BIARD

Introduction

Nous souhaitons d'abord remercier les parents, les enfants, les professionnels et les stagiaires psychologues pour leur contribution à notre recherche.

Le CESSA est un établissement spécialisé qui accueille 30 enfants sourds-aveugles et sourds-malvoyants. La spécificité du CESSA est d'accueillir des enfants très différents. En effet, outre leur double déficience sensorielle, ils peuvent présenter des handicaps associés : intellectuel, moteur ou trouble de la personnalité.

C'est-à-dire que sur 30 enfants, nous avons :

- tous les degrés de handicap visuel,
- tous les degrés de handicap auditif
 - donc toutes les associations de double déficience !
- tous les degrés de handicap intellectuel, y compris des enfants ne présentant aucune déficience intellectuelle
- tous les degrés de handicap moteur, y compris des enfants ne marchant pas

Depuis quelques années, la population évolue, et on voit de plus en plus d'enfants présentant une maladie génétique rare. Parmi ces maladies, le syndrome CHARGE, dont on est sûr maintenant qu'il s'agit d'une maladie génétique est largement représenté dans notre institution, nous avons actuellement 9 enfants atteints de ce syndrome.

Les étiologies des enfants accueillis sont les suivantes :

Etiologie	Nombre d'enfants
Rubéole congénitale	3
Syndrome CHARGE	9
Syndrome de REFSUM infantile	2
Syndrome de WOLFRAM	1
Syndrome de USHER	3
Séquelles d'encéphalopathie et prématurité	6
Etiologie inconnue	6

Le contact éducatif et thérapeutique avec tous ces enfants atteints du syndrome « CHARGE » fait apparaître un certain nombre de points communs :

- Ils ont des comportements atypiques : leurs réactions aux stimulations extérieures semblent parfois exacerbées sur une modalité euphorique, dépressive, oppositionnelle, agressive...
- Ils sont très fatigables
- Ils semblent perméables aux sensations (internes ou externes : ceci inclus donc les émotions, un vécu, quelque chose qu'ils ressentent venant de l'extérieur...), même les plus abstraites, pouvant être reçues de manière anxiogène.
- Ils sont curieux (au sens de l'intérêt qu'ils portent au monde qui les entoure), essentiellement par rapport aux supports écrits et graphique (dessins, pictos, images, photos....)
- Ils sont disponibles pour la relation aux autres
- Ils présentent un dynamisme important, pouvant être perçu comme des enfants hyperactifs,
- On sous-estime souvent leurs compétences intellectuelles car ces enfants n'ont pas ou peu de langage, et présentent pour la plupart des troubles du comportement.

- Ils ont pour beaucoup vécu des premières années difficiles ; séparation précoce mère enfant, nombreuses hospitalisations avec éventuellement un enjeu vital...ce qui représente un handicap important
- Les enfants ont une mémoire procédurale plus efficace que la mémoire sémantique
- Tous les enfants étudiés (sauf un) se mordent ou se tapent lorsqu'ils sont contrariés.
- Tous les sens sont concernés par une atteinte à différents degrés :
 - Les sens à distance : vision, audition et olfaction.
 - Les sens proches : le tactile, le gustatif, le vestibulaire et le proprioceptif.

Et puis, les journées sur le syndrome CHARGE de septembre 2004, nous ont amenées à nous poser un certain nombre de questions:

- Existe-t-il un lien de cause à effet entre déficience visuelle et déficience intellectuelle ?
- Comment les problèmes vestibulaires influent ils sur les difficultés d'apprentissages ?
- Pourquoi ces enfants ont-ils tant de difficultés dans la prise d'initiative ?
- Pourquoi semblent-ils beaucoup plus déficients sur le plan intellectuel qu'ils ne le sont ?
- D'où proviennent leurs difficultés de communication ?

Toutes ces interrogations nous ont amené à démarrer notre recherche.

Notre recherche tentera donc de découvrir :

Les liens existant entre : les atteintes sensorielles multiples, le développement cognitif et l'apparition de l'anxiété.

Afin D'obtenir une meilleure connaissance des enfants pour améliorer l'accompagnement qui leur est proposé.

Afin d'accomplir notre recherche et de mieux cerner les difficultés sensorielles des enfants, nous avons demandé aux médecins du CHU avec lesquels l'institution travaille, de se pencher avec nous sur la question. Ce qu'ils ont immédiatement accepté. Je tiens à souligner à quel point le terme pluridisciplinarité dans cette recherche est particulièrement vrai puisque plusieurs disciplines à la fois médicales, para-médicales éducatives et psychologiques sont représentées, mais aussi 2 institutions, le CESSA et le CHU de POITIERS. Depuis 2 ans, nous travaillons réellement de concert, les idées et questions des uns faisant évoluer les idées et questions des autres.

Je tiens à les remercier chaleureusement le Dr GOHLER, ORL, Le DR BOISSONOT, Ophtalmologue et le Dr GILBERT, Généticienne, ainsi que le Dr SAIN-OULHEN, interne qui prépare actuellement une thèse SUR le Syndrome, car elles ont travaillé avec nous bénévolement, n'ont jamais compté leur temps, et toujours accepté d'adapter leurs consultations aux difficultés des enfants, venant même parfois consulter les enfants sur place.

Nous allons donc procéder comme suit :

- 1- le protocole psychologique, psychomoteur et éducatif vous seront présenté par Mmes BLOUIN et REAU, Psychologues et Mme AGUIRRE psychomotricienne
- 2- puis le protocole médical vous sera présenté par le Dr GILBERT
- 3- ensuite les premiers résultats cognitifs et cliniques par Mmes BLOUIN et REAU
- 4- enfin le Dr Bilan vous présentera les premiers résultats génétiques
- 5- et enfin nous pourrons échanger, et répondre à vos questions

Corinne BLOUIN et Charlotte REAU

METHODOLOGIE

Notre recherche porte sur 9 enfants, 5 garçons et 4 filles âgés de 8 à 20 ans et tous scolarisés au CESSA. Tous les enfants sont atteints d'une double déficience sensorielle visuelle et auditive grave.

Nous avons démarré la recherche avec l'accord des parents en Janvier 2005 et avons donc passé la première année à adapter et faire passer les épreuves aux enfants et à construire des grilles d'observations.

Nous prévoyons un travail sur 3 ou 4 ans au moins, avec un élargissement possible à d'autres enfants atteints du syndrome, et une comparaison avec des enfants sourds-aveugles non atteints.

Pour cela, nous avons essayé de définir notre champ d'investigation selon les épreuves suivantes :

1) Entretien avec les familles, dont voici les grandes lignes :

- *données générales sur la famille (date de naissance, profession, fratrie...)*
- *questions autour de la naissance (la grossesse, l'accouchement...)*
- *questions autour du diagnostic (moment, déroulement de l'annonce, du diagnostic...)*
- *questions autour de la petite enfance (les hospitalisations, les modes de prise en charge...)*

- *questions autour des aspects relationnels et communicatifs (la fratrie et l'enfant, la communication avec l'enfant, le 1er sourire, le 1er regard...)*
- *questions autour du kinesthésique (les positions de l'enfant, les recherches kinesthésiques de l'enfant, l'alimentation...)*
- *questions autour des aspects cognitifs (le jeu, l'attention, les repères, les prises d'initiative, les intérêts de l'enfant...)*
- *questions autour de l'aspect émotionnel (le caractère de l'enfant, des angoisses (type et présence), la compréhension et l'utilisation des émotions par l'enfant, le sommeil.)*
- *questions autour du comportement et du développement (les 1ers mois de vie..., développement moteur...)*

Il s'agit en réalité d'une trame d'entretien visant à rechercher des informations sur l'enfant, ainsi que sur le lien parent/enfant/handicap. Ces résultats seront utilisés pour comprendre la nature des liens précoces, pouvant expliquer ce que nous percevons à la fois des relations actuelles de l'enfant avec l'environnement mais aussi de la nature et de l'origine des manifestations d'angoisses. On sait également l'importance de la sécurité affective dans les apprentissages, ainsi que les liens entre l'équilibre psychique de l'enfant et la nature des liens parents/enfant.

Un lien constant sera donc établi dans la recherche, pour chaque enfant entre les résultats des tests et les données recueillies au cours de l'entretien avec la famille.

1)Le champ éducatif des grilles d'observations ont été créés par les professionnels du CESSA, éducateurs et psychologues. Ces grilles concernent :

- Les attitudes de sécurisation corporelle
- Les attitudes de l'enfant visant la recherche d'information kinesthésique et le positionnement du corps dans l'espace
- Les attitudes vis-à-vis des normes sociales
- Les prises d'initiative

2)Le champ psychomoteur

- Bilan complet

3)Le champ psychologique

- Entretiens cliniques avec l'enfant visant à rechercher les manifestations d'angoisse *et les mécanismes mis en place*
- ECSP : Echelle de communication sociale précoce : vise à évaluer l'attention conjointe, l'établissement d'une relation à l'autre...
- NEPSY : Echelle neuropsychologique : vise évaluer les différentes compétences cognitives dans 5 domaines :
 - l'attention / les fonctions exécutives
 - le langage
 - les fonctions sensorimotrices
 - les traitements visuospatiaux
 - la mémoire et les apprentissages
- Evaluation du développement cognitif selon les stades décrits par PIAGET (cf. tableau des enfants par stade de développement, plus tableau explicatif des différents stades)
- EDEIR : échelle de mesure du développement intellectuel : C'est un test visant à évaluer les compétences intellectuelles chez l'enfant dans les **domaines suivants** :
 - connaissances
 - classifications
 - vocabulaire
 - analyse catégorielle
 - compréhension sociale
 - conceptualisation
 - adaptation pratique
- Epreuve de facteur G : Cubes de Khos (en cours)
- **VINELAND** : test de maturité sociale

Sur le plan méthodologique, nous voulions au départ obtenir un grand nombre d'information en provenance de différentes sources afin de croiser les points de vue. Ainsi les évaluations cognitives sont multiples mais se complètent, et leur croisement permettra de tirer des conclusions plus précises et plus larges.

Type de données	Educ profs	Médical	famille	Psycho moteur	psy	piaget	nepsy	Edei-R	ECSP
angoisse	*		*	*	*			*	*
Gestion du Stress	*		*	*	*		*	*	*
Mode de communication	*		*	*	*		*	*	*
Initiatives	*		*	*	*	*	*	*	*
Contrôle postural	*	*	*	*			*		
Recherche sécurité corp	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Connaissance environnement	*		*				*	*	*
Compréhension de consignes	*		*	*	*	*	*	*	*
Stratégies résolution pb	*		*	*	*	*	*	*	*
Traitement de l'information	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Capacité d'attention	*	*	*	*	*	*	*	*	*
Fatigabilité	*	*	*		*		*	*	

Les tests utilisés sont généralement adaptés pour des enfants de 3 à 12 ans, alors que la plupart des enfants ont plus de 12 ans, parce que la majorité d'entre eux malgré leur âge ont des niveaux de communication plus bas que la moyenne. De plus les enfants testés ont des déficiences sensorielles importantes ne leur permettant pas de réussir normalement les épreuves chronométrées prévues pour leur âge. Ce sont les stratégies de résolution de problèmes qui nous intéressent dans ces tests, et non l'âge mental ou le niveau.

CHARGE...

A propos de l'impact de ce sigle.... "tout en sens" ou "L'es-sence d'un tel sigle" !

Il est à noter tout le poids et toute l'importance de l'appellation de ce syndrome : le syndrome C.H.A.R.G.E (que l'on prononce et non que l'on épelle). Ce syndrome se compose d'une association de lettres qui forment un mot, le mot "charge", une nomination qui n'est pas sans nous interroger sur les conséquences et les répercussions dans l'évolution identitaire des enfants touchés.

Nous relevons, dans nombre de textes, d'articles scientifiques, des utilisations abusives, que nous retrouvons dans notre langage : "les enfants charge", "les charges". De même, le signe relatif à ce syndrome, dans la langue des signes française, se représente et se gestualise comme un fardeau porté sur l'épaule.

L'association de ces lettres, dans cet ordre-là, touche et marque nos représentations mentales et psychiques à propos de ces personnes atteintes. Ce mot, désignant une maladie, et venant les nommer, peut avoir un impact sur la représentation que ces personnes ont de leur corps, de leur image du corps, de leur identité sexuée. Au delà du nom que porte cette maladie, ce sigle vient les nommer et les marquer dans leur individualité propre.

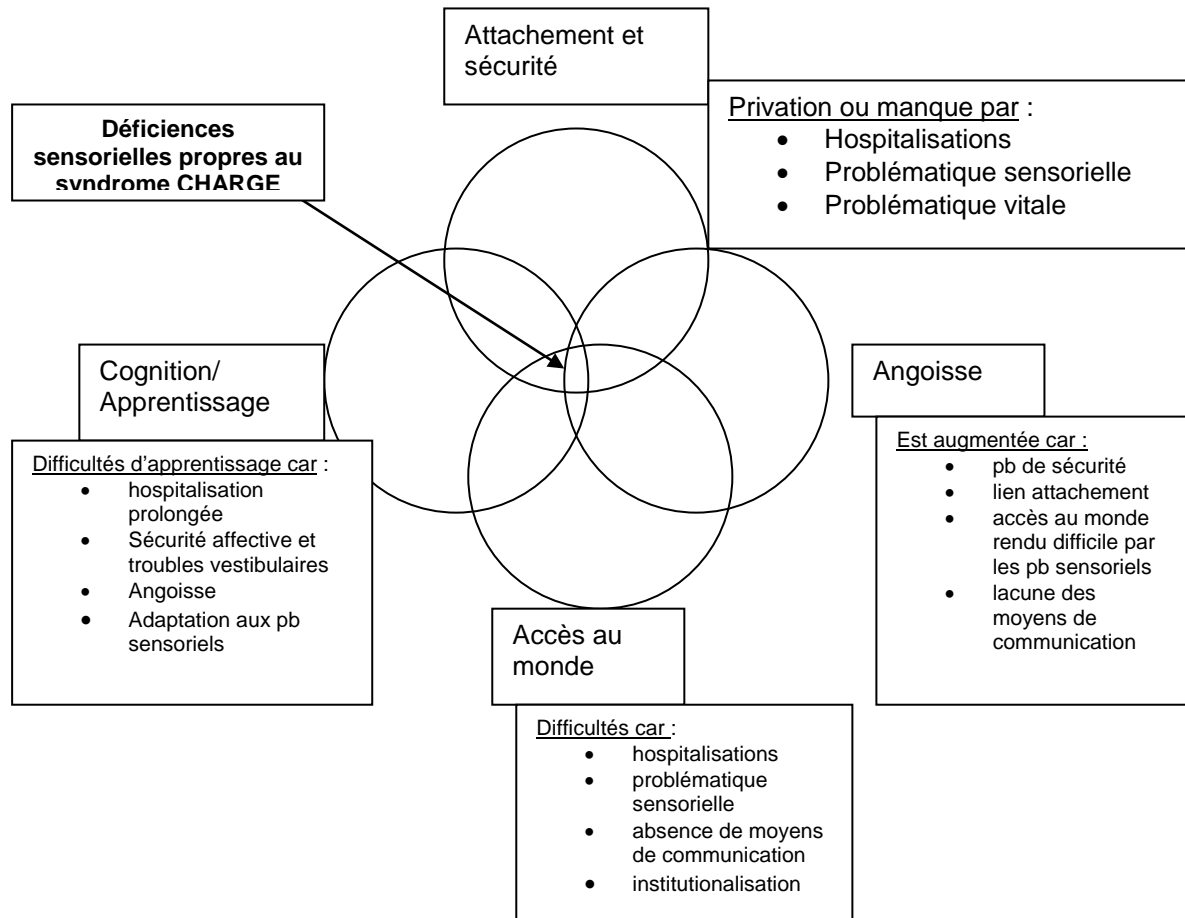
Alors, que peut renvoyer cette nomination dans ce que l'individu perçoit de lui ? Comment sa personnalité et sa structure psychique se construit-elle ? et le regard de l'entourage ? Comment cela peut-il se penser personnellement ?

Tous représentés par des mots, nous ne pouvons ignorer leur impact ; car nous sommes tous pris dans le langage. Comment alors cela se joue-t-il dans la construction de soi ? Ainsi, le terme "charge" ne nous semble plus qu'un sigle qui qualifie une maladie complexe, il est aussi une nomination pour ces enfants, un impact identitaire.

Nous ne pouvons aborder cette recherche sans introduire cette remarque fondamentale, sans avoir pensé ce qu'évoque et renvoie une telle appellation.

Par cet aparté, nous voulions pointer les répercussions de nos raccourcis langagiers !

SCHEMA ILLUSTRANT LES PREMIERES TENDANCES



Notre présentation n'a pas pour vocation de présenter des résultats complets et finalisés, mais plutôt les grandes lignes de notre réflexion. Certaines évaluations sont encore en cours, et les comparaisons croisées des résultats ne sont pas encore effectuées.

1^{ères} tendances concernant la cognition

Quelques tendances au niveau cognitif :

Nous avons essayé en tout premier lieu de repérer les points communs entre les enfants accueillis au CESSA.

Concernant les stratégies d'apprentissage :

D'un point de vue global, les épreuves non verbales sont mieux réussies que les épreuves verbales.

- Au niveau du langage, en réception, la compréhension est souvent approximative. On note des confusions phonologiques et sémantiques. La réception et le traitement de l'information verbale peut être altérée ce qui entraînera une difficulté de compréhension et de mise en mémoire, impliquant donc une difficulté de récupération en mémoire.

- Toujours au niveau du langage, mais au niveau de l'expression, on note des difficultés d'évocation et d'organisation de la pensée par le langage. Le vocabulaire est souvent simple.

- Mais les enfants cherchent à faire du sens avec les informations en leur possession même si elles sont incomplètes. Ils s'appuient énormément sur les supports visuels. Ils mobilisent une forte attention pour détecter les informations, ce qui amener par la suite une attention plus fluctuante et de la fatigue.

- Tous les enfants de l'étude apprennent mieux en manipulant ou en passant par des exercices pratiques, concrets.

- L'imitation est pour eux un outil d'ajustement aux situations

- C'est dans le domaine de l'abstraction qu'ils ont le plus de lacunes. Les épreuves faisant appel à la représentation mentale et à l'imagination sont moins bien réussies.

- Les enfants ont souvent besoin d'un long temps d'observation de la situation pour intégrer les informations et constituer un schème en mémoire. On suppose que ce temps d'observation permet à l'enfant de décortiquer une action en ses différents éléments.

- Lorsqu'un schème est établi, il est stable dans le temps.

- Les enfants ont TOUS des problèmes de flexibilité mentale. Il faut donc leur donner de nombreux modèles pour faciliter leur flexibilité mentale.

- La modalité tactile est très utilisée par les enfants pour compléter leur perception visuelle. Elle semble faciliter l'attention et l'intégration des informations (ex: avoir un contact tactile avec l'enfant ramène son attention, la langue des signes dans les mains aide l'enfant à s'approprier les informations). Le toucher semble parfois suppléer les autres sens, d'où leur côté "touche à tout", recherche de concret, besoin de manipuler.

- Bien que le toucher leur apporte un complément d'information, il semble y avoir une atteinte de la motricité, en terme de contrôle fin, de force, de coordination. Ces éléments sont importants à relever compte tenu de l'importance des mains dans la vie quotidienne des personnes sourdes-malvoyantes (en termes d'exploration, de mode de réception et d'expression).

- Les enfants apprécient les situations duelles.

- Ils montrent une appétence pour les situations d'apprentissage et les supports graphiques (dessins, pictogrammes, écrit).

- Ils ont une bonne orientation spatiale malgré leurs difficultés visuelles, auditives et vestibulaires.

- Pour tous, on note un besoin immédiat de visiter tout lieu nouveau et ils ont une bonne mémorisation spatiale des lieux.

- Au niveau temporel, la plupart des enfants testés ont des difficultés à se repérer dans le temps. Tous montrent une anxiété par rapport au déroulement du temps, sur ce qui va se passer après.

- Ils ont tous des difficultés d'anticipation et de planification de l'action. Face à une tâche, les enfants se lancent rapidement dans l'épreuve ou au contraire manquent d'initiative. On peut penser que ces comportements sont des compensations pour pallier à leurs difficultés d'anticipation et de planification de l'action. Ces difficultés ont été retrouvées chez tous les enfants. Ceci est accentué lorsque l'enfant doit partager son attention entre 2 tâches différentes (ex : rechercher une information en mémoire et écrire).

- Les enfants ne sélectionnent pas toujours les informations pertinentes par rapport à la tâche à effectuer et se trouvent alors en situation d'échec ou de détournement ou d'aménagement de la consigne.

- Lorsque l'enfant est face à une quantité d'informations importantes ou face à des informations complexes, la mémorisation de ces informations est moins efficace. Quand l'enfant est face à trop d'informations, il tend à être en difficulté, à être désorganisé (pour tous les enfants observés quelque soit le niveau), à perdre des informations pertinentes. Il tend cependant à utiliser des systèmes de compensation (mise en place de stratégies souvent coûteuses et pas toujours efficaces, rappel de situations connues).

- Lorsque les informations visuelles sont trop nombreuses, la recherche visuelle et la sélection d'éléments pertinents par rapport à la tâche deviennent alors moins efficaces.

- Ce sont très sensibles à la demande de l'autre. Ils ont tous peur de l'échec, amenant une inhibition de l'action ou des réactions fortes (agression, colère..).

Compte tenu de l'énergie de ces enfants, de leur soif d'apprentissage et de la plasticité cérébrale, **il nous semble indispensable de repenser nos modèles éducatifs pour les aider au mieux.**

- Besoin de temps, de répétitions

- Besoin d'informations contrastées et peu surchargées

- Développer des temps créatifs (bricolage, arts plastique, ...), des jeux de construction, de sociétés, jeux symboliques... peuvent être proposés pour l'élaboration de stratégies et de plan d'action.

- Développer l'imaginaire et l'enrichissement des schémas par le jeu... aidons-les à rêver!

- Afin de palier à leurs difficultés de prises d'initiatives, des tableaux muraux et calendriers sont à leur dispositions, avec des pictogrammes ou autres, afin de faciliter l'expression de leurs besoins, émotions, et de les rassurer par rapport au déroulement du temps... Nous avons, dans le même ordre d'idée, mis en place des carnet de communication, contenant des pictogrammes (ou autres) que l'enfant a sur lui et qui lui permet d'exprimer ses besoins, désirs émotions aux adultes qui l'entourent. nous espérons aider l'enfant à compenser en partie ses difficultés d'évocation.

- De nombreux supports graphiques sont disponibles. Un dictionnaire de pictogrammes, en version papier et informatisé, a été mis en place, toujours pour essayer de réduire leur difficulté d'évocation, de prise d'initiative, d'expression. Les enfants aiment beaucoup le support informatique, d'où la version informatisé du dictionnaire de pictogrammes.

- compte tenu de leur difficulté de planification, il est indispensable de fournir à l'enfant des schèmes et modèles d'action et de séquentialiser une action en ses différents éléments. C'est pourquoi, a été mis en place un séquençage visuel des informations, afin d'aider les enfants à planifier leurs actions.

- Nous utilisons également de plus en plus la LSF Tactile c'est-à-dire dans les mains de l'enfant, afin de :

- donner des informations complémentaires au discours (redondance nécessaire du discours)

- d'unifier les différents afférences sensorielles

- donner à l'enfant un appui corporel

- donner à l'enfant une « trace motrice » du geste

Une tendance provenant des grilles de sécurisation corporelle :

Chaque enfant adopte une attitude de sécurisation corporelle propre.

Ce que nous appelons "sécurisation corporelle"; ce sont les attitudes que développe l'enfant pour acquérir une position corporelle stabilisée, visant à être sûr de ne pas tomber, lui apportant plus d'informations kinesthésiques, plus

d'informations l'aidant à situer son corps dans l'espace, les positions visant donc à compenser les troubles de l'équilibre et amenant du bien être.

Cela leur permet également d'être bien plus à même, plus disposé à recevoir les informations, parce que corporellement sécurisé.

Lorsqu'une position est trouvée et adoptée, l'enfant devient plus disponible aux relations et aux situations et devient plus attentif à la tâche proposée. Ces attitudes peuvent être par exemple :

- buste appuyé à la table pour lire;
- prendre appui contre un mur pour effectuer une tâche (ex: la vaisselle) ou pour communiquer,
- se coincer entre la chaise et le bureau pour écrire,
- croiser ou s'entortiller les jambes pour observer une situation...
- appui sur un adulte

CONCLUSIONS éducatives et pédagogiques

Cette remarque nous permet de porter un regard « critique » sur nos comportements éducatifs afin de pouvoir les ajuster aux besoins des jeunes. En effet, il serait sans doute à la fois plus efficace et plus confortable pour l'enfant de le placer d'abord dans une position corporelle sécurisée avant d'entrer en communication avec lui, ou de lui transmettre des informations ou des consignes. Au lieu de cela, lorsque nous ne tenons pas compte de ce besoin, l'enfant peut être à la recherche de sa sécurité corporelle. Les informations vont souvent très vite, et l'enfant en perd donc un grand nombre, ce qui ne l'aide pas à sélectionner les informations pertinentes, à les anticiper et à les planifier.

Compte tenu du constat fait que les enfants ont besoins d'appuis corporels pour leur sécurisation, et favoriser leur attention, nous avons acquis des chaises à accoudoirs, et des bureaux avec des plans inclinables et des repose-pieds, pour les activités sur table. Grâce à cet équipement on a pu voir que l'attention des enfants était de meilleure qualité, que les temps de concentrations sont plus longs, et que les appuis (accoudoirs, repose-pieds) ont permis un redressement du buste et donc une meilleure écoute de l'autre grâce au contact œil à œil par exemple.

Quelle est donc la place de l'anxiété dans ce système ?

- absence du sens vestibulaire, donc pas de sécurité corporelle, donc anxiété, donc recherche de cette sécurité

- bouleversement dans le processus d'attachement de la prime enfance

- difficultés d'identification en lien avec une certaine conscience de ses difficultés

- peu de relation entre pairs qui renforce les difficultés d'identification

- ces enfants redoublent d'effort pour être comme...ce qui demande une attention et un ajustement permanent, d'où une grande fatigabilité

- nécessité du fait de leur handicap sensoriel de maintenir une attention permanente et donc une tension constante : ces enfants sont « tout sauf paresseux » comme le dit David Brown (spécialiste anglo-saxon de l'éducation des enfants atteints du syndrome CHARGE)

1ères observations cliniques

Notons en avant propos que seul un jeune prend actuellement un traitement psychiatrique anxiolytique.

3 niveaux d'expression langagière (au sein des entretiens cliniques)

- dimension infra langagière (pas de communication codée, donc une communication très corporelle)
- langage non inscrit dans un dialogue : expression comme « pour soi ». Ce sont des émissions de « langage intérieur » extériorisées.
- langage inscrit dans la métaphore (oral ou LSF)

La plupart des enfants reçus en entretien s'inscrivent dans une dimension infra langagière.

Face à ce qui s'est exprimé, il est indéniable de prendre en compte les dimensions verbales et corporelles qui s'y sont jouées .

Ce sont des enfants qui semblent plus à même à exprimer en premier lieu leur manifestations d'anxiété que les autres. L'anxiété est un affect. Ces enfants l'exprime d'emblée mais de manière souvent très brut, très archaïque, car le langage est absent ou extrêmement pauvre.

Nous partons du postulat que l'anxiété / les manifestations d'anxiété existent chez tout un chacun, puisque c'est un affect. Nous y sommes donc tous soumis, et par là aux pulsions, à la libido, à nos ressentis, auxquels elle est liée étroitement.

L'anxiété est un affect et un état de déplaisir qui précède deux phases : l'effroi (schreck) et la peur (furcht). Ce sont « trois affects qui illustrent le travail d'élaboration de la psyché en organisations successives du système du moi » et de ses défenses.

D'abord **l'effroi**, central chez le tout jeune enfant. « L'effroi est une réaction de détresse psychique du moi face à une situation de danger à laquelle il n'est pas préparé »³. C'est un état de surprise, que le moi, encore immature, subit passivement, car sans défenses. « A partir de là, l'effroi va avoir plusieurs destins :

- soit la situation d'effroi va composer le noyau traumatique psychique originaire, et le moi devenu mature, répètera ce vécu traumatique (sur divers objets),
- soit la situation d'effroi et de surprise pourra prendre la forme d'hallucinations,

³ Joël Bernat, psychanalyste. Toutes les citations sont de lui !

- soit la maturation du moi va permettre une élaboration de cet affect d'effroi et cela se transformera en peur puis en angoisse.

Ensuite, la **peur** : première élaboration psychique de l'effroi. La peur attribue un objet défini au danger qui se présente à lui. (ainsi, l'effroi est mis à distance). Avec la peur, le moi, ayant pris un objet comme responsable du danger, sera donc préparé au danger. Freud relie cette phase de peur à la 1^{ère} phase de dépendance (à l'objet mère) dans la 1^{ère} année, puis à la phase phallique lorsque cet objet devient le pénis (danger de castration). L'objet choisi (indépendamment du sujet) regroupe alors toutes les angoisses fragmentées, les menaces, les peurs : il y a un objet unique de peur et de menace.

« Ainsi, la situation de peur est une situation où la détresse et le danger sont reconnus, remémorés ou attendus mais sans déborder le moi puisque contenus dans un seul objet. »

Enfin, l'**angoisse**. Affect plus élaboré, élaboration de la peur face à un danger : « le moi est ici en position active », c'est-à-dire qu'il peut provoquer l'affect d'angoisse.

Cet affect de déplaisir est une « alerte et une anticipation du danger », comme pour prévenir la menace imminente. L'angoisse porte alors les traces psychiques et mnésiques issues des manifestations d'effroi et de peur. A ce stade d'élaboration du sujet, l'ensemble des manifestations d'angoisse, issues de la détresse originaires, se retrouvent répétées activement par le moi (ce qui n'était pas le cas avant).

La maturité du moi le conduit à effectuer de nouvelles élaborations, afin d'éviter la manifestation d'angoisse (ex : la phobie). Le moi va créer des élaborations contra-phobiques par exemple pour éviter l'angoisse.

L'angoisse est un danger supposé à la perte de la perception de l'objet : c'est le danger qu'occasionnerait / que comporterait alors la perte réelle de l'objet.

Voilà pour une définition rapide et brève.

Nous avons choisi de partir de la notion de perte d'objet et des manifestations d'angoisse qui en découlent.

En effet, cette angoisse est structurante car elle permet la mise en place du processus de séparation et d'individuation. Cette perte d'objet, condition de l'angoisse, est déjà éprouvée comme un danger par le nourrisson lors de l'expérience qu'il fait de l'absence de sa mère, et qui le plonge dans une détresse psychique face à la revendication pulsionnelle que seule sa mère peut apaiser. L'enfant est en effet démuné devant ses exigences pulsionnelles, car incapable de les comprendre et de les assouvir du fait de son immaturité physiologique, d'où l'apparition de la détresse que seule la présence de la mère peut apaiser. La mère ne devient pas seulement présence/absence, mais elle vient aussi calmer les pulsions du nourrisson.

Du fait de l'intervention précoce et prolongée du corps médical après la naissance chez les enfants atteints de ce syndrome, la mère est dépossédée d'emblée de la capacité de décider des moments de séparation, moments d'absence...d'avec son enfant, et ne peut le materner comme elle le souhaiterait. De plus elle est sujette à une culpabilité importante et elle-même en prise à des états anxiogènes et dépressifs face au risque vital de l'enfant et à l'étrangeté du diagnostic.

De son côté, pour les mêmes raisons, l'enfant est privé de sa mère, de son attention et de ses soins. Il subit un environnement peu prévisible, souvent douloureux ce qui augmente l'état d'angoisse, l'imminence d'un danger face à une situation imprévisible..

Cette angoisse de perte d'objet, nous le voyons, semble donc se manifester face :

- l'imprévisibilité de l'environnement (alors que l'éducation précoce vise à mettre en place le plus vite possible cette prévision de façon à rassurer l'enfant) tant pour l'enfant que pour les parents.
- l'angoisse des personnes proches (parents) face au risque vital
- le manque de relation corps à corps avec la mère, mais aussi de relations olfactives, auditives et visuelles du fait du handicap de l'enfant.
- Le 1^{er} environnement n'est pas celui préparé avec plaisir par les parents pour la venue du tout petit

Ceci a des répercussions certaines dans la construction de soi, la communication et les relations futures de l'enfant avec l'environnement. Ces répercussions font traces dans le fonctionnement psychique du nourrisson, un fonctionnement encore en état d'immaturité. Nous ne saurons rien de ce qu'il s'y est inscrit. C'est en grandissant que l'enfant répètera autrement ce qu'il s'est joué mais d'une manière détournée.

Du point de vue parental, Tout ce sur quoi la relation s'installe habituellement est donc rendu difficile par le handicap, difficile parce que différent, quelque peu étranger à nos représentations, à la représentation que les parents se sont fait de leur bébé, parce que dans un langage autre. Cela peut se percevoir dans :

- holding : les soins deviennent infirmiers et non plus seulement du confort ou des câlins
- alimentation : souvent problématique du fait des problèmes du carrefour ORL et quelque fois de la gastrostomie, alors que c'est normalement un moment de plaisir partagé
- recherche filiation/ressemblance : rendue difficile du fait de la morpho physionomie de l'enfant, qui n'est pas sans poser de questions à l'entourage familial.
- langage : comme l'enfant est très vite diagnostiqué comme sourd, on ne lui parle plus. Lorsqu'on lui parle c'est souvent très réfléchi et manque de spontanéité et de naturel : la langue diffère
- soutien familial et amical : On constate que ces soutiens ne sont pas à la hauteur de l'espérance des parents

Tout cela entraîne chez les parents une difficulté à se situer dans leur rôle, un sentiment d'impuissance vis-à-vis de ce que vit l'enfant, de ce qu'il manifeste.

Du coté de l'enfant

De toutes ces manifestations extérieures, l'enfant ne perçoit que des ressentis dont il intègre quelques éléments, comme par exemple une inquiétude et une agitation constante autour de lui, qu'il y a une attention permanente de l'adulte autour de lui, et une grande technicité, vitale pour lui (comme médiateur de la relation adulte/enfant).

Ce sont des enfants qui investissent énormément le sensoriel et le toucher en particulier.

Cette sensorialité faisant, ils ont une forte relation au corps et aux sensations des autres, lesquelles peuvent être intégrées comme les leurs propres sans que nous puissions discerner celles qui appartiennent. On pourrait faire l'hypothèse que ces enfants ont développé une sensibilité tactile aussi structurante que le langage parlé. Nous pourrions parler d'un touché « parlant ».

Les hospitalisations post-natales, plus ou moins longues, repoussent pour l'enfant l'accès aux relations spontanées, de jeu et de plaisir avec les parents. De même, nous constatons que ces enfants, pourtant joueurs, sont peu dans le jeu relationnel. Ils attachent de l'importance aux apprentissages et à la réussite d'une tâche. De plus, ils ne prennent pas ou peu d'initiatives.

Il n'y a pas ou peu de libre expression et parler d'eux ne se peut se faire en tant que tel. Nous avons souvent recours à un décodage afin de comprendre un petit peu de ce qui les anime.... Ainsi, un support imagé et en lien avec un ordinateur sont des moyens par lesquels nous pouvons parfois mieux en saisir quelque chose. Mais ils aiment être avec l'adulte, cela peut même se ressentir comme un besoin étayant et constructeur.

CONCLUSION

Malgré leurs débuts difficiles, ce sont des enfants pleins d'énergie, en recherche de relations humaines et avides d'apprentissages.

Nous devons, en tant que professionnels poursuivre nos efforts et nos recherches sur les particularités de ce syndrome afin d'adapter nos attitudes éducatives à leurs besoins et fonctionnement et d'améliorer ainsi nos modes de communication et d'accompagnement.

QUESTIONS D'IDENTITE

Corinne BLOUIN, Psychologue
Véronique VALLET, Psychologue

Introduction :

Le CESSA (centre d'éducation spécialisée pour enfants sourds-aveugles, sourds-malvoyants) accueille des enfants ayant une double atteinte sensorielle (visuelle et auditive) de divers degrés, avec parfois présence de troubles associés.

Le CESSA est composé d'une équipe pluridisciplinaire. Les enfants accueillis sont âgés de 6 à 20 ans. Ils sont en internat de semaine pour la plupart car le recrutement est national.

Sur les 30 enfants accueillis au CESSA, 9 sont atteints d'un syndrome CHARGE.

Depuis 1981, date à laquelle l'acronyme CHARGE a été employé pour la 1^{ère} fois, on constate une meilleure connaissance médicale du syndrome amenant une diminution des décès à la naissance.

L'augmentation des données comportementales et développementales spécifiques au syndrome permettent des ajustements éducatifs et pédagogiques .

Depuis quelques années, des travaux de psychologie clinique et cognitive ont vu le jour.

Au CESSA, sur les 9 enfants, ayant un syndrome CHARGE, une majorité ont eu des débuts de vie difficiles, impliquant de nombreuses hospitalisations et séparations.

Des atteintes physiques (comme une paralysie faciale, déformation des oreilles...) sont parfois présentes. Un retard de croissance et pubertaire sont avérés pour la plupart.

Nous nous interrogeons de l'impact de ces facteurs sur la construction identitaire des enfants, pour les soutenir au mieux.

Nous souhaiterions étudier cette question plus avant dans le but de réintroduire l'enfant dans sa globalité et l'accompagner si besoin vers un « bien être psychique ».

Nous allons aujourd'hui vous faire part de nos interrogations sur cette question. Nous ferons des parallèles entre le développement identitaire classique et nos questions sur l'enfant avec un syndrome CHARGE.

Tout d'abord, qu'est-ce que,

L'IDENTITE :

L'homme se construit à partir d'identités multiples, notamment l'identité sociale, l'identité culturelle, l'identité personnelle et l'identité sexuelle.

L'identité sociale : se réfère aux statuts que la personne partage avec les autres membres de ses groupes d'appartenance (sexe, âge, métier, ...). C'est souvent une identité « prescrite » ou assignée, dans la mesure où l'individu n'en fixe pas, ou pas totalement, les caractéristiques.

L'identité culturelle : regroupe, entre autres, les règles, les normes et les valeurs que l'individu partage avec sa communauté. Appartenir à une culture implique donc d'adhérer à ses normes et valeurs.

Pour l'enfant ayant un syndrome CHARGE, il y a un parasitage des identités sociales et culturelles par le handicap, qui tend à devenir un facteur identitaire à part entière.

Le handicap est ici renforcé par le nom du syndrome : CHARGE.

Quelles sont les répercussions de cet acronyme sur la construction identitaire et l'estime de soi ?

Le mot « CHARGE » accentue l'effet traumatique, la représentation négative. Encore plus, quand on dit : « prendre en charge l'enfant CHARGE », ou lorsqu'on met l'enfant dans une catégorie, en disant : « les CHARGE ».

Les enfants vivent la semaine en institution, ce qui est nécessaire pour le travail pédagogique et rééducatif à mettre en place.

En institution, le collectif laisse moins de place au « je ». L'identité collective peut alors prendre le pas sur l'identité personnelle.

Comment ces enfants se différencient du groupe ? Comment s'articule l'espace collectif et l'espace personnel en institution ? Comment les aider, dans ce contexte, à développer leur identité personnelle ?

A partir de ses identités sociales et culturelles, tout homme développe son identité personnelle.

L'identité personnelle permet l'individuation d'un sujet en le rendant différent des autres.

Elle permet de reconnaître et d'être reconnu.

Elle passe donc beaucoup par le visuel = par ce que je vois et ce que je donne à voir.

L'identité est un système dynamique. Elle se construit et se structure tout au long du développement de tout individu, par adaptation de celui-ci à son milieu.

Elle se forme dans un rapport d'interaction et de communication au monde.

L'identité personnelle s'étaye sur la prise de conscience, la reconnaissance de son propre corps, unique, unifié et différent de celui de l'autre.

La qualité du regard sur la personne participe donc beaucoup à la construction identitaire. Il en est de même pour la personne handicapée.

Elle a, elle aussi, besoin d'être connue et reconnue tel qu'elle est, c'est-à-dire par ses qualités, ses compétences et non pas seulement par ses atteintes physiques, ses manques et déficiences.

Classiquement, l'identité de l'enfant commence à se construire avant sa naissance.

L'enfant préexiste dans l'imaginaire familial, comme enfant idéalisé qui viendra conforter, prolonger, voire réparer le narcissisme parental.

Pour accéder progressivement à l'autonomie psychique, l'enfant réel ne devra être : ni totalement submergé par « l'enfant imaginaire » du parent, ni en complet décalage (ce qui peut se produire quand il y a handicap).

Souvent, pendant la grossesse, les mères personnalisent leur enfant. Elle lui donne des caractéristiques spécifiques, comme par exemple, « ce sera un enfant actif, car il bouge beaucoup... ».

Puis, à la naissance, l'enfant est nommé et prénommé. Cette nomination est importante dans l'histoire et l'identité de toute personne. Le nom et le prénom participent à nous définir. D'ailleurs tout prénom a ses caractéristiques, citant des traits de caractère, personnalité.

Un autre moment important dans le processus de construction identitaire est la rencontre parents /bébé. La façon qu'ont les professionnels de santé, de présenter l'enfant à ses parents, est importante dans leur rencontre mutuelle, et ce pour tous les bébés. C'est également le moment où l'enfant imaginaire rencontre l'enfant réel, et où la femme et l'homme ont un remaniement identitaire à effectuer : ils deviennent père et mère.

Pour l'enfant avec un handicap, cette rencontre est également primordiale. En effet, la présentation de l'enfant à ses parents doit être une présentation d'un enfant et non pas, comme encore trop souvent, la présentation d'un handicap. Or, à l'hôpital, l'enfant n'est pas toujours perçu comme une entité. Le risque vital inhibe parfois une vision globale de l'enfant. Il y a, par nécessité vitale, centration sur une ou des déficiences(s). Or on sait que la présentation au monde et à l'autre est importante dans la construction identitaire de tout un chacun. C'est à partir de ce moment que s'enracine le processus identitaire. Or, il arrive que cette rencontre ne s'effectue pas d'emblée, l'enfant étant transporté aussitôt la naissance, dans un autre service, voir un autre hôpital pour sa santé. Nous pensons qu'une réflexion est à mener, avec les professionnels de santé, sur cette présentation de l'enfant handicapé et sur l'accompagnement des parents durant cette période.

Après cette rencontre mutuelle, d'autres étapes constitutives de l'identité jalonnent l'enfance :

Tout d'abord, de 0 à 4-6 mois, le bébé est indifférencié de sa mère. Il n'a pas de limite précise, ni pour son corps, ni pour sa vie psychique.

Dans un milieu contenant, avec des interactions répétées, stables et étayantes, l'enfant va établir une confiance minimale, l'amenant à un sentiment de continuité d'être. Le bébé émergera progressivement de la symbiose d'avec sa mère, notamment par l'intervention du père, tiers dans cette relation fusionnelle. Le bébé pourra alors se différencier et se construire une identité propre.

Pour l'enfant avec un handicap, le manque de repères stables à la naissance prédomine. Le bébé manque de contact humain continu. Il est pris en charge par l'hôpital et est face à un environnement changeant, avec de nombreux professionnels de santé. Son environnement peut être agressif et intrusif, par les interventions et soins quotidiens. Son corps est un objet médical, souvent objet de souffrance.

Par l'hospitalisation, le lien parent/enfant peut également être discontinu. L'enfant peut alors développer une appréhension caractérisée par des mouvements de retrait ou par une passivité face à toute intervention de l'adulte, ce qui aura pour conséquence une mise en place plus difficile de la relation.

Le handicap de l'enfant va forcément questionner l'identité parentale, et l'identité de l'enfant.

La question du développement identitaire lors d'hospitalisations répétées dans un environnement souvent peu sûr, reste prégnant, notamment en situation de handicap. C'est pourquoi nous souhaitons interpeller les professionnels de santé sur l'annonce du handicap et sur l'accompagnement des familles.

Si on en revient au processus de développement identitaire classique, différents organisateurs du développement psychique vont apparaître, comme :

- **le sourire à l'autre** ;
- **l'angoisse du 9^{ème} mois**, où l'enfant voit une personne non familière comme différente de lui ;
- **les prises d'autonomie**, comme la marche qui conduit l'enfant à la découverte du monde environnant...
- Le processus d'individuation peut également s'élaborer grâce au « **doudou** », objet transitionnel qui est un substitut maternel. Il aide alors l'enfant à exister en tant que sujet durant l'absence de celle-ci.
- Le **stade du miroir** est un autre moment important. C'est la reconnaissance de son image propre.

Comment l'enfant avec un syndrome CHARGE passe par les organisateurs psychiques typiques, que nous venons de citer ?

Comment l'aider à trouver d'autres moyens de développement si nécessaire ?

Le langage est également un élément fortement individualisant. L'enfant peut exprimer de plus en plus sa pensée, ses besoins, ses envies par les mots.

Une autre étape importante dans la construction identitaire est l'utilisation du « NON ». L'enfant montre son besoin d'affirmation, trouve ses limites et prend conscience de son identité par l'utilisation répétée du « NON ».

Dans la continuité, des événements sociaux amèneront aussi l'enfant à se distancier de sa mère et à développer toujours plus une identité propre : ce sont l'admission en crèche, puis à l'école...

C'est en se confrontant aux objets et aux autres que l'enfant consolide cette conscience de soi.

On note l'importance continue de la relation et du regard de l'autre dans la construction identitaire.

Il serait intéressant d'étudier tous ces processus chez l'enfant ayant un syndrome CHARGE, pour les aider à développer un bien être psychique .

Quel est l'impact des atteintes physiques sur sa construction identitaire ?

Compte tenu de difficultés langagières pour beaucoup, quels autres moyens trouve-t-il pour affirmer son individualité ?

Les enfants et adolescents ayant un syndrome CHARGE ont des difficultés sociales, d'aller vers les autres. Est-ce que cela renforce les difficultés d'identification par manque de relation avec l'extérieur ?

Comment aider l'enfant et le soutenir ? par ailleurs, on sait que ce sont des enfants très actifs pour trouver des moyens de compensation et d'adaptation au milieu.

Une autre période importante pour l'identité est le temps de l'adolescence, qui est le temps au cours duquel l'individu réaménage son identité personnelle.

C'est un passage d'un statut d'enfant à un statut d'adulte.

Ce passage donne souvent lieu à des crises. On dit d'ailleurs souvent de l'adolescent qu'il est en crise identitaire.

L'adolescence implique des modifications corporelles, comme le développement des caractères sexuels, l'accélération de la croissance et l'acquisition de la fonction de reproduction.

C'est également le temps des modifications de rôles, de statuts, de place du jeune dans sa famille, et dans la société.

Les attentes à son égard changent.

L'adolescent accède à plus d'autonomie par rapport à ses parents.

Il s'engage souvent dans des relations de groupe pour partager des valeurs et des idées communes. L'adhésion à un groupe renforce son sentiment d'être et donc son identité .

Comment ça se passe pour les adolescents ayant un syndrome CHARGE ?

La puberté est souvent retardée.. Quelles conséquences cela a-t-il sur notre regard et attentes à l'égard du jeune ?

Est-ce que l'absence des marqueurs pubertaires nous amènent à le confiner dans un statut d'enfant avec des attentes ne correspondant alors pas au statut d'adolescent ?

L'adolescence réactive l'identité sexuelle de l'individu, qui est une composante importante de l'identité personnelle.

L'IDENTITE SEXUELLE consiste donc à être reconnue comme appartenant à un sexe.

Elle a un impact dans les relations sociales, dans la reconnaissance de l'individu, dans son statut et sa place dans la société.

Elle intervient dès la grossesse, par l'intermédiaire notamment de l'échographie, où beaucoup de parents cherchent à connaître le sexe de leur enfant.

Elle est fondatrice de notre identité et conditionne nos comportements, nos interactions, notre pensée.

Il y a encore une fois, intervention de la culture et de la société sur la construction de l'identité sexuelle, selon que l'on naît fille ou garçon.

D'emblée, la société intervient dans cette différenciation:

- d'abord, par les couleurs, le rose pour les filles et le bleu pour les garçons
- mais aussi sur le comportement et les émotions de l'enfant : un garçon, même bébé, est censé moins exprimer ses émotions, moins pleurer, être plus résistant face à la douleur.
- Puis les jouets, différents selon le sexe de l'enfant, offrent des modèles de comportement, de pensée, de valeurs et aident l'enfant à construire son identité sexuée.

En ce qui concerne les personnes handicapées, peu d'études ont été effectuées sur le développement de leur sexualité. Il semble que ce soit un sujet souvent évité.

La présence d'un micro-pénis, le retard de puberté nous questionne. Quel est l'impact de ces facteurs sur leur identité sexuelle, et sur nos représentations, qui elles-mêmes ont un rôle sur la construction de l'identité du jeune..

Est-ce que notre représentation de leur sexualité nous conduit à le maintenir dans un état enfant ?

Il est fondamental que **nos interrogations** portent sur

« Comment intervenir pour améliorer le bien-être des enfants avec un syndrome CHARGE ?

Comment les aider à vivre harmonieusement dans un corps sexué ?

Comment les accompagner afin qu'ils puissent mener à bien des relations affectives épanouissantes ?

L'identité sexuelle est étroitement liée au développement de la construction personnelle.

Il semble donc primordial de **soutenir** l'enfant ou le jeune avec un syndrome CHARGE dans son identité par :

- par un travail d'observation des enfants,
- en les aidant à **découvrir leur corps, leur image** et à accéder à la reconnaissance de soi et de l'autre.
- **Les initiatives, les choix, l'expression, les émotions** des enfants sont alors à soutenir et développer.
- Les **expériences personnelles** et l'accès à **l'autonomie** sont également à favoriser.
- Il faut aider l'enfant, à tout instant, à **être acteur** pour l'aider à s'individuer, à s'affirmer, donc à être.
- L'accompagner dans **l'acceptation de ses différences**

Dans le domaine du handicap, la construction identitaire nécessite **plus de soutien et d'étayage** par l'environnement proche et par les différents intervenants auprès de l'enfant.

Nous ne sommes encore qu'aux prémises d'une investigation sur l'identité, qui est un sujet vaste et multifactoriel.

BIBLIOGRAPHIE:

- GABBAI, P. (2000). Corps et psyché : le dedans et le dehors.
- Imitation, identification chez l'enfant autiste. (1992), sous la dir. HOCHMANN, J. & FERRARI, P., Païdos/recherche, 181 p.
- Manuel de psychologie pour l'enseignement. (2002). Coordonné par GAONAC'H, D et GOLDER, C., 575 p.
- Manuel de psychologie des handicaps. Sémiologie et principes de remédiation. (2001). Sous la dir de RONDAL, J.A & COMBLAIN, A, Mardaga, 565 p.
- MARCELLI, D. (1994). Psychopathologie de l'enfant, Collection Masson.
- MATHIEU, J & THOMAS, R. (1985). Manuel de psychologie, Vigot, 488 p.
- PINTO, G. (2004). Syndrome CHARGE : endocrinologie, croissance et puberté, journées de rencontre et de formation sur le syndrome CHARGE, Poitiers.
- PIERRE TAP
- Cours de Maîtrise de psychologie. Myriam PRADET

INTERNET :

- Identité. www.wikipédia.fr
- Identité sexuelle. Etudes lacaniennes. Site de Didier Moulinier. www.etudes-lacaniennes.net
- Identité sexuelle. Wikipédia : www.wikipédia.fr
- Le problème de l'identité sexuelle : [http : //homonormalite.free.fr](http://homonormalite.free.fr)
- [http ://perso.wanadoo.fr/maurice.villard/develop.htm](http://perso.wanadoo.fr/maurice.villard/develop.htm)

Dimanche 16 Septembre 2007

Matin : Président de séance : Pr Véronique ABADIE

CENTRE DE RESSOURCES EXPERIMENTAL
Pour ENFANTS et ADULTES
SOURDS-AVEUGLES et SOURDS MALVOYANTS
La Rivardière
52, rue de la Longerolle
86 440 MIGNE-AUXANCES

Tél. : 05 49 43 80 50 Fax : 05 49 43 80 51
E-Mail : centre.res@cresam.org

ROLE ET MISSIONS DU CRESAM

intervention de Serge BERNARD, Directeur

Parler en quelques minutes, dix ou quinze, des missions du CRESAM, du rôle qui est attendu de lui, mais aussi du rôle qu'il entend jouer, c'est dire que mon propos ne sera pas une nouveauté pour la plupart d'entre vous. Je le fais cependant pour les nouveaux d'entre vous qui trouveront peut-être quelques éclaircissements.

Carrefour – Equipe – Projet

Résumé : le CRESAM est – je crois – d'abord le carrefour français du champ de la surdi-cécité, une équipe pluridisciplinaire, centré sur la mise en actes d'un projet d'ensemble qui tourne autour de trois axes :


 **Carrefour** des personnes sourdes-aveugles ou sourdes malvoyantes et de tous les acteurs de la surdi-cécité.

La surdi-cécité, double déficience sensorielle, est un handicap rare qui au terme de l'arrêté ministériel de 2000 qui l'a défini selon 2 critères (faible prévalence : moins d'1 cas sur 10 000 individus et sur le recours obligatoire à des protocoles spécifiques de prise en charge et d'accompagnement), on a pu dire par extrapolation et croisement approximatif de statistiques qu'il y aurait 4 000 sourds-aveugles en France.

Au CRESAM, nous avons une file active de 800 cas dont la répartition géographique et démographique évolue fortement aujourd'hui. Deux fois plus d'adultes (20-60 ans) que de moins de 20 ans, et l'arrivée de personnes âgées, voire très âgées. Environ 80 % de syndrome de Usher, 25 % de syndrome CHARGE, 25 % autres étiologies.

Carrefour partenarial des personnes atteintes par le surhandicap, des familles, des professionnels, de leurs structures d'accueil, centres d'enfants, foyers de vie, ESAT, MAS, Maisons de retraite bientôt et enfin des grandes structures publiques ou privées.

Travail avec les MDPH demandeuses, avec les CHU, notamment les 12 unités d'accueil et de soins de patients sourds avec qui nous sommes très complices, avec la nouvelle CNSA et sa Commission Plurihandicaps, avec le Ministère des Affaires Sociales, avec les réseaux et les antennes USHER à l'échelle interrégionale dont le CRESAM appuie l'émergence et l'organisation avec les autres centres de ressources de France et d'Europe et avec les Universités d'Europe et divers centres de formation.

 **Une équipe pluridisciplinaire** de 11.40 ETP Conseillers Référents Formateurs, répartis sur 20 têtes de professionnels, issus du médical, du paramédical et de la rééducation, du pédagogique, du psychologique, du travail social et de l'éducation spécialisée, plus bien sûr nos collègues et amis du service administratif et personnel d'entretien.

A noter aussi que nous faisons souvent appel à nos collègues interprètes en LSF qui représentent un enjeu fondamental. Organisé et réparti en 5 équipes territoriales, deux équipes de spécialités – ceux qui interviennent sur la « surdi-cécité congénitale et communication complexe » d'une part, sur la « surdi-cécité acquise et Usher » d'autre part, 1 équipe aides techniques (aides techniques, vacances adaptées ...) qui travaillent sur trois sites :

- au CRESAM dans les bureaux de la Rivardière
- à la Maison Bleue, à Larnay, à côté du CESSA
- partout dans le pays où nous sommes sollicités.

Un projet médico-social autour de trois axes transversaux :

Communication/Accessibilité, Locomotion, Déplacements/Droits, accès, informations, vie sociale et représentation

1 - La communication

Trouver et développer les modes de communication, ajustés à chaque profil, sont au cœur des pratiques et des recherches des professionnels du CRESAM.

On pense souvent la recherche sous son aspect médical mais il y a aussi de la recherche dans bien des domaines, trois exemples :

- . la pratique des bilans-observations effectués à la Maison Bleue, sur une journée, les analyses de vidéo et les pratiques de synthèse pluridisciplinaire.
- . le booklet de conseils n° 1 et DVD réalisé par le Communication Network que suit Jacques SOURIAU au niveau européen sur « la communication avec les sourds-aveugles congénitaux ».
- . la formation des guides-interprètes perfectionnement et certification de Paris 8, département de linguistique.

2 - L'accessibilité

Espace privilégié de collaboration. Travail avec les architectes, avec les acteurs de la déficience visuelle, avec la SNCF, avec les plans d'accessibilité et de déplacements urbains avec les AVJistes et Instructeurs de Locomotion, avec le SIADV et la Mutualité.

3 - Les droits, les Associations, la promotion de la pluralité des modes linguistiques, les colloques, la veille stratégique.

L'amitié est une douce responsabilité, pas une aubaine (Khalil GIBRAN)

Vos enfants ne sont pas vos enfants, ils sont les fils et les filles de l'appel de la vie à elle-même.

PRESENTATION DE L'ESAT DE LA CHAUME ET DES STRUCTURES ANNEXES (Foyer d'Hébergement – Service de Suite – Annexe)

M. Alain DUPEUX
Directeur de l'ESAT de la Chaume à Saint Benoît (86)

L'ESAT de la Chaume, pour personnes sourdes sur-handicapées et personnes sourdes-aveugles, a été créé en décembre 1991 par l'Association de Patronage des Etablissements pour Sourds, Aveugles et Sourds-Aveugles du Centre-Ouest de la France (A.P.S.A) dont le siège est à POITIERS.

Les places autorisées

➤ L'ESAT

Il est autorisé pour 27 places et 34 personnes y sont accueillies :

20 personnes travaillent à plein temps

14 personnes travaillent à mi-temps

19 hommes moyenne d'âge 37 ans

15 femmes moyenne d'âge 36 ans

Départements d'origine

20 départements sont représentés ; le Poitou-Charentes représente 45 % des effectifs.

Etablissements d'origine

La grande majorité des personnes viennent des établissements gérés par l'Association (88 %).

Les étiologies

10 personnes présentent un	syndrome d'USHER
1-----	suite à une rubéole
8-----	surdité congénitale
1-----	suite à une méningite
1-----	suite à une surdité congénitale et accident
1-----	syndrome de CHARGE (suspicion)
1-----	syndrome de Charcot-Marie
1-----	suite à une maladie iatrogène
1-----	maladie démyélinisante
1-----	maladie de Little
1-----	ictère néonatal
1-----	Etiologie inconnue

Handicaps présents

Sourds-profonds aveugles	5 personnes
Sourds sévères aveugles	3 personnes
Sourds-profonds malvoyants	12 personnes
Sourds-sévères malvoyants	2 personnes
TOTAL	22 personnes

- **Le Foyer d'hébergement** : 19 places
- **Le Service de suite** : 14 places
- **L'Annexe** : 8 places

Implantation géographique

L'ESAT de la Chaume est implanté à SAINT-BENOIT, à proximité du Foyer pour personnes sourdes-aveugles de La Varenne, afin de favoriser les relations entre structures pour adultes.

Les locaux sont situés Avenue des Hauts de La Chaume ; au 131 Avenue des Hauts de La Chaume (cuisine et restauration, repassage, service administratif de l'ESAT, du Foyer d'hébergement, du Service de Suite, de l'Annexe, bureau des éducateurs) et au 117 Avenue des Hauts de La Chaume (imprimerie braille, atelier de sous-traitance, chaiserie, atelier espaces verts, bureau du psychologue).

Les locaux du Foyer d'Hébergement se situent dans un quartier récent de POITIERS (Saint-Eloi) à proximité des commerces et des lignes de bus pour favoriser les déplacements et l'accès à une certaine indépendance.

Présentation de la population reçue

L'ESAT de La Chaume reçoit 34 personnes sur les 27 places (ETP) autorisées : 65 % d'entre elles sont sourdes malvoyantes ou sourdes-aveugles, 35 % sont sourdes avec handicap(s) associé(s).

▪ **Les personnes sourdes malvoyantes ou sourdes-aveugles**

L'établissement accueille une majorité de personnes qui présentent une déficience visuelle évolutive (syndrome d'Usher). Cependant quelque soit l'étiologie, la combinaison des ces deux handicaps sensoriels chez une même personne est un fait rare et entraîne des problématiques très diverses en particulier selon l'âge de la survenue de la cécité (personnes sourdes devenues malvoyantes ou aveugles). L'accompagnement d'une personne qui présente cette double atteinte sensorielle doit prendre en compte des paramètres spécifiques à ces populations : difficultés de communication, de réalisation des actes de la vie quotidienne ou professionnelle et difficultés psychologiques.

▪ **Les personnes sourdes avec handicaps associés**

Elles représentent un groupe relativement hétérogène dont le point commun est une surdité en général sévère à profonde. Le ou les handicaps associés sont très divers (handicap mental, physique, évolutif ou non) et parfois combinés ce qui accentue la singularité de chaque cas à laquelle il faut ajouter les conséquences de l'histoire de la survenue de ces atteintes (trajectoires de vie).

▪ **Un point commun entre ces deux groupes : un accompagnement complexe**

Cet accompagnement «nécessite la mise en œuvre de protocoles particuliers qui ne sont pas la simple addition des techniques et moyens employés pour compenser chacune des déficiences considérées» (Arrêté du 2 août 2000 relatif à la définition du handicap rare).

Trois dimensions sont particulièrement travaillées :

- Une aide à la communication
- Une aide à l'autonomie
- Un soutien psychologique

Le partenariat

La rareté des handicaps présentés par les personnes reçues impose un travail de recherche aux équipes qui nécessite un partenariat avec les services et établissements sur l'ensemble de la FRANCE qui paraît être le territoire pertinent pour ces populations. Le partenariat international passe par l'intermédiaire du CRESAM (Centre de Ressources Expérimental pour Enfants et Adultes Sourds-Aveugles et Sourds Malvoyants) géré par la même association que l'ESAT de La Chaume.

Philosophie du projet pour l'ensemble du complexe

Qu'elles soient sourdes-aveugles, sourdes malvoyantes ou sourdes avec handicaps associés, ces personnes souffrent en particulier d'une exclusion due à leur langue peu usitée (langue des signes ou langue des signes tactile). Tant au niveau des ateliers que de l'hébergement, les choix de travail sont guidés par la volonté de créer des espaces d'échanges les plus riches possible entre personnes entendantes et voyantes et personnes handicapées.

Les ateliers sont au nombre de 7 pour permettre le plus grand choix possible à des personnes qui n'ont peu ou pas de choix d'établissements sur le territoire français, leur finalité est déterminée par les possibilités d'échanges entre publics : la lingerie et l'atelier espaces verts ne s'adressent qu'à des particuliers ; c'est aussi cette volonté qui a guidé le choix de l'atelier restaurant : faire partager un temps de convivialité à des publics qui ne se rencontreraient pas dans des conditions ordinaires.

Le concept habituel de Foyer d'Hébergement (un espace architectural réunissant locaux de jour et de nuit) est écarté au profit de celui d'habitat et communication qui se traduit par l'occupation de pavillons ou d'appartements au sein d'un espace géographique pertinent pour des personnes déficientes sensorielles en terme d'appropriation des lieux pour leur permettre de maintenir un réseau primaire (communauté de langue) tout en préservant un mixage des populations.

Les ateliers de l'ESAT

Les ateliers sont ouverts 225 jours par an ; l'effectif salarié relevant du budget de l'Aide Sociale Etat est de 6,725 ETP (dont postes RTT : 0,39 ETP). L'effectif des travailleurs est de 27 ETP, répartis en 20 pleins temps et 14 temps partiels, pour 34 personnes accueillies.

La chaiserie (paillage et cannage) s'adresse majoritairement à des professionnels. Effectif travailleurs : 2 plein temps et 1 temps partiel pour 3 personnes.

L'atelier sous-traitance travaille pour des donneurs d'ordre pour des travaux accessibles à des personnes double déficientes sensorielles ou sur-handicapées (assemblage de cartons, mise en sachets). Effectif travailleurs : 4 pleins temps et 6 temps partiels pour 10 personnes.

L'imprimerie braille édite en braille un hebdomadaire d'informations nationales et internationales, le programme TV, réalise des travaux de transcription et d'impression pour des associations. Effectif travailleurs : 3 pleins temps et 2 temps partiels pour 5 personnes.

L'atelier espaces verts réalise des travaux d'entretien de jardins d'agrément pour des particuliers. Effectif travailleurs : 3 pleins temps pour 3 personnes.

La lingerie effectue des travaux de repassage pour des particuliers. Effectif travailleurs : 4 pleins temps et 2 temps partiels pour 6 personnes.

La cuisine prépare les repas du midi destinés aux travailleurs (35), au restaurant (32) et à l'activité de traiteur. Effectif travailleurs : 2 pleins temps et 2 temps partiels pour 4 personnes.

Le restaurant, ouvert au public, peut accueillir 32 personnes. Effectif travailleurs : 1 plein temps et 2 temps partiels pour 3 personnes.

Le Foyer d'Hébergement

Il accueille 19 résidents qui sont tous employés dans les ateliers de l'ESAT. Il s'agit de pavillons ou d'appartements (8) où les personnes vivent seules, par 3 ou 4 ou en couple.

- ◆ Le Foyer est ouvert toute l'année (365 jours). L'effectif salarié est de 11,345 ETP (dont postes RTT : 0,36 ETP)
- ◆ Trois niveaux d'accueil :
 - En collectif : 3 ou 4 personnes sur 1 pavillon
 - En individuel : appartement
 - En couple : appartement ou pavillon individuel

Le Service de Suite

Quatorze personnes bénéficient de cette prestation. Il intervient auprès des personnes qui travaillent à l'ESAT de La Chaume et qui disposent de capacités suffisantes pour gérer leur quotidien avec un accompagnement éducatif ponctuel. Elles disposent de leur hébergement individuel. L'effectif salarié est de 1,37 ETP (dont poste RTT : 0,07 ETP).

L'Annexe

Ce service assure l'encadrement des personnes handicapées qui travaillent à mi-temps et qui sont accueillies au Foyer d'Hébergement. Huit personnes en bénéficient pendant les temps d'ouverture des ateliers de l'ESAT. La proposition de service est basée sur le développement du sens artistique des personnes, une meilleure perception du corps et sur l'ouverture au monde par un travail sur les médias. L'effectif salarié est de 1,06 ETP (dont poste RTT : 0,06 ETP).

Aspects phénotypiques du syndrome CHARGE

M.Tim HARTSHORNE

Professeur de psychologie à Central Michigan University – USA

UN PEU D'HISTOIRE

- 1979 – Hall identifie une association de symptômes
- 1981 – Cette association est appelée CHARGE
- 1993 – Première conférence aux Etats-Unis – rien sur le comportement
- 1995 – Bernstein parle du comportement à l'adolescence à la 2^e conférence aux Etats-Unis
- 1996 – Atelier sur le comportement à la 2^e conférence australasienne , par Williams, Hartshorne & Hartshorne.
- 1997 – Bernstein présente des informations à la 3^e conférence aux Etats-Unis.
- 1998&1999 – Hartshorne fait une intervention sur « le comportement comme communication » aux conférences australasienne et américaines.
- 1999 – Etude suédoise sur l'autisme dans le syndrome de CHARGE, par Fernell & al.
- 2003 – Symposium sur le comportement à la 6^e conférence américaine – 9 exposés .
- 2004 – article de Hartshorne & Cypher sur les comportements
- 2005 – American Journal of Medical Genetics.

CAS PERSONNEL

- 1989 – Naissance de Jacob présentant un syndrome de CHARGE
- Comportements bizarres, autistiques dans les 2 premières années. Découverte de l'impact de la surdicécité
- Observation des relations parents-professionnels et leur impact sur les parents.
- Comme les problèmes de comportement devenaient évidents, conclusion qu'on avait besoin d'un psychologue.

VERS LA COMPREHENSION DU COMPORTEMENT DANS LE SYNDROME DE CHARGE

- Compréhension du syndrome
- Observation poussée de nombreux enfants
- Recherche pour identifier les points communs
- Recherche sur la comparaison avec d'autres syndromes
- Etablissement d'un consensus

COMPREHENSION DU SYNDROME

La plupart des syndromes génétiques ont des caractéristiques comportementales

- Ce que nous avons appris des parents
- Premières observations
 - surdicécité
 - disfonctionnement vestibulaire
 - difficultés de communication/ frustrations
 - expériences précoces (douleur, attachement)
 - Critique et remise en question

OBSERVATIONS D'ENFANTS

- Conférences
- Descriptions parentales et questions
- Consultations
- Vidéo

RECHERCHE

- « Préférence marquée pour certains jouets, certaines personnes, certains aliments etc. »
- « Limitation des centres d'intérêts et/ou un seul centre d'intérêt restreint »
- « Problème important pour pouvoir se faire des amis de son âge »

Hartshorne T.S. & Cypher A.D. (2004): *Challenging behavior in CHARGE syndrome (Problèmes de comportement dans le syndrome de CHARGE). Mental Health Aspects of Developmental Disabilities (Aspects santé mentale des handicapés du développement) 7 (2), 41-52.*

ORIGINES DES PROBLEMES DE COMPORTEMENT DANS LE SYNDROME DE CHARGE

Adaptatif

Inadaptatif

8 ans

Cognition
Régulation émotionnelle
Langage
Communication
Stress, douleur, maladie, hospitalisations
Style d'éducation parentale
Tempérament
Déficiences sensorielles
Attachement
Génotype

4 ans

CODE :

Division par couleur

Première, deuxième, troisième explication

Naissance

GEORGE WILLIAMS, 2005.

PROBLEMES D'ATTACHEMENT

- Peuvent provenir d'un faible niveau ou d'un manque de:
- « échange visuel, vocal ou autres formes de réciprocité à partir de la période néonatale »
- Un gros problème pour les enfants CHARGE à partir des premières heures de leur vie avec les déficiences sensorielles, les problèmes médicaux, la douleur, la séparation, le choc pour les parents, etc.
- 20% des parents ont eu un retard de lien affectif , et près de la moitié disent qu'il y a eu un retard d'attachement de l'enfant.

Reda N.M. & Hartshorne T.S. (sous presse) : Attachment, bonding and parental stress in CHARGE syndrome (Attachement, liens affectifs et stress parental dans le syndrome de CHARGE). Mental health aspects of developmental disabilities.

DEFICIENCES SENSORIELLES

- Audition – surdité neuro-sensorielle
- Vision – colobome
- Odorat – anosmie
- Goût – préférence pour les goûts forts
- Toucher – position de défensive
- Vestibulaire – absence de canaux semi-circulaires
- Proprioceptive – faiblesse musculaire

COMPORTEMENT CARACTERISTIQUE DE SOURD-AVEUGLE

- s'appuie sur les yeux
- agite les doigts devant ses yeux
- se balance
- tapote le corps/les objets
- comportement d'automutilation
- porte les objets à sa bouche
- attitude défensive au toucher
- s'accroche
- tourne sur lui-même
- tics vocaux
- se barbouille de ses matières fécales
- aligne les choses
- montre des préférences extrêmes
- s'enfuit très vite
- non autonomie acquise
- docile
- fixe les lumières
- vocalisation inappropriée

COMMENT EDUQUEZ-VOUS UN ENFANT PRESENTANT UN SYNDROME DE CHARGE ?

- Faites-vous des pauses ?
- Vous servez-vous de la nourriture comme renforçateur ?
- Savez-vous expliquer la raison de son comportement ?
- Savez-vous dire « non » ?
- Savez-vous gérer votre niveau de stress ?

STYLE D'EDUCATION PARENTALE

- *The Malaise Inventory (L'inventaire du malaise)*. Ce questionnaire comportant 24 questions a été élaboré par Rutter, Tizard et Whitmore (1970) pour mesurer le bien-être mental de la mère. Les questions se rapportent aux émotions et aux symptômes somatiques. Sur un échantillon de 87 parents d'enfants CHARGE, un tiers a obtenu un résultat cliniquement significatif.

Hartshorne, Dailor, Williams, Papadopoulos, Doyle & Brandt (2005). Troubles du sommeil dans le syndrome de CHARGE. Association pour l'étude des phénotypes comportementaux, Cairns, Australie.

STYLE D'EDUCATION PARENTALE

Le *Parenting Stress Index Short Form (PSI-SF)* (Formulaire simplifié de mesure de l'indice de stress parental) (PSI, Abidin & Ona, 1995) est une auto-évaluation en 36 points qui a été utilisée pour identifier les facteurs de stress expérimentés par la famille et se rapportant à l'éducation de l'enfant. 12 des 25 parents d'enfants CHARGE ont obtenu un résultat cliniquement significatif.

Reda N.M. & Hartshorne T.S. (sous presse) : Attachement, liens affectifs et stress parental dans le syndrome de CHARGE. Mental Health Aspects of Developmental Disabilities.

DOULEUR, MALADIE, HOSPITALISATIONS

- Retard pour rentrer à la maison à la naissance (depuis avec la mère jusqu'à plus de 13 semaines)
- Nombre d'opérations (un quart en a eu 13 ou plus)
- Nombre d'hospitalisations (un quart en a eu 13 ou plus)
- Troubles du sommeil (trouble clinique pour 58%)
- Stress ?

SOMMEIL

Graduation	Moyenne	SD	% clinique
• Début/continuation	62.05	15.31	
• Respiration	59.63	15.21	
• Réveil	48.57	5.87	
• Transition	57.08	13.77	
• Somnolence	51.76	11.62	
• Hyperhydrose*	49.91	10.01	
• Total	59.29	13.11	57.5 %

*transpiration excessive

Le bien-être de la mère était associé au sommeil de l'enfant.

Hartshorne, Dailor, Williams, Papadopoulos, Doyle & Brandt (2005) : Troubles du sommeil dans le syndrome de CHARGE. Association pour l'étude des phénotypes comportementaux, Cairns, Australie.

STRESS

- Enfant
- Mère
- Famille
- Ecole

COMMUNICATION / LANGAGE

Produit des réactions, des bruits ou des comportements qui peuvent être difficiles à interpréter	20	16,1%
Utilise des comportements comme des gestes, des sons, des mouvements du corps	12	9,7%
Emploie des mots isolés, des signes, des images symboles, ou des objets symboles pour exprimer les besoins fondamentaux	15	12,1%
Emploie des expressions et des phrases de 2 à 5 mots en utilisant la parole, les signes, les images symboles etc.	17	13,7%
Emploie la langue orale ou la langue des signes en phrases complètes	59	47,6%

Tous les enfants étaient âgés d'au moins 4 ans.

MODELE CONCEPTUEL DE DUNN

Continuum seuil neurologique	Réponse en ACCORD avec le seuil	Réponse à l'ENCONTRE du seuil
ELEVE (accoutumance)	Mauvais enregistrement	Recherche des sensations
BAS (sensibilisation)	Sensibilité aux stimuli	Evitement des sensations

PROFIL SENSORIEL

- 4 facteurs importants pour le profil sensoriel
 - faible résistance/tonus
 - mauvais enregistrement
 - bonne sensibilité motrice/perceptive
 - **Recherche des sensations**
- Suggérant un trouble de la régulation

Hartshorne T.S., Grialou T.L., Russ J.M., Nicholas J. & Dunn W. (2004) : Disfonctionnement exécutif et traitement des données sensorielles dans le syndrome de CHARGE. Association pour l'étude des phénotypes comportementaux, Barcelone, Espagne.

CAPACITE COGNITIVE

- Echelle d'évaluation des comportements adaptatifs sur 100 enfants CHARGE (ABES)
- Montre un niveau de capacité plus élevé que prévu : 54 avaient des scores supérieurs à 70 (Moyenne = 100 ; SD =15)
- Ceux qui avaient marché plus tôt, avaient moins de problèmes médicaux, et une meilleure vue et une meilleure audition, avaient de meilleurs résultats à l'ABES.
- La majorité des variations dans les résultats à l'ABES s'expliquait par l'âge de la marche.

Salem-Hartshorne N., Jacob S. 2004. Caractéristiques et développement des enfants CHARGE. Journal of early intervention vol26(4) : 292-301

FONCTION EXECUTIVE

Inhiber	64,02	(14,66)	88	46,6	
Changer	65,42	(14,00)		93	57
Contrôle émotionnel	58,44	(13,06)		94	31,9
Initier	60,93	(12,64)		87	40,2
Mémoire à court terme	62,67	(12,90)		90	12,3
Planifier/organiser	60,66	(13,89)		80	41,2
Organisation des matériels	52,10	(10,54)		90	12,3
Contrôler	64,44	(13,40)		91	54,8
<i>Indice de régulation comportementale</i>	63,79	(13,58)		87	50,6
<i>Indice de méta cognition</i>	61,64	(13,00)		80	45
<i>Combinaison exécutive globale</i>	63,00	(12,91)		79	49,4

Hartshorne T.S. , Nicholas J., Grialou T.L., Russ A.M. (2007) : La fonction exécutive dans le syndrome de CHARGE. *Child Neuropsychology*, 13, 333-344.

« **Un modèle de comportement qui est identifié avec certitude dans des groupes d'enfants présentant des troubles génétiques connus et qui n'est pas acquis.** » (Harris, 1995)

Si je me comporte ainsi, j'ai probablement un syndrome de CHARGE

PHENOTYPE COMPORTEMENTAL CHARGE (première ébauche)

- fonctions cognitives normales de faible niveau
- comportement conditionné, obstiné, et avec le sens de l'humour
- socialement intéressé mais immature
- comportements répétitifs ; augmentant en cas de stress
- hauts niveaux de recherche de sensations
- dans des conditions de stress et de surcharge sensorielle, trouve difficile de s'autoréguler et perd facilement le contrôle de son comportement.
- difficulté pour changer de centre d'intérêt et aller vers de nouvelles activités ; facilement perdu dans ses pensées.

Est-ce seulement à cause du syndrome ?

- On dirait qu'il n'y a rien à faire à propos des comportements. Ce n'est pas vrai.
- D'un autre côté, il faut avoir des attentes réalistes étant donné la nature du syndrome.

FACTEURS CONTRIBUANT AUX PROBLEMES DE COMPORTEMENT

- Vulnérabilité liée au handicap cognitif
- Expériences personnelles de chaque enfant
- Facteurs dans l'entourage immédiat
- La cause génétique spécifique

Les facteurs liés à la cause génétique sont relativement moins sous le contrôle de l'enfant.

CONSTRUCTION D'HYPOTHESES A PARTIR DU PHENOTYPE COMPORTEMENTAL

- Assumer que la capacité cognitive est suffisante pour travailler
- Il ne sera pas facile de changer les objectifs
- Il/elle n'a probablement pas de soutien social
- Il se peut qu'il/elle ait un comportement qu'il/elle veut avoir
- Il/elle a besoin d'input et de stimulation sensorielle.
- Une fois qu'il/elle l'a perdu, peut être difficile à regrouper
- Besoin d'une routine prévisible.

ASSOCIATION C.H.A.R.G.E.

FRANCE

Association des parents d'enfants et adultes atteints du syndrome C.H.A.R.G.E.

Nos coordonnées :

Isabelle BENBRIK (présidente)

38 chemin de la Cybellerie

86280 SAINT BENOIT

E.Mail : eiben@wanadoo.fr

Arlette CHURAKOWSKYI (Vice-présidente) :

11 Rue de la Potence

10500 PETIT MESNIL

Tel : 03.25.92.23.60

E.Mail : bruno-churakowskyi@wanadoo.fr

SITE WE : <http://lenob.club.fr/index.htm>

E.Mail Association : associationcharge@wanadoo.fr

FORUM : <http://syndrome-charge.forumactif.com/>