

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**

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 et l'association CHARGE organisent des journées de rencontre.

Nous avons pu pour la première fois réunir, professionnels, parents et enfants CHARGE sur deux jours.

Ces journées ont été riches d'enseignement et d'échanges. Et comme à chaque fois, nous nous sommes tous quittés en nous disant qu'il fallait que prochainement nous nous réunissions tous à nouveau, et plus jamais sans nos merveilles.

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.



Vue d'assemblée



Vue d'extérieur



Quelques enfants pendant l'activité cirque

SOMMAIRE

- Dr Véronique ABADIE - Pédiatre, Hôpital Necker – Paris : Historique et rappel clinique du syndrome CHARGE	Page 4
- Pr Stanislas LYONNET et Dr Damien SANLAVILLE - Généticiens, Hôpital Necker – Paris : avancées génétiques dans le syndrome CHARGE	Page 7
- David BROWN - ancien directeur de familles et d'éducation du centre SENSE (Angleterre) – Educateur spécialisé en Californie (USA) : Comportements des enfants atteints du syndrome CHARGE – Problèmes ou adaptations ?	Page 9
- Catherine PEIGNE - Psychomotricienne, Hôpital Necker – Paris : Intérêt d'une Psychomotricité précoce spécifique, autour de l'annonce diagnostique initiale	Page 18
- Dr Nathalie LOUNDON - ORL, Hôpital Trousseau – Paris : L'implantation cochléaire pédiatrique	Page 20
- Christine AKTOUCHE - Orthoptiste, Bordeaux : Le comportement visuel	Page 24
- Dr Graziella PINTO - Endocrinologue, Hôpital Necker – Paris : Endocrinologie, croissance et puberté	Page 26
- Dr Véronique ABADIE – Pédiatre, Hôpital Necker – Paris : Les difficultés alimentaires et les troubles olfactifs	Page 29
- Elisabeth LASSERRE – Psychomotricienne, Centre de Ressources Robert Laplane – Paris : Réflexions au sujet du fonctionnement cognitif	Page 31
- Jacques SOURIAU – Directeur du CRESAM – Poitiers : Syndrome CHARGE et communication	Page 36

Vendredi 17 Septembre 2004

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

HISTORIQUE ET RAPPEL DU SYNDROME CHARGE

Dr Véronique ABADIE
Hôpital Necker - Paris

Historique des publications sur le syndrome CHARGE

Le syndrome CHARGE a désormais une histoire qui a 25 ans, débutée par la description d'une « atrésie des choanes associée à de multiples malformations », arrivée aujourd'hui à l'identification d'un gène majeur du syndrome. Cette histoire fait partie du patrimoine des patients et de leur famille. Elle mérite d'être rappelée.

La première description date de 1979 où HALL décrit 17 cas répertoriés depuis 1963 d'atrésie de choanes associée à de multiples anomalies dont certaines reviennent avec une certaine récurrence : retard psychomoteur (100 %), petite taille (100 %), anomalie d'ourlage des oreilles (80 %), anomalie cardiaque (70 %), microcéphalie (60 %), colobome oculaire (51 %), hypogénitalisme (80 % des garçons), fente palatine (20 %), paralysie faciale (25 %), brièveté du cou (25 %), fistule trachéo-œsophagienne (10 %). Il existe dans cet ensemble complexe une certaine homogénéité qui sera dénommée association CHARGE par PAGON et GRAHAM en 1981, qui additionnent aux cas décrits par HALL, 21 cas similaires. Ce sont eux qui inventent l'acronyme CHARGE avec C pour Colobome oculaire, H pour cardiopathie congénitale, A pour atrésie des choanes, R pour retard de croissance et de développement, G pour anomalie génitale, E pour anomalies des oreilles et surdité. Ils définissent alors les enfants atteints de cette association lorsqu'ils ont 4 critères sur les 6 sus décrits.

Les premières publications françaises effectuées à Montpellier, à Poitiers, datent de 1989. Kim BLAKE, en 1990, publie la première grande série de 50 cas dans un article resté majeur, intitulé « *Who is in CHARGE* » où elle décrit, en plus des 7 éléments de l'acronyme, des difficultés alimentaires et respiratoires, des atteintes des nerfs crâniens et de façon plus rare, des anomalies rénales, des anomalies laryngées, atrésies de l'œsophage, fentes palatines et anomalies squelettiques.

La première série française est publiée à Necker par Anne-Lorraine TELLIER qui rapporte 47 cas français avec une fréquence des symptômes : colobome 82 %, malformations cardiaques 74 %, atrésie choanale 54 %, retard de croissance 78 %, retard de développement 71 %, anomalie génitale 71 % des garçons et anomalies des oreilles 89 %. Déjà, lors de cette série qui date de 1998, trois anomalies sont décrites comme très fréquentes et spécifiques du syndrome, à savoir les anomalies vestibulaires, les anomalies faciales, les éléments morphologiques faciaux particuliers et enfin l'atteinte du tronc cérébral avec notamment les troubles initiaux de la succion-déglutition-ventilation. Enfin, les anomalies cérébrales sont décrites dans environ un quart des cas.

Jeanne AMIEL en 2001 décrit bien l'importance de l'atteinte vestibulaire qui est à la fois spécifique et rare dans les autres syndromes malformatifs de l'enfant. C'est un critère aisément observable en période néonatale par un scanner des Rochers ou par une IRM qui peut ensuite être évaluée de façon fonctionnelle avec 100 % d'atteintes fonctionnelles dans une série d'une trentaine d'enfants (Docteur WIENER-VACHER).

Alors que le gène n'est pas encore identifié, la difficulté à affirmer le diagnostic de CHARGE pousse les auteurs (BLAKE et collaborateurs), en 1998, à publier une autre façon de classer les critères. Ceux sont classés en 4 **critères majeurs**, les **4 C** pour Colobome oculaire (80 %), Choanal atresia (60 %), Characteristic ear anomaly (90 %), Cranial nerves deficit (90 %), cette atteinte des nerfs crâniens incluant l'atteinte olfactive, faciale, auditive, vestibulaire et de la succion-déglutition (glosso-paryngien et vague). **Sept autres critères sont décrits comme mineurs** car même s'ils sont très fréquemment observés, ils sont moins spécifiques. Il s'agit des troubles du développement (100 %), des cardiopathies congénitales (85 %), des anomalies génitales (80 %), des retards de croissance (70 %), des anomalies morphologiques faciales (80 %), des fentes labio-palatines (15 %), des fistules trachéo-œsophagiennes. Enfin, **4 critères sont considérés comme occasionnels**, c'est-à-dire de fréquence inférieure à 10 %, à savoir l'hypoplasie thymique, les anomalies rénales, les anomalies squelettiques et les anomalies de la paroi abdominale. La définition clinique d'un syndrome CHARGE

repose donc sur l'association soit de quatre critères majeurs, soit de trois critères majeurs et deux critères mineurs.

L'ensemble de ces descriptions historiques montre à la fois l'homogénéité des enfants et d'autre part une certaine hétérogénéité du syndrome avec un nombre de cas de figure où le diagnostic est typique, mais un certain nombre de cas où le diagnostic est difficile à retenir. La récente publication concernant un gène impliqué dans le syndrome fait l'objet d'un exposé particulier de ce séminaire.

Rappel des signes cliniques

On peut se poser la question de l'intérêt de faire le diagnostic de syndrome CHARGE. Confirmer ce diagnostic présente un réel intérêt dans la mesure où après une période néonatale médicalement lourde pour certains, les trois premières années de vie vont être principalement marquées par les difficultés oro-digestives et respiratoires et par la mise en évidence progressive des troubles sensoriels. Les années d'enfance vont être marquées par l'amélioration des difficultés alimentaires et respiratoires ; les problèmes chirurgicaux sont le plus souvent réglés ; la croissance se stabilise en règle générale et l'enfant s'adapte à ses troubles sensoriels. Les problèmes principaux de ces années sont ceux du développement psychomoteur, des acquisitions cognitives, de la communication et du comportement. Ultérieurement, vont se poser les problèmes du devenir scolaire, intellectuel, éducatif. Plus tard encore, à l'adolescence, ceux de la puberté et des difficultés de l'intégration dans la vie d'adulte.

La chirurgie néonatale concerne en règle générale le cœur, parfois l'**atrésie des choanes** qui justifie en urgence une trachéotomie, une chirurgie de l'œsophage et souvent, d'emblée, des difficultés importantes de succion-déglutition. Peuvent se révéler également des malformations rénales justifiant de chirurgie précoce.

Pendant les trois premières années, **les difficultés oro-digestives et respiratoires** restent importantes avec pour la moitié des enfants, la nécessité d'un recours à une trachéotomie ou à une gastrostomie d'alimentation. A cet âge, les enfants ont une morphologie faciale particulière qui leur donne un air de famille : visage carré, brièveté du cou, oreilles dysplasiques, asymétriques, mal ourlées, lobe tronqué. C'est également l'âge de la mise en évidence et de l'évaluation **des troubles sensoriels** :

- **Le déficit visuel** concerne 80 % des enfants. Sur le plan anatomique, il peut s'agir d'une microphthalmie, d'un colobome irien, d'un colobome rétinien avec un risque de décollement de rétine et des troubles de la réfraction. Le pronostic visuel dépend de l'anatomie de l'œil. En cas de microphthalmie extrême, la malvoyance est totale. Elle est exceptionnellement bilatérale. Le colobome irien donne une gêne à la lumière sans déficit visuel proprement-dit. Le colobome rétinien donne un retentissement fonctionnel qui dépend de sa taille et de sa localisation. Un colobome papillaire donne une baisse de l'acuité visuelle, une colobome maculaire donne une forte diminution de la vision centrale (mise au point) avec pérennisation d'une capacité de vision périphérique. Lorsque le colobome est extra-maculaire, extra-papillaire, il est peu gênant. Il ampute le champ visuel en vision mono-oculaire en règle **générale** compensée par la vision de l'autre œil. La plupart des enfants CHARGE ont une atteinte visuelle relative avec des résidus visuels **qu'ils** utilisent bien au moins jusqu'à la lecture. Il n'y a pas de traitement du colobome. Les troubles de la réfraction peuvent bénéficier de lunette de vue. Les décollements de rétine doivent être dépistés et prévenus par la réalisation de fond d'œil régulier (une fois par an)
- **Le déficit auditif** concernent 90 % des enfants. Il s'agit soit d'une surdité de transmission par otite séreuse ou anomalie des osselets, soit d'une surdité de perception avec atteinte du nerf auditif ou anomalie de la cochlée. On considère qu'une surdité est légère lorsqu'elle est inférieure à 40 décibels, profonde lorsqu'elle est supérieure à 100 décibels, moyenne lorsqu'elle est intermédiaire. Le pronostic fonctionnel dépend bien sûr de son caractère uni ou bilatéral. Les surdités profondes peuvent faire discuter d'un traitement par implants cochléaires. Les surdités moyennes sont appareillées. Les otites séreuses bénéficient de la pose d'aérateurs transtympaniques
- **Le déficit vestibulaire** concerne 99 à 100 % des enfants. Il s'agit d'une atteinte anatomique des canaux semi-circulaires plus rarement des saccules et de l'utricule et d'une atteinte fonctionnelle de la fonction canalaire responsable de la sensation de position dans les trois plans de l'espace, des mouvements rotatoires, de la sensation de « fil à plomb » et de la fonction otolithique responsable de la sensation d'accélération verticale et horizontale. Le déficit vestibulaire est très important pour l'acquisition du tonus et des étapes de verticalisation. Ces fonctions dépendent de la proprioception c'est-à-dire de la sensation du poids du corps sur les articulations et sur le squelette, de la vision essentiellement

périphérique, des canaux semi-circulaires, des vestibules, du cervelet et des voies neuro-musculaires du cerveau aux muscles. Le déficit vestibulaire chez l'enfant CHARGE, ce d'autant qu'il existe une atteinte visuelle, est responsable d'un schème moteur particulier des 3 ou 4 premières années de vie. Le nourrisson aura une grande hypotonie avec un retard dans les étapes de verticalisation (tenue assise, tenue debout, marche) environ à un âge deux fois plus élevée que la moyenne normale. Le manque de réaction d'équilibre en position assise donne une faiblesse dans les bras aboutissant à un désagrément pour le plat ventre. Ces enfants ont un goût particulier pour la position à plat dos, le ramper à plat dos. Ils ont du mal à marcher à quatre pattes, ont besoin pour cela de poser la tête par terre ou de s'aider d'un camion porteur. Ils ont des difficultés à marcher lorsque le sol est instable notamment à l'extérieur ou sur plage. Enfin, ils ont des difficultés à faire de la bicyclette sans petites roues dans la mesure où ils perdent leur sensation proprioceptive au sol où il ne reste que leur vision pour se repérer dans l'espace. La prise en charge psychomotrice est très importante pour compenser ce déficit et aider l'enfant à utiliser ses résidus visuels, à bien utiliser sa proprioception, à acquérir une meilleure force dans les bras pour se maintenir vertical et apprendre à marcher.

- **Le déficit olfactif** touche un grand nombre d'enfants. Ce déficit est suspecté sur des anomalies anatomiques du rhinencéphale (bulbe olfactif à l'IRM). Il est cohérent avec l'atteinte endocrinienne (cellule à LHRH responsable d'un déficit en gonadotrophine. Une étude récente effectuée chez 13 enfants atteints d'un syndrome CHARGE confirme le déficit olfactif (anosmie complète chez la moitié d'entre eux et hyposmie pour l'autre moitié).
- Qu'en est-il de leur proprioception et de leur toucher ? Il semble qu'ils soient respectés du moins pour la proprioception c'est-à-dire la sensibilité cutanée et profonde. Certains parents témoignent de la sensibilité réduite de ces enfants à la douleur. Nous n'avons pour le moment pas d'explorations de ces fonctions.

Le jeune enfant CHARGE est donc devant le challenge difficile de construire sa motricité, sa communication avec l'extérieur, avec des intégrations multi-sensorielles défailtantes. Or, on sait que le développement de l'enfant se fait par intégration progressive et associative de ces différentes afférences : voir, entendre, sentir, goûter, toucher, tenir en équilibre, avoir mal, sentir ses articulations, sentir son souffle, sentir sa faim, sa satiété, sa motricité digestive, sa capacité respiratoire.

Quel est le devenir intellectuel et scolaire de ces enfants ?

Il est extrêmement variable d'un cas à l'autre du fait de l'association plus ou moins délétère de l'ensemble des handicaps. Il est toujours décalé, ce ne sont jamais des enfants qui ont des étapes développementales réalisées dans les temps normaux, avec un niveau final très variable. Ce sont des enfants qui ont de gros potentiels, qui nécessitent d'être mis en valeur. Ils ont des difficultés d'expression de leur compétence, une lenteur de réaction et d'intégration des informations qui rendent leur évaluation difficile.

Leur devenir à long terme est encore mal connu. Dans une étude récente faite sur 21 enfants atteints de syndrome de CHARGE de révélation précoce donc de forme plutôt sévère, ayant atteint l'âge de 7 à 13 ans, permet de diviser la série en quatre quarts : le premier quart a acquis des compétences lui permettant de suivre un système scolaire normal avec une rééducation ambulatoire et un certain degré de décalage temporel sans déficit intellectuel à proprement parler, le deuxième justifiant d'une scolarité adaptée, le plus souvent en CLIS pour déficient visuel ou auditif associée à une rééducation ambulatoire, le troisième quart nécessitant une éducation spécialisée (école pour enfants malentendants, malvoyants) ou pour déficit mixte et **enfin** le dernière quart, n'ayant pas ou peu de capacités d'apprentissage de type scolaire vivant en milieu médico-social type IME. Il apparaît important d'effectuer une analyse plus subtile des capacités, des compétences et des difficultés de ces enfants pour pouvoir au mieux décider de leur orientation. Les éléments statistiquement corrélés à un faible niveau de développement dans cette série de 21 enfants sont le colobome bilatéral extensif maculaire, la microcéphalie pendant les deux premières années de vie et les malformations cérébrales en dehors des malformations des bulbes olfactifs et des canaux semi-circulaires. Il est important de noter que les facteurs suivants ne sont pas statistiquement corrélés à un niveau faible de développement à savoir l'atteinte auditive, les difficultés respiratoires et digestives précoces, les cardiopathies congénitales, les chirurgies néonatales. Il est bien sûr important de ne pas faire une relation de cause à effet entre les facteurs de mauvais pronostic et la faiblesse du niveau de développement. Ce qui est vrai au niveau statistique ne l'est pas au niveau individuel. Par exemple, un enfant avec une atteinte visuelle majeure peut avoir un niveau intellectuel satisfaisant.

A l'adolescence, les enfants atteints de syndrome CHARGE posent des problèmes de comportement, d'acceptation de leur handicap, d'intégration dans la vie socio-professionnelle, de croissance et de puberté... autant de sujets qui sont traités ailleurs au cours de ce séminaire.

Avancées génétiques dans le syndrome CHARGE

Damien SANLAVILLE, Jeanne AMIEL, Stanislas LYONNET
Hôpital Necker – Enfants Malades
149 rue de Sèvres 75015 Paris

Le syndrome CHARGE désigne une association malformative complexe décrite pour la première fois par Hall et col. (1) dont l'acronyme anglais proposé par Pagon et col. (2) signifie : C, colobome ; H, cardiopathie ; A, atrésie des choanes ; R, retard de développement ; G, hypoplasie génitale ; E, anomalies des oreilles. Depuis d'autres signes d'identification constituant d'importants critères diagnostiques ont été décrits. En particulier des malformations de l'oreille interne (hypoplasie des canaux semi-circulaires (3)), une atteinte vestibulaire, une dysmorphie faciale, une arhinencéphalie avec anosmie ou hyposmie, une paralysie ou dysfonctionnement des nerfs crâniens (V, VII, IX, X), des fistules de l'œsophage et des anomalies squelettiques et rénales (4).

La prévalence de cette association à la naissance est estimée à 1/10 000 à 1/25 000 enfants (5) et en fait ainsi une des 25 pathologies malformatives les plus fréquentes.

Jusqu'à ce jour aucune cause permettant d'expliquer l'origine de ce syndrome n'était connue. De nombreuses hypothèses avaient été formulées dont une origine infectieuse ou toxique mais aucune n'avait pu être prouvée. Cependant, bien que la très grande majorité des cas de syndrome CHARGE soit sporadique (un seul enfant par famille atteint), de forts arguments étaient en faveur d'une origine génétique :

- L'homogénéité clinique relative de cette anomalie du développement.
- La concordance des phénotypes chez les couples de jumeaux monozygotes (deux cas) et la discordance chez les jumeaux dizygotes (au moins 2 cas). C'est à dire que les jumeaux ayant hérité du même patrimoine génétique (vrais jumeaux) avaient tous deux un syndrome CHARGE, alors que pour les jumeaux ayant deux patrimoines génétiques différents (faux jumeaux) seulement un des deux avait un syndrome CHARGE. Il s'agit d'un argument fort contre une origine environnementale puisque durant la grossesse les deux jumeaux étaient soumis aux mêmes contraintes environnementales. Il s'agit également d'un argument fort en faveur d'une origine génétique puisque c'est le patrimoine génétique qui semble déterminer l'apparition ou non d'un syndrome CHARGE.
- L'augmentation de l'âge paternel (supérieur à 34 ans dans l'étude française menée par l'hôpital Necker). Il est en effet connu qu'un âge paternel élevé favorise la formation de mutation (erreur dans la séquence d'ADN accidentelle) au moment de la formation des gamètes, expliquant ainsi le caractère largement sporadique du syndrome CHARGE.
- L'existence de cas familiaux, même s'ils sont très rares. Ces rares observations font plutôt évoquer un mode d'hérédité dominante avec expression variable.
- La description de plusieurs anomalies chromosomiques publiées même si elles sont discordantes.

Devant l'ensemble de ces arguments plusieurs équipes ont essayé de trouver quelle pouvait être cette cause génétique responsable du syndrome CHARGE. Cependant, en raison de la rareté de cas familiaux, les méthodes habituelles de génétique permettant d'identifier un gène responsable d'une maladie ont montré leurs limites. Une approche cytogénétique (étude des caryotypes) a alors été entreprise. Le but de cette étude visait à identifier une anomalie chromosomique récurrente (présente chez plusieurs patients) afin de trouver :

- Soit une perte (délétion) de plusieurs gènes expliquant les diverses malformations observées dans le syndrome CHARGE chez la majorité des patients
- Soit une anomalie permettant de cibler une région à la recherche d'un gène dont l'inactivation (par mutation) serait responsable du syndrome

La réalisation d'un caryotype chez de nombreux patients n'a pas permis de mettre en évidence ces types d'anomalies. Nous avons alors mené une étude en hybridation génomique comparative (CGH) chez 27 patients CHARGE (6). Nous avons mis en évidence 2 remaniements, suggérant l'hétérogénéité génétique du syndrome. Nous avons montré également que les patients CHARGE porteurs d'anomalies chromosomiques, bien que répondant aux critères diagnostiques de Pagon et col. présentaient un tableau clinique moins typique. Nous proposons de réserver le nom d'association CHARGE pour ces patients et d'utiliser le nom de syndrome CHARGE pour les patients les plus typiques et pour lesquels une cause génétique unique pourrait être identifiée. Cependant, au

cours de cette étude, nous n'avions pas pu détecter d'anomalies chromosomiques récurrentes. Il a fallu attendre le développement de méthodes d'analyses plus résolutive afin d'avancer dans cette recherche. C'est la méthode d'hybridation génomique sur puce à ADN (CGH microarray) qui a permis de localiser une région candidate dans le syndrome CHARGE.

Cette technique consiste à cohybrider l'ADN du patient (marqué par un fluorochrome dont le spectre d'émission se situe dans le vert) et l'ADN témoin (marqué par un fluorochrome dont le spectre d'émission se situe dans le rouge), sur des milliers de fragments d'ADN fixés sur une lame de verre. Si le patient présente une anomalie chromosomique, son ADN aura dans une région plus (duplication) ou moins (délétion) de matériel que le témoin. L'établissement d'un rapport de quantité entre l'ADN du patient et du témoin permettra d'identifier cette différence de quantité de matériel et d'en préciser la localisation.

C'est par cette approche que, très récemment, une équipe Hollandaise vient d'identifier une anomalie cytogénétique de toute petite taille (délétion 8q12), non détectable au caryotype chez un patient CHARGE (7). Cette anomalie a été retrouvée chez un deuxième patient permettant de définir une région de petite taille pouvant contenir un gène responsable du syndrome CHARGE. Cette même équipe a recherché des mutations dans les différents gènes localisés dans l'intervalle délété. La suite de ce travail a permis de suggérer que le gène *CHD7* (chromodomain Helicase DNA binding 7) est bien responsable, dans la majorité des cas, de ce syndrome. En effet 10 mutations ont été identifiées dans ce gène pour des patients CHARGE.

Au total cette équipe a étudié 17 patients CHARGE. Deux d'entre eux présentent une petite délétion en 8q12 et dix des mutations dans le gène *CHD7*. Une anomalie de ce gène a donc été retrouvée dans 12 cas sur 17 (environ 70 %).

Très peu de choses sont actuellement connues pour ce gène. Il appartient à une famille de gènes qui interagissent avec la chromatine (ensemble de l'ADN et des protéines localisées dans le noyau). Il est donc fort probable que la protéine CHD7 en agissant sur la chromatine régule de nombreux autres gènes.

Selon cette première étude, des mutations dans le gène *CHD7* ne sont pas retrouvées pour tous les patients suggérant l'hétérogénéité génétique de ce syndrome. Des mutations dans un ou plusieurs autres gènes pourraient expliquer les autres cas de patients CHARGE.

Actuellement, nous confirmons les premières données publiées par Vissers et al. (7) par séquençage direct (recherche de mutation) du gène *CHD7* chez d'autres patients CHARGE. Malheureusement il s'agit d'un grand gène dont l'étude est longue et fastidieuse. Nous débutons également une étude de corrélation génotype phénotype au sein de cette cohorte. Concernant les patients pour lesquelles aucune mutation n'aura pu être mise en évidence, nous rechercherons quel(s) autre(s) gène(s) pourraient être mis en cause. Par la suite des études fonctionnelles visant à comprendre le rôle de la protéine CHD7 seront menées au sein de notre équipe.

En somme, une avancée majeure dans la compréhension de la cause du syndrome CHARGE vient d'être effectuée. Le syndrome CHARGE a bien un déterminisme génétique par mutation de novo du gène *CHD7* dans environ 70 % des cas. Ces données confirment également le caractère sporadique de cette affection, avec un risque de récurrence faible au sein d'une même famille.

- 1 - Hall BD. Choanal atresia and associated multiple anomalies. J Pediatr 1979, 95: 395-8.
- 2 - Pagon RA, Graham JM, Zonana J, Yong SL. Coloboma, congenital heart disease and choanal atresia with multiple anomalies: CHARGE association. J Pediatr 1981, 99: 223-7.
- 3 - Amiel J, Attié-Bittach T, Marianowski R, Cormier-Daire V, Abadie V, Bonnet D, et al. Temporal bone anomaly proposed as a major criteria for diagnosis of CHARGE syndrome. Am J Med Genet 2001, 99: 124-7.
- 4 - Tellier AL, Cormier-Daire V, Abadie V, Amiel J, Sigaudy S, Bonnet D, et al. CHARGE syndrome : report of 47 cases and review. Am J Med Genet 1998, 76: 402-9.
- 5 - Blake KD, Davenport SL, Hall BD, Hefner MA, Pagon RA, Williams MS, et al. CHARGE association: an update and review for the primary pediatrician. Clin Pediatr (Phila) 1998;37(3):159-
- 6 - Sanlaville D, Romana SP, Lapierre JM, Amiel J, Genevieve D, Ozilou C, Le Lorch M, Brisset S, Gosset P, Baumann C, Turleau C, Lyonnet S, Vekemans M. A CGH study of 27 patients with CHARGE association. Clin Genet. 2002 Feb;61(2):135-8.
- 7 - Vissers LE, van Ravenswaaij CM, Admiraal R, Hurst JA, de Vries BB, Janssen IM, van der Vliet WA, Huys EH, de Jong PJ, Hamel BC, Schoenmakers EF, Brunner HG, Veltman JA, van Kessel AG. Mutations in a new member of the chromodomain gene family cause CHARGE syndrome. Nat Genet. 2004 Sep;36(9):955-7

“Comportements” des enfants atteints du syndrome de CHARGE Problèmes ou Adaptations?

David Brown
Services pour Sourds-Aveugles de Californie

David Brown
California Deaf-Blind Services
5016 Mission Street
San Francisco CA 94112
Tel: 415-239 8089 ext 22 Fax: 415-239 0106
Email: davidbrown1234@hotmail.com

Résumé

Les enfants présentant un syndrome de CHARGE sont véritablement “multihandicapés sensoriels”, ils ont non seulement des problèmes des sens de la vue et de l’ouïe, mais aussi des sens de l’équilibre, du toucher, de la température, de la douleur, de la pression et de l’odorat, ainsi que des problèmes pour respirer et pour avaler, pour manger et pour boire, des problèmes de digestion et de contrôle de la température. Les enfants CHARGE présentent un ensemble caractéristique de comportements qui peuvent être extrêmes, persistants et apparemment paradoxaux. Cet article suggère une thérapie/méthode pédagogique qui accepte et reconnaît beaucoup de ces comportements comme réussis (atteignant leur but) ou comme des adaptations, puis les utilise pour travailler au développement des compétences. Les enfants CHARGE sont confrontés à d’immenses difficultés dans presque tout ce qu’ils font. Passer du temps à diminuer le niveau de stress et à aider les enfants à développer des stratégies acceptables pour s’adapter à leurs expériences sensorielles peut dans bien des cas être plus utile que des stratégies dont la priorité est de supprimer ces comportements et de les remplacer par un fonctionnement plus « normal ».

Mots-clé: CHARGE, équilibre, vision, audition, tonus musculaire, intégration sensorielle, communication, langage, alimentation

Introduction

Le syndrome de CHARGE [Blake et al., 1998; Hefner and Davenport, 2001] est une étiologie de plus en plus importante pour les services destinés aux sourds-aveugles aux USA [NTAC, 2001] et dans d’autres pays. Il y a beaucoup d’anomalies que l’on sait ou que l’on suspecte être liées au syndrome de CHARGE, ce qui fait de CHARGE une maladie extrêmement complexe. Ces enfants sont particulièrement difficiles et différents même dans la population des enfants sourds-aveugles. Les enfants CHARGE risquent aussi d’être de “vrais multi-handicapés sensoriels”, avec des problèmes non seulement de la vue et de l’ouïe, mais aussi des sens qui perçoivent l’équilibre, le toucher, la température, la douleur, la pression, et l’odeur, de même que des problèmes pour respirer et pour avaler, pour manger et boire, de digestion et de contrôle de la température.

Les enfants CHARGE présentent un ensemble caractéristique de comportements que l’on qualifie souvent à problèmes [Hartshorne and Cypher, sous presse], et il est vrai que les comportements de cette population peuvent être extrêmes, persistants et paradoxaux. Qu’ils soient considérés ou non comme à problèmes dépend de beaucoup de facteurs extérieurs et indépendants des enfants eux-mêmes. Quelquefois les comportements qui sont dits à problèmes sont, en fait, des réponses d’adaptation qui aident les enfants à fonctionner dans leur environnement [Salem-Hartshorne and Jacob, sous presse]. Une thérapie/méthode pédagogique qui accepte et reconnaît beaucoup de ces comportements comme réussis, puis les utilise pour travailler au développement de compétences, réussira mieux que celle dont la priorité serait de supprimer ces comportements et de les remplacer par un fonctionnement plus « normal » [Moss, 1993].

Cet article va au-delà des aspects de surdi-cécité du syndrome de CHARGE en étudiant l’impact des déficiences d’autres sens que la vision et l’audition, déficiences qui sont rarement prises en compte dans la plupart des discussions sur le comportement caractéristique de CHARGE. En examinant les enfants CHARGE d’un point de vue véritablement multisensoriel, quelques uns des aspects bizarres et inquiétants de ce que font les enfants commencent à paraître parfaitement explicables. Même ainsi, beaucoup de comportements ne peuvent pas s’expliquer de ce seul point de vue, et d’autres facteurs tels que la douleur, les problèmes de santé, et l’impact de malformations spécifiques du cerveau semblent apporter des voies d’investigation intéressantes.

Implications de quelques problèmes sensoriels sur le développement

Chacune des nombreuses anomalies différentes associées à CHARGE [Blake, et al., 1998] va imposer à l'enfant des exigences différentes, variables et souvent contradictoires. Chaque anomalie CHARGE peut comporter des implications spécifiques pour le développement, le comportement et l'apprentissage, bien que cela ne soit pas inévitable. Il y a beaucoup de permutations possibles des nombreuses anomalies d'un individu à l'autre, et leur impact n'est jamais immuable, et donc les implications pour le développement et l'éducation sont diverses, inconstantes et instables. Selon beaucoup de variables (dont le moment dans la journée, le niveau d'énergie, la position et le soutien physique, si l'enfant est immobile ou en mouvement, l'activité et les matériaux utilisés, le confort physique, la familiarité, et la sécurité émotionnelle) les exigences des différentes anomalies vont dominer à différents moments, et pourront entraîner de grandes fluctuations dans la manière de fonctionner de l'enfant. Il est donc rarement utile ou possible de faire une évaluation définitive du fonctionnement de l'enfant dans un domaine de compétence sans préciser aussi sa position physique et les données de beaucoup des autres variables énumérées ci-dessus.

Equilibre

On pense que les personnes atteintes de CHARGE n'ont que peu ou pas de sens de l'équilibre à cause du mauvais fonctionnement ou de l'absence des canaux semi-circulaires (les récepteurs du sens de l'équilibre) dans l'oreille interne [Admiraal et al., 1998], et des anomalies du nerf auditif (VIII^e nerf crânien) [Davenport, 1999]. Les canaux semi-circulaires jouent un rôle crucial en organisant la perception sensorielle par tous les autres canaux sensoriels [Maynard, 2001; Murofushi et al., 1997], et donc cette anomalie a une conséquence profonde sur tous les domaines de fonctionnement et de comportement pendant toute la vie de l'enfant. Cependant, son importance et son impact sont généralement négligés et minimisés, spécialement une fois que l'enfant se tient debout et marche tout seul. Le tableau I donne beaucoup des effets de ces problèmes d'équilibre sur le jeune enfant.

Des problèmes importants du sens de l'équilibre vont inhiber le développement d'un langage corporel efficace, car le contrôle de la posture, l'équilibre, le tonus musculaire et la coordination motrice seront tous touchés [Abadie et al. 2000]. L'absence du sens de l'équilibre aura aussi probablement un impact négatif sur le développement de la mémoire, l'usage efficace de la vision (en particulier la vision centrale fine) et le traitement des données auditives, qui ont tous un impact cumulatif sur le développement de la parole et du langage (Colby Trott et al. 1993). Les difficultés à s'exprimer qui en résultent, ou l'expérience répétée que leurs communications expressives sont mal interprétées, peuvent amener certains enfants à abandonner, ou à recourir à des comportements explosifs qui peuvent être interprétés comme imprévisibles, irrationnels ou excessivement changeants.

A la fin de l'enfance et à l'adolescence, les problèmes de fatigue, de contrôle des postures et pour s'asseoir et se tenir debout sans appui peuvent être moins évidents mais sont encore présents. Quelquefois, il sera bon pour l'élève d'avoir un siège adapté, avec des accoudoirs et un appui pour les pieds, peut-être aussi un siège incliné pour encourager une position assise plus active. Il peut y avoir encore un grand besoin de reposer la tête sur un bras ou les deux ou même sur le bureau, pour lire ou écrire. Certains enfants plus grands ou adolescents peuvent sembler fonctionner très bien à leur bureau pendant de longues périodes, mais ensuite ils ont besoin de se mettre en position horizontale pour se relaxer et recharger leur niveau d'énergie pour les efforts à venir. Ils peuvent aussi avoir besoin de ces périodes en position horizontale pour réorganiser leur système sensoriel à l'aide de comportements tels que donner des coups de pieds, agiter les bras, hausser les épaules, s'hyperventiler, ou fixer une lumière brillante [Colby Trott et al., 1993].

De longues périodes debout immobile et sans aucun appui sont en général particulièrement difficiles. L'intervention régulière d'un kinésithérapeute est très importante pour tous les enfants CHARGE, mais ces kinésithérapeutes devront être informés de la possibilité de sévères problèmes d'équilibre dans cette population et des implications de celle-ci [Admiraal and Huygen, 1997; Blake and Brown, 1997; Gregory, 1999].

Faible tonus musculaire

Un faible tonus musculaire persistant (à l'âge adulte) est en partie une complication de graves problèmes d'équilibre. Il est aussi associé à une basse vision, des difficultés pour respirer, et une réduction générale des apports sensoriels, donc de la conscience perceptive. Le problème est ensuite aggravé par le manque de motivation pour bouger et le manque d'exercice qui en résulte. Les réactions de protection, la station debout, la marche et la marche tout seul se développent

généralement très tard, une étude britannique a trouvé que l'âge moyen pour marcher tout seul était de 4 ans [Blake and Brown, 1993]. Lorsque les enfants marchent, il y a souvent une démarche caractéristique dont certains traits restent pendant de nombreuses années – pieds largement écartés, genoux pliés pour abaisser le centre de gravité, corps roulant d'un côté sur l'autre à chaque pas, pieds glissant sur le sol ou fermement plantés à chaque pas (peut-être plusieurs fois, presque comme si on tapotait le sol du pied), et les bras comme un danseur de corde. Certains enfants marchent avec des mouvements de balancements circulaires répétés du haut du corps et de la tête, comme s'ils essayaient de reconnaître les zones de danger aux limites de la posture de sécurité.

Le contrôle permanent d'un kinésithérapeute est important parce qu'il y a un haut risque de développement de scoliose neuromusculaire (courbure de la colonne vertébrale) dans l'enfance et l'adolescence. Il est important que les orthopédistes et les kinésithérapeutes reconnaissent la nature neuromusculaire (pas osseuse) de la scoliose parce que le traitement est différent. On peut attribuer le retard du contrôle de la vessie et des selles à un mauvais retour nerveux dû, en partie, à un tonus très bas. Il semble n'y avoir aucune corrélation entre le retard de la propreté et le niveau ou le potentiel de développement, quoi qu'il en soit.

Le faible tonus musculaire est aussi associé à des sens tactiles et proprioceptifs mal modulés, de façon qu'il puisse y avoir une réaction de défense tactile, et que la conscience du toucher, de la douleur et de la température soit fluctuante. Les enfants adoptent souvent des postures spécifiques (par ex. horizontale avec les deux jambes pliées et une cheville croisée sur l'autre genou, ou les jambes étroitement croisées, ou les doigts croisés ou serrés, ou les poings serrés, ou les bras croisés). Ces postures fournissent des informations tactiles supplémentaires essentielles au cerveau sur la localisation des membres de l'enfant dans l'espace, et aussi confirment qu'ils sont bien sûrement fixés et non en train de bouger ou flottants. Paradoxalement, après toute cette marche avec les pieds plats tapant sur le sol, certains enfants, une fois qu'ils ont acquis la maîtrise de la marche, développent un style de marche pieds nus sur la pointe des pieds, les pieds nus maximisant la sensation tactile, et le fait d'être sur la pointe des pieds maximisant la sensation proprioceptive (pression) dans le pied, les chevilles, les mollets, les genoux, les cuisses et les fesses.

Une dernière observation sur le faible tonus avec un mauvais retour d'informations tactiles et proprioceptives est le besoin que cela peut créer chez l'enfant d'utiliser une force excessive pour fonctionner, et donc d'adopter un tonus musculaire très élevé, d'avoir des mouvements forts, de saisir trop fermement, et d'avoir un contact avec les gens ou les choses excessivement fort, tout cela pouvant être interprété comme agressif, brutal ou maladroit par les autres.

Equilibre et déséquilibre

La sécurité posturale et un bon sens de l'équilibre dépendent du développement et du fonctionnement efficace de trois systèmes sensoriels différents mais interdépendants (une « triade de l'équilibre »), c'est-à-dire le sens de la vue, le sens de l'équilibre et les sens tactile/proprioceptif. Chez les enfants CHARGE, ces trois systèmes sensoriels vont vraisemblablement être absents ou déficients, ce qui explique en grande partie le développement lent des compétences motrices générales et de la mobilité, mais rend aussi remarquable le fait que presque tous les enfants CHARGE arrivent finalement à se tenir debout et à marcher. Toute intervention qui permet d'améliorer l'un des sens de la triade de l'équilibre peut donc être considérée comme contribuant au développement de la station debout et de la marche. Par exemple, on a trouvé que l'hypothérapie, ou équitation thérapeutique, améliorait l'énergie, aidait à marcher, courir, sauter [McGibbon et al., 1998], et on l'a employée avec succès avec des enfants CHARGE [Kruger, 2000].

Equilibre et vision

Il y a des liens étroits entre le sens de l'équilibre et la vision [Glimcher 1999] et les problèmes d'équilibre peuvent affecter la capacité à garder un champ visuel stable, à suivre facilement les objets des yeux quand ils bougent, et à distinguer si c'est l'objet qui bouge ou si on bouge soi-même [Gregory, 1999]. Certains enfants peuvent paraître "devenir aveugles" si leur sécurité posturale est trop menacée, mais peuvent montrer des compétences visuelles (et autres) bien développées une fois qu'ils sont couchés sur le dos ou sur le côté sur une surface stable. En grandissant, les enfants peuvent se servir de leurs restes visuels pour se redresser (pensez à la triade de l'équilibre), compensant le fait de ne pas avoir de sens de l'équilibre en se servant des fortes impressions visuelles produites par les lignes horizontales, et particulièrement par les lignes verticales, dans une pièce (par ex. coins, bords des fenêtres, portes, dessus de tables, et images murales). Ils peuvent avoir beaucoup moins d'équilibre à l'extérieur où ces marqueurs visuels forts sont souvent absents ou trop loin pour leur vision. Il peut en résulter une répugnance à aller dehors, par exemple pendant la récréation à l'école, et aussi une incapacité à effectuer certaines tâches qui sont très bien réalisées à

l'intérieur. Pour les enfants qui savent lire, l'utilisation d'un typoscope (un cadre en forme de boîte à lettres) peut aider en isolant une ligne de texte à la fois. De même, l'utilisation des gros caractères sur l'ordinateur peut être très utile aux élèves , non pas parce que leur acuité visuelle est faible, mais parce qu'ils ont besoin d'aide pour isoler la ligne de texte sur laquelle ils doivent se fixer.

Equilibre et audition

Il peut aussi y avoir des liens entre le sens de l'équilibre et la capacité à traiter le son et à développer le langage parlé [Colby Trott et al.1993]. Pour les enfants CHARGE ceci a des implications en plus des autres problèmes d'audition, et une approche de collaboration entre un professeur pour sourds et malentendants, un orthophoniste , et un ergothérapeute formé à la thérapie de l'intégration sensorielle (ou n'importe quelle association des mêmes) devrait être très utile. Les difficultés à traiter les données auditives entraînent des problèmes de mémoire et d'apprentissage des compétences scolaires de base. Nous devons tous bouger dans une certaine mesure pour écouter, mais les enfants qui ont des problèmes d'équilibre peuvent avoir besoin de bouger encore plus pour écouter et comprendre, et leur dire "tiens-toi tranquille et écoute" peut aller à l'encontre du but recherché.

Vision – Colobome de la rétine

En plus des problèmes visuels qui peuvent résulter d'un sens de l'équilibre déficient, les malformations oculaires spécifiques du syndrome de CHARGE auront aussi un impact important sur les capacités visuelles. Les colobomes de la rétine entraînent une certaine perte du champ visuel, surtout du champ visuel supérieur. En conséquence, un enfant peut sembler tout d'abord complètement aveugle ou peut juste fixer les lumières brillantes de manière obsessionnelle. Puis il peut aimer regarder les choses à l'envers (couché sur le dos, avec la tête renversée et l'objet au-dessus de la tête). Plus tard, lorsqu'il est debout et mobile, l'enfant peut devoir renverser la tête en arrière pour voir en face – cette posture peut aider à l'orientation visuelle en marchant, mais elle empêche l'enfant de voir où il met les pieds, et elle est très problématique pour avoir une bonne posture assise et debout et un équilibre sûr. Il peut y avoir des besoins extrêmement conflictuels en ce qui concerne la position de la tête en marchant – un bon équilibre, le besoin de bien voir où on met ses pieds, et la photophobie peuvent tous obliger l'enfant à se tenir la tête en avant avec le visage baissé, mais la tête a besoin d'être en arrière avec le visage vers le haut pour voir vraiment l'environnement. Si les colobomes de la rétine sont situés sur la macula ou sur le nerf optique, l'acuité visuelle peut être affectée. Suite à la combinaison de la diminution du champ visuel et d'une mauvaise vision centrale, les enfants peuvent ne pas regarder directement les choses ou les gens, même si en fait ils regardent. Les colobomes de la rétine entraînent un grand risque de décollement de la rétine, donc les activités comportant des chocs ne sont pas recommandées. Il faut aussi faire plus attention quand on fait faire de grands mouvements rythmiques aux enfants ou de la gymnastique . Pour les plus grands, les risques de certains sports (trampoline, boxe, plongée, lutte, football, etc.) devront être pris en compte. Tout changement spectaculaire dans le fonctionnement d'un enfant doit automatiquement entraîner un examen ophtalmologique [Pagon, 1999].

Vision – Colobome de l'iris

L'acuité visuelle et le champ visuel ne devraient pas être affectés par les colobomes de l'iris, mais cette anomalie crée vraisemblablement des problèmes pour supporter certains niveaux de lumière (photophobie) , problèmes qui peuvent exister aussi sans colobome de l'iris. Les indices de la photophobie peuvent inclure le fait de plisser les yeux, de les couvrir avec le bras ou la main, de se tenir le visage baissé tout le temps à l'extérieur le jour, la répugnance à sortir le jour, le refus de s'asseoir face à la fenêtre dans la classe, et le refus de regarder les écrans d'ordinateur très lumineux. Des lunettes teintées, ou une visière solaire , ou une casquette à visière peuvent souvent améliorer beaucoup de ces problèmes. Il y a un paradoxe apparent lorsque des enfants qui ont un comportement photophobique lorsqu'ils ont besoin d'*informations* visuelles , à d'autres moments fixent délibérément une lumière vive lorsqu'ils ont seulement besoin de *stimulation* (ce qui peut être une indication du besoin de réorganiser les systèmes sensoriels à cause de la fatigue, du stress ou de la surcharge sensorielle). En d'autres termes, une lumière vive peut être bien quand c'est ce qu'il faut aux enfants, mais peut être une terrible gêne pour eux à d'autres moments.

Vision – Paralysie faciale

La paralysie faciale (VII^e nerf crânien) est une autre anomalie fréquente ayant des implications pour la vision. Si la dysmorphie faciale est prononcée, il est possible qu'un oeil ne s'ouvre

pas complètement (ptose), et/ou que la paupière de l'autre oeil ne se ferme jamais. En cas de ptose, l'enfant devra renverser la tête en arrière pour voir en dessous de la paupière supérieure, peut-être en se servant d'un doigt pour ouvrir plus la paupière. Si l'œil ne ferme pas, il faudra mettre des larmes artificielles pour empêcher le dessèchement de la cornée [Pagon, 1999]. La paralysie cérébrale peut aussi donner un visage très inexpressif, ce qui ajoute aux difficultés de communication expressive, et entraîne souvent des erreurs de la part des autres ou une diminution de leurs attentes. Une combinaison de paralysie cérébrale et de colobome maculaire (perte de la vision centrale) donne un enfant sans expression du visage et qui ne semble pas rechercher le contact visuel. Ceci peut être très éprouvant pour les parents comme pour les éducateurs.

Audition

Oreille externe

Un premier diagnostic de CHARGE peut parfois être fait juste à partir des difformités caractéristiques de l'oreille externe [Thelin et al.,1999]. Quelquefois, la forme de l'oreille externe peut être modifiée après la naissance par des procédures non chirurgicales. Le plus souvent, la chirurgie est utilisée plus tard dans l'enfance pour faciliter le port d'un appareil auditif, ou pour des raisons purement esthétiques. La chirurgie ne réussit pas toujours à cause du cartilage mou et déficient de l'oreille. Le conduit de l'oreille peut aussi être très étroit, donc les obstructions temporaires sont fréquentes. Ces anomalies entraînent des problèmes pour mettre les embouts et maintenir les appareils auditifs en place. Ceci peut être aggravé par la préférence de l'enfant pour la position allongée sur le dos, et il se peut qu'on doive rechercher des solutions ingénieuses (Appareils Huggie ou ruban adhésif, par exemple), ou envisager des appareils à transmission osseuse. Les enfants qui restent longtemps couchés sur le dos courent aussi plus de risques que leurs sécrétions orales et nasales coulent dans leurs oreilles, en salissant leurs appareils, et en causant des obstructions et des infections du conduit auditif. Une respiration bruyante et encombrée est une autre caractéristique fréquente du syndrome de CHARGE qui a des conséquences sur la capacité de l'enfant à percevoir les sons dans l'environnement et à y répondre.

Oreille moyenne

Il est fréquent que les os de l'oreille moyenne soient malformés [Dhooge et al., 1998], entraînant par conséquent une importante perte auditive en plus de celle causée par l'accumulation des fluides dans l'oreille moyenne (Thelin et al, 1999). La préférence prolongée de beaucoup d'enfants pour la position horizontale augmente aussi les chances d'accumulation des fluides dans l'oreille moyenne. La perte auditive complexe de transmission qui en résulte peut nécessiter un haut niveau d'amplification. Les hauts niveaux d'amplification augmentent les difficultés d'information à cause des embouts qui tiennent mal et des postures peu adaptées.

Oreille interne (Cochlée)

En plus de la perte auditive de transmission, la plupart des enfants CHARGE ont une surdité neurosensorielle due aux malformations de la cochlée [Dhooge et al., 1998; Thelin et al. 1999]. Des implants cochléaires sont maintenant posés sur certains enfants CHARGE avec plus ou moins de succès [Weber et al. 1998; Stjernholm, 2003].

Système nerveux auditif

Il y a des anomalies spécifiques du système nerveux central associées au syndrome de CHARGE, y compris l'anomalie des nerfs auditifs (VIIIe nerf crânien), qui relie la cochlée au pédoncule cérébral et le pédoncule cérébral au cerveau. Ces anomalies peuvent entraîner des troubles du traitement auditif central /Central Auditory Processing Disorder (CAPD). La signification et les implications de ces anomalies sont encore à l'étude [Thelin et al. 1999]. Les manifestations les plus fréquemment observées du CAPD sont des difficultés pour percevoir un signal particulier quand il y a du bruit en même temps, et des problèmes de traitement et de compréhension de la parole.

Problèmes d'intégration sensorielle

Les problèmes d'intégration sensorielle semblent être inhérents à CHARGE, et les difficultés causées par des systèmes nerveux déficients et mal modulés sont très fréquentes. Beaucoup de comportements, certains apparemment contradictoires, pourraient indiquer la nécessité d'une évaluation et d'un traitement de l'Intégration Sensorielle (SI) par un ergothérapeute spécialisé. Ils sont indiqués au tableau II.

Parmi les techniques typiques conseillées par un thérapeute après une évaluation de l'intégration sensorielle, il y a des protocoles de balayage, de compression rythmique des articulations, de massage profond, de stimulations vibro-tactiles, une gamme de mouvements amples, et le port de vêtements lestés. L'application de ces techniques peut donner divers résultats, y compris l'amélioration de la capacité de l'enfant à faire attention aux informations sensorielles dans l'environnement, l'amélioration du tonus musculaire, l'amélioration de la conscience et de la tolérance du toucher, l'amélioration de la durée de l'attention et la diminution de la tendance à la distraction, la diminution du besoin de comportements d'automutilation, l'amélioration du sommeil, et en général l'amélioration de la capacité de l'enfant à rester vigilant et calme dans des situations stressantes [Deuce, 2002; Larrington, 2002; Stock Kranowitz, 1998; Wilbarger and Wilbarger, 1991].

Cette sorte de remise en place de l'intégration sensorielle peut être nécessaire, régulièrement ou périodiquement, tout au long de la vie de la personne et elle ne doit jamais être considérée comme rétablie en une seule fois. L'expérience montre abondamment que toutes les personnes atteintes de CHARGE tireraient beaucoup de profit d'un programme régulier d'intégration sensorielle sous la direction d'un ergothérapeute spécialisé. En demandant une évaluation de l'intégration sensorielle, il est important de faire la liste des comportements précis qui ont conduit à suspecter des difficultés d'intégration sensorielle afin d'aider le thérapeute à trouver quels pourraient être les problèmes principaux [Maynard, 1999].

Beaucoup d'enfants CHARGE ont besoin de plus de temps pour traiter les informations, et développent souvent des techniques dont ils se servent à chaque fois pour établir une « base » physique, émotionnelle, perceptive et cognitive sûre avant de répondre. La réussite de l'éducation dépend souvent de la prise en compte de ce besoin et du temps passé à faire savoir à l'enfant que vous êtes là, qui vous êtes, ce que vous allez faire ensemble, comment et où vous allez le faire, etc. L'enfant peut avoir besoin d'un temps et d'une aide considérable pour établir prioritairement une base physique stable et sûre dans chaque interaction de communication.

Communication et langage

Tous les modes de communication peuvent convenir aux enfants CHARGE. Chaque enfant doit être considéré individuellement, mais en général il est bon de l'exposer à divers modes de communication (en particulier ceux qui ont une composante concrète comme les systèmes d'objets symboles, images, ou images symboles), afin qu'il choisisse ses modes préférés, qui peuvent être différents pour la réception et pour l'expression. Par exemple, certains enfants apprennent à comprendre l'anglais parlé (souvent avec une amplification), mais ils s'expriment surtout en langue des signes – ceci ne doit pas être considéré comme bizarre ou illogique, mais simplement comme reflétant la façon dont chacune des anomalies de CHARGE dans le tableau III peut mettre des obstacles à la production d'un langage clairement articulé.

Malgré cette liste impressionnante, la parole est souvent en fin de compte le mode d'expression préféré d'un nombre étonnamment grand d'enfants, bien qu'ils puissent aussi utiliser les signes ou les images symboles comme support complémentaire d'expression à cause de leur mauvaise articulation de la parole. Beaucoup d'anomalies CHARGE, tout à fait différentes de la déficience visuelle et auditive, ont aussi des implications pour la compréhension et l'usage expressif de la langue des signes. La réception tactile des signes, et l'expression par signes peuvent être compromises par le mauvais fonctionnement des sens tactiles et proprioceptifs, le faible tonus musculaire, les graves problèmes d'équilibre, et la dyspraxie qu'on pense être un problème pour beaucoup d'enfants [Maynard, 1999; Nicholas, dans ce numéro]. Les troubles du traitement auditif central/Central Auditory Processing Disorder (CAP) peuvent aggraver les difficultés pour percevoir et comprendre le langage parlé.

Beaucoup de personnes atteintes de CHARGE, y compris celles qui semblent avoir un bon niveau de langage, ont des difficultés à se rappeler le vocabulaire, à initier des échanges de communication, et à avoir une expression clairement articulée, dans les formes abstraites de la langue parlée et/ou de la langue des signes. Les problèmes d'initiative peuvent aussi provenir d'anomalies cérébrales particulières [Nicholas, dans ce numéro]. Donner un mode de communication avec une composante concrète (par ex. objets, symboles, images, mots écrits) , peut-être sous forme d'un Livre de Communication, peut s'avérer très utile en aidant à se rappeler, en encourageant l'initiative, en clarifiant le sens, et en donnant en général un style plus confiant, plus animé et plus courant à la communication.

Manger et boire

Beaucoup des anomalies déjà mentionnées contribuent aux problèmes d'alimentation importants et envahissants qui sont si fréquents dans le syndrome de CHARGE [Abadie, 1999].

L'endommagement des IXe et Xe nerfs crâniens , qui entraîne le manque de coordination de la succion et de la déglutition, et le reflux gastro-oesophagien, est particulièrement important. Beaucoup de personnes atteintes de CHARGE n'ont pas de sens de l'odorat à cause d'anomalies du Ier nerf crânien [Davenport, 1999, Tellier et al. 1998, Byerly and Pauli, 1993], ce qui a vraisemblablement un impact négatif important sur les comportements alimentaires (de même que sur la formation de liens affectifs et le développement de la mémoire).

Un autre problème associé est la constipation, qui est fréquente, et résulte probablement d'une combinaison de faible tonus musculaire, d'une alimentation liquide ou en purées, du fait de rester longtemps étendu sur le dos, d'un genre de vie plutôt immobile, et peut-être d'une mauvaise innervation du tube digestif. Il ne faut pas sous-estimer l'impact d'une constipation chronique sur la capacité d'attention et d'apprentissage d'un enfant. À côté de l'examen médical et du traitement, il est souvent bon d'essayer le massage du colon, des modèles de mouvements passifs ou assistés, la position sur le côté gauche à l'horizontale, et des périodes de station debout avec appui, si nécessaire et approprié.

Anecdotes

Les anecdotes suivantes sur des enfants atteints d'un syndrome de CHARGE sont des exemples de comportements qui étaient considérés comme "à problèmes" par la famille ou l'école, qui ont été résolus ou évités, ou placés dans la catégorie « pas à problèmes » , en adoptant une optique multisensorielle, basée sur notre connaissance de toutes les difficultés sensorielles associées à CHARGE. Dans beaucoup de ces exemples, il y avait un net besoin d'une évaluation et d'une programmation de l'intégration sensorielle ainsi que des autres stratégies mentionnées:

- Un jeune enfant dont on disait qu'il faisait de l'auto-stimulation "tout le temps" était en réalité en train d'exercer et de développer ses compétences de mobilité et d'orientation, et utilisait la vue et le toucher pour explorer les objets, d'une manière très créative. Pour faire cela, il fallait qu'il se mette sur le dos par terre pour réorganiser son système sensoriel avec de brefs épisodes d'agitation des membres et d'hyperventilation toutes les 10 à 20 minutes.
- Un élève d'école maternelle se masturbait souvent quand il était préoccupé et surexcité par le frôlement accidentel et le déplacement d'air provoqués par les gens qui passaient sans arrêt derrière son fauteuil. Une fois que son fauteuil a été placé le dos bien calé contre un mur, il s'est moins masturbé et a été plus disposé à l'interaction sociale.
- Les gens se sont inquiétés quand un jeune garçon a commencé à persister dans l'idée inhabituelle de mettre du sparadrap très serré autour du bout de ses doigts et de ses pouces tous les jours. Il exprimait le besoin d'un « régime » sensoriel avec plus de pression plus forte et plus de stimulations du toucher.
- Chaque matin, au jardin d'enfants, un élève refusait de s'asseoir par terre avec sa classe pour regarder la maîtresse qui signait une histoire. Lorsqu'on lui a fourni une chaise adaptée, l'élève s'est assis et a suivi avec grand intérêt et un niveau croissant de participation.
- Beaucoup d'enfants qui étaient incapables de rester assis sur une chaise ordinaire pour suivre une activité pendant longtemps, ont fait preuve d'attention prolongée et de meilleures fonctions visuelles, motrices fines et cognitives une fois qu'on leur a donné des chaises avec des repose-pieds et des accoudoirs. Un des enfants utilisait rarement les accoudoirs pour ses bras, au lieu de cela il s'asseyait avec les jambes écartées et l'extérieur des cuisses pressé contre les côtés du siège, ce qui lui donnait l'équilibre requis pour fonctionner efficacement dans la position assis bien droit.
- Une fillette était décrite comme très perturbatrice au cours de séances où la classe devait rester assise sagement et participer à une conversation en signes avec le maître pendant 30 minutes. Lorsque le maître a employé la stratégie de demander à l'élève de se déplacer périodiquement pour faire des tâches diverses au cours de ces séances (aller chercher un crayon, ouvrir la porte, apporter un livre, emmener un papier au bureau de l'école), les comportements perturbateurs ont en grande partie cessé.
- Un adolescent aimait beaucoup le football dans le gymnase de l'école, et il était bon, mais il ne voulait pas ou ne pouvait pas y jouer à l'extérieur à cause de l'absence de repères visuels verticaux nets pour aider à l'équilibre. Sa capacité à participer à ces activités physiques complexes à l'extérieur ne s'est pas développée jusqu'à ce qu'on apporte des adaptations importantes.
- Un autre adolescent ne voulait pas sortir à la récréation à cause de problèmes d'éblouissement et de photophobie qui le gênaient dans sa mobilité et son orientation, ainsi que dans sa participation aux conversations signées. Cette difficulté a finalement été résolue par le port de lunettes teintées et d'une visière .

- Pendant les séances d'orientation et de mobilité , un adolescent refusait de rester tranquille et de recevoir des instructions parlées/signées, mais le problème a été résolu lorsqu'on a permis à l'élève de se stabiliser en s'appuyant contre un poteau, un arbre ou un mur, ou en posant sa main sur l'épaule du moniteur pendant ces conversations.

Conclusion

Les parents et les professionnels disent souvent qu'ils sont intrigués, déroutés, et déçus par les comportements des enfants CHARGE , et il ne fait aucun doute que ces enfants peuvent être des personnes avec lesquelles il est particulièrement difficile de travailler et spécialement de vivre. Il y a un débat qui dure depuis longtemps sur le "comportement CHARGE" parmi les familles et les professionnels, et actuellement une orientation plus décisive sur le comportement apparaît dans plusieurs pays. Les informations et les opinions de cet article peuvent permettre aux gens d'avoir leurs propres aperçus de la raison pour laquelle certaines choses sont comme elles sont. On espère avant tout que cet article rappellera aux gens les immenses difficultés auxquelles se heurtent les enfants CHARGE dans presque tout ce qu'ils font, et par conséquent, les très hauts niveaux de stress avec lesquels ils doivent vivre pendant la plus grande partie de leur vie , ou toute leur vie. Le temps passé à essayer de réduire ces niveaux de stress, et à essayer de donner aux enfants des stratégies acceptables pour le faire eux-mêmes, doit être l'un des dons les plus précieux que nous puissions leur faire, et l'un des plus grands services que nous puissions nous rendre en tant qu'éducateurs, thérapeutes et membres de la famille. Il y a plusieurs années, j'ai écrit ceci à propos des enfants CHARGE:

"Je ne connais aucun sous-groupe identifié au sein de la population des multihandicapés sensoriels qui ait autant de problèmes médicaux, d'une telle complexité et d'une telle sévérité, et avec tant de difficultés cachées ou tardives, et cependant aucun sous-groupe n'a montré une aptitude aussi constante à triompher de ces problèmes " [Brown, 1997, 20].

Je le crois encore plus passionnément que la première fois que je l'ai écrit. Travailler en réelle association avec des enfants CHARGE peut nous apporter des connaissances qui nous seront utiles pour travailler avec tous les enfants, mais, si nous sommes prêts à regarder et à écouter, cela peut aussi nous apporter des connaissances inestimables sur nous-mêmes.

Tableau I

Effets précoces du mauvais sens de l'équilibre chez les enfants CHARGE

- Faible tonus musculaire très persistant ("muscles flasques")
- Mauvaise tenue de la tête et peu de capacité de résistance à la gravité
- Insécurité marquée de la posture lorsqu'on les tient debout ou assis sur les genoux
- Préférence nette pour la position couchée à plat sur le dos, ou sur le côté, pendant de longs moments, pour la plupart des activités, y compris locomotion
- Mobilité retardée, puis modèles de mouvements spéciaux comprenant se traîner en arrière sur le dos la tête la première, se traîner latéralement sur le dos, ramper avec 5 points d'appui (les deux genoux, les deux bras et le front sur le sol)
- Position assise sur le sol très persistante: les jambes en W, pour avoir une base plus large et plus stable
- Certains niveaux de compétences visuelles, auditives, de communication, et de motricité fine développés en position couchée sur le dos qui disparaissent presque tous (et doivent être réappris) lorsque l'enfant est tenu debout
- La coordination bilatérale peut être affectée, avec une telle prédominance de la main dominante que l'autre côté du corps peut être ignoré ou alors il peut ne pas y avoir de main dominante du tout, et pas d'œil dominant non plus
- Fatigue après essai de résistance à la gravité (par ex. position assise sans appui ou tenir la tête droite) pendant des durées relativement courtes

Tableau II

Indices de difficultés d'intégration sensorielle chez les enfants CHARGE

- Refus de textures dans la bouche à part les aliments en purée, **mais** port à la bouche de toutes sortes d'objets non alimentaires, par ex. pierres, bois, tissu, terre
- Absence de masticage et de morsure d'aliments solides, **mais** masticage et morsures excessifs d'objets non alimentaires, souvent avec grincement des dents persistant
- Refus de certaines stimulations tactiles comme si elles étaient douloureuses, **mais** apparemment pas de conscience de certaines autres stimulations tactiles (qui pour d'autres pourraient être douloureuses !)
- Dans les premières années, insécurité posturale extrême si mis en position assise ou debout par un adulte, ou si bougé à l'improviste, **mais** réponses agréables à des expériences de mouvements rythmés accentués (par ex. oscillations, sauts, balancements)
- Sévères problèmes de régulation des niveaux d'arousal, souvent décrits comme des périodes d'hyperactivité frénétique et de surexcitation et de stress, **mais** aussi soudaines périodes d'épuisement apparent
- Seuils de douleur anormalement élevés
- Usage irrégulier ou inapproprié de la pression en touchant ou en saisissant avec les mains, souvent décrit comme attitude très brutale, ou gauche, ou agressive de l'enfant, et généralement mouvement mal dosés
- Conscience très tardive des mouvements des selles et de la vessie
- Sommeil perturbé et irrégulier
- Comportements recherchant et donnant de très fortes stimulations sensorielles comme se mordre, s'écorcher, se gratter, tourner, sauter, hausser les épaules, balancer les jambes, faire de l'hypercentilation, battre des mains, se frapper, pour réorganiser son corps

Tableau III

Obstacles à une articulation claire de la parole chez les enfants CHARGE

- Déficience auditive
- Déficience visuelle
- Paralysie cérébrale
- Faible tonus musculaire
- Insuffisance du sens du toucher
- Fente oro-faciale
- Langue élargie
- Mouvement restreint de la langue
- Mâchoire inférieure rétrécie
- Anomalies du larynx et du pharynx
- Difficultés respiratoires
- Difficultés de déglutition
- Anomalies dentaires
- Extrêmement en retard/immatures pour apprendre à manger

SYNDROME DE CHARGE ET PSYCHOMOTRICITE : Intérêt d'une psychomotricité précoce spécifique, autour de l'annonce diagnostique initiale.

Catherine Peigné, Psychomotricienne dans l'unité de Pédiatrie de l'Hôpital Necker-Enfants Malades, dirigée par le Dr V. Abadie

Après un temps variable, consacré aux investigations médicales et aux soins techniques, je me fais connaître, au moment jugé opportun par le médecin. C'est d'abord une prise de contact, naturelle, simple, au cours de laquelle je me présente au bébé en le regardant de près, en l'appelant par son prénom, en me nommant. Je n'explique rien aux parents. Ils ont vu beaucoup de monde, simplement on retrouve de la spontanéité, cela les étonne un peu après des temps si difficiles.

Ensuite, petit à petit, je pratique un bilan des compétences de l'enfant avec les parents. Le bilan psychomoteur proprement dit est un outil essentiel pour repérer les particularités du bébé. Paradoxalement, il se fait dans de « bonnes » conditions, car les enfants sont là pour plusieurs jours, voire semaines et, dans le meilleur des cas, les parents sont présents.

Dans le cas des enfants atteints du syndrome de CHARGE, on peut noter très tôt des positions de membres supérieurs en chandeliers, poings serrés, peu efficaces dans les appuis ou les poussées. Attitude de repli ?, inconfort ? Tentatives précoces de rééquilibrage ? autant de questions déjà légitimes, qui induisent précocement des conduites thérapeutiques ajustées au plus près de l'enfant. Je peux déjà donner des conseils aux parents pour mobiliser leur bébé, mettre les doigts dans les mains de l'enfant, rassembler les bras devant lui, faire toucher le visage de la personne, approcher un objet. De la même manière, on va explorer la motricité des membres inférieurs, apprécier la richesse de la gesticulation spontanée, la sensibilité plantaire, la qualité de la poussée.

Les séances de psychomotricité mettent le bébé dans la situation de tout enfant, non pas du même âge, mais avec la même logique : couché sur le dos, sur le ventre (si c'est possible), tenue de tête, sur les côtés, assis, début de verticalisation. Enfin, on bouge, on va dans les bras, on redécouvre très vite un corps qui était passé au second plan. Le corps du bébé est investi tout entier, alors que les conditions de vie et d'installation ne sont pas optimales. Parallèlement et dans le même temps, j'évalue les compétences sensorielles de l'enfant en situation spontanée. C'est un moment important de la restauration de la relation parentale malmenée par des résultats d'examen qui peuvent les sidérer !

Ensemble on cherche ce que voit ou entend le bébé, on se rapproche de lui, les parents peuvent oser dire ce qu'ils ont observé. Il faut absolument lui organiser un monde visuel et auditif très tôt, quels que soient ses compétences et ses déficits. Ses facteurs de maturation vont le faire progresser. L'ensemble de cette prise en charge psychomotrice, associé à d'autres, est un facteur essentiel dans la prévention des troubles de la relation.

Il n'existe pas de programme « CHARGE », mais bien des spécificités que chaque enfant va combiner à sa manière et que nous cherchons à comprendre.

La première d'entre elles, pour un jeune nouveau-né ou nourrisson, chez qui le diagnostic de syndrome de CHARGE est suspecté, est la présence envahissante de problèmes somatiques malformatifs chirurgicaux tels que des malformations cardiaques ou rénales, qui a fallu ou qu'il faudra opérer. Le corps de ce bébé est d'emblée soumis à des gestes agressifs qui entravent les mères dans leur contact physique avec leur bébé. La seconde tient à la fréquence de l'atteinte du tronc cérébral traduite par l'encombrement pharyngé et les troubles de succion/déglutition. Là encore, ces troubles gênent le corps à corps et les liens de nourrissage. De plus, ils obligent parfois à l'utilisation de « tuyaux » : sonde gastrique, lunettes à oxygène, nécessité d'aspirer l'enfant....

Même si les professionnels voient déjà derrière ces troubles somatiques bruyants les difficultés développementales et sensorielles potentielles, les parents eux ne les envisagent pas ou les envisagent avec angoisse. On n'est pas dans une phase de bilan classique, on n'est pas dans une phase de rééducation proprement dite, et pourtant la psychomotricité a déjà sa place.

Pour les bébés «CHARGE», bien qu'ils soient tous différents, il faut chercher ce bébé-là derrière tous ses soucis médicaux et les «étiquettes» péjoratives que ce diagnostic engendre pour les parents comme pour les professionnels.

Il faut ensuite chercher et stimuler ses compétences sensorielles, tout en respectant les temps et les moments de repos. Une stimulation de la sensibilité superficielle et profonde sera effectuée par des manipulations douces mais fermes, faisant intégrer au bébé les expériences sensori-neuromotrices dont l'hospitalisation et ses atteintes le privent.

Mon travail se fait en étroite collaboration avec les parents, contribuant ainsi à retisser un lien parent-bébé, parents de ce bébé-là. Il s'inscrit dans une prise en charge pluridisciplinaire: médicale, psychologique, sensorielle. En équipe, nous partageons nos observations et nos projets. Nous restituons aux familles une approche globale de l'enfant.

Samedi 18 Septembre 2004

Matin : Président de séance : Dr Véronique ABADIE

L'IMPLANTATION COCHLEAIRE PEDIATRIQUE et association CHARGE

Dr. Nathalie LOUNDON

Service d'ORL pédiatrique et de Chirurgie Cervico-Faciale
Hôpital d'Enfants Armand Trousseau– 26, avenue du Docteur Arnold Netter -75012 Paris
natalie.loundon@trs.ap-hop-paris.fr tel : 01 44 73 54 17 fax : 01 44 73 61 08

Introduction

L'implant cochléaire concerne les enfants pour lesquels l'appareillage conventionnel ne permet pas une réhabilitation de bonne qualité. Il s'agit d'une prothèse implantable qui transforme les informations sonores en impulsions électriques. Son principe est très différent de la prothèse conventionnelle qui amplifie les sons.

L'implant cochléaire se compose:

- **d'une partie externe amovible:** elle comprend
 - un microphone: placé derrière l'oreille. Il recueille les sons
 - un microprocesseur vocal: 2 formules sont possibles : miniaturisé et placé en contour d'oreille ou sous forme d'un boîtier et placé dans une poche. Il réalise le codage des informations fournies par le micro en impulsions électriques. Il fonctionne sur batteries rechargeables ou piles jetables.
 - une antenne: placée sur le scalp en regard du microprocesseur interne et maintenue par un aimant. Elle permet le passage transcutané des informations codées électriquement vers la partie implantée.
- **d'une partie implantée inamovible:** cette partie est à la fois récepteur et stimulateur. Elle est composée d'un microprocesseur et d'un porte électrodes. Elle est placée dans une logette osseuse temporale en rétro-auriculaire. Les matériaux qui la composent sont biocompatibles et stables dans le temps. Les électrodes transmettent les informations électriques codées au nerf.

Les informations auditives sont traitées sur les bandes fréquentielles conversationnelles allant de 0 à 8000Hz. L'intensité des impulsions est contrôlée afin de diminuer le bruit de fond et d'éviter les hyper stimulations en milieu très sonore. Le traitement du signal peut se faire sur plusieurs modes, ces choix déterminent les *stratégies de codage*. Il est possible de choisir pour chaque patient la stratégie la plus adaptée à ses capacités neurales.

Les différents types d'implants

Ces implants sont actuellement multi-canaux (il n'existe plus d'indication d'implant monocanal actuellement). L'information peut être traitée par plusieurs électrodes simultanément ou successivement. Il existe 4 types d'implants, avec pour chacun de ces implants une spécificité de forme et d'électronique. Les résultats orthophoniques étant superposables (1-3), le choix de l'implant dépend surtout des habitudes de chaque équipe.

Les 4 types d'implant sont :

- Nucleus, Cochlear, Australie
- Clarion, Advanced Bionics, USA
- Digisonic, MXM, Français
- Combi 40, Medel, Autrichien

En France le prix d'un implant est d'environ 20 000 Euros et l'achat est financé par le ministère de la santé.

La chirurgie

La partie interne de l'implant est posée sous anesthésie générale au cours d'une hospitalisation de quelques jours. L'incision est rétro-auriculaire et ne nécessite qu'un rasage très limité. Le corps de l'implant est placé dans une logette osseuse fraisée dans la corticale de l'os du crâne. Pendant l'intervention, la surveillance électrique du nerf facial est indispensable en raison des rapports anatomiques rapprochés lors de la pose des électrodes. En post-opératoire immédiat, il est possible de mesurer les réponses nerveuses avec l'implant (Nucleus®, Clarion®, Digisonic ®). Ces tests permettent de vérifier que le couple implant-nerf fonctionne et donne une indication des seuils de stimulation efficaces possibles en post opératoire. Ils ne remplacent pas les réglages, car il n'existe pas de corrélation absolue entre l'enregistrement électrique et les seuils subjectifs de réglage (4-6).

Réglages et rééducation

Le réglage de l'implant a lieu quelques jours après la chirurgie. Dès la mise en route il faut déterminer électrode par électrode les seuils minimum et maximum de stimulation et trouver le niveau confortable. Une dizaine de réglages est en général à prévoir la première année puis ensuite 2-3 fois par an les premières années. Plus l'enfant est jeune et peu habitué à répondre aux stimulations plus ces réglages sont difficiles et doivent être répétés.

La majorité des enfants implantés actuellement sont des enfants sourds de naissance qui n'ont eu que très peu, voire pas d'informations sonores. La rééducation orthophonique est donc essentielle pour que l'enfant puisse apprendre à utiliser les informations nouvelles et tirer bénéfice de la prothèse. La rééducation doit être pluri-hebdomadaire et réalisée par des équipes qui connaissent les principes particuliers à l'implant cochléaire. Elle cherche à développer la voie auditive pure avec reconnaissance de l'environnement sonore, des rythmes, puis des phonèmes et la mise en place d'éléments du langage. Le projet de rééducation doit favoriser la communication orale et privilégier le développement de la perception et de la production du langage.

Quels candidats ?

Les critères d'implantation pédiatrique ont fait l'objet d'un consensus en 1995:

- . surdité profonde bilatérale (Moyenne seuils auditifs des 500, 1000 et 2000 Hz > 90 dB)
- . seuil auditif avec prothèse supérieur ou égal à 60db
- . test d'intelligibilité en liste ouverte (liste de mots non limitative) inférieur à 30%
- . absence de contre-indication médicale ou radiologique
- . âge inférieur à 10 ans
- . mode d'éducation à dominance orale
- . motivation et stabilité familiales et de l'enfant (chez le plus grand)

L'indication de l'implant est longuement réfléchi et le fruit d'une décision de l'équipe d'implantation, de la famille et éventuellement du centre de rééducation. L'équipe est multidisciplinaire (chirurgiens, audioprothésistes, orthophonistes, psychologues) et son rôle est de déterminer si l'implant permet de laisser espérer une évolution meilleure qu'avec un appareillage conventionnel, et s'il n'existe pas de contre indication évidente (pathologie médicale vitale, problèmes psychiatriques). Cette réflexion d'équipe a permis de limiter les cas d'enfants en échec avec l'implant.

Le bilan pré-implant :

- . L'entretien avec les parents permet l'information sur les principes de l'implant, ses limites et ses risques opératoires. Lors de ce premier contact, des coordonnées de différentes associations sont données aux parents afin de permettre une information la plus diversifiée possible.
- . L'audiogramme: sans et avec prothèses surpuissantes, vérifie l'indication audiométrique
- . L'examen clinique: particulièrement important chez les jeunes enfants et permet d'éliminer les foyers infectieux. Il permet également de rechercher des pathologies associées dans le cadre de surdités syndromiques et/ou génétiques.

. Le scanner des rochers : est demandé systématiquement à la recherche de malformations d'oreille interne. Il permet de visualiser la position du nerf facial et la taille de la cochlée pour prévoir les difficultés chirurgicales éventuelles.

. L'IRM labyrinthique: permet d'affirmer la perméabilité de la cochlée, et de visualiser le nerf auditif interne. Elle est indispensable dans 2 cas : lorsque l'étiologie de la surdité est une méningite (dépister une fibrose cochléaire), lorsqu'il existe une atteinte neurologique ou une malformation des rochers ou du système nerveux central (visualiser le nerf auditif interne).

. L'IRM du système nerveux central: demandée en complément du bilan neurologique, quand il existe des lésions neurologiques avérées ou en cas de syndrome malformatif.

. L'orthophonie: permet l'évaluation des capacités d'acquisition de l'enfant et donne également son niveau perceptif et de langage.

. L'examen pédiatrique: examen ophtalmologique (fond d'œil), électro-cardiogramme, recherche d'anomalies associées ou de pathologies neurologiques. Cet examen peut être orienté au cas par cas en fonction de l'histoire clinique.

. L'entretien psychologique: les entretiens parentaux et l'évaluation psychologique de l'enfant, permettent de s'assurer de l'absence de contre indication et de la motivation de l'enfant et des parents.

La stimulation: cet examen n'est plus demandé de façon systématique. Il s'agit d'un test électrique fait sous anesthésie générale chez l'enfant, permettant de connaître qualité de la réponse nerveuse après une stimulation. On réserve en général cet examen aux cas difficiles avec malformation d'oreille interne ou atteinte neurologique.

. Le projet scolaire: Il est essentiel d'organiser un projet scolaire compatible avec une implantation cochléaire. Il faut à la fois qu'il renforce l'utilisation de l'implant et qu'il soit compatible avec le niveau de langage de l'enfant. Idéalement, un enfant implanté jeune devrait pouvoir bénéficier d'une éducation oraliste et ne pas utiliser de façon prédominante le geste. Certains enfants peuvent suivre une scolarité normale. D'autres bénéficient d'une intégration partielle, ou d'une école spécialisée mais prenant en charge des enfants implantés.

Quels résultats ?

L'évaluation de l'évolution d'un enfant implanté est complexe. Pour savoir quel bénéfice un enfant tire de l'implant, il faut tenir compte des capacités de la perception des sons et de la parole, du niveau de langage, du temps de port de l'implant, de l'intégration scolaire, du vécu familial et personnel (7-12).

Les protocoles d'évaluation sont multiples variant d'un pays à l'autre. Il n'existe pas de protocole standardisé en France pour les enfants. Nous utilisons un protocole spécifique à l'hôpital d'enfants Armand Trousseau. Sur l'ensemble des 205 enfants implantés et suivis dans le service depuis 1991, les résultats sont variables selon l'histoire de la surdité, l'âge à l'implantation...

En reprenant les résultats de 40 sourds congénitaux implantés dans le service, tout âge confondu et quelque soit l'étiologie, on retrouve pour 75% des enfants une perception de bonne qualité avec identification de mots en liste fermée. 20% d'entre eux peuvent suivre une conversation sans lecture labiale. En ce qui concerne la production vocale, 50% étaient améliorés avec une bonne intelligibilité pour 30% d'entre eux.

Les résultats sont fonction de certains facteurs pronostiques (13). Si par exemple on tient compte de l'âge de l'enfant, en prenant une population d'enfants implantés avant l'âge de 4 ans, les résultats sont plus homogènes : avec 3 ans de recul, 100% des enfants identifiaient les mots en liste fermée, le langage avait évolué dans tous les cas et avec une bonne intelligibilité pour 60% d'entre eux.

Dans tous les centres d'implantation, de façon universelle, certains critères sont reconnus comme étant de bon pronostique:

1) L'âge à l'implantation: de nombreuses études font part des résultats d'enfants de moins de 2 ans ou même plus récemment avant 1 an (1, 13-21). Plus l'implantation est précoce plus les résultats sont spontanés et de qualité.

2) En cas d'audition résiduelle ou de surdité progressive les résultats sont meilleurs tant au niveau de la perception que de la production de la parole (22-24).

3) Le mode de communication avant implant: l'éducation oraliste associée à du langage parlé complété (LPC) favorise l'accès au langage oral (1, 13-16, 22).

Cas particuliers

La décision d'implantation cochléaire est difficile dans certaines situations :

1) Ossification cochléaire

En cas de méningite bactérienne, la surdité peut survenir dans un contexte d'ossification cochléaire débutante et ce dans les 2 ans qui suivent la méningite. Dans ces conditions une implantation est urgente, avant qu'une ossification complète ne s'installe. En cas d'ossification, certaines équipes pratiquent des techniques chirurgicales spécifiques de façon à pouvoir mettre quelques électrodes mais les résultats restent décevants (26-28).

2) Malformations d'oreille

Les risques sont chirurgicaux avec possibilité d'un écoulement de LCR ou d'une paralysie faciale traumatique. La réalisation d'un scanner et une préparation à l'implant (Mannitol) permettent d'en limiter ces risques. Par ailleurs, il existe également un risque théorique de méningite mais à l'heure actuelle aucun cas d'infection post-opératoire n'a été décrit.

Les résultats orthophoniques sont similaires à ceux de la population générale.

Une malformation d'oreille n'est donc pas une contre indication formelle à l'implant (29,30).

Handicap et implant

Quelques enfants présentent des handicaps moteurs ou sensoriels associés. Certains handicaps peuvent être une indication d'implant cochléaire comme des problèmes visuels ou des problèmes neuro-moteurs. D'autres ne permettent pas l'implant: retard mental important, autisme, auto-mutilation. Chaque cas doit être discuté en fonction de l'évolutivité de la pathologie (31-33).

L'indication d'implantation en cas d'association CHARGE doit être discutée. En effet, l'association malformative peut être très variable, tant au niveau de l'anomalie des rochers que de l'atteinte cérébrale. Chaque cas doit être considéré en fonction de l'histoire de la surdité et des difficultés associées constatées. Avant toute décision il est nécessaire de préciser l'indication, et cette étape peut être rendue difficile par l'importance des pathologies vitales premières, par la difficulté d'évaluation clinique audiométrique, par la difficulté d'évaluation du retentissement de la surdité, et par les problèmes de surdité d'oreille moyenne associée (otite séreuse). Les risques chirurgicaux sont précisés : paralysie faciale par anomalie anatomique complexe, insertion partielle des électrodes, et anesthésiques: problèmes cardiaques, rénaux...

D'autres difficultés sont à prévoir éventuellement :

- Absence/difficultés de participation à la rééducation:
 - . Retard global d'origine centrale
 - . Problème psychiatrique
 - . Problèmes visuels importants
 - . troubles praxiques
 - . troubles du contrôle oculomoteur
- Problème du lieu de rééducation: il doit être compatible avec la prise en charge multiple **y compris l'orthophonie avec implant cochléaire**

Malgré le faible nombre de cas décrits dans la littérature, de bons résultats après implantation cochléaire ont été observés (34).

En conclusion

L'implantation précoce de l'enfant sourd profond permet le plus souvent le développement des capacités de perception et de production vocale. Les résultats sont fortement corrélés à l'âge de l'implant et au choix d'une communication orale pour la rééducation orthophonique. L'abaissement de l'âge d'implantation implique tous les intervenants tant au niveau du dépistage, du diagnostic que de la prise en charge de la surdité. Les pathologies malformatives associées ne sont pas toujours des contre indications à l'implant cochléaire qui permet parfois une amélioration importante de la qualité de vie par la réhabilitation auditive.

LE COMPORTEMENT VISUEL

Christine AKTOUCHE
Orthoptiste-Vision fonctionnelle
Bordeaux-Poitiers

Notre expérience auprès d'enfants atteints du syndrome CHARGE est basée sur la consultation pluridisciplinaire au sein du CRESAM qui reçoit des enfants souffrant de déficits majeurs et ou multiples.

Notre protocole d'évaluation s'élabore à partir de ces expériences et des travaux sur le développement sensori-moteur du jeune enfant du Pr. A. Bullinger et de la communication de J. Souriau et de son équipe, ainsi que de notre propre acquis de bilans visuo-fonctionnels des bébés et des enfants déficients visuels et polyhandicapés.

Notre propos va tenter de montrer pourquoi chez certains jeunes enfants, être atteint du syndrome de CHARGE, c'est être soumis à une **entité développementale** particulière ; laquelle repose sur la soumission de tous les systèmes sensori-moteurs à deux déficits sensoriels, visuel et auditif.

Nous garderons à l'esprit :

1- que **toute déficience sensorielle est particulière à chaque enfant**, car dépendant de sa localisation et de son importance ; concernant le déficit visuel et particulièrement le colobome, ces deux indications de l'anatomie neuro-sensorielle seront décisives pour le pronostic visuel ; c'est l'architecture fonctionnelle de la rétine qui oriente les compétences du centre ou de la périphérie du champ visuel.

2- **l'entité développementale** reste elle-même unique à chaque enfant, en fonction de ses propres capacités à intégrer psychiquement la cohérence des informations éparses et morcelées dans le temps et dans l'espace et des moyens émotionnels de son entourage affectif le plus proche pour le soutenir et l'entourer.

LE SYNDROME CHARGE « Vision fonctionnelle du jeune enfant »

I – LES ASPECTS DEVELOPPEMENTAUX DE LA FONCTION VISUELLE

- Les redondances polysensorielles et les liens sensorimoteurs
- Les expériences visuelles dans leurs aspects émotionnels de communication et cognition

II – LES CARACTERISTIQUES OPHTALMOLOGIQUES ET VESTIBULAIRES DANS LEURS CONSEQUENCES VISUELLES FONCTIONNELLES

. Les colobomes – Risque : décollement de rétine

- * Colobome de l'iris :
 - pupille en trou de serrure
 - → +/- photophobie
- * Colobome de la rétine :
 - absence de cellule visuelle souvent localisée dans la partie supérieure du champ visuel
 - → inclinaison de la tête vers le bas
- * Colobome de la macula ou du nerf optique :
 - absence de cellule visuelle au centre de la rétine ou élargissement de la tâche aveugle
 - → déficit visuel ++ et photophobie
 - → néofixation périphérique
 - → coordination oculo-manuelle

. Microphthalmie – Fréquence : 80 à 90 %

- Ø oculaire < à la normale
- → vision + monoculaire +/- paralysie oculo-motrice

- . Anophtalmie
- . Strabisme
- . Problèmes ophtalmologiques + problèmes vestibulaires et surdit  neurosensorielle
- . Problèmes vestibulaires – Fr quence : 70   85 %
 - +/- perte des « appuis » visuo-spatiaux   chaque nouvelle  tape du d veloppement psycho-moteur
 - +/- perte de l'organisation du corps dans l'espace
 - +/- difficult  d'acquisition psycho-motrice
 - difficult  dans la maturation des fonctions r tiniennes
 - difficult  dans l'organisation des coordinations oculo-manuelles
- . Surdit  neurosensorielle – Fr quence : 70   85 % - Perte d'information sonore
 - +/- incoh rence dans la construction de la repr sentation de la permanence de l'objet
 - +/- morcellement dans la construction de la m morisation visuelle et dans l'activit  psychique d'anticipation
 - +/- difficult    mettre du sens sur les exp riences v cues/subies par d faut de synchronisation entre les informations sensorielles et l'exp rience motrice.

III – EVALUATION ET EDUCATION VISUELLE FONCTIONNELLE PRECOCE

- . Observation vid o – La surdi-c cit  : une entit  visuelle
- . La sp cificit  de l' ducation visuelle pr coce
 - regards et  motions parents/soignants
 - les postures asym triques et les flux visuels
 - les redondances sensorimotrices
- les comptines corporelles vers une communication envelopp e et contenant pour tous

SYNDROME CHARGE :

Endocrinologie, Croissance et Puberté

Dr PINTO Graziella

Service d'Endocrinologie pédiatrique, Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris

Le retard de croissance et l'hypoplasie génitale sont des signes essentiels dans le Syndrome CHARGE. Ils font partie de la description initiale de ces patients par Pagon en 1981 qui avait proposé l'acronyme CHARGE (Coloboma, Hearth defect, choanal Atresia, Retarded growth and development, Genitalia hypoplasia, Ear anomalies and / or hearing loss). Maintenant que les patients sont plus âgés, que les difficultés respiratoires et alimentaires des premières années sont contrôlées, le retard de croissance et les anomalies pubertaires deviennent une préoccupation pour ces patients et leurs parents.

Dans une première partie, un petit rappel de la croissance et la puberté normales, des explorations endocriniennes et leurs objectifs.

Dans une deuxième partie la description de la croissance des enfants atteints du Syndrome CHARGE, à partir d'une étude portant sur 32 patients suivis aux Enfants-Malades. Sont abordées les causes potentielles de ce retard statural et les résultats préliminaires du traitement par Hormone de croissance (GH).

Dans une troisième partie, sont abordées les anomalies de développement des organes génitaux, les anomalies de la puberté, leur origine et leur traitement.

LA CROISSANCE NORMALE

La croissance peut être divisée en 5 phases :

- La croissance intra-utérine dépendante de facteurs de croissance, tels l'insuline, les IGFs , les facteurs nutritionnels. L'environnement utéro-placentaire a un rôle essentiel.
- De la naissance à 3 ans, c'est une phase de croissance rapide : l'enfant grandit en moyenne de 24, 11, 8 cm respectivement la 1^e, 2^e, 3^e année. Sous l'influence des facteurs génétiques, l'enfant se met dans son couloir génétique.
- De 3 ans à la puberté, la vitesse de croissance est régulière 5-6 cm par an. Cette phase dépend essentiellement de la sécrétion d'hormone de croissance. Dans les mois qui précèdent la puberté, la vitesse de croissance peut diminuer et n'être plus que de 3.5 cm par an.
- La phase pubertaire. La croissance s'accélère et est de 7-10 cm par an durant le pic pubertaire qui survient en moyenne à 12 ans chez la fille et à 14 ans chez le garçon.
- La phase de fin de croissance se fait essentiellement au niveau du rachis (dos).

La taille finale moyenne est actuellement pour les hommes de 176 cm (162-188 cm), pour les femmes de 163 cm (152-175 cm).

Les facteurs de la croissance post-natale sont :

- Les facteurs endocriniens
 - o L'hormone de croissance (GH). Elle est fabriquée dans l'hypophyse, petite glande située dans le cerveau. Elle stimule la fabrication au niveau du foie d'un facteur de croissance, l'IGF1. C'est l'IGF1 qui agit sur le cartilage de croissance au niveau des os
 - o Les hormones thyroïdiennes, fabriquées par la thyroïde qui agissent sur l'os
 - o Les hormones sexuelles. Elles augmentent la sécrétion d'hormone de croissance. Elles agissent aussi directement sur le cartilage des os.
- Les facteurs génétiques
- L'os
- Les facteurs nutritionnels
- Les facteurs environnementaux

LA PUBERTE

Période de transition entre l'enfance et la vie adulte, la puberté est caractérisée par le développement des caractères sexuels, l'accélération de la croissance et l'acquisition de la fonction de reproduction. Pendant la puberté les gonades (ovaires ou testicules) se développent et se mettent à sécréter des hormones sexuelles : oestradiol chez la fille, testostérone chez le garçon. Ces hormones entraînent le développement des caractères sexuels et l'accélération de la croissance staturale. Elle débute chez 95% des cas entre 8 et 13 ans chez la fille, entre 9 ans et 14 ans chez le garçon. Chez la fille, le 1^{er} signe est l'apparition d'un développement des seins, les règles surviennent en moyenne 2 ans plus tard (en moyenne à 12.5 ans). Chez le garçon, le 1^{er} signe est l'augmentation de la taille des testicules puis apparaît au niveau du pubis une pilosité, la verge se développe et en fin de puberté apparaît la barbe.

Les gonades sont sous le contrôle d'hormones fabriquées par l'hypothalamus et l'hypophyse. Avant la puberté, chez le fœtus l'axe hypothalamo-hypophysaire est actif et responsable du développement des organes génitaux externes. Il reste actif les 6 premiers mois de vie puis est quiescent jusqu'à l'âge de la puberté. A la puberté, apparaît une sécrétion pulsatile de LHRH par l'hypothalamus qui stimule l'hypophyse qui elle même augmente sa sécrétion d'hormones FSH et LH qui stimulent et entraînent le développement des ovaires ou testicules .

Quelques définitions

- Retard de croissance intra-utérin (RCIU) : nouveau-né ayant une taille ou un poids de naissance inférieure à la normale (-2 DS) en tenant compte de l'âge gestationnel. 2.5% des nouveaux-nés naissent avec un RCIU.
- Retard statural : taille inférieure à -2DS pour l'âge
- Puberté précoce : puberté débute avant 8 ans chez la fille, 10 ans chez le garçon
- Retard pubertaire : puberté débute après 13 ans chez la fille, 14 ans chez le garçon

Bilan endocrinien

Pour évaluer la sécrétion d'hormone de croissance, peuvent être effectués :

- Un test de stimulation de l'hormone de croissance, durant lequel on dose dans le sang le taux d'hormone de croissance
- Un dosage sanguin du facteur de croissance IGF1

Pour évaluer la puberté, peuvent être effectués :

- Un dosage sanguin d'oestradiol chez la fille, de testostérone chez le garçon
- Un test au LHRH durant lequel on dose dans le sang les hormones LH et FSH
- Une échographie pelvienne chez la fille pour voir le développement de l'utérus et des ovaires

CROISSANCE DANS LE SYNDROME DE CHARGE

Nous avons étudié la croissance de 32 patients (20 garçons – 12 filles) nés entre 1984 et 2002, ayant un syndrome CHARGE typique, suivis à l'hôpital des Enfants-Malades. Pour 25 patients le diagnostic a été fait durant le 1^{er} mois de vie. Vingt cinq patient ont atteint l'âge de 5 ans, 9 l'âge de 10 ans. Onze (34%) sont nés avec un **retard de croissance intra-utérin**. La taille moyenne est de -1.5 ± 0.2 à 1 an, -1.5 ± 0.2 à 2 ans, **-2.0 ± 0.2 à 5 ans, -2.4 ± 0.5 à 10 ans**. Ces valeurs sont inférieures aux tailles parentales (taille cible moyenne à 0.1 ± 0.3, p<0.001). Seulement 3 patients ont atteint leur taille finale dont 2 traités par hormone de croissance.

Quelle peut être l'origine du retard statural ?

- Le RCIU? En fait la taille des enfants nés avec un RCIU n'est pas différente des autres.
- Le mauvais état nutritionnel ? En fait l'indice de corpulence (BMI) de ces patients est correcte (tableau I). Dix-huit (72%) ont eu une gastrostomie jusqu'à un âge moyen de 3.5 ans. Il y a une corrélation entre l'indice de corpulence et la taille à 1 an mais pas à 2 ni 5 ans. L'état nutritionnel n'explique donc pas le retard statural.
- Un déficit en hormone de croissance ? Seulement 3 patients sur 25 ont un déficit en hormone de croissance (taux bas d'hormone de croissance lors de 2 tests associé à un taux bas d'IGF1).

Ces 3 patients ont un retard statural plus marqué avec une taille en moyenne à - 3.1 ± 0.2 DS à 5 ans. A l'IRM ils ont une petite hypophyse sans autre anomalie de la région hypophysaire.

- Les problèmes cardiaques et respiratoires ? Ils sont habituellement résolus avant l'âge de 1 an par la chirurgie cardiaque et/ou la trachéotomie et donc ne peuvent être responsable du retard statural ultérieur.
- Le retard statural est donc lié au Syndrome. Il est rarement secondaire à un déficit hormonal.

En France le traitement par hormone de croissance peut être prescrit :

- Soit lorsqu'il existe un déficit en hormone de croissance. Les premiers résultats du traitement chez les 3 patients qui ont un déficit, montrent des résultats satisfaisants avec un rattrapage statural et une taille au-dessus de -2DS
- Soit lorsqu'il y a eu un RCIU. Le traitement est alors prescrit à doubles doses. Les résultats préliminaires sur 4 patients montrent un rattrapage dans 3 cas sur 4.

PUBERTE DANS LE SYNDROME DE CHARGE

Les données disponibles concernent encore un petit nombre de patients. Dans notre étude, 10 patients ont atteint l'âge de la puberté.

Parmi les 8 filles qui ont atteint l'âge de 12 ans, aucune n'a eu de développement spontanée des seins. Quatre ont eu des explorations endocriniennes (test au LHRH ...) qui montrent l'existence d'un déficit gonadotrope (un déficit en hormones LH et FSH). Les ovaires n'étant pas stimulés par ces 2 hormones, ils restent quiescents et ne fabriquent pas d'oestradiol, d'où l'absence de signes de puberté.

Parmi les 20 garçons, 19 ont une anomalie des organes génitaux à la naissance : 15 ont un micropénis (=petite verge), 16 ont un testicule ectopique (testicule non descendu dans les bourses). Certains ont eu des bilans hormonaux avant l'âge de 6 mois, les résultats sont variables normaux (4 cas) ou en faveur d'un déficit gonadotrope (2 cas). Deux ont atteint l'âge pubertaire, 1 débute spontanément sa puberté avec un bilan hormonal (test au LHRH) normal.

Il existe un Syndrome (Syndrome de Kallman De Morsier) qui associe un déficit gonadotrope et un déficit de l'odorat secondaire à une anomalie des bulbes olfactifs (visibles sur l'IRM cérébrale). Cette association est due au fait que le développement des bulbes olfactifs et des cellules à LHRH est conjoint chez le fœtus. Quatorze patients ont eu une IRM cérébrale avec une étude des bulbes olfactifs. Tous ont une anomalie des bulbes olfactifs. L'anomalie des bulbes olfactifs est un argument en faveur de la présence d'un déficit gonadotrope.

Ainsi dans le Syndrome CHARGE le déficit gonadotrope est fréquent mais pas constant. Certains patients ont une puberté spontanée.

En cas de déficit gonadotrope chez la fille, vers l'âge de 12-13 ans un traitement par oestrogènes est débuté initialement à petites doses ; puis en fin de croissance un traitement par progestatifs y est associé. Ce traitement entraîne le développement des seins puis la survenue des règles.

Chez le garçon, vers 14-15 ans un traitement par Testostérone est débuté initialement à petites doses, puis les doses sont progressivement augmentées. Il entraîne un développement pubertaire complet.

Chez le jeune garçon, en cas de micropénis un traitement par Testostérone peut être proposé dans l'objectif d'augmenter la taille de la verge avant l'âge de la puberté.

CONCLUSION

Les enfants ayant un Syndrome CHARGE ont fréquemment un retard statural mais celui-ci est rarement dû à un déficit hormonal.

A la puberté un déficit hormonal est fréquent. Il est lié à un déficit des hormones hypothalamo-hypophysaires qui contrôlent les ovaires et les testicules. Ce déficit n'est pas constant. Un traitement adéquat permet un développement pubertaire complet.

Tableau I. Evolution de la taille et de l'indice de corpulence (BMI) chez 25 patients suivis pour Syndrome CHARGE

Age	1 an (n=25)	2 ans (n=25)	5 ans (n=25)	10 ans (n=9)
Taille (DS)	-1.5 ± 0.2	-1.5 ± 0.2	-2.0 ± 0.2	-2.4 ± 0.5
BMI (Zscore)	-0.4 ± 0.2	-0.2 ± 0.2	-0.4 ± 0.2	-0.6 ± 0.4

Samedi 18 Septembre 2004

Après midi : Président de séance : Corinne Blouin

Les difficultés alimentaires et les troubles olfactifs chez les enfants atteints de syndrome CHARGE

Dr Véronique ABADIE, Hôpital NECKER

Les bébés atteints de syndrome CHARGE ont toutes les raisons d'avoir des difficultés à s'alimenter. En effet, l'oralité primaire, c'est-à-dire l'oralité mise en place pendant la vie intra-utérine et qui dure jusqu'à la fin du deuxième semestre de vie extra-utérine est composée essentiellement d'afférences sensorielles, gustatives, olfactives, tactiles, qui seront intégrées dans la **réticulée** du tronc cérébral, médiées **par** les racines sensibles des nerfs crâniens. A ces afférences sensorielles, s'additionnent des afférences neuro-hormonales responsables de l'équilibre faim-satiété. Ces afférences issues de l'hypothalamus seront également intégrées dans le tronc cérébral, duquel partent les nerfs crâniens effecteurs des muscles oro-faciaux et du carrefour aéro-digestif responsables de la coordination de la succion - déglutition - ventilation. Au cours de cette oralité primaire, s'organisent et se construisent les premiers échanges mère - bébé, construction essentielle sur le plan psychique pour la mère et sur le plan corporel pour le bébé. Chez l'enfant atteint de syndrome CHARGE, beaucoup de ces fonctions sont entravées. Du point de vue des afférences sensorielles ; le corps à corps, le contact tactile, olfactif et gustatif est souvent réduit du fait des hospitalisations et des séparations mère-enfant. Les techniques d'alimentation artificielle sont susceptibles d'altérer l'équilibre faim-satiété et les afférences neuro-hormonales responsables de l'appétit. Le dysfonctionnement du tronc cérébral est responsable d'une incoordination entre les différents nerfs crâniens. Il existe une paralysie faciale, parfois un dysfonctionnement glosso-pharyngien et vague qui rendent l'ouverture laryngée aléatoire au cours de la déglutition, responsable de fausses routes. La succion vécue dans des conditions difficiles altère les échanges mère-bébé et entrave le plaisir corporel sur lequel l'oralité primaire, en principe, se construit.

L'oralité secondaire est plus celle d'un apprentissage sur un vécu interne et relationnel positif. L'enfant va, avec les mêmes outils neurologiques, associer à d'autres structures qui vont maturer (voies longues, cortex), organiser la phase volontaire de l'alimentation. L'enfant CHARGE doit donc apprendre à manger avec des fondations souvent fragiles alors même que ces nerfs crâniens ont mûri et que leur coordination est meilleure. Il en résulte des tensions responsables d'angoisse pour l'enfant, d'insatisfaction pour la mère et pour l'enfant, avec parfois une opposition manifeste. L'alimentation mixée à la cuillère est en règle possible après l'âge de 2 ans avec une difficulté persistante à la mastication des morceaux. Les morceaux représentent en effet une praxie complexe, nécessitant une volonté de mastiquer, une perception parfaite des goûts, des textures, des consistances, une bonne motricité de la mandibule et de la langue et un réflexe nauséux postérieur qui permet la propulsion du bol alimentaire vers les zones réflexogènes de la déglutition sans incident.

Afin de réduire les difficultés alimentaires des bébés CHARGE, il est important de comprendre les mécanismes normaux de l'alimentation, d'accompagner les mères dans ces difficultés, de réduire tous les stress oraux initiaux : sonde, aspiration, reflux, fausses routes.

Il est important que conserver les capacités de succion, éviter les arrêts alimentaires complets, privilégier la succion non nutritive. Lorsque les enfants ne peuvent pas s'alimenter au biberon, il ne faut pas pour autant les priver de toutes les afférences sensorielles inhérentes aux repas à savoir la stimulation tactile, le portage dans les bras, la stimulation gustative, olfactive. Chez l'enfant plus grand, il faut spécifiquement travailler les praxies oro-faciales, privilégier les goûts amers, acides, respecter les textures, favoriser le ludique, l'aspect social, affectif des repas et de l'alimentation. Au cours des repas, l'enfant doit être bien installé afin de libérer ses tensions motrices, la tête doit être bien dans l'axe du corps, afin d'éviter les fausses routes. Les repas doivent prendre un sens à la fois dans l'espace et le temps. C'est un moment de jeu, de partage, qui doit être progressivement vécu comme un plaisir et non comme une contrainte.

Le déficit olfactif, participe très vraisemblablement aux difficultés alimentaires des enfants CHARGE et à leur prédilection pour les textures lisses.

Ce déficit olfactif peut-être suspecté sur les anomalies des bulbes constatés à l'IRM. Il a été récemment objectivé par une technique BioIra dans un premier temps validé dans un groupe d'enfants témoins : 25 enfants (14 filles, 11 garçons de 7 à 13 ans a priori normosmiques). L'analyse de ce groupe témoin a permis d'une part de montrer que les capacités olfactives de ces enfants témoins étaient identiques à celle d'un groupe d'adultes précédemment testé, et d'autre part de montrer que le test était réalisable même chez les enfants jeunes. Par cette même technique, 14 enfants CHARGE ont été évalués (8 filles de 7 à 18 ans, 6 garçons de 6 à 10 ans). Ces enfants ont été choisis pour leur bon niveau de langage et de vision, leur ayant permis de comprendre la procédure du test. Ce test se divise en deux parties. La première est une analyse semi-quantitative qui détermine un seuil olfactif avec trois odeurs présentées à des concentrations variables. La seconde partie est faite d'un test semi-qualitatif qui explore l'acuité olfactive à savoir la reconnaissance de 6 odeurs testées : vanille, menthe, gazon, champignon, citronnelle et crottin de cheval. Parmi les enfants CHARGE testés, 7 se sont révélés **anosmiques** c'est-à-dire sans capacité olfactive possible à discriminer par la technique et les 7 autres, comme hyposmiques avec des capacités olfactives réduites. Un enfant avait une hyposmie légère, trois une hyposmie modérée et trois autres une hyposmie sévère.

Chez ces enfants, ont été également analysés leur vécu olfactif, leur histoire alimentaire et leur niveau de développement. Les résultats ont montré une assez bonne concordance avec le vécu olfactif subjectif, pas de lien statistique entre le déficit olfactif et la durée des difficultés alimentaires ni entre les niveaux de déficit olfactif et le niveau développemental. Les enfants CHARGE les plus décalés intellectuellement étaient néanmoins dans la grande majorité anosmiques. Les méthodes de cette étude sont critiquables. Il s'agit d'une analyse rétrospective qui effectue une analyse grossière notamment du comportement alimentaire. Neuf de ces enfants ont eu des IRM cérébrales qui montrent dans tous les cas une anomalie des bulbes et des tractus olfactifs. Nous n'avons pas trouvé de corrélation entre le degré de l'atteinte fonctionnelle et celui de l'atteinte anatomique.

Cette étude permet d'identifier les anomalies olfactives et celles du rhinencéphale comme un critère majeur de syndrome CHARGE. Celle-ci est utile à la fois en terme diagnostique car cette imagerie cérébrale est aisée à réaliser même chez le très jeune enfant et sur le plan de la compréhension du comportement de ces enfants : manque de repères archaïques, difficultés de construction du lien, difficultés de communication, difficultés alimentaires, valeur de la texture plutôt que du goût, préférence pour les goûts épicés, acides, amers, qui passent par la racine sensitive du nerf trijumeau et non par le nerf olfactif. Cette hyposmie est importante à considérer. Elle nécessite une élévation des concentrations des odeurs dans l'environnement du bébé CHARGE. Il est en effet important d'utiliser les résidus olfactifs fonctionnels par une stimulation spécifique.

REFLEXIONS AU SUJET DU FONCTIONNEMENT COGNITIF DE L'ENFANT ATTEINT DE SYNDROME "CHARGE"

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

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.

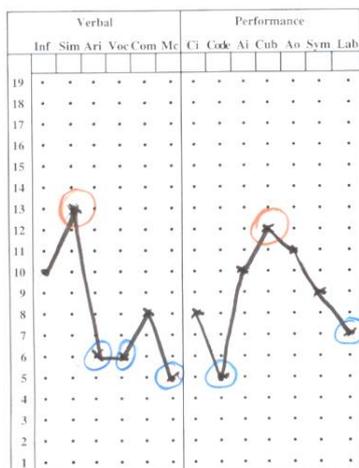
II. Étude de cas : Rémy

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 du 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 :

- Les stratégies oculomotrices (trouble du regard) et en conséquence l'efficacité de **la sélection visuelle** d'éléments dans un ensemble.
- **La conduite des actions complexes** impliquant une activité de construction (trouble visuo-constructif).
- 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 :

- 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 :

- **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 photocopie).**
 - **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...**
- **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.**
- **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 Rémy.

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 :

- **L'automatisation de mouvements complexes** séquentiels comme ceux nécessaires à l'écriture, la Langue des Signes ou la parole.
- **Les stratégies de regard**, avec des répercussions sur l'exploration visuelle et la sélection de l'information visuelle.
- **Les capacités visuo-construtives.** Le déficit est plus ou moins compensé selon la gravité du déficit visuel et les capacités de représentation synthétique.
- **L'anticipation et la planification de l'action.** On observe soit une impulsivité, une précipitation, soit au contraire un manque d'initiative, un ralentissement.
- 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.

Syndrome de CHARGE et Communication

Jacques Souriau
Directeur du CRESAM

Pour les familles et les professionnels en contact avec des enfants atteints du syndrome de CHARGE, la communication est une question critique. Malgré de nombreuses anomalies physiques et des débuts dans la vie difficiles, ces enfants arrivent à construire diverses compétences de communication. Leur développement reste toujours très dépendant de la capacité de leurs partenaires à s'adapter à leurs compétences et à soutenir leur parcours individuel de développement.

Pour étudier comment il est possible d'aider ces enfants du point de vue de la communication, nous utiliserons :

- les informations recueillies auprès des familles grâce à un questionnaire portant, entre autres, sur la communication
- une approche clinique basée sur l'analyse de vidéos de rapports individuels de communication .

Un début dans la vie difficile

Notre questionnaire montre que pour ces enfants le nombre de séjours à l'hôpital est de 6,8. 56% d'entre eux y ont passé plus de 100 jours au cours des 3 premières années de leur vie. Le nombre moyen d'opérations effectuées est de 5,2.

Ce questionnaire a été élaboré en collaboration par l'association française des familles CHARGE et le CRESAM . En 2002, il a aussi été utilisé par les familles du Royaume-Uni, d'Italie et d'Espagne grâce à Sense, la Lega del Filo d'Oro et ONCE. 71 familles ont répondu à ce questionnaire.

Toutefois, il n'est pas facile d'analyser les effets de cette situation sur leur développement futur concernant la communication. Bien sûr, le traitement médical qu'ils ont subi pour survivre a exigé d'eux et de leurs familles beaucoup d'énergie. Cependant, il est intéressant de souligner que, dans le questionnaire, les enfants qui recherchent le contact avec les étrangers aussi, sont ceux qui ont passé le plus de temps à l'hôpital ; ou que les enfants qui refusent l'aide pour certaines activités ont passé moins de temps à l'hôpital. Ces données sont évidemment difficiles à interpréter, mais il est important de remarquer que le fait de séjourner à l'hôpital peut contribuer à l'exceptionnelle résistance de ces enfants, dans la mesure où ils ressentent, dans cette période difficile de leur vie, un exceptionnel soutien émotionnel de leurs familles et des membres du personnel. Bien sûr, beaucoup d'éléments d'anxiété apparaissent aussi dans le questionnaire et, comme les professionnels le savent bien, il y a chez ces enfants une large gamme de situations concernant leur sentiment de sécurité ou d'anxiété.

Complexité des anomalies et stratégies des enfants

Le nombre, la diversité et la complexité des anomalies rencontrées dans le syndrome de CHARGE sont de plus en plus définis (BROWN.D. 2002 ; HEFNER M. et DAVENPORT S.L.H. 1999). Evidemment, le handicap multi-sensoriel est un élément majeur en ce qui concerne le développement de la communication, mais notre attention ne doit pas se limiter à l'audition et à la vision ; nous devons aussi prendre en considération :

- les autres types de handicap sensoriel
- la difficulté pour ces enfants d'intégrer les diverses sources de données sensorielles
- leurs difficultés d'attention

Des aspects du comportement qui semblent fréquents chez les enfants CHARGE peuvent avoir un effet sur les expériences communicatives et le développement de la communication ou traduire certaines difficultés à traiter les informations. Le questionnaire en reflète quelques uns :

Difficulté à fixer l'attention sur la communication :

- beaucoup ne peuvent pas attendre leur tour pour prendre part aux conversations
- beaucoup aiment regarder des choses tourner
- beaucoup ont besoin d'être occupés tout le temps

Un important besoin de références temporelles, visuelles et tactiles

Ceci peut être lié à leur besoin de rendre le monde qui les entoure plus sûr et prévisible, mais aussi à leur difficulté à traiter les informations rapides et passagères.

Certains enfants ont tendance à s'isoler du groupe

Cette tendance est statistiquement liée à la pénibilité du bruit. Une suggestion complémentaire est que plus il y a de personnes présentes, plus il y a d'informations à traiter et moins c'est clair du point de vue perceptif.

Ils préfèrent les relations individuelles (encore mieux : 1 enfant – 1 adulte), et ils semblent mieux apprendre lorsqu'ils sont seuls avec un adulte.

Bien sûr, ils se sentent plus en sécurité et plus soutenus quand ils sont dans un contexte restreint et prévisible. Ils peuvent donner le meilleur de leurs compétences s'ils sont soutenus par d'autres personnes compétentes.

Ces données peuvent aider les familles et les professionnels à s'adapter à leur mode de développement spécifique. Mais des compétences se développent.

Nous pouvons observer chez ces enfants de réelles compétences pour le traitement du dialogue et une utilisation intelligente des langues. La plupart des familles et des professionnels en contact avec des enfants CHARGE savent qu'ils doivent utiliser de façon cohérente divers types de systèmes symboliques : langue orale, langue des signes ou gestes, graphismes visuels et/ou tactiles. Notre questionnaire montre que 54% comprennent la langue orale et les gestes, 42% s'expriment oralement, 49% par gestes et 25% par les deux. En outre, 37% ont utilisé les gestes avant de parler. Nous remarquons aussi un très grand intérêt pour le graphisme. Il est évident que ces enfants utilisent divers systèmes de communication et que leurs stratégies changent avec le temps et selon les situations. La difficulté pour les familles et les professionnels est de s'adapter à chaque développement individuel et d'utiliser de manière cohérente une combinaison de systèmes.

Comment être un bon partenaire ?

Les enfants CHARGE sont des enfants. Ils peuvent se développer naturellement. Mais ce développement naturel du point de vue de l'enfant exige des compétences plus développées des éducateurs. En soutenant ces enfants dans leur développement communicatif, nous devons faire attention à :

Fournir un flux multi-sensoriel cohérent

Bien qu'il soit difficile pour eux d'intégrer diverses sources d'informations sensorielles, ils ne peuvent généralement pas se fier à un seul canal sensoriel. Les sensations visuelles, auditives et kinesthésiques doivent être aussi synchronisées et cohérentes que possible, de manière à ce que les formes des énoncés des adultes soient facilement isolées. Les aspects de ce flux multi-sensoriel sont :

- données linguistiques : voix, gestes visuels, gestes tactiles
- mimétisme: intonation, expressions du corps
- références extérieures : manipulation d'objets, graphismes

Intégrer la dynamique émotionnelle dans le flux sensoriel

Au cours des échanges, les flux sensoriels expriment les émotions des partenaires, en particulier dans les premières étapes du développement. En d'autres termes, les expressions qui s'adressent aux enfants ne peuvent prendre une valeur de communication que si elles ont une dimension émotionnelle importante.

Etre sensible aux expressions de l'enfant

Pour aider les enfants à comprendre le monde, il faut ressentir et comprendre leurs sentiments, leurs intentions et leurs modalités d'expression et y réagir afin que ces expressions soient enrichies, partagées et développées par les deux partenaires. Sur les séquences vidéo que nous avons analysées, nous voyons que certains enfants montrent clairement qu'ils ont besoin d'une preuve de compréhension et de participation de la part de leur partenaire avant d'aller plus loin dans leurs initiatives de communication.

Comment pouvons-nous rendre le flux sensoriel /de communication cohérent et signifiant ?

La cohérence et le sens ne dérivent pas seulement de la pure simultanéité ou contiguïté des éléments (par exemple faire un geste et prononcer un mot en même temps). Les données doivent être

prises en forme dans des cadres temporels-émotionnels qui permettent aux deux partenaires de continuer à communiquer et à l'enfant de comprendre les données et les paroles.

Les paramètres les plus importants sont :

Le rythme

C'est un excellent intégrateur des flux sensori-moteur et émotionnel . Les choses sont réunies si elles entrent dans un modèle rythmique. C'est un phénomène très naturel. On s'en sert dans des jeux spécifiques, mais il est aussi à la base de compétences de haut niveau (par exemple, la parole est produite selon des modèles rythmiques qui contrôlent tous les mouvements du corps qui y sont liés).

Les répétitions dynamiques

Dans le questionnaire, 59% des enfants ont besoin de temps et de répétition pour comprendre l'information. Donc la répétition est importante. Mais la répétition peut être ennuyeuse et inefficace, sauf si elle s'enrichit de légères variations et/ou est intégrée dans des modèles rythmiques-émotionnels tels que les comptines. Leurs cultures fournissent ces cadres aux éducateurs (chansons, jeux rythmiques, etc.). Bien sûr, il faut les adapter aux états sensoriels des enfants, mais le modèle fondamental ne dépend pas de l'audition en tant que telle et peut être traité par d'autres modalités (ce qui est vrai également pour les enfants entendants).

Les modèles mimétiques multi-sensoriels

A tous les niveaux, l'aisance dans la communication implique des expressions corporelles qui ne sont pas linguistiques, mais aident à comprendre les informations et les intentions (intonation, mélodie, désignation du doigt, mouvements expressifs du corps, indications de changement de locuteur, etc.)

Les récits

La communication n'est pas une expérience séparée des autres aspects de la vie. La communication porte toujours sur quelque chose. Le contenu des activités de communication prend en général la forme de récits, c'est-à-dire des formes avec une structure spécifique et liées à des événements ou des pensées qui peuvent être pris dans la réalité ou dans l'imagination. Raconter des histoires (y compris des histoires très simples) est un excellent moyen d'intégrer émotions et expériences sensorielles, de structurer les représentations du monde et de stimuler la pensée et l'imagination. Cette compétence narrative est active au tout début de la vie sous des formes simples mais très émotionnelles. Elle est aussi très active aux plus hauts niveaux de communication. Cette compétence partagée est une passerelle entre des enfants en développement vulnérables et des éducateurs compétents. C'est un art et un talent d'être sensible aux histoires et aux intentions qui sont exprimées sous des formes faibles et évanescentes par les enfants et d'y réagir de manière qu'elles soient partagées, enrichies et qu'elles acquièrent des formes d'expressions plus développées. Ce sens du « récit » s'exprime aussi dans les modalités d'expression par des formes comme l'humour, la surprise, le suspense. Ces formes peuvent s'exprimer sous des formes non linguistiques et contribuer grandement à soutenir les échanges et à stimuler l'attention et la réflexion.

Comment être un bon guide dans la vie ?

Bien que pour l'instant nous connaissions surtout des enfants et des jeunes, nous devons nous préoccuper du développement tout au long de la vie. Les compétences des enfants changent au cours de la vie, mais les conditions environnementales d'expression et de développement de ces compétences aussi.

Donc, les services, les familles, les professionnels et toutes les personnes en contact avec les enfants CHARGE doivent :

- s'adapter à chaque développement individuel de communication.
- aider les enfants, les jeunes et les adultes à trouver le contexte social le plus favorable à exploiter au mieux leurs compétences de communication et à enrichir leur vie sociale.

C'est un vaste programme que nous devons mettre en application ensemble.

Coordonnées de l'Association C.H.A.R.G.E.

Isabelle BENBRIK (présidente)

5 Rue Bernard Dimey

91330 YERRES

Tel : 01.69.49.09.54

e.mail : eiben@club-internet.fr

e.mail : charge_assoc@post.club-internet.fr

Site Internet : www.associationcharge.com

Arlette CHURAKOWSKYI (vice-présidente) : 03.25.92.23.60

e.mail : bruno-churakowskyi@wanadoo.fr

Birgit GIBERT (Secrétaire) : 01.41.71.53.08

e.mail : birgitgibert@free.fr

Eric BENBRIK (Trésorier): 01.69.49.09.54

e.mail : eiben@club-internet.fr

