

Réflexion au sujet du fonctionnement cognitif de l'enfant atteint de syndrome « CHARGE »

Mme Elisabeth Lasserre – Psychomotricienne

Centre de Ressources Robert Laplane – Paris

Publié dans L'ENFANT SOLEIL N° 7

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 17 au 19 Septembre 2004

I. L'intérêt de l'évaluation neuropsychologique chez l'enfant atteint de syndrome "CHARGE" :

La neuropsychologie cognitive s'intéresse aux relations entre les fonctions cognitives (langage, mémoire, fonction visuo-spatiale ...), leurs perturbations et les mécanismes cérébraux sous-jacents. Au-delà d'un domaine d'étude, il s'agit d'une démarche qui permet au clinicien de pouvoir analyser des symptômes complexes : l'évaluation constitue la base de l'approche neuropsychologique.

L'évaluation s'appuie sur une conception modulaire du fonctionnement cérébral. Le terme "module" réfère à chacune des fonctions comme le langage ou la mémoire, dont l'atteinte par des processus pathologiques peut être relativement isolée. Mais il est évident que l'activité mentale, qui plus est chez l'enfant, ne se résume pas à l'addition de modules et doit être considérée comme un tout. Cependant, la conception modulaire nous permet de sortir d'une vision que la complexité rend floue. Un des intérêts majeurs de cette démarche est de pouvoir, au cours de notre investigation, identifier non seulement les fonctions atteintes mais aussi les fonctions préservées.

C'est grâce à la mise à jour de ses compétences et de ses difficultés, à leur analyse et à leur confrontation, que nous allons pouvoir venir en aide à l'enfant.

Chez l'enfant il n'y a pas d'état stable : on se trouve face à un réaménagement constant des processus cérébraux au cours du développement. Chez l'enfant atteint de syndrome "CHARGE", les altérations liées à la pathologie compliquent le tableau. Il faut tenir compte en effet des anomalies sensorielles et cérébrales et de leurs interactions, de la maturation neurophysiologique, de l'influence de l'environnement et de la durée des hospitalisations dans la petite enfance, des adaptations à ses difficultés que l'enfant lui-même met en place, de l'ampleur et de la qualité de l'aide pédagogique et rééducative apportée jusque-là.

Compte tenu de cette complexité, l'évaluation fonctionnelle (qui ne peut se réduire à une suite de résultats chiffrés à des tests étalonnés) nous permettra d'appréhender les particularités et l'évolution du fonctionnement cognitif des enfants.

" L'approche neuropsychologique développementale ne vise pas seulement à faire un état des lieux mais à esquisser également un profil prédictif pour l'enfant et à guider le clinicien dans la mise sur pied des prises en charge. Dans cette perspective, elle a pour but de remédier aux difficultés actuelles de l'enfant avec une meilleure définition des principaux axes à travailler et de prévenir les troubles que l'enfant est susceptible de développer dans la suite de son parcours ". Pascal Zesiger et Thérèse Hirsbrunne, revue de Neuropsychologie, vol. 10.

Afin de mettre en évidence concrètement l'intérêt de la démarche pour les enfants atteints de syndrome "CHARGE", nous avons choisi de nous appuyer sur une étude de cas. Dans

un deuxième temps, la confrontation des résultats obtenus par Rémy à ceux obtenus par Elodie, également atteinte de syndrome "CHARGE" nous permettra d'engager une réflexion sur les troubles cognitifs le plus souvent rencontrés.

II. Étude de cas : Rémy

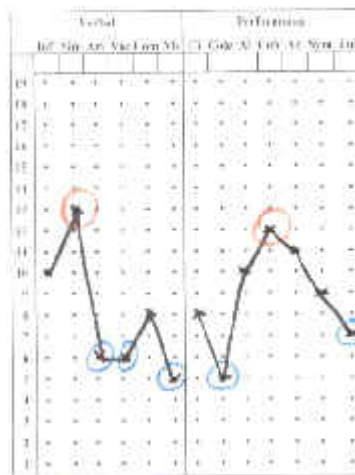
Rémy est un enfant de 11ans, scolarisé en milieu ordinaire. Il termine son CM1.

Une lenteur d'apprentissage et des "difficultés d'abstraction" sont évoqués par les parents comme par les enseignants.

En ce qui concerne les atteintes sensorielles sont notés :

- *Sur le plan auditif*: surdité sévère/profonde (profonde à gauche)
- *Sur le plan visuel* : rien de particulier n'est signalé.
- *Sur le plan vestibulaire* : agénésie des canaux semi-circulaires. Le vestibule est présent à droite, absent à gauche.
- *Sur le plan olfactif*: une hyposmie est suspectée.

Rémy est un enfant très réservé. Il s'exprime oralement: il est peu prolix mais son langage spontané est bien construit.



Le WISC fait partie des examens préalables à l'examen neuropsychologique, non pas parce qu'il apporte une mesure du QI mais parce qu'il donne un profil des capacités de l'enfant. Ce profil est matérialisé par une courbe dont l'analyse va nous permettre d'ébaucher des hypothèses et de sélectionner des outils en vue d'approfondir l'investigation. Les épreuves sont réparties selon deux échelles : une échelle "verbale" et une autre de "performance".

L'hétérogénéité saute aux yeux en ce qui concerne le profil des résultats obtenus par Rémy. Il n'y a pas vraiment de supériorité d'une échelle sur l'autre (verbale versus performance). Les réussites et les échecs sont également distribués à l'intérieur de chaque échelle.

Deux épreuves sont particulièrement réussies, l'une appartenant au domaine verbal, (subtest "similitudes"), l'autre au

domaine de performance (subtest "cubes").

Le subtest "similitudes" requiert la capacité d'extraire une caractéristique commune à deux notions

(ex : "En quoi un chat et une souris se ressemblent ?"). Pour le subtest "cubes" le sujet doit

réaliser un dessin géométrique de deux couleurs à partir d'un modèle, à l'aide de 2, 4 ou 9 cubes.

Afin d'assembler les cubes le plus vite possible, Rémy adopte la stratégie la plus synthétique (et la plus efficace), c'est à dire celle qui consiste à opérer de regroupements sous forme de structures partielles.

Les réponses à ces deux épreuves font appel à une construction mentale pour l'une, à une reconstitution des données pour l'autre : elles constituent de ce fait un bon indice des capacités d'abstraction et de synthèse, dans le domaine verbal comme non verbal.

En outre, la réussite à l'épreuve " cubes " met en évidence des compétences dans le domaine spatial (orientation des obliques, topologie etc....)

En revanche, Rémy obtient un score faible au subtest " code ". Il s'agit au cours de cette épreuve de transcrire des symboles en dessous des chiffres correspondants, en référence à un modèle situé en haut de la page. L'épreuve est chronométrée.

L'échec de Rémy est dû à sa lenteur. Or la rapidité de l'exécution dépend soit de la bonne mémorisation des associations chiffres-symboles, soit de la rapidité et du bon calibrage des saccades oculaires permettant des allers-retours aisés entre le modèle et la main, soit, bien sûr, des deux. L'aisance grapho-motrice est aussi un facteur de rapidité important.

C'est pourquoi la faible performance de Rémy nous questionne aussi bien sur l'efficacité de la recherche visuelle et la qualité du geste graphique, que sur ses possibilités de mémorisation.

Le score obtenu à l'épreuve de " labyrinthe " est également faible. Il s'agit pour cette tâche de tracer un parcours allant du point de départ à la sortie sans rentrer dans une impasse. Rémy se montre non pas lent mais au contraire impulsif. L'impulsivité affecte non seulement la motricité mais l'action elle-même. Il n'anticipe pas suffisamment sur le trajet à parcourir et le but à atteindre.

Les épreuves faisant partie de l'échelle verbale et qui sont les moins réussies ("arithmétique", "mémoire des chiffres", "vocabulaire") ont pour point commun de solliciter une entrée auditive. Leur interprétation est donc délicate en ce qui concerne Rémy.

Nous pouvons cependant constater qu'elles supposent toutes trois, soit au cours de la manipulation des données, soit dans l'élaboration de la réponse, des processus séquentiels de mémorisation et/ou d'exécution : "Vocabulaire" demande pour les items non iconiques des capacités d'élaboration de discours complexes, "Mémoire des chiffres" suppose des compétences en mémoire automatique (mémorisation de chiffres à l'endroit) et en mémoire de travail (répétition de chiffres en ordre inverse), "Arithmétique" requiert la compréhension d'énoncés verbaux d'une certaine longueur et d'une certaine complexité. Des performances faibles pour ces tâches laissent présumer que les processus séquentiels sont moins efficaces que les processus simultanés.

Au total, l'analyse du WISC apporte des indications sur des axes de difficulté ou de compétence et permet d'engager une réflexion motivée.

Nous avons vu que plusieurs des questions posées portaient sur la motricité : un examen psychomoteur apparaît nécessaire. Celui-ci devrait nous donner des renseignements au sujet des "outils" et des compétences de base dont l'enfant dispose ou non.

Outre les problèmes d'équilibre inhérents aux troubles vestibulaires, cet examen révèle chez Rémy, des difficultés liées au contrôle tonico-moteur lors de l'exécution de séries de mouvements élémentaires fins et rapides. Par ailleurs, sa latéralité n'est pas homogène : latéralité manuelle à droite et œil directeur à gauche.

D'autres questions portaient sur l'exploration visuelle et sur le domaine visuo-constructif. Deux séries d'épreuves vont peut-être nous permettre de préciser la problématique : les

épreuves dites de "barrages" et les épreuves visuo-spatiales comme la copie de figures simples et l'épreuve de copie de "la figure de Rey".

Une tâche de barrage consiste à barrer des items-cibles (figures géométriques simples, chiffres, lettres) parmi des distracteurs. Les items sont alignés ou non, plus ou moins nombreux, de formes plus ou moins complexes.

Remy est très lent lors de l'exécution de ces tâches. La difficulté est accrue dans le cas où les items ne sont pas alignés : il fait alors de nombreux oublis. Ses stratégies de recherche sont efficaces au début, mais très vite il les abandonne, trop fatigué pour maintenir le fil conducteur de son action. De toute évidence, cette tâche est pour Rémy très coûteuse en énergie. La fatigue occasionnée par l'énergie mobilisée nous incite une fois de plus à poser la question de l'efficacité de ses stratégies oculo-motrices.

La " Figure de Rey " est une figure géométrique complexe, sans signification. A cause de cette complexité la copie nécessite une réalisation par étapes successives comportant des allers retours du modèle à la copie. Rémy est paradoxalement très rapide dans la réalisation de cette tâche. Il ne regarde le modèle que trois fois et procède en mettant en mémoire la partie de la figure qu'il vient d'observer. Il dessine ensuite très rapidement cette portion de figure (de peur d'en oublier les détails ?) en l'adjoignant tant bien que mal à la partie qu'il a précédemment dessinée. Il lui est cependant difficile de les faire correspondre car il n'a pas de plan d'ensemble. L'ensemble donne donc une impression d'imprécision et de discontinuité.

En revanche, la topologie (la place de chaque élément) ainsi que l'orientation des obliques sont respectées.

L'organisation spatiale est également parfaitement respectée lors de la reproduction de figures simples.

Le problème de Rémy ne concerne donc pas la spatialisation proprement dite mais l'élaboration de la construction de la figure, en référence au modèle. Ses difficultés sont visuo-constructives.

Au total :

Les difficultés de Remy affectent :

Sur le plan non verbal :

- ÿ Les stratégies oculomotrices (trouble du regard) et en conséquence l'efficacité de la sélection visuelle d'éléments dans un ensemble.
- ÿ La conduite des actions complexes impliquant une activité de construction (trouble visuo-constructif).
- ÿ Le contrôle de l'exécution de mouvements fins, élémentaires. Ce déficit se répercute sur l'automatisation des actes moteurs plus complexes comme l'écriture. Il en résulte une lenteur d'exécution.

Sur le plan verbal :

- ÿ Un déficit en mémoire auditive automatique (cf. répétition de chiffres à l'endroit). Ce déficit se répercute sur l'automatisation de tâches reposant sur la mémorisation transitoire d'un certain nombre d'éléments (mémoire de travail) : cf. Difficulté de mémorisation du vocabulaire et faiblesse en arithmétique.

Sur le plan verbal comme sur le plan non-verbal, ce qui met Rémy en difficulté ce sont les procédures opératoires nécessaires à l'exécution de tâches complexes, qui supposent la mémorisation d'étapes ou d'un nombre important d'éléments. Ces difficultés existent aussi bien sur le versant réceptif (sélection de l'information visuelle) que sur le versant exécutif (production de phrases longues et complexes).

En revanche, des compétences sont mises à jour. Elles concernent les capacités de synthèse, d'abstraction, de déduction par analogie ainsi que des aptitudes dans les processus de représentation simultanés qui s'avèrent excellents. On relève en particulier des aptitudes dans le domaine spatial. Rémy s'appuie sur ces compétences pour trouver les moyens de pallier ses difficultés. Ce sont ces moyens qu'il met en œuvre dans l'épreuve des « cubes », dans la copie de « la Figure de Rey » ou même lors de l'épreuve de répétition de chiffres à l'envers qui n'est pas aussi échouée qu'on pourrait s'y attendre (compte tenu de ses faibles capacités en mémoire automatique).

Cet examen permet également de nuancer les inquiétudes qui avaient motivé la demande : d'une part, Rémy n'a pas de "difficulté d'abstraction". D'autre part, la lenteur d'exécution n'est pas systématique et dépend des paramètres de la tâche.

Ce bilan n'est pour autant pas terminé.. Il faudrait notamment explorer la mémoire de travail visuelle ainsi que d'autres aspects de la mémoire, comme la mémoire narrative, afin de pouvoir étayer nos hypothèses et approfondir l'analyse.

Nous pouvons cependant apporter quelques premiers conseils de prise en charge.

Nous recommandons de :

ÿ Tenir compte du manque d'efficacité de ses stratégies oculo-motrices et des répercussions de ce trouble sur la sélection de l'information visuelle et sur les activités visuo-manuelles en général. Et ce, bien que Rémy n'ait aucun déficit visuel proprement dit.

→ Eviter la copie dans le cadre scolaire (lui donner du matériel photocopié).

→ Eviter de lui donner trop d'informations visuelles en même temps. Cela aggraverait les difficultés de sélection de l'information nécessaire à l'activité. De façon générale lui faciliter l'accès à l'information visuelle : donner des repères de couleur, surligner, lui conseiller d'utiliser un cache afin de découvrir progressivement le texte écrit etc...

ÿ Respecter sa lenteur d'exécution dans certaines situations (en particulier lorsqu'il doit rechercher une information visuelle) et tenir compte de la fatigue occasionnée par le maintien de son attention.

ÿ Tenir compte de son niveau de surdité comme de la faiblesse de sa mémoire de travail phonologique :

- favoriser des méthodes visuo-visuelles dans l'accès à la lecture (travailler avec des étiquettes).
- améliorer son stock lexical en lui fournissant des aides mémoire : carnets de vocabulaire, apprentissage systématique des mots nouveaux particulièrement en ce qui concerne l'acquisition du vocabulaire non "imageable".

· Améliorer ses capacités dans les processus séquentiels en s'appuyant sur ses compétences dans les processus simultanés c'est à dire lui proposer un guidage par étapes lors des apprentissages d'actions complexes. Nous avons vu que lui-même a mis en place ses propres stratégies de compensation qu'il faut encourager.

A ce stade de notre réflexion, il est intéressant de comparer le bilan de Rémy à celui d'Elodie, petite fille de 8 ans et demi, qui est aussi scolarisée en milieu ordinaire. Elle redouble le CE1.

Elodie présente sur le plan des afférences visuelles et auditives, un tableau quasiment opposé à celui que présente Remy.

Sur le plan auditif elle présente un déficit modéré

Sur le plan visuel elle présente une microphthalmie droite avec amblyopie complète de l'œil droit et à gauche, un colobome chorio-rétinien inféro-nasal laissant la macula indemne.

La mobilité oculaire au niveau de l'œil gauche n'est pas correcte. Les saccades oculaires ne sont pas bien ajustées. Le champ visuel est rétréci du côté droit et gauche.

Elodie s'exprime oralement et adopte une attitude beaucoup moins réservée que celle de Rémy (pouvant aller jusqu'à une certaine désinhibition). Les enseignants se plaignent de son comportement à l'école.

Les compétences et les difficultés mises à jour sont proches de celles que présente Rémy : des difficultés concernant les actions complexes engageant des processus de représentation par étapes contrastant avec l'efficacité du raisonnement par analogie et des processus de représentation simultanés non verbaux. Il est intéressant de noter que la mémoire auditive automatique (mémorisation de chiffres à l'endroit) est autant affectée que chez Rémy malgré la meilleure audition d'Elodie.

En revanche, en ce qui concerne la mémoire de travail phonologique (répétition de chiffres en ordre inverse), l'échec est massif pour Elodie alors que comme nous l'avons vu, il ne l'était pas pour Rémy. On relève également une différence notable à l'épreuve des cubes : Elodie échoue lorsque le guidage séquentiel opéré par la marque de séparation des cubes sur le modèle n'existe plus. Rémy ne tenait aucun compte de cette marque et opérait de façon synthétique. Elodie en revanche persiste à procéder cube par cube. De ce fait, à partir du moment où la marque de séparation n'apparaît plus sur le modèle, elle perd le contrôle de la tâche. De même, pour la réalisation de la Figure de Rey, elle procède par juxtaposition de détails entre lesquels elle n'établit pas vraiment de liens. Elle ne tente pas de mémoriser des parties de la figure comme le faisait Rémy.

L'écart entre leurs performances semble donc résider dans l'efficacité des procédures de compensation qu'ils sont chacun en mesure de mobiliser. Rémy compense en partie ses difficultés par d'excellentes capacités de synthèse. Elodie, sans doute en raison de l'importance de son déficit visuel, peut-être aussi à cause de son plus jeune âge, n'a pas développé d'aussi bonnes capacités de synthèse et de catégorisation. De ce fait elle contrôle encore plus difficilement que ne le fait Rémy les tâches reposant sur des procédures opératoires séquentielles, lesquelles requièrent une charge attentionnelle importante.

III. Observe-t-on des régularités dans les profils cognitifs que présentent les enfants atteints de syndrome de CHARGE ?

Une des questions qui revient le plus souvent porte sur le point de savoir s'il est possible de retrouver, en amont des difficultés que nous venons de décrire, des profils cognitifs comparables chez les enfants atteints de syndrome « CHARGE ».

Au cours de nos observations cliniques nous avons fréquemment retrouvé les profils de compétences et de difficultés que nous venons de décrire chez Rémy et Elodie, y compris la dichotomie en ce qui concerne le comportement (inhibé versus instable).

C'est ainsi que les déficits que nous avons le plus fréquemment observés concernent à des degrés divers :

- ÿ L'automatisation de mouvements complexes séquentiels comme ceux nécessaires à l'écriture, la Langue des Signes ou la parole.
- ÿ Les stratégies de regard, avec des répercussions sur l'exploration visuelle et la sélection de l'information visuelle.
- ÿ Les capacités visuo-construitives. Le déficit est plus ou moins compensé selon la gravité du déficit visuel et les capacités de représentation synthétique.

ÿ L'anticipation et la planification de l'action. On observe soit une impulsivité, une précipitation, soit au contraire un manque d'initiative, un ralentissement.

ÿ On note en général d'excellentes capacités de déduction par analogie et de bons processus de représentation simultanés (compte tenu des difficultés visuelles).

Les difficultés repérées le plus souvent concernent le champ des fonctions exécutives. Il est difficile d'évoquer un déficit spécifique qui entraverait l'expression de telle ou telle fonction. Il semble que les profils cognitifs rencontrés soient plutôt l'expression de processus et de réarrangements cognitifs, de compromis forgés par le cerveau sous le poids des contraintes liées au développement normal et aux atteintes sensorielles.

Notons que ces atteintes doivent être considérées les unes par rapport aux autres et non pas isolément. La construction d'une perception cohérente des relations entre le corps et l'espace dépend de mécanismes combinant les informations des sens (vision / audition) et des signaux liés à l'action. Ces signaux sont constitués par les informations kinesthésiques mais aussi par les informations vestibulaires. Ces informations vestibulaires, au cours du développement, participent à l'élaboration du schéma corporel pour la préparation et le contrôle de l'action. En conséquence, elles participent également à l'élaboration des stratégies oculomotrices. Or nous avons vu que l'atteinte de la fonction de regard a des conséquences sur les capacités d'apprentissage et de communication. Les atteintes vestibulaires sont donc à prendre en considération au même titre que les autres déficits sensoriels dans la réflexion sur le développement cognitif des enfants atteints de syndrome "CHARGE".

Il est enfin important d'insister sur les réaménagements constants des réseaux neuronaux au cours du développement (plasticité cérébrale) et, de ce fait, sur l'importance de la qualité de l'accompagnement proposé à l'enfant. Il faut également souligner que cet accompagnement sera d'autant plus adapté que notre compréhension des mécanismes et processus cognitifs à l'œuvre dans le développement sera fine et précise.