



HAL
open science

Maladie de Friedreich : auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole

Sandrine Goutaland-Perrin, Geneviève Hermer-Touretz

► **To cite this version:**

Sandrine Goutaland-Perrin, Geneviève Hermer-Touretz. Maladie de Friedreich : auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole. Sciences cognitives. 2015. dumas-01212849

HAL Id: dumas-01212849

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01212849>

Submitted on 26 Oct 2015

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

ACADEMIE DE PARIS
UNIVERSITE PARIS VI PIERRE et MARIE CURIE

MEMOIRE POUR LE CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE

Maladie de Friedreich :
auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole

Sous la direction de Stéphanie BOREL et Peggy GATIGNOL

ANNEE UNIVERSITAIRE 2014-2015

Sandrine GOUTALAND-PERRIN
Née le 28/05/1969

Geneviève HERMER-TOURETZ
Née le 08/08/1967

REMERCIEMENTS

Nous tenons à remercier en premier lieu tous les patients qui ont volontairement contribué à cette étude : les 5 patients qui ont accepté de tester le protocole, les 26 répondants qui ont ensuite participé à l'étude sans oublier les 6 patients qui ont fait l'effort de répondre partiellement aux questionnaires. Nous avons, avec eux et grâce à eux, fait un pas supplémentaire dans la connaissance de la dysarthrie associée à cette maladie rare.

Notre gratitude va aussi à l'association AFAF qui, en France, fédère les malades, leurs familles, leurs aidants et leurs soignants. Nous avons, tout au long de notre mémoire, bénéficié de leur confiance inconditionnelle et de leur soutien chaleureux et énergique. Le Conseil d'Administration a validé notre projet et, individuellement, les membres de l'association nous ont apporté leur aide dans la réalisation de l'étude. Nous avons été très touchés de l'accueil qui nous a été réservé par l'AFAF à Nouans Le Fuzelier dans le cadre des rencontres annuelles de l'association. Ces journées ont été l'occasion de rencontres enrichissantes sur tous les plans.

Pour leurs contributions déterminantes, nous tenons à remercier :

- Stéphanie BOREL et Peggy GATIGNOL, en qualité de maîtres de mémoire, qui ont supervisé et guidé notre recherche en nous faisant bénéficier de leur expertise et leur expérience.
- L'équipe du projet ORFA*, projet qui associe Pr A. DÜRR (Institut du Cerveau et de la Moëlle), P. GATIGNOL (Département Universitaire de Formation et d'enseignement en Orthophonie), S. BOREL - LURCO (Laboratoire de Recherche Clinique en Orthophonie rattaché à la société savante orthophonique UNADREO), et Dr BOUCCARA (service ORL, Pitié-Salpêtrière).
- Sandra BENAICH, Attachée de Recherche Clinique auprès de Pr. A. DÜRR qui a soutenu notre projet en amont de son lancement.
- Tous les thérapeutes (médecins et paramédicaux) avec lesquels nous avons eu l'occasion d'échanger. Ils ont partagé avec nous leurs connaissances de la maladie mais aussi le vécu de la maladie tel qu'ils ont pu l'appréhender à travers les relations thérapeutiques nouées avec leurs patients atteints de la maladie de Friedreich. Ces échanges ont nourri la dimension qualitative de cette étude. À ce titre, nous remercions particulièrement Christine POINTON, orthophoniste à la Pitié Salpêtrière et membre du Comité Paramédical de l'AFAF.

Nous dédions ce mémoire à tous ceux qui nous ont aidés à mener à bien cette recherche et aussi nos études orthophoniques. Nous remercions particulièrement nos conjoints et enfants pour leur compréhension et leur soutien précieux, tout au long de ces quatre années d'étude.

ENGAGEMENT DE NON-PLAGIAT

Nous soussignées Sandrine Goutaland-Perrin et Geneviève Hermer-Touretz déclarons être pleinement conscientes que le plagiat de documents ou d'une partie d'un document publiés sur toutes formes de support, y compris l'Internet, constitue une violation des droits d'auteur ainsi qu'une fraude caractérisée. En conséquence, nous nous engageons à citer toutes les sources que nous avons utilisées pour écrire ce mémoire.

SIGNATURES :

SOMMAIRE

TABLE DES ILLUSTRATIONS

GLOSSAIRE

INTRODUCTION 1

PARTIE THEORIQUE 3

Chapitre 1 – La maladie de Friedreich 3

1- Aspects sémiologiques de la maladie 3

a) Le syndrome neurologique progressif (incluant ataxie et dysarthrie) 3

b) Le syndrome ostéo-articulaire 3

c) Le syndrome viscéral et endocrinien 3

d) Les autres affections 3

2- A propos de la maladie de Friedreich 4

a) Etiologie 4

b) Prévalence 4

c) Critères diagnostiques et diagnostic 5

d) Déclenchement et évolution de la maladie 5

e) Evaluation de l'évolution de la maladie 6

3- Prise en charge de la maladie 6

a) Le suivi médical 6

a-1) Les traitements médicamenteux 7

a-2) La piste de la thérapie génique 7

a-3) Les traitements symptomatiques médicamenteux ou non 7

b) L'accompagnement du patient et de sa famille 7

4- La dysarthrie dans le cadre de la maladie de Friedreich 8

a) Définition et classification de la dysarthrie 8

b) Sémiologie de la dysarthrie dans le cadre de la maladie de Friedreich 9

b-1) Tentative de regroupements selon les profils 9

b-2) Tableaux cliniques 10

b-3) Sévérité de l'atteinte 11

Chapitre 2- Place et enjeux de l’auto-évaluation du handicap de voix et de parole dans la dysarthrie FRDA	12
1- Auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole dans le cadre de l'évaluation de la dysarthrie	12
a) Evaluation globale de la dysarthrie	12
a-1) Examen morphologique	12
a-2) Analyse perceptive de la voix et de la parole	12
a-3) Mesure de l'intelligibilité	13
a-4) Analyse phonétique des troubles articulatoires	13
a-5) Analyse objective acoustique	13
a-6) Auto-évaluation du ressenti de la dysarthrie	14
b) L’auto-évaluation, une approche complémentaire à l’évaluation clinique	14
2- Les enjeux de l’auto-évaluation du handicap de voix et de parole	15
a) Une approche en accord avec la définition internationale du handicap	16
b) Des enjeux d'évaluation et de rééducation	17
b-1) Liens entre sévérité de la dysarthrie et ressenti	17
b-2) Liens entre date d'apparition, durée de la maladie et ressenti	18
b-3) Liens entre modes de compensation et ressenti	18
3- Outils et pratique de l'auto-évaluation de voix et de parole dans la maladie de Friedreich	19
a) Mise en œuvre des échelles de qualité de vie et interprétation dans le cadre des maladies rares	19
b) Outils génériques versus spécifiques en recherche clinique	20
c) Les outils d'auto-évaluation du handicap de voix	21
d) Les outils d'auto-évaluation du handicap de parole	21
e) La mise en œuvre des échelles d'auto-évaluation de la voix et de la parole	22
Chapitre 3- Problématique et hypothèses	24

PARTIE PRATIQUE	25
Chapitre 1 - Protocole de recherche	25
1- Elaboration de l'objet de l'étude	25
2- Description des outils	25
3- Processus et élaboration du protocole	27
4- Validation du protocole	28
a) Population de la phase de test	28
b) Les objectifs	28
5- Les données	29
a) Population d'étude	29
b) Catégories de données recueillies	30
b.1) Données de fiabilisation du recueil	30
b-2) Données issues des questionnaires	30
b-3) Données contextuelles et descriptives des patients	31
b-4) Données qualitatives	31
6- Le recueil des données	31
7- Outils et méthodologie d'analyse des données	32
Chapitre 2 - Résultats	33
1-Analyse du ressenti voix et parole à travers les questionnaires VHI et SHI	33
a) Résultats du Voice Handicap Index (VHI)	33
a-1) Distribution des résultats des participants	33
a-2) Distribution par question	34
a-3) Analyse des sous-scores du VHI	34

b) Résultats du Speech Handicap Index (SHI)	35
b-1) Distribution des résultats des participants	35
b-2) Distribution des résultats par question	36
b-3) Analyse des sous-scores du SHI	36
c) Comparaison SHI et VHI	37
c-1) Corrélation des scores SHI et VHI	37
c-2) Corrélation entre les sous-scores SHI et VHI	38
c-3) Comparaison SHI et VHI par question	38
2- Des différences de ressentis voix et parole	39
a) Participants avec un ressenti de parole plus important soit SHI>VHI	39
a-1) Distribution du sous-groupe SHI>VHI (n=17)	39
a-2) Caractéristique du ressenti de parole du sous-groupe n=17	40
b) Participants avec un ressenti de voix plus important soit VHI>SHI	40
b-1) Distribution du sous-groupe VHI>SHI (n=9)	40
b-2) Caractéristiques du ressenti de voix du sous-groupe n=9	41
3- Analyse des variables indépendantes des questionnaires	42
a) Conscience du trouble	42
b) Appréciation de la qualité de la parole	42
c) Appréciation de l'évolution de la voix	42
d) Prise en charge orthophonique	43
Chapitre 3- Discussion	44
Discussion de l'hypothèse 1	44
1- Le ressenti du handicap de la voix	44
a) Impact Emotionnel	45
b) Ressenti Physique	45
c) Un impact fonctionnel minimisé pour le handicap de la voix	46
d) Influence des facteurs externes au questionnaire sur le handicap de voix	46
d-1) Influence des facteurs contextuels et personnels	46
d-2) Influence de la conscience du trouble et de son évolution	46

2- Le ressenti du handicap de la parole	47
a) La gêne liée à la production de la parole	47
b) Le ressenti psychosocial de la parole	47
c) Influence des facteurs externes au questionnaire sur le handicap de parole	48
c-1) Influence des facteurs contextuels et personnels	48
c-2) Influence de l'évaluation de la parole et de la conscience du trouble	48
3- Les limites de l'image du ressenti voix et parole	49
a) Par rapport à la non-représentativité de l'échantillon	49
b) Par rapport au mode de collecte	49
c) Par rapport à l'absence de croisements avec des données cliniques	50
Discussion de l'hypothèse 2	51
1-Le groupe avec un handicap de la voix plus important	51
2-Le groupe avec un handicap de la parole plus important	51
3-Les limites de cette hypothèse	52
Discussion de l'hypothèse 3	53
1-Les limites du SHI et du VHI pour la dysarthrie FRDA	53
a) Des assertions manquantes par rapport à la dysarthrie FRDA	53
b) Des questions inadaptées dans le cadre de la maladie de Friedreich	54
2- Quel questionnaire choisir ?	56
a) Un outil global sur la qualité de vie, spécifique à la maladie de Friedreich	56
b) Un outil propre à la dysarthrie avec une évaluation plus fine de l'impact psychosocial	57

BIBLIOGRAPHIE

ANNEXES

Information au lecteur :

A leur première occurrence, les termes suivis d'un astérisque (*) sont définis dans le glossaire.

TABLE DES ILLUSTRATIONS : Tableaux

Tableau 1 : Fréquence des dysarthries au tableau sémiologique de la maladie de Friedreich. Tableau établi à partir des données extraites de (Parkinson et coll., 2013).	8
Tableau 2 : Objectifs de la phase de test	28
Tableau 3 : Analyse comparée des sous-scores au VHI	34
Tableau 4 : Corrélations entre sous-scores du SHI et du VHI	38
Tableau 5 : Comparaison du classement des 5 premières questions VHI et SHI	38
Tableau 6 : Ecart SHI-VHI pour les 17 répondants avec SHI >VHI	39
Tableau 7 : Comparaisons de moyennes et écart-types du sous-groupe n=17 vs population totale	39
Tableau 8 : 5 premières questions SHI sous-groupe n=17 vs population totale	40
Tableau 9 : Ecart VHI-SHI pour les 9 répondants avec VHI<SHI	40
Tableau 10 : Comparaison moyennes et écarts-types population totale vs sous-groupe	41
Tableau 11 : 5 premières questions VHI du sous-groupe n=9 vs la population totale	41

TABLE DES ILLUSTRATIONS : Figures

Figure 1 : La complémentarité des points de vue du patient et du soignant dans la dysarthrie	15
Figure 2 : Schéma du modèle biopsychosocial de l’OMS (2002) adapté ,au ressenti dysarthrique FRDA	17
Figure 3 : Logigramme du processus d’élaboration du protocole	27
Figure 4 : Répartition géographique des répondants (n=26)	29
Figure 5 : Condition de vie des répondants (n=26)	29
Figure 6 : Résultats du VHI par répondant (n=26)	33
Figure 7 : VHI - Moyennes et écarts-types pour les 30 items (n=26)	34
Figure 8 : VHI - Moyenne et écart type des sous-scores VHI (n=26)	35
Figure 9 : Résultats du SHI par répondant (n=26)	35
Figure 10: SHI - Moyennes et écarts-types pour les 30 items (n=26)	36
Figure 11: Analyse comparée des sous-scores au SHI	36
Figure 12: Corrélations SHI et VHI	37
Figure 13 : Analyse comparée des scores moyens SHI et VHI	37
Figure 14 : Auto-appréciation de la qualité de la parole dans l’instant de l’évaluation	42

GLOSSAIRE

AFAF	<p>Acronyme pour Association Française de l'Ataxie de Friedreich Association créée en 1980 et qui regroupe malades (environ 500), les proches. Elle compte environ 900 adhérents. <i>Pour en savoir plus : http://www.afaf.asso.fr</i></p>
Allèle	<p>Se dit d'une variante d'un gène, résultant d'une mutation et héréditaire, assurant la même fonction que le gène initial mais selon ses modalités propres. <i>Source : Dictionnaire Larousse - http://www.larousse.fr</i></p>
Aréflexie	<p>Absence congénitale ou acquise des réflexes. <i>Source : Dictionnaire Larousse - http://www.larousse.fr</i></p>
Ataxie	<p>Une ataxie (étymologiquement absence d'ordre) est une perturbation de l'équilibre et de la coordination motrice. Une ataxie doit être distinguée : d'un déficit moteur, paralysie ou parésie, d'une apraxie et des perturbations du geste volontaire en rapport avec des mouvements anormaux (tremblements, mouvements choréiques, etc.). <i>Source Collège des Enseignants en Neurologie : http://www.cen-neurologie.fr</i></p>
AVED	<p>Acronyme pour Ataxia with Vitamin Edeficiency (Ataxie avec Déficit Isolé en Vitamine E). <i>Source : http://www.ncbi.nlm.nih.gov</i></p>
Bradylalie	<p>Lenteur anormale de la parole, qui est scandée et monotone <i>Source Cismef</i></p>
CCFS	<p>Acronyme pour Composite Cerebellar Functional Severity Score Echelle d'évaluation de l'ataxie - Description détaillée sur : <i>http://www.ataxia-study-group.net</i></p>
Chelateur (du fer)	<p>Les chélateurs de fer sont des agents qui permettent d'éliminer les « déchets » toxiques (radicaux libres) qui favorisent la mort cellulaire. <i>Source : http://www.franceparkinson.fr</i></p>
CHQ	<p>Acronyme pour Child Health Questionnaire Le Child Health Questionnaire™ (CHQ), disponible en français notamment, est un outil de qualité de vie qui a été conçu pour les enfants de 5 à 18 ans. Le formulaire parents est disponible dans 2 versions : CHQ-PF50 et CHQ-PF28. <i>Source : https://www.healthacthq.com/chq.php</i></p>
Diadocosinésie	<p>La diadocosinésie est l'aptitude naturelle à pouvoir effectuer rapidement certains mouvements, tels que la pronation (prendre un objet), la supination (tendre la main, la paume vers le dessus pour mendier), et ceci de façon alternative <i>Source : dictionnaire Vulgaris Médical en ligne</i> La dysdiadocosinésie renvoie à un trouble de la diadocosinésie : altération des capacités d'exécution rapide de mouvements alternatifs.</p>
FARS	<p>Acronyme pour Friedreich's Ataxia Rating Scale (FARS). C'est une échelle d'évaluation des signes neurologiques en lien avec les substrats neuronaux spécifiquement touchés dans la maladie de Friedreich. <i>Source : http://www.ataxia-study-group.net</i></p>

FIM	<p>Acronyme pour Functional Independence Measure</p> <p>The FIMTM (1996) est un outil très largement utilisé dans les institutions de prise en charge des patients pour une rééducation. C'est une échelle en 18 items qui visent à refléter les évolutions d'un patient dans le cadre d'une réhabilitation.</p> <p>FIMTM est la propriété de Uniform Data System aux Etats-Unis.</p> <p><i>Pour en savoir plus : http://www.udsmr.org/</i></p>
FRDA	<p>- nom du gène à l'origine des troubles. Ce gène est aussi appelé FXN, FA; X25; CyaY; FARR.</p> <p>- par extension, nom donné à la Maladie de Friedreich.</p> <p><i>Source NCBI : http://www.ncbi.nlm.nih.gov/gene/2395</i></p>
Friedreich	<p>Nikolaus Friedreich est né en Allemagne à Würzburg en 1825. Son père et son grand-père étaient tous deux Docteurs en médecine. Lui-même devint Docteur en médecine en 1850. Quand le célèbre anatomopathologiste Virchow s'implanta à Würzburg, Friedreich devint un de ses disciples et envisagea d'abandonner la médecine pour l'anatomopathologie. En 1858, il fut nommé à la direction de la clinique d'Heidelberg où il demeura jusqu'à sa mort à l'âge de 57 ans. Il décrit la maladie qui porte aujourd'hui son nom dès 1863 à partir de 6 patients appartenant à 2 familles puis il ajouta des patients supplémentaires dans ses publications plus tardives (1976/1977). En tout, il publia 8 traités et 51 articles.</p> <p><i>Source : JMS Pearce 2003 – Note Historique</i></p>
ICARS	<p>Acronyme pour International Cooperative Ataxia Rating Scale mise au point sous l'égide de la Fédération Mondiale de Neurologie (Trouillas et al, 1997)</p> <p><i>Source Orpha.net</i></p>
ICF	<p>Acronyme anglo-saxon pour International Classification of Functioning, Disability and Health. La Classification internationale du Fonctionnement, du handicap et de la santé (ou CIF) a été proposée par l'OMS en 2001 et adoptée par 200 pays.</p> <p><i>Source : wikipedia.fr</i></p>
INAS	<p>Acronyme pour Inventory of Non-Ataxia Signs (INAS)</p> <p>Outil d'évaluation des symptômes non ataxiques auprès des personnes ataxiques.</p> <p><i>Description détaillée sur http://www.ataxia-study-group.net</i></p>
Intron	<p>Le gène est formé d'introns (parties non codantes) et d'exons (parties codantes). Dans le cas de la FRDA c'est l'expansion anormale (par expansion GAA) au niveau d'un intron (non codant) qui empêche les parties codantes du gène de s'exprimer.</p> <p><i>Source : site Afaf - http://www.afaf.asso.fr/</i></p>
OMS	<p>Acronyme pour Organisation Mondiale de la Santé</p> <p><i>Site : http://www.who.int/fr/</i></p>
ORFA	<p>Projet de recherche sur la dysarthrie liée à la maladie de Friedreich chez des sujets locuteurs du français. (Cf annexe I)</p>
Patho- gnomonique	<p>Se dit d'un symptôme ou d'un signe spécifique d'une maladie.</p> <p><i>Source : Dictionnaire Larousse - http://www.larousse.fr</i></p>
PHI	<p>Acronyme pour Parole Handicap Index (cf Annexes B et C)</p>
SARA	<p>SARA est une échelle d'évaluation de l'ataxie cérébelleuse développée en 2006. Elle comprend 8 tests dont un test de parole.</p> <p><i>Description détaillée sur http://www.ataxia-study-group.net</i></p>
SHI	<p>Acronyme pour Speech Handicap Index (cf Annexe B)</p>
Trinucléotide GAA	<p>Les gènes sont constitués d'une succession précise de bases (Adénine =A, Thymine=T, Guanine=G, Cytosine=C), regroupées par séquences de trois qui s'appellent des trinucéotides, triplets ou codons. Le trinucéotide GAA correspond au triplet Guanine – Adénine – Adénine.</p>
VHI	<p>Acronyme pour Voice Handicap Index (cf Annexe A)</p>

INTRODUCTION

« Le malade n'est pas un « cas » ou un « tube à essai » qui doit un jour, livrer son secret, il a sa dignité et doit être respecté même si son handicap le fait désigner comme un être à épauler. »

Professeur J-C. Turpin, préface du récit autobiographique de G. Savry (1992).

La maladie de Friedreich -FRDA*- est une maladie neurologique, évolutive et rare (affectant environ 1500 personnes en France) qui se déclenche souvent à l'adolescence mais parfois dans l'enfance ou à l'âge adulte (Pandolfo, 2009).

Elle est souvent appelée ataxie* de Friedreich en référence d'une part au neurologue allemand qui, le premier, l'a décrite et d'autre part à l'ataxie qu'elle engendre c'est à dire à l'incoordination des mouvements volontaires dans le temps et dans l'espace par atteinte du cervelet et des voies de la sensibilité profonde (Afaf, 2015). Mais d'un point de vue lexical, l'appellation « maladie de Friedreich* » est plus appropriée dès lors qu'il s'agit d'envisager l'ensemble de la sémiologie. Dans la littérature scientifique, c'est souvent « FRDA », terme plus concis qui est utilisé. Ce terme renvoie à l'origine des troubles puisque c'est le nom du gène en cause dans la maladie (Simon, 2004).

D'origine génétique et de transmission autosomique récessive, la maladie est causée par une anomalie sur le gène qui code pour la production de la frataxine, une protéine de la matrice mitochondriale. Le rôle précis de cette protéine mitochondriale reste encore à préciser mais un déficit en frataxine se traduit par une perturbation de la chaîne respiratoire : des troubles dans l'assemblage des noyaux Fer-Soufre, des accumulations de fer dans les mitochondries, des libérations de radicaux libres. Ces mécanismes sont délétères pour l'activité mitochondriale, elle-même fondamentale pour le métabolisme cellulaire surtout pour certaines cellules nerveuses et myocardiques particulièrement atteintes dans la FRDA (Brice, 2004; Simon, 2004).

La dysarthrie n'est qu'un des multiples signes cliniques de la FRDA (Dürr et coll., 1996 ; Harding, 1981 ; Pandolfo, 2009 ; Brice, 2004 ; Alper et Narayanan, 2003 ; Parkinson et

coll., 2013). Mais la dysarthrie est un élément clef de sa symptomatologie : elle a été décrite par Nikolaus Friedreich*, neurologue d'Heidelberg à l'origine des premières descriptions sémiologiques de l'ataxie éponyme à partir de 1863. A propos de sa patiente Charlotte L., 49 ans, ayant eu des symptômes à partir de ses 18 ans, il écrit :

« La parole est très largement altérée, plus qu'à sa sortie de clinique 13 ans auparavant. La patiente articule tellement mal que souvent on comprend difficilement les mots. » (Pearce, 2003).

Les diverses études de cette dysarthrie ont, jusqu'alors, porté sur les aspects perceptifs et acoustiques de la parole des malades en lien avec les atteintes neurologiques. A notre connaissance, le ressenti de handicap lié à la dysarthrie FRDA a peu été étudié par les scientifiques alors qu'il est très souvent évoqué par les malades et leurs proches.

Sur la base de ce constat, cette étude a pour objet de **cerner le ressenti de handicap lié aux altérations de la voix et de la parole au sein de la communauté des malades FRDA français**. La revue de littérature a mis en évidence la diversité des profils dysarthriques FRDA avec des composantes vocales et/ou arthriques plus ou moins présentes dans l'expression du trouble (Joanette et Dudley, 1980 ; Folker, 2010).

Pour donner une image complète et fiable du ressenti de handicap dysarthrique, il s'est alors imposé d'utiliser des échelles de mesure de qualité de vie de parole mais aussi de voix qui soient validées au niveau international et en français. Ces échelles sélectionnées, soit le VHI* pour la voix et le SHI* pour la parole, ont été intégrées dans un protocole de recherche adapté au handicap des malades FRDA. Il a été testé auprès de cinq malades avant d'être déployé sur internet, entre le 21 mars et le 20 avril 2015.

PARTIE THEORIQUE

Chapitre 1 – La maladie de Friedreich

1- Aspects sémiologiques de la maladie

Les aspects sémiologiques de la maladie sont très variables en fonction de la forme de la maladie, de sa date de déclenchement et de son stade d'évolution. De fait, il n'y a pas un seul tableau sémiologique de la maladie mais des tableaux cliniques variés. Les signes principaux de la FRDA, qui ne sont pas tous constants, sont présentés en quatre volets syndromiques (Simon, 2004 et Brice, 2004) ci-dessous :

a) Le syndrome neurologique progressif (incluant la dysarthrie)

- syndrome cérébelleux statique (postural) puis cinétique (équilibre)
- atteinte de la sensibilité profonde (aréflexie* des membres inférieurs)
- syndrome pyramidal (signe de Babinski bilatéral) =>spasticité
- neuropathie axonale
- dysarthrie
- hypoacousie (neuropathie auditive)
- atrophie optique

b) Le syndrome ostéo-articulaire

- pieds creux bilatéralement (symptôme décrit par le terme médical « pescavus »)
- cyphoscoliose dans 75% des cas parfois inaugurale

c) Le syndrome viscéral et endocrinien

- cardiomyopathie hypertrophique (parfois inaugurale)
- sténose sous-aortique
- diabète (10 à 20% des cas)

d) Les autres affections

Outre les trois syndromes décrits ci-dessous, les soignants sont amenés à prendre en charge d'autres affections de diverses origines :

- affections directement en lien avec les syndromes ci-dessus (par exemple, dysphagie observée avec l'évolution de la maladie en lien avec le syndrome neurologique).

- affections secondaires aux troubles (exemple, comportement d'effort vocal engendré par les difficultés phonatoires ; ce comportement engendrant ou renforçant la composante dysphonique de la voix).
- affections en lien avec l'expression phénotypique des autres composantes du capital génétique des patients.

2- A propos de la maladie de Friedreich et de son évolution

a) Etiologie

Dans 98% des cas, c'est l'expansion homozygote (c'est-à-dire sur les deux allèles* du gène) de la répétition du trinuécléotide GAA* sur le premier intron* (partie non codante) du gène FXN situé en 9q13 qui est à l'origine de la maladie. La taille des expansions pathologiques est variable et peut se situer entre 90 et 1700 unités. (Dürr 2002, Schulz et Pandolfo 2013). Cette expansion entrave l'expression du gène qui code pour la production de la frataxine.

Dans quelques cas rares, on trouve des malades FRDA porteurs d'une expansion hétérozygote (c'est-à-dire sur un seul allèle du gène FXN) de la répétition GAA en 9q13 mais dans ce cas, on trouve sur l'autre allèle un point de mutation. Selon Koeppen 2011, ces formes mosaïques hétérozygotes représenteraient de l'ordre de 2 à 4% de la population de malades FRDA. Elles pourraient avoir une présentation clinique atypique avec une tendance à moins de dysarthrie.

Il n'a jamais été décrit de profils pathologiques FRDA avec des points de mutations sur les deux allèles. Peut-être parce qu'il y a peu de porteurs de l'anomalie avec point de mutation dans la population et peut-être aussi parce que ces configurations seraient létales. (Dürr, 2002 ; Puccio et coll. 2014)

b) Prévalence

Selon les études, la prévalence avancée est très variable : 1/50 000 en moyenne dans le monde (Richardson, 2013) avec 1/120 porteurs sains en moyenne, 1 ou 2/40 000 (Dürr, 2002) et 1/20000 au nord de l'Espagne, en France et en Irlande et 1/250 000 en Scandinavie, Allemagne de l'Est, Autriche et Russie (Vankan, cité par Schultz et Pandolfo, 2013). Selon Schultz et coll. (2009), la FRDA semble être circonscrite aux populations européennes, du Moyen-Orient, de l'Afrique du Nord et de l'Inde. Elle serait quasi absente en Chine et au Japon. La maladie remonterait à la période glaciaire en Europe.

c) Critères diagnostiques et diagnostic

La pose précoce du diagnostic de FRDA est compliquée par la diversité des phénotypes et par le fait que les symptômes non neurologiques peuvent précéder les symptômes neurologiques de plusieurs années. (Schulz et coll., 2009). L'étude clinique (Harding, 1981), basée sur une population de 115 patients issus de 90 familles, a permis de repérer néanmoins les principaux signes constants précoces et de suggérer les critères diagnostic suivants : 1 = troubles ataxiques progressifs et héréditaires non expliqués par d'autres causes primaires. 2 = troubles déclarés avant l'âge de 25 ans. 3 = aréflexie des membres inférieurs. 4 = apparition d'une dysarthrie dans les cinq ans suivant le déclenchement de la maladie.

À l'aune des connaissances génétiques actuelles en lien avec la maladie, ces critères sont encore jugés pertinents (spécificité supérieure à 90%) mais se sont avérés insuffisants pour détecter tous les phénotypes (sensibilité de seulement 70%) (Schulz et coll., 2009).

En 1996, la découverte de l'anomalie génétique à l'origine de la FRDA (Campuzano et Coll., 1996) a identifié un élément génétique pathognomonique* de la FRDA. Pour poser le diagnostic de FRDA, il faut désormais établir que la séquence GAA est anormalement répétée (plus de 66 fois) au niveau du premier intron dans les deux allèles du gène X25 codant pour la frataxine. (Schulz et coll., 2009). Cet élément diagnostique a permis d'une part d'établir le lien entre le génotype et les divers phénotypes de la FRDA (en incluant les formes non prototypiques et notamment les déclenchements tardifs de la maladie) et d'autre part de fiabiliser le diagnostic différentiel (Schulz et coll., 2009).

La facilité de classement de la FRDA dans le champ des Ataxies Cérébelleuses Autosomiques Récessives est liée à la bonne connaissance du lien génotype-phénotype qui a permis d'établir un algorithme diagnostique formalisé sous la forme d'un arbre décisionnel. (Fogel & Perlman, 2007). La connaissance génétique permet notamment de différencier la FRDA (atteinte au locus 9q13) de l'AVED* (atteinte au locus 8q13-1 13-3) qui peuvent avoir des présentations cliniques proches dans les premiers temps. Cette différenciation est essentielle car un traitement vitamino-supplétif peut ralentir voire stopper l'évolution de l'AVED (Brice, 2004) alors qu'il n'existe pas de traitement d'une telle portée curative pour la FRDA.

d) Déclenchement et évolution de la maladie

La mutation du gène FXN au niveau du premier intron (portion non codante du gène mais qui empêche les parties codantes suivantes, les exons, de s'exprimer) entraîne une baisse du taux de frataxine dans l'organisme avec les effets décrits ci-dessus.

L'évolution de la maladie se traduit par une dégradation multi-systémique en fonction du génotype et phénotype associé.

Selon Harding 1981 :

-Période séparant les 1er symptômes au confinement en chaise roulante : 15,51 +/-7,41 ans (allant de 3 à 44 ans)

-Décès intervenant à l'âge moyen de 37,54 ans +/- 14,35 (entre 21 et 69 ans).

Les complications des cardiopathies sont majoritairement responsables des décès.

Les répercussions sur la qualité de vie des patients au cours de l'évolution de la pathologie sont fonction de facteurs cliniques, sociaux et démographiques (Wilson et Coll., 2007).

e) Evaluation de l'évolution de la maladie

Sur le plan neurologique, la progression de la maladie est mesurée avec les échelles de sévérité suivantes (Bürk et Schulz, 2013) :

- FARS* (échelle spécifique à la maladie de Friedreich)

- ICARS* (échelle ataxique non spécifique à FRDA (Metz et coll., 2013)

- SARA* (échelle ataxique non spécifique à FRDA mais dont la validité clinique pour cette pathologie a été établie Schmitz-Hübsch et coll, 2006 ; Bürk et coll., 2009 ; Bürk et coll., 2013 ; Marelli, 2011).

- INAS* (recensement et évaluation des signes non ataxiques)

- CCFS* (cotation des déficits moteurs fonctionnels principaux)

3- Prise en charge de la maladie

a) Le suivi médical

Sur le plan médical, la recommandation faite aux patients (<http://www.afaf.asso.fr>) est d'adopter un suivi longitudinal évolutif portant sur les axes suivants: neurologique, orthopédique, cardiaque, urologique et métabolique (diabète et anémie principalement). En fonction des troubles et du stade d'évolution de la maladie, la perspective pourra varier : préventive, curative ou palliative.

Une étude menée en 2010 sur 12 mois auprès de 197 patients américains et 43 patients canadiens (Polek et coll. 2013), a eu pour objectif d'évaluer les conduites thérapeutiques des patients FRDA et leur utilisation des ressources médicales et sociales dans la perspective de l'optimisation de leurs capacités fonctionnelles et sociales. Cette étude a montré une très bonne observance des patients pour leur suivi médical neurologique et cardiaque. En revanche, la recommandation de suivre une thérapie orthophonique régulière pour la

dysarthrie n'était que faiblement suivie (2 visites par an en moyenne pour les patients américains de l'étude).

a-1) Les traitements médicamenteux

Il n'existe pas, à ce jour, de traitement médicamenteux curatif ou stabilisateur de la maladie.

Les stratégies thérapeutiques expérimentées suivent 4 axes (Richardson et coll. 2013) :

1= les chelateurs* du fer pour lutter contre l'accumulation de fer (du type : deferiprone ou deferoxamine).

2= les antioxydants pour réduire le stress oxydatif (du type : idebenone).

3= les modificateurs du niveau de Frataxine dans l'organisme (du type : EPO).

4= les œstrogènes et le bleu de méthylène pour leurs vertus neuroprotectrices.

a-2) La piste de la thérapie génique

La bonne connaissance des ressorts génétiques de la maladie acquise depuis 1996 (Campuzano et coll., 1996) permet d'envisager une piste de thérapie génique. L'idée en est simple : apporter le gène codant pour la frataxine dans les organes touchés, via des virus modifiés inoffensifs (les AAV alias Adeno Virus Associated). Des équipes françaises et américaines envisagent un essai à visée cardiaque à relativement court terme, dans les prochaines années (selon une communication faite lors du congrès AFAF* - Mars 2015). D'autres équipes (en Espagne) explorent la piste thérapie génique à visée neuronale.

a-3) Les traitements symptomatiques médicamenteux ou non

Ils comprennent le traitement de l'arythmie et de l'insuffisance cardiaques, le traitement de la scoliose, la kinésithérapie, l'ergothérapie et la prise en charge de la dysarthrie par un thérapeute orthophoniste / logopède.

b) L'accompagnement du patient et de sa famille

En complément du suivi médical et paramédical longitudinal des patients, l'accompagnement de la maladie se situe au niveau individuel, parental, familial (approche systémique incluant la fratrie). Les axes de cet accompagnement sont notamment : la recherche et le conseil génétique, la guidance parentale, le soutien psychologique ainsi que l'aide et le soutien sociaux (en lien avec les organismes de santé publics ou privés).

Dans ce cadre, une partie de l'accompagnement est portée par l'association de patients (AFAF). En 2009, l'AFAF a ouvert un service de soutien psychologique à ses adhérents. En 2014, un service d'accompagnement social a été mis en œuvre (<http://www.afaf.asso.fr/>).

4- La dysarthrie dans le cadre de la maladie de Friedreich

La dysarthrie est très massivement présente au tableau de la maladie comme l'illustre le tableau synoptique ci-après et la fréquence des troubles arthriques augmente avec l'évolution de la maladie (Dürr et coll. 1996; Parkinson et coll. 2013).

Date	Auteurs	Population étudiée	Durée moyenne de la maladie en années	Fréquence de la dysarthrie en %
1976	Geoffrey et al, Andermann et al	36+58	11,72 (+/-7,04)	100
1981	Harding	115	22 (+/-12,76)	97
1984	Ackroyd et al.	12	4,7	75
1990	Filla et al	80	13,4	84
1996	Dürr et al	140	15,5	91
1997	Schöls et al	38	19,69 (+/-8,75)	100
1997	Lamont et al	56	13,6 (+/- 9,9)	91
1999	Delatycki et al	51	na	95
2000	Mc Cabe et al	58	na	93

Tableau 1 : Fréquence des dysarthries au tableau sémiologique de la maladie de Friedreich. Tableau établi à partir des données extraites de (Parkinson et coll., 2013).

En France, une étude approfondie et longitudinale de la dysarthrie FRDA dans son contexte syndromique fait l'objet du projet de recherche ORFA (cf fiche descriptive en ANNEXE I). Menée auprès de patients locuteurs du français, ORFA envisage l'étude de la dysarthrie en lien avec les données médicales extra-arthriques.

a) Définition et classification de la dysarthrie

B.Teston (2001), chercheur au CNRS au sein du Laboratoire Parole et Langage, définit la dysarthrie comme « *des troubles de la parole provoqués par les dysfonctionnements du contrôle musculaire des organes articulateurs, qui trouvent leur origine dans des lésions du système nerveux central ou périphérique. Il s'agit de désordres purement moteurs des mouvements des muscles mis en jeu dans la prononciation sans atteinte des fonctions mentales* ». La classification la plus utilisée des dysarthries est celle de Darley, Aronson et Brown de la Mayo Clinic (USA, 1969), ces chercheurs définissant la dysarthrie comme une atteinte motrice neurogène de la respiration, de la phonation, de l'articulation, de la résonance et de la prosodie. Se basant sur une étude de 212 patients, Darley et coll.(1969) ont proposé une classification selon un modèle physiopathologique simple, retenant 6 types de dysarthrie : spastique, flasque, hypokinétique, hyperkinétique, ataxique et mixte. Duffy (1995) ajoutera 2 autres dysarthries : la dysarthrie par atteinte unilatérale du premier motoneurone et la dysarthrie d'étiologie indéterminée. Darley et coll. (1969 ; 1975) ont

proposé pour chacune de ces dysarthries une corrélation anatomo-clinique, liant la lésion aux altérations perceptibles de la voix et de la parole.

Darley a par ailleurs isolé 38 critères pertinents de la dysarthrie regroupés en 8 clusters :

1= imprécision articuloire.

2= excès prosodique

3= insuffisance prosodique

4= incompétence de la résonance et articuloire

5= sténose phonatoire

6= incompétence phonatoire

7= incompétence de la résonance

8= insuffisance phonatoire et prosodique

b) Sémiologie de la dysarthrie dans le cadre de la maladie de Friedreich

b-1) Tentative de regroupements selon les profils

La dysarthrie dans le cadre de l'ataxie de Friedreich est analysée dans la revue de la littérature des 3 dernières années, comme une dysarthrie mixte avec une composante flasque due à l'atteinte des noyaux des paires crâniennes, une composante spastique due à l'atteinte du faisceau cortico-bulbaire, et une composante ataxique due à l'atteinte cérébelleuse (Folker et coll., 2012). Par conséquent, toutes les altérations de la parole associées aux types de dysarthries décrites par Darley et coll (1969) sont susceptibles de se retrouver chez les patients atteints de FRDA, comme le soulignent Blaney et Hewlett (2007). Ils mettent également l'accent sur le fait que les composantes spastiques et flasques donnent lieu à une grande hétérogénéité entre les individus, avec une expression très variable au fil de l'évolution de la maladie.

De ce fait, on comprend la difficulté de chercher à établir un tableau sémiologique prototypique de la dysarthrie FRDA. Pourtant, quelques chercheurs ont tenté de mettre en place un ou des profils de dysarthrie dans le cadre de l'ataxie de Friedreich.

Gentil (1990), à partir d'une population française restreinte de 14 patients, a défini un style de parole dysarthrique FRDA caractérisé par cinq signes objectivés acoustiquement :

-bradylalie*

-dysdiadocosinésie*

-fluctuation interindividuelle des productions (durée, fréquence fondamentale, intensité)

anomalie des paramètres prosodiques (non explorés spécifiquement)

-fluctuations intempestives de fréquence fondamentale et de l'intensité

Plusieurs études - notamment Joannette et Dudley, 1980 ; Blaney et Hewlett, 2007 ; Folker et coll., 2012 - ont mis en exergue des dysarthries différentes en fonction des évolutions et des mécanismes atteints :

- L'atteinte du mécanisme articuloire a été mise en avant par les études de Joannette et Dudley 1980 et Folker 2010. La caractéristique de ce groupe est principalement l'atteinte de la sphère orale, les clusters les plus atteints étant l'imprécision articuloire des consonnes et un allongement des phonèmes. L'étude de Joannette et Dudley (1980) émet l'hypothèse d'une atteinte des noyaux des paires crâniennes, au-delà de l'atteinte du cervelet.

- L'atteinte du mécanisme laryngé se caractérise par une sténose phonatoire, un forçage laryngé, une voix rauque avec des ruptures et des variations de fréquences (Joannette et Dudley, 1980 ; Blaney & Hewlett, 2007 ; Folker et coll., 2010). L'étude de Joannette & Dudley (1980) émet l'hypothèse d'une atteinte du pédoncule cérébral inférieur (plus précisément la portion caudale du noyau ambigu) au-delà de l'atteinte du cervelet.

- L'atteinte du mécanisme vélo-pharyngé (Folker et coll., 2010) correspond à une évolution de la dysarthrie vers une hypernasalité, une réduction significative de la variation de la fréquence et une baisse de la capacité du souffle phonatoire.

b-2) Tableaux cliniques

Ainsi, la dysarthrie dans le cadre de l'ataxie de Friedreich présente des symptômes qui ne sont pas toujours homogènes, en lien avec des atteintes neurologiques multiples. A défaut de pouvoir réellement raisonner en termes de dysarthries-types, voici les symptômes principaux relevés dans la revue de littérature :

L'altération vocale :

- instabilité de la fréquence et de l'intensité (Brendel et Coll, 2013; Folker et Coll 2010 et Gentil 1990)
- sténose phonatoire, serrage laryngé, raucité (Joannette & Dudley, 1980; Folker et coll., 2010; Blaney et Hewlett, 2007)
- atteinte vélo-pharyngée et hypernasalité (Folker et coll, 2010), atteinte de la résonance (Poole et coll., 2014)

L'altération arthrique :

- Imprécision articuloire des consonnes (Joannette et Dudley, 1980; Folker et coll, 2010)
- Distorsion et altération de la durée des voyelles, cette dernière étant controversée : dans le sens d'une augmentation de leur durée (Gentil, 1990) due à une hypotonie liée à l'atteinte cérébelleuse, ou à une atteinte des neurones périphériques dans le tronc

cérébral, ou dans le sens d'une diminution de leur durée (Blaney et Hewlett, 2007) qui pourrait être associée à une atteinte des boucles cortico-cérébelleuses (Blaney et Hewlett, 2007)

- Altération du Voice Onset Time, le délai d'établissement du voisement (Blaney et Hewlett, 2007 ; Gentil, 1990)
- Concentration d'erreurs phonétiques types observées sur une population de langue anglaise reflétant des erreurs liées au contrôle vélo-pharyngé, laryngé, au VOT et à la durée des voyelles notamment par défaillance des boucles cortico-cérébelleuses. (Blaney et Hewlett, 2007)
- Atteinte de la diadocosinésie (Gentil, 1990 ; Ziegler, 2002 ; Brendel et coll., 2013)

L'altération respiratoire et pneumo-phonatoire (Folker et coll., 2012)

L'altération prosodique notamment un débit réduit (Folker et coll, 2010 ; Brendel et Coll, 2013 et Rosen et Coll, 2012) et une durée des phonèmes altérée (Joanette et Dudley, 1980)

b 3) Sévérité de l'atteinte

Selon Özsancaç (2001), l'intelligibilité est le reflet du handicap car c'est l'une des plaintes principales des patients.

Dans les études, les malades FRDA ont des atteintes de l'intelligibilité qui vont de légères à sévères. Ainsi, Folker et coll. (2010) décrit dans son étude, des patients qui ont en moyenne une intelligibilité à plus de 90 %. Joanette et Dudley(1980) mettent en évidence 3 sous-groupes, l'un avec une intelligibilité altérée et deux autres avec une intelligibilité relativement préservée. Blaney et Hewlett (2007) décrit des patients avec une intelligibilité légèrement atteinte, même s'il invite à relativiser ses résultats qui ne portent que sur 11 patients hommes.

Globalement, il est difficile de tirer une conclusion sur le degré de sévérité de la dysarthrie chez les patients FRDA. En effet, ces études citées sont peu comparables, utilisant des outils, des corpus et des populations hétérogènes, notamment en termes de durée de la maladie (tableau ci-après). Or, Yorkston et Beukelman (1978) ont montré que la mesure de l'intelligibilité était sensible au corpus utilisé et à la tâche demandée.

Chapitre 2 – Place et enjeux de l’auto-évaluation du handicap de voix et de parole dans la dysarthrie

1- Auto-évaluation du handicap de voix et de parole dans l’évaluation de la dysarthrie

a) Evaluation globale de la dysarthrie

Dès la première rencontre, le soignant procède à une anamnèse écoutant la plainte éventuelle du patient concernant l’atteinte de sa voix et sa parole, le questionnant notamment sur ses manifestations, sa fréquence et son intensité. Il prend en compte l’état général de santé du patient, son contexte familial, social, émotionnel et professionnel. Concernant l’examen clinique, Auzou (2001) propose une évaluation globale de la dysarthrie, articulée autour des six examens suivants :

a-1) Examen morphologique

Un examen morphologique (langue, voile, palais, dents, lèvres, respiration nasale ou buccale) et fonctionnel. La réalisation de praxies pour voir la mobilité des muscles de la face, de la langue et de la bouche mettront en évidence des atteintes de la motricité des organes impliqués dans la production de la voix et de la parole. Ainsi, dans le cadre de la dysarthrie mixte des patients FRDA, on pourra potentiellement observer une composante flasque avec une hypotonie des effecteurs, des fasciculations, une réduction du réflexe musculaire, une perte de la mobilité linguale, et/ou une composante spastique avec notamment une réduction de la force des muscles et/ou une dimension ataxique avec des dystonies, un retard d’initiation et de coordination des mouvements. Une déficience des nerfs des paires crâniennes liées à la motricité bucco-linguo-faciale pourra également être objectivée.

a-2) Analyse perceptive de la voix et de la parole

L’analyse perceptive de la voix et de la parole est le *gold standard* de l’analyse de la dysarthrie (Duffy, 1995) car elle utilise l’oreille, l’organe le plus fin pour percevoir les dimensions de la voix et de la parole. Elle consiste à décrire les qualités attribuées à une voix et à une parole et à les comparer à une représentation interne personnelle de la normalité. En effet, un patient est dysarthrique parce qu’il est perceptivement reconnu comme tel. Les tout premiers travaux de la Mayo Clinic (1969) sur la dysarthrie se sont basés sur une analyse perceptive pour identifier les différents types de dysarthries. L’analyse perceptive peut donc permettre un regroupement de patients avec des caractéristiques communes. L’analyse

perceptive inclut à la fois un jugement de la qualité de la voix, mais aussi un jugement de l'intelligibilité de la parole.

a-3) Mesure de l'intelligibilité

La mesure spécifique de l'intelligibilité reflète selon Auzou (2001), le degré de sévérité de la dysarthrie. Il cite Yorkston et Beukelman (1980) qui définissent l'intelligibilité comme « *le degré de précision avec lequel le message est compris par l'auditeur* ». Elle peut être évaluée de façon globale pour obtenir un indice de sévérité mais elle peut également être évaluée de façon analytique par le biais des erreurs des traits articulatoires touchés dans la dysarthrie. Özsancağ, (2001) et Yorkston (1978) justifient l'utilisation de la mesure de l'intelligibilité dans un cadre dysarthrique car une intelligibilité réduite est un symptôme commun aux dysarthries donc cette mesure est pertinente quelle que soit leur sévérité. Enfin, selon Yorkston (1978), l'intelligibilité donne un indicateur global de fonctionnement neuromusculaire impliqué dans la parole et renseigne sur les stratégies de compensation mises en œuvre.

a-4) Analyse phonétique des troubles articulatoires

L'analyse phonétique des troubles articulatoires apporte une connaissance précise des phonèmes mal articulés en isolé et dans les mots. Elle permet de faire des liens avec les analyses acoustiques et de situer les déficits au niveau des systèmes laryngés et/ou supra-laryngés. Les épreuves d'analyse phonétique ont une apparente redondance avec les épreuves analytiques de l'intelligibilité qui analysent aussi quels sont les traits articulatoires atteints. Néanmoins, les épreuves articulatoires sont basées sur la répétition, versus la lecture ou la conversation spontanée dans la mesure de l'intelligibilité. Cela permet de contourner les éventuelles difficultés du patient en lecture ou les éventuels troubles visuels parfois associés à la maladie de Friedreich. De plus, les épreuves de répétition de mots complexes avec des semi-voyelles et des groupes consonantiques peuvent faire apparaître des difficultés qui auraient pu ne pas avoir été détectées en répétition de mots simples, ou lors de l'analyse de l'intelligibilité.

a-5) Analyse objective acoustique

Ces mesures acoustiques objectivent et corroborent les mesures subjectives de perception. Elles permettent aussi d'affiner l'analyse pour trouver à quel niveau le système dysfonctionne. Ainsi, l'enregistrement de la voix et de la parole du patient sur des logiciels de la voix et de la parole, permet de visualiser signal et spectrogramme et de recueillir des données comme la fréquence fondamentale et sa variation (jitter), l'intensité et sa variation (shimmer), les formants des voyelles, le voisement des phonèmes sonores, les bruits de relâchement des occlusives, les frictions des constrictives, la présence de souffle dans la

voix, et le débit du patient qui sont autant d'indicateurs susceptibles d'être atteints dans la dysarthrie liée à la maladie de Freidreich. Dans le cadre des dysarthries, Kent (1987) recommande aussi l'utilisation de la mesure des performances vocales maximales (temps maximal de tenue d'un son par un patient) en les comparant aux normes par âge et par sexe, (Kent 1987). Pourront alors être mesurés le temps maximal de phonation pour évaluer la qualité de l'accord pneumo-phonatoire, le rapport S/Z qui reflète la qualité de la fermeture glottique et les diadocosinésies mesurant la capacité à enchaîner des mouvements antagonistes.

a-6) Auto-évaluation du ressenti de la dysarthrie

Cette évaluation est réalisée par le patient - sans l'influence du soignant - au moyen d'un questionnaire d'auto-évaluation prenant en compte notamment les aspects physiques, fonctionnels et émotionnels de l'atteinte de sa voix dans la dysarthrie. Auzou (2001) propose le questionnaire d'auto-évaluation de la voix, le Voice Handicap Index (VHI).

b) L'auto-évaluation, une approche complémentaire à l'évaluation clinique

L'auto-évaluation du ressenti du handicap voix et parole permet d'exprimer des manifestations indirectes qui n'apparaissent pas lors d'un examen clinique : Hartelius, dans son étude sur l'auto-évaluation des dysarthries, parle de manifestations « *overt* » et « *covert* » du handicap et de la nécessité de prendre en compte ces dernières (Hartelius et coll., 2008) qui ne peuvent pas apparaître ouvertement lors d'une évaluation clinique de la dysarthrie faite par le soignant.

Le schéma suivant résume la place de l'auto-évaluation de la voix et de la parole au sein de l'évaluation globale de la dysarthrie chez un patient :

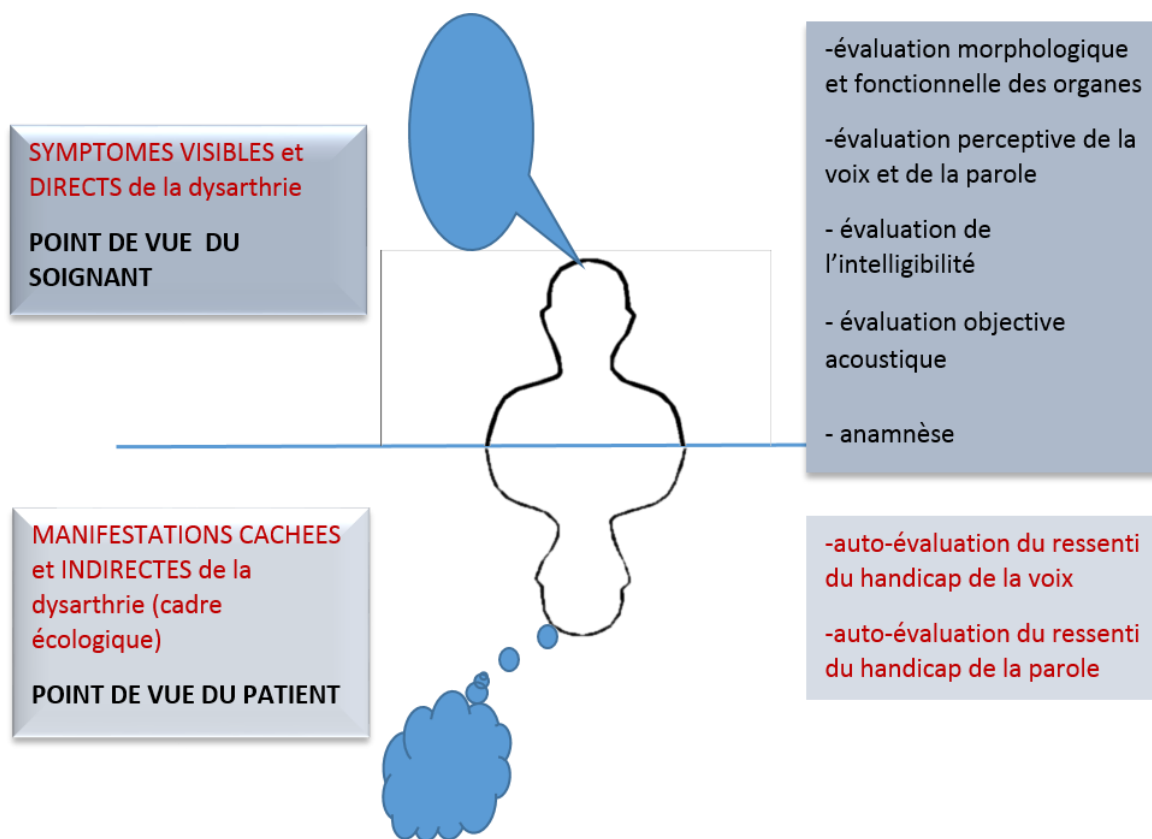


Figure 1 : La complémentarité des points de vue du patient et du soignant dans la dysarthrie

Le schéma montre deux points de vue sur la maladie du patient : celui du patient et celui du soignant, auxquels il faudrait ajouter le point de vue des proches. D'après Leplège et Coste (2002), le point de vue du patient sera surtout « *autour de ce qu'il ressent et de sa capacité à satisfaire ses besoins et ses désirs. Les soignants, quant à eux, auront un point de vue attentif aux signes cliniques et symptômes. Enfin, les proches accorderont davantage d'importance aux comportements et attitudes face à la maladie.* »

La prise en considération des différents points de vue rejoint l'approche du handicap développée par l'Organisation Mondiale de la Santé, OMS*.

2- Les enjeux de l'auto-évaluation du handicap de voix et de parole

L'enjeu majeur de cette auto-évaluation de la voix et de la parole est d'optimiser la qualité de vie des patients, sachant qu'elle est peu explorée dans la maladie de Friedreich (Wilson et coll. 2007). La définition de la qualité de vie selon l'OMS rappelée par Leplège dans son ouvrage sur la Mesure de la santé perceptuelle (Leplège et Coste, 2002), est « *la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lequel il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes*

et ses inquiétudes. » Grâce à l'auto-évaluation par le patient de son handicap de la voix et de la parole dans sa vie quotidienne, on aura une meilleure connaissance de son impact sur sa qualité de vie et on pourra donc proposer un traitement et une rééducation personnalisée et écologique. Cette vision s'inscrit dans la définition du handicap de l'OMS proposant un modèle biopsychosocial développé ci-après.

a) Une approche en accord avec la définition internationale du handicap

L'auto-évaluation du patient est en accord avec la classification internationale du handicap de l'OMS, l'ICF* créée en 2001. En effet, l'ICF s'appuie sur un modèle biopsychosocial (WHO, 2002) situant le handicap dans un contexte environnemental et personnel propre à chaque personne, et l'évaluant en termes d'impacts sur trois niveaux :

1. celui de l'atteinte des fonctions et des structures (incluant l'aspect psychologique)
2. celui de l'activité de la personne : sa capacité à exécuter une tâche ou une action. On pourra alors parler de limitations d'activités.
3. celui de sa participation dans la société ou dans la vie au sens large. On parle alors de restrictions participatives ou de désavantages. Ici, il s'agit d'une limitation qui interdit ou limite l'accomplissement d'un rôle normal dans une société. Cela fait référence à la notion d'insertion des personnes avec un handicap, notamment grâce à l'aménagement de leur environnement.

Ces trois niveaux d'impacts peuvent être atteints à des degrés différents, leur lien n'étant ni proportionnel, ni obligatoire. On voit ainsi l'intérêt des sous-scores des questionnaires d'auto-évaluation qui permettent de savoir à quel niveau pertinent de rééducation et d'insertion intervenir, pour améliorer la qualité de vie du patient.

Concrètement, la figure 2 illustre l'adaptation du schéma biopsychosocial proposé par l'OMS en 2002, au ressenti dysarthrique FRDA.

Cependant, il est important de rappeler que cette auto-évaluation du ressenti voix et parole ne reflète qu'un aspect de l'impact de la maladie sur la qualité de vie du patient. De par l'étendue du tableau clinique, l'auto-évaluation d'autres symptômes serait complémentaire (ex : *troubles cardiaques, équilibre, troubles de la vue, neuropathie auditive, fatigue*).

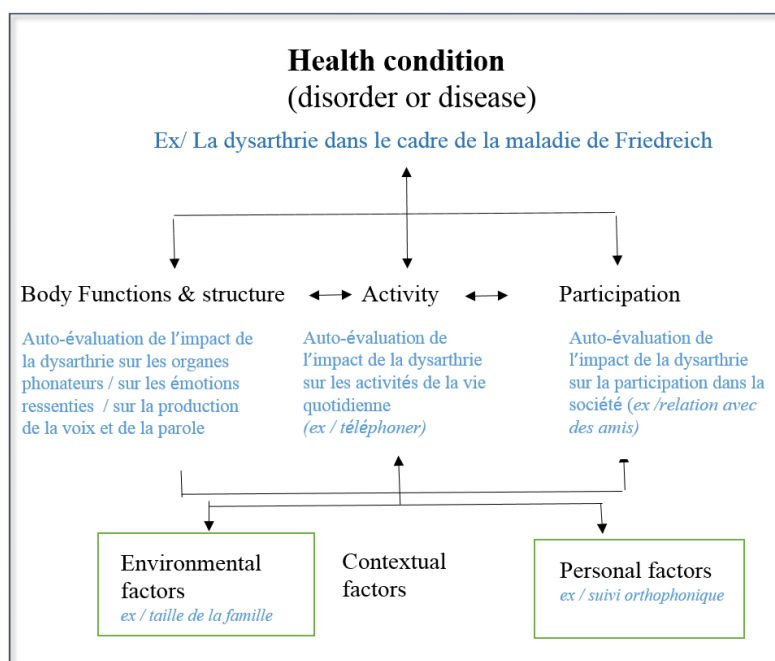


Figure 2 : Schéma du modèle biopsychosocial de l'OMS (2002) adapté ,au ressenti dysarthrique FRDA

b) Des enjeux d'évaluation et de rééducation

Ces auto-évaluations du ressenti du patient sont d'autant plus importantes qu'elles ne sont pas toujours corrélées avec la sévérité des symptômes cliniques observés.

b-1) Liens entre sévérité de la dysarthrie et ressenti

Beaucoup d'études, dont celle d'Hartelius et coll. (2008), montrent un lien non systématique entre la sévérité de la dysarthrie et le ressenti des patients quant à leurs difficultés de communication. Dans cette étude, les 55 participants dysarthriques ont une image d'eux-mêmes dégradée, une communication restreinte notamment dans la vie professionnelle ou étudiante, et une limitation à exprimer leur personnalité. Les personnes interrogées parlent des difficultés à gérer leur émotion en présence d'un auditoire nombreux et moins familier. La difficulté de parole la plus citée est le ralentissement du débit et en conséquence, le fait de devoir répéter pour se faire comprendre. On voit bien ici que le ressenti de ces difficultés est subjectif et que les gênes exprimées, qui sont bien réelles, ne peuvent pas tout de suite être démasquées lors d'un entretien d'évaluation avec le soignant.

Un constat similaire est fait par Wilson et Coll. en 2007 dans une étude menée auprès de 63 malades FRDA, concluant à des liens non systématiques entre la sévérité de leur maladie (score FARS) et leur qualité de vie en général (SF36 V2). Bien sûr, indépendamment de toute autre comparaison, l'indicateur de qualité de vie est fragilisé par rapport à une population témoin - dans une large mesure pour les scores liés à l'altération physique et à la dégradation de la santé mais, et cela est plus étonnant, dans une moindre mesure sur les

autres scores (notamment les dimensions psychologiques et mentales). Wilson et coll. (2007) constatent aussi un lien proportionnel entre les scores d'auto-évaluation de l'altération physique et la sévérité de la maladie FRDA. Mais ce lien n'est pas vérifié pour les autres dimensions de qualité de vie, les patients atteints le plus sévèrement n'ayant pas les scores les plus bas. Plus spécifiquement, les patients avec une atteinte moyenne de la maladie ont des scores d'auto-évaluation de leur état de santé général, de leur vitalité et de leurs émotions plus altérés que les personnes présentant une atteinte sévère de la maladie (Wilson et coll., 2007). Wilson et coll. font un focus sur cette étape de milieu d'évolution de la maladie qui est particulièrement difficile, en lien avec une perte d'autonomie par rapport à la marche, signifiant une transition vers l'utilisation d'un fauteuil roulant. Ceci est confirmé dans les ouvrages autobiographiques des patients dont celui de Gilles Savry (1992).

b-2) Liens entre date d'apparition, durée de la maladie et ressenti

Dans cette même étude, Wilson et coll. 2007 soulignent un lien d'évolution inverse entre la date d'apparition des premiers symptômes et le score de qualité de vie. Wilson et coll. (2007) mettent en perspective la singularité de ces résultats, si l'on sait que l'âge d'apparition de la maladie avant 18 ans est en général associé à un indice de sévérité de la maladie important. Ainsi, les patients dont la maladie s'est déclarée avant 18 ans auto-évaluent leur altération physique moins sévèrement que les patients dont la maladie s'est déclarée après 18 ans. Les auteurs émettent ici l'hypothèse d'un effort d'adaptation encore plus coûteux à fournir pour les patients dits *late onset*, la maladie intervenant plus tardivement dans une vie professionnelle et familiale largement engagée. Ils proposent une prise en charge psychologique et pro-active de cette population à risque.

Dans l'étude de Wilson et coll. (2007), la durée de la maladie évolue inversement au score « mental » : plus la durée de la maladie est longue, plus le ressenti psychique est faible. Ils parlent de l'hypothèse d'« acceptation » possible du handicap chez le patient. Néanmoins, ces auteurs invitent à relativiser ces résultats, se questionnant sur la pertinence, pour cette pathologie, du SF36 v2, outil générique d'auto-évaluation de la qualité de vie (effets de seuil notamment).

b-3) Liens entre modes de compensation et ressenti

Les réponses des patients liées à la communication avec l'entourage reflètent le niveau de compensation mis en place Hartelius et coll. (2008). Elles viennent compléter une analyse clinique. En effet, si on se base seulement sur l'évaluation clinique de l'intelligibilité, de nombreux biais sont possibles (Özsancak, 2001) et Yorkston (1996) :

- Le degré de familiarité avec la parole dysarthrique du patient est un des facteurs de variation le plus important. Plus on connaît le patient, plus on le comprend.

- Le débit de parole peut altérer le « caractère naturel de la parole » et la fluidité discursive, ce qui peut être plus ou moins bien accepté par l'entourage et par le patient.
- L'environnement peut influencer l'intelligibilité de la personne : le patient auto-évalue sa parole dans des situations écologiques (téléphone, environnement bruyant, groupe, acoustique des salles).

3- Outils et pratique de l'auto-évaluation de voix et de parole dans la maladie de Friedreich

Rendre compte de la sémiologie d'une maladie génétique rare est déjà très complexe. Et rendre compte du vécu avec une maladie génétique rare est encore plus complexe.

En 2010, Cohen et Biesecker ont étudié 72 articles relatifs à 58 études de qualité de vie exclusivement en lien avec 30 maladies rares (dont la maladie de Friedreich). Ils notent que le ressenti du handicap n'est pas systématiquement corrélé à la sévérité des atteintes physiques. De cette méta-étude on retiendra aussi les enseignements suivants :

- a) Mise en œuvre des échelles de qualité de vie et interprétation dans le cadre des maladies rares

Cohen et Biesecker (2010) soulignent que les échelles généralistes de type SF 36 (Stewart et coll. 1992 ; Ware, 1992) dans leur conception même, centrées sur la pathologie, n'envisagent pas véritablement la mesure de la qualité de vie des patients mais plutôt l'évaluation des limitations secondaires à la maladie. Cette remarque fondamentale est rappelée en conclusion de la revue, sous la forme d'un appel aux chercheurs et aux soignants à veiller à bien clarifier l'objet de leur étude en lien avec les outils, dans le cadre des maladies génétiques rares.

Les objectifs des 58 études de qualité de vie analysées s'inséraient dans un triptyque: volet 1= estimer l'importance de l'altération de la qualité de vie; volet 2= comparer avec des populations saines ou entre populations pathologiques; volet 3= établir des corrélations avec des données médicales recueillies par ailleurs afin d'identifier des leviers de qualité de vie.

Cohen et Biesecker 2010 relèvent la tendance des utilisateurs des échelles de qualité de vie à ne pas se détacher d'indicateurs médicaux objectifs ce qui conditionne l'analyse et finalement réduit la portée de l'interprétation des résultats des échelles. En effet, 38 études ayant croisé les variables médicales et la qualité de vie dans le cadre des maladies rares ont donné des résultats ambigus voire paradoxaux. Dans le même temps, les auteurs soulignent que les rares études qui ont recherché des liens de corrélation au-delà de la sphère médicale

(en sortant du cadre conceptuel bio-médical dominant) ont été plus prometteuses en termes d'opportunités d'améliorer la qualité de vie des patients atteints de maladies génétiques rares. Enfin, ces mêmes auteurs déplorent qu'aucune des 58 études relatives à la qualité de vie chez les patients atteints de maladie génétique rare n'ait affiché l'objectif d'améliorer les interventions de guidance pour véritablement améliorer la qualité de vie des patients (Cohen et Biesecker, 2010) .

b) Outils génériques versus spécifiques en recherche clinique

Coste et Leplège (2002) relèvent l'équilibre des dimensions d'évaluation des échelles génériques telles que le SF36, leurs qualités structurelles (généralement bien validées) ainsi que les possibilités d'établir des normes et des comparaisons entre populations pathologiques. En faveur des instruments spécifiques conçus pour une pathologie/un symptôme en particulier, il souligne leurs qualités de précision et de sensibilité pour refléter les effets d'une thérapeutique, tout en rappelant les biais induits par le renforcement de la dimension physique au détriment des autres dimensions. Selon les auteurs, les validations métrologiques des échelles spécifiques seraient moins poussées et établies que celles des outils génériques.

Il existe une échelle d'auto-évaluation spécifique au handicap lié à la FRDA : la *Friedreich Ataxia Impact Scale*, FAIS*. Composée de 126 items, elle a été mise au point en 2009 par Cano et coll. auprès de plus de 300 patients. L'échelle ne semble pas avoir été traduite et validée dans d'autres langues que l'anglais. Elle couvre huit aspects de la maladie : la parole en huit items, la posture et l'équilibre, les membres supérieurs, les membres inférieurs, les gestes, l'humeur, la perception de soi et l'isolement incluant des aspects communicationnels. Trois versions dérivées ont été développées : 1= version pour les patients faiblement atteints en 63 items. 2= version pour les patients plus gravement atteints en 63 items. 3= version pour la recherche clinique en 65 items. Une très récente étude longitudinale sur deux années, publiée en mai 2015 (Tai et coll.) et utilisant une version écourtée à 117 items de la FAIS auprès de 49 patients, relève les limites de l'outil : la longueur du questionnaire, la difficulté à saisir les symptômes non-neurologiques (ex/ *diabète*), l'inadéquation avec des profils atypiques (ex/ *moins de 18 ans*), et surtout son défaut de sensibilité sur deux ans : l'échelle ne reflète pas l'évolution de la maladie, sauf pour la parole.

Dans les études sur la FRDA, les échelles génériques sont privilégiées. Ainsi, une méta-analyse australienne sur le traitement des troubles de la parole FRDA et autres syndromes ataxiques héréditaires (Vogel et coll. 2014) fait apparaître deux faits marquants : 1. Sur les quatorze études, aucune n'a produit une mesure de changement de qualité de vie en lien avec

la parole et la voix alors que les auteurs avaient défini le VHI (Voice Handicap Index) comme un outil possible. 2. Seulement cinq études (35%) ont affiché une mesure de changement de qualité de vie générique (SF 36, CHQ*, FIM*).

c) Les outils d'auto-évaluation du handicap de voix

Il existe plus d'une dizaine d'échelles destinées à évaluer la qualité de vie en lien avec la voix (ANNEXE A - Tableau 1).

Le Voice Handicap Index (Jacobson et coll., 1997) s'est imposé comme le "gold standard" de l'auto-évaluation de la voix au plan mondial. Cette assertion repose d'une part, sur le nombre de publications se référant au VHI (constat établi par Franic et coll, 2005). D'autre part, la domination du VHI en clinique repose sur le nombre de traductions qui en existent. Le VHI est disponible en français -validation par Woisard, 2004- et dans presque toutes les langues européennes (y compris des langues avec peu de locuteurs comme le letton). Le caractère international du VHI est indéniablement un atout pour une utilisation dans le cadre d'une maladie rare, telle que la FRDA, pour laquelle le nombre de patients est réduit (environ 1500 patients en France). Ces patients sont répartis à travers le monde, même si les pays occidentaux sont plus touchés.

Le VHI a montré son bon positionnement et sa robustesse dans le benchmark réalisé par Franic et coll., 2005. En effet, il était globalement mieux positionné que trois de ses concurrents -VAPP 2003, V-RQOL 1999 et VOS 1999- sur les principaux critères psychométriques : dimensionnalité, fiabilité, opérabilité dans des contextes cliniques variés sans oublier la validité interne, externe et longitudinale. La version française du VHI a fait l'objet de remarques et critiques qui n'ont néanmoins pas entravé le développement de cet outil dans la clinique vocale (De Verdonck et coll., 2008) .

d) Les outils d'auto-évaluation du handicap de parole

Un premier constat : le Voice Handicap Index (outil d'auto-évaluation relatif à la voix) est couramment utilisé en clinique dysarthrique pour évaluer le ressenti du handicap de parole. Il semble que le VHI ait, dans son utilisation actuelle, largement dépassé son cadre conceptuel d'origine qui était la voix.

Voici quelques faits étayant ce constat :

-Les auteurs de la méta-analyse australienne de Vogel et coll. (2014) ont cité le VHI comme étant un outil susceptible de montrer une amélioration de la "*qualité de vie en lien avec la*

communication" (sic). En passant de « vocal » à « communicationnel », le champ d'application du VHI a pris une autre ampleur.

-La Batterie d'Evaluation Clinique de la Dysarthrie (BECD) de Auzou et Rolland-Monnoury (2006) utilise le VHI, comme auto-évaluation du handicap dysarthrique.

-Enfin, une étude réalisée auprès des orthophonistes britanniques et ayant pour objet leurs pratiques d'évaluation et de rééducation de la dysarthrie d'installation progressive (comme la maladie de Friedreich) a montré que 34% des thérapeutes utilisaient le VHI dans la prise en charge dysarthrique (Collis et Bloch, 2012).

Cet état de fait s'explique aussi par le faible nombre de questionnaires d'auto-évaluation de la parole (ANNEXE B).

L'analyse du panel des outils d'autoévaluation de la parole (ANNEXE B) fait apparaître deux outils disponibles en français depuis 2009 :

- le Speech Handicap Index (SHI) de Rinkel et coll. 2008 dans sa version originale qui a été adaptée en français par Degroote et coll, 2012. Ces auteurs français ont également mis en œuvre le SHI associé au VHI, auprès de populations dysarthriques. Leur résultat est qu'il n'y a pas de différence significative entre le SHI et le VHI chez les patients avec des affections neurologiques, suggérant que ces patients auraient un référent interne mêlant voix et parole (Degroote et coll, 2012).

- le Parole Handicap Index (alias PHI) qui a été développé en français par Fichaux-Bourin et Coll 2009. L'utilisation du PHI pour cette étude a été comparée à celle du SHI, confortant l'utilisation de ce dernier dans ce contexte de recherche (ANNEXE C).

e) La mise en œuvre des échelles d'auto-évaluation de la voix et de la parole

Leplège et Coste (2002) mettent en exergue la nécessité de définir le cadre de la mise en œuvre des outils décrits ci-dessus. Une des étapes importantes relevées par les auteurs est la nécessité d'analyser les propriétés psychométriques des outils, sans oublier d'apprécier les aspects pratiques de leur mise en œuvre (durée et mode d'administration des questionnaires, complexité des questions en lien avec le profil cognitif des patients, acceptabilité...).

La mise en place de pré-tests est recommandée pour asseoir la faisabilité de la mise en œuvre des instruments sélectionnés. Cette phase permettant notamment d'estimer le temps de

passation nécessaire et d'apprécier les réactions des patients face aux questionnaires (Leplège et Coste 2002).

Au moment de la conception, les auteurs invitent à collecter des données additionnelles pour faire des études de corrélation qui éclaireront l'interprétation des résultats. Les biais possibles devront être anticipés et pris en compte dans la conception du protocole. La complémentarité des données quantitatives et des données qualitatives est également un atout dans l'interprétation des données liées à la qualité de vie (Cohen et Biesecker 2010).

L'intrication quantitatif / qualitatif en matière de qualité de vie est forte. Comme le rappelle Leplège et Coste (2002) *"./...Le projet de mesurer la qualité de vie n'exclut nullement l'approche du réel en termes qualitatifs, tout au contraire."*

Chapitre 3- Problématique et hypothèses

Dans le cadre nosographique et clinique de la FRDA, et compte-tenu des enjeux de soins qui en découlent, nous avons formulé trois hypothèses en lien avec le ressenti de voix et parole :

Hypothèse 1 :

A ce jour, et à notre connaissance, aucune étude n'a été publiée sur le ressenti comparé de voix et de parole sur une population de patients Friedreich : quelle est donc l'image du ressenti de voix et de parole des patients Friedreich locuteurs du français ?

Hypothèse 2 :

Cette population est-elle homogène quant à son ressenti de voix et de parole ?

Hypothèse 3 :

Entre SHI et VHI, quelle est l'échelle la plus pertinente pour les patients dysarthriques atteints de la maladie de Friedreich ?

PARTIE PRATIQUE

Chapitre 1 - Protocole de recherche

1-Elaboration de l'objet de l'étude

Cette étude porte spécifiquement sur le ressenti dysarthrique des patients atteints de FRDA :

- L'objet de l'étude est envisagé totalement indépendamment des déficits organiques objectivés ou objectivables.
- Les données collectées sont 100% déclaratives et donc subjectives
- Aucun critère spécifique d'inclusion ou d'exclusion n'est défini car l'étude, sous forme de questionnaires en ligne, est ouverte à tous les patients atteints de FRDA et locuteurs du français.
- Le protocole est conçu de façon modulaire c'est-à-dire en quatre étapes, avec des tutoriels (séquences vidéo courtes) à chaque étape pour tenir compte des difficultés motrices au niveau des membres supérieurs et de la fatigue (notamment oculaire). Cette conception laisse la possibilité aux répondants, tous volontaires, de faire des pauses entre les étapes.
- L'assistance d'un tiers est possible (variable descriptive contrôlée car susceptible d'engendrer des biais).

2- Description des outils

Quatre étapes ont été définies, liées par des vidéos d'explication :

1. La formation de sensibilisation à la différence voix et parole (étape 1)

Conçue pour vulgariser et comprendre la différence entre la voix et la parole, la formation, d'une durée de 10 minutes, donne des informations simples et imagées accessibles à tous. Son but est aussi de préparer le participant à l'apparente redondance des deux questionnaires SHI et VHI : libellés proches mais se plaçant d'un point de vue soit de la voix, soit de la parole (ANNEXE D).

2. Le mini-quiz (étape 2)

Il est composé de dix situations de gêne ou de handicap : le participant doit dire si elles sont liées à une atteinte de la voix et/ou de la parole ou *ne sait pas dire*. Pour cela, le participant

coche la réponse « voix » ou « parole » (ANNEXE E- Tableau 1). Aucun score de réussite n'est réhabilitaire pour participer aux questionnaires SHI et VHI.

3. Le Voice Handicap Index (VHI) (étape 3)

Le Voice Handicap Index (Jacobson et coll., 1997) est une échelle d'auto-évaluation adaptée en français qui propose un inventaire psychométrique du handicap vocal pouvant être utilisé pour une grande variété de pathologies. (Woisard et coll., 2004)

Le VHI (ANNEXE E- tableau 2) est coté sur 120 points. Pour chaque question, l'échelle utilisée est une échelle analogique de Likert, variable de fréquence cotée de 0 à 4 (*0=jamais ; 1=presque jamais ; 2=parfois ; 3=presque toujours ; 4=toujours*). Ses 3 sous-échelles sont chacune composées de 30 assertions : 1= Sous-score Emotionnel E sur 40 ; 2= Sous-score Physique P sur 40 ; 3= sous-score Fonctionnel F sur 40.

Le VHI est complété par des questions indépendantes (ANNEXE E- tableau 3) sur la conscience du trouble, le jugement de l'évolution de la voix et la prise en charge orthophonique. Un espace libre d'expression sur sa voix est également prévu.

4. Le Speech Handicap Index (SHI) (étape 4)

Le SHI (Rinkel et coll., 2008) est un outil spécifique construit sur le modèle du VHI, traduit et validé en français (Degroote et Simon, 2012). Il mesure l'impact du handicap de parole.

Le SHI (ANNEXE E- tableau 4).est coté sur 120 points. Pour chaque question, l'échelle utilisée est une échelle analogique de Likert, variable de fréquence cotée de 0 à 4 (*0=jamais ; 1=presque jamais ; 2=parfois ; 3=presque toujours ; 4=toujours*)

Le SHI comporte 30 items répartis en 2 sous-échelles et 2 assertions indépendantes :

1= Speech S (score sur 56) ; 2= Psychosociale PS (score sur 56) ; 3= Deux questions indépendantes (score sur 8) 22 et 23.

La question complémentaire du SHI sur l'auto-évaluation de la parole à l'instant *t* est conservée. D'autres questions indépendantes au SHI complètent le ressenti : la conscience du trouble, la prise en charge orthophonique et l'expression libre sur sa parole (ANNEXE E Tableau 5).

Ce protocole en quatre étapes, est présenté aux participants sur internet dans l'ordre chronologique (1-2-3-4), liées par des vidéos d'explication. Les étapes 1 et 2 ne sont pas bloquantes, le participant peut aller aux étapes 3 et 4 sans valider les étapes 1 et 2.

3- Processus d'élaboration du protocole

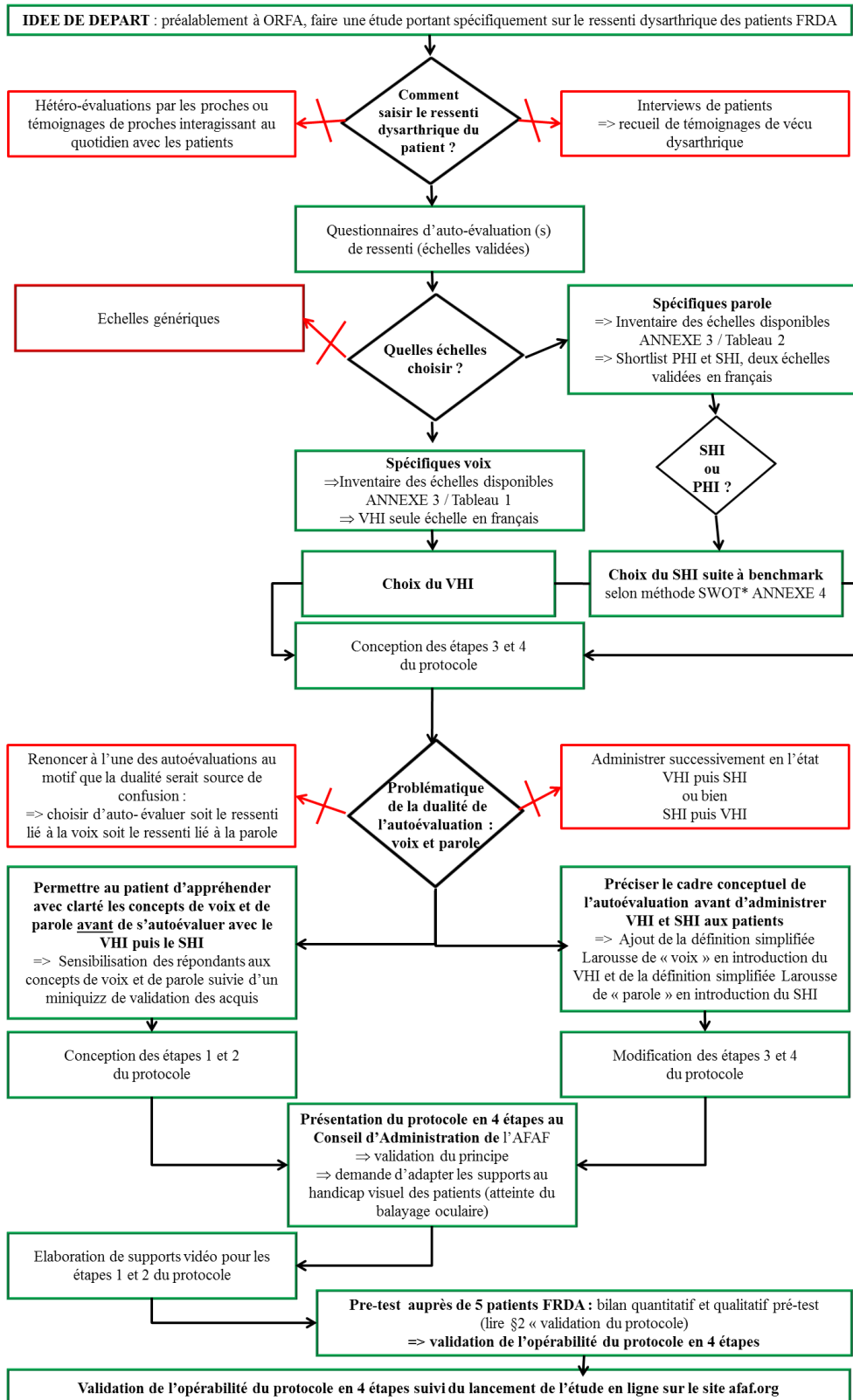


Figure 3 : Logigramme du processus d'élaboration du protocole

4- Validation du protocole

a) Population de la phase de test

Cinq patients volontaires tous adhérents à l'AFAF : deux femmes et deux hommes entre 26 et 49 ans ainsi qu'un homme entre 50 et 65 ans ont participé au test en ligne du 19/02 au 25/02/2015. Les tests des questionnaires en ligne ont été complétés par un entretien avec un patient (entre 26 et 49 ans) pour recueillir des appréciations qualitatives sur le protocole.

b) Les objectifs

Ci-après une synthèse des treize objectifs de validation :

OBJECTIF 1- Valider le protocole en 4 étapes		
1.1- S'assurer que les répondants comprennent et adhèrent aux 4 étapes	✓	Validé
1.2- S'assurer que les 4 étapes sont soutenables en temps (fatigabilité)	✓	Validé
1.3- Vérifier que l'étape 1 se traduit par une étape 2 réussie pour fiabiliser les étapes 3 (VHI) et 4 (SHI)	✓	Validé
1.4- S'assurer que l'étape 3 (VHI) et l'étape 4 (SHI) ne sont pas perçues comme redondantes (VHI et SHI étant des échelles jumelles de par leur conception)	✓	Validé
OBJECTIF 2- Valider les outils dans le contexte clinique		
2.1- Mettre en œuvre le mini-quizz dans le contexte clinique et repérer des difficultés et biais potentiels	✓	Validé
2.2- Mettre en œuvre VHI et SHI	✓	Validé
2.4- Utiliser successivement VHI puis SHI	✓	Validé
OBJECTIF 3- Valider la modalité de mise en œuvre des outils		
3.1- Tester l'ergonomie de l'interface	✓	Validé
3.2- Tester la fiabilité de l'interface	✓	Validé
3.3- Gérer les doublons	✓	Validé
3.4- Gérer les répondants "intrus"	<input checked="" type="checkbox"/>	Validé avec correction
OBJECTIF 4- Vérifier la qualité des données collectées sur la population test		
4.1- Données qualitatives	✓	Validé
4.2- Données quantitatives	✓	Validé

Tableau 2 : Objectifs de la phase de test

- Correction :** À l'issue de la phase de test, avant le lancement du recueil des données, la question filtre suivante a donc été ajoutée "Je suis malade Friedreich oui/non". Cette question filtre est extérieure aux SHI et VHI.

5- Les données

a) Population d'étude

La population totale prise en compte (n=26) présente les caractéristiques suivantes :

- **Âge** : Elle est composée de 81% d'adultes jeunes (entre 18 et 49 ans).
- **Sexe** : 65% de femmes (n=17) et 35% d'hommes (n=9) ont participé au recueil.
- **Origine géographique** : La population provient de toute la France métropolitaine.

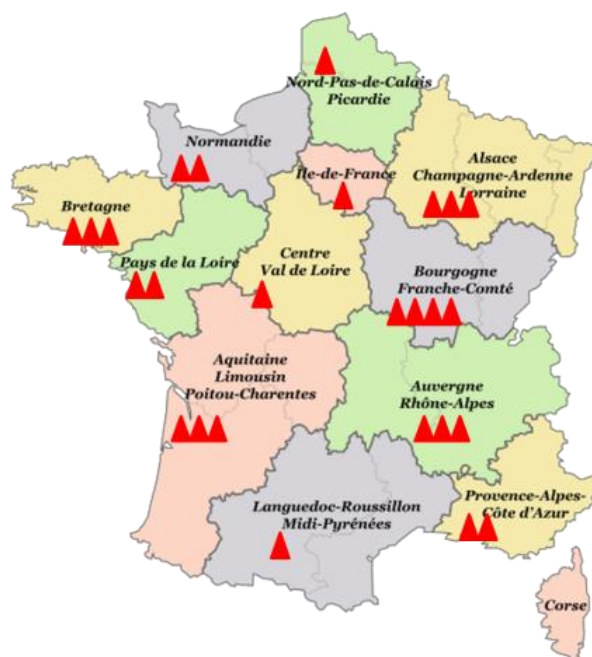


Figure 4 : Répartition géographique des répondants (n=26)

- **Mode d'administration** : 62% des répondants ont rempli les questionnaires seul(e)s et 38% avec l'assistance d'un tiers. 14 des 26 répondants (54%) les ont remplis dans le cadre des rencontres AFAF (mars 2015 à Nouans le Fuzelier) avec la même interface internet.
- **Conditions de vie** : 31% vivent seul et 27% en couple. 23% des répondants (n=6) vivent avec des bébés, enfants ou ados (0 à 18 ans).

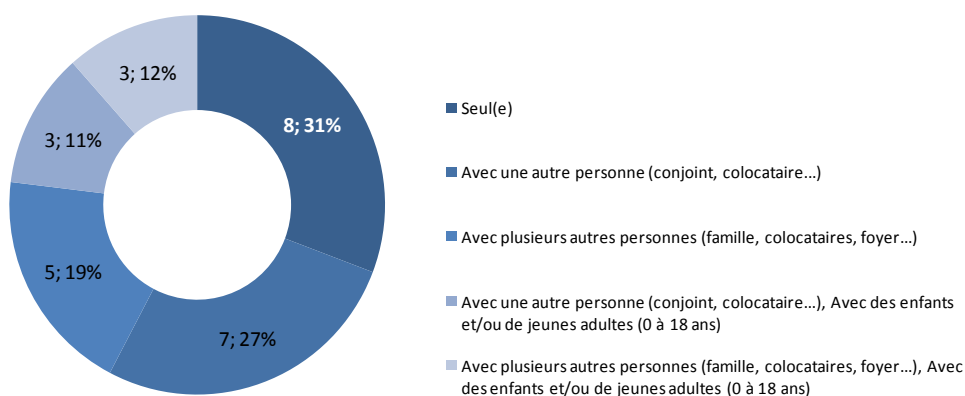


Figure 5 : Condition de vie des répondants (n=26)

b) Catégories de données recueillies

Quatre grandes catégories de données ont été recueillies (ANNEXE E) :

b-1) Données de fiabilisation du recueil

- **Un identifiant** (composé du Code Postal + Initiales des prénom et nom) a permis d'assurer la traçabilité des répondants à travers les quatre étapes tout en préservant leur anonymat. Cet identifiant a aussi permis de déceler les doublons dans les enregistrements. Pour les représentations graphiques des résultats, chaque répondant a été associé à une lettre (étiquettes de A à Z retrouvées dans les schémas).

- **Les données d'enregistrement des questionnaires** (« *timestamp* » alias horodateur) qui renseignent sur les dates et heures auxquelles les données ont été enregistrées sur le site. En phase de test, elles ont permis d'estimer le temps de passation des trois questionnaires.

b-2) Données issues des questionnaires

- **Les réponses aux 70 questions posées** : 10 au mini-quiz, 30 au VHI et 30 au SHI. Toutes étaient obligatoires sauf celles relatives à la perte de revenus (VHI_F22 et SHI_22). En effet, ces deux questions supposent une capacité à mener une activité professionnelle. L'âge moyen de début de la maladie étant autour de 16 ans, ce sujet devenait « sans objet » (situation jamais expérimentée) pour tous les répondants adolescents et jeunes adultes d'où notre décision de ne pas contraindre à répondre. Les quelques non-réponses ont été cotées 0 correspondant à « *jamais* ».

- **Les variables relatives aux scores globaux VHI et SHI et aux sous-scores** (3 sous-scores pour le VHI et 2 pour le SHI) ont été calculées en appliquant le mode de calcul quantitatif prévu par les questionnaires.

b-3) Données contextuelles et descriptives des patients

Ces données sont recueillies par des fenêtres à remplir, indépendamment des questionnaires.

- **Sexe et âge**

- **Conditions de vie au quotidien** car elles ont une influence sur la fréquence des interactions verbales à l'oral (vie seule, à deux, à plusieurs, avec ou sans enfants)

- **Conditions dans lesquelles le patient a rempli le questionnaire** (seul (e)/avec assistance).

Les 14 répondants qui ont participé à l'étude aux rencontres AFAF de mars 2015, ont utilisé la même interface que celle des autres répondants à domicile (site internet) mais ils ont bénéficié systématiquement de l'assistance d'un tiers : une étudiante orthophoniste.

- **Prise en charge orthophonique dans le passé ou le présent**

- **Désir (ou non) d'avoir une rééducation orthophonique dans le futur.**

- **Auto-évaluation de la conscience du trouble** (nosognosie auto-évaluée).

- **Auto-évaluation de l'évolution de la voix et auto-évaluation et de la parole**

b-4) Données qualitatives

Indépendamment des questionnaires SHI et VHI, les répondants ont été invités à s'exprimer librement sur 4 sujets : à propos de **leur voix**, de **leur parole**, de leur **intention de faire un travail orthophonique sur leur voix** ou **leur parole**. 53 verbatims ont été recueillis (ANNEXE F). 49% des occasions de s'exprimer librement ont été utilisées. Du point de vue qualitatif, on note une grande disparité des contributions.

6- Le recueil des données

Les données ont été recueillies à partir des pages "Actualités" du site AFAF sur une période d'un mois à partir du 21 mars 2015. 35 enregistrements ont été collectés, dont 9 non exploitables soit en raison d'exclusions d'emblée (n=3) pour contributions de personnes non atteintes de la maladie de Friedreich, soit d'exclusions pour contributions partielles (n=6) liées à des questionnaires incomplets. **Au final, 26 enregistrements ont été pris en compte, correspondant aux 26 résultats VHI et SHI complétés conjointement.**

7- Outils et méthodes d'analyse des données

Les données recueillies ont été consolidées dans une feuille de calcul unique (clef de consolidation : identifiant composé du code postal + initiales du prénom et nom) avec le logiciel **EXCEL**TM version 2007 du pack Microsoft OfficeTM.

Les calculs et tests statistiques ont été effectués à l'aide du logiciel **JMP 12.0.1 (32 bits)** de la Société SAS sous Windows 8. **Des tests non paramétriques** ont été utilisés en raison du cardinal limité de notre population (n=26).

Chapitre 2 - Résultats

Sur la population n=20 des répondants au quizz, le taux moyen de bonnes réponses s'élève à 88 % [50% ; 100%] avec un écart-type de 1.2 et peut donc être considéré comme très satisfaisant. 6 personnes (30%) ont donné 100% des réponses. Cela permet de valider que les questionnaires SHI et VHI ont été remplis avec une conscience préalable de la différence entre la voix et la parole.

1. Analyses du ressenti voix et parole à travers les questionnaires SHI et VHI

a) Résultats du Voice Handicap Index (VHI)

La moyenne au VHI est à 47,96 [9 ; 93] avec un écart-type de 23,07.

a-1) Distribution des résultats des participants

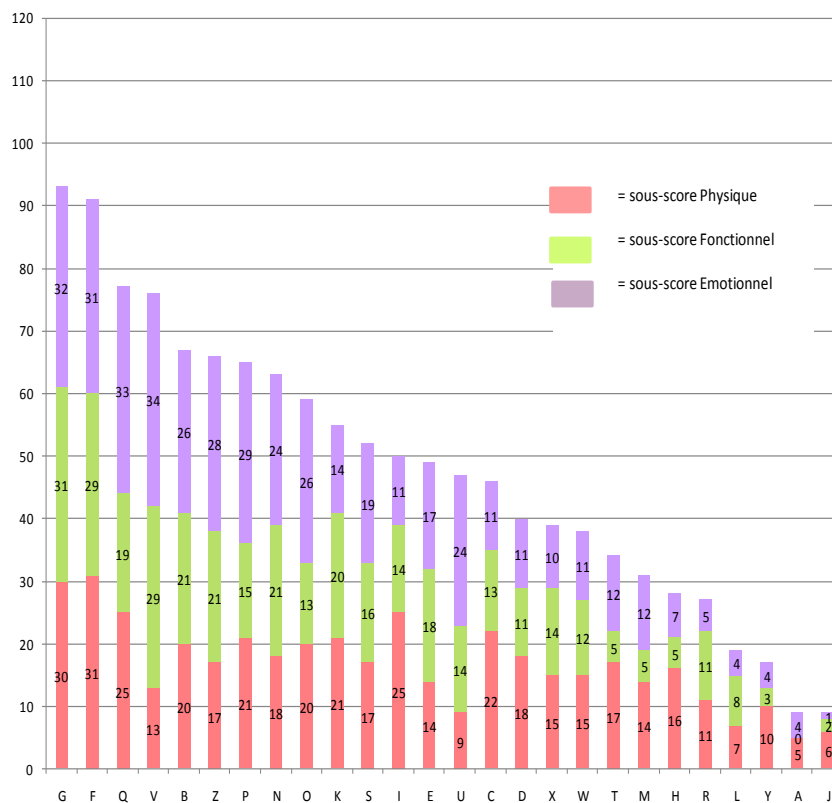


Figure 6 : Résultats du VHI par répondant (n=26)

Observation : 75% des participants ont un score VHI à la moitié du score total possible.

a-2) Distribution par question

Les résultats sont également présentés sous forme de tableaux en ANNEXE G.

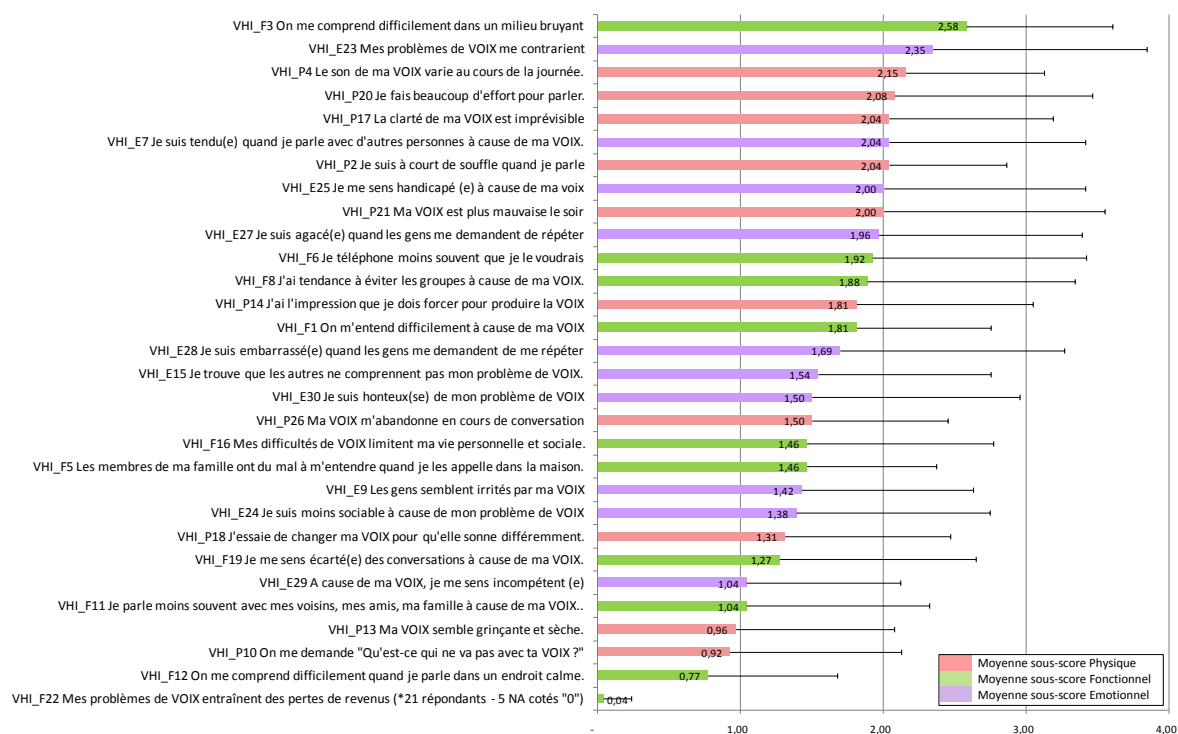


Figure 7 : VHI - Moyennes et écarts-types pour les 30 items (n=26)

Observations : Parmi les dix questions les plus fortement cotées, on a une question Fonctionnelle en numéro 1 qui concerne la gêne en milieu bruyant (F3). Cinq questions Physiques abordent principalement un ressenti de variation (P21) de la qualité vocale (P4 et P17), des efforts nécessaires pour parler (P20) et du manque de souffle (P2). Quatre questions Emotionnelles regroupent un ressenti de contrariété (E23), de tension (E7) et de handicap de la voix (E25). Deux questions fonctionnelles dont celle liée à la perte de revenus due au handicap de voix (F22) sont en bas du classement.

a-3) Analyse des sous-scores du VHI

Analyse comparée des sous-scores du VHI	Test de Wilcoxon	Rho de Spearman
Physique P et Emotionnel E	p=0,88	0,59 p=0,0013*
Physique P et Fonctionnel F	p=0,03*	0,60 p=0,0011*
Emotionnel E et Fonctionnel F	p=0,04*	0,84 Forte Corrélation p<0,001*

Tableau 3 : Analyse comparée des sous-scores au VHI

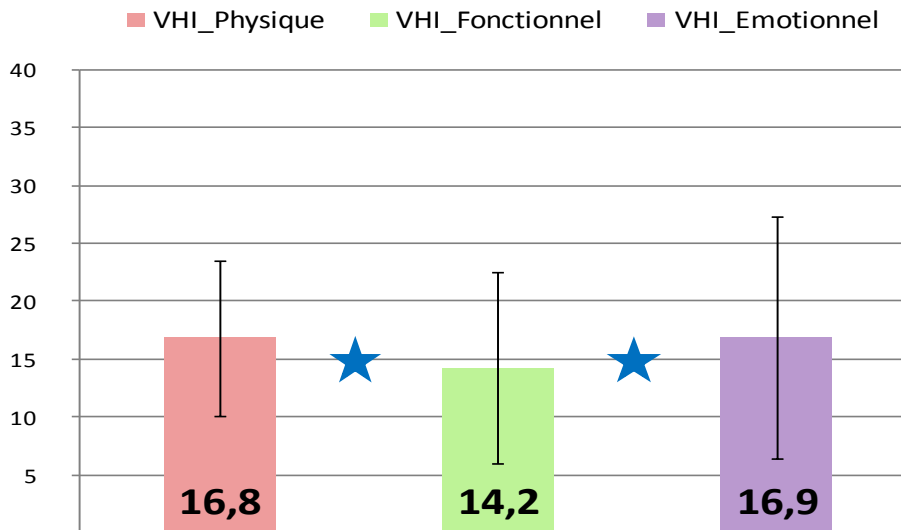


Figure 8 : VHI - Moyenne et écart type des sous-scores VHI (n=26)

Observation : Les sous-scores du VHI sont corrélés entre eux. La moyenne du sous-score Fonctionnel F est significativement plus basse que celle des 2 autres sous-scores ($p < 0,05$). La différence entre les sous-scores Emotionnel E et Physique P est non significative.

b) Résultats du Speech Handicap Index (SHI)

La moyenne au SHI est à 51,50 [7 ; 102] avec un écart-type de 27,48.

b-1) Distribution des résultats des participants

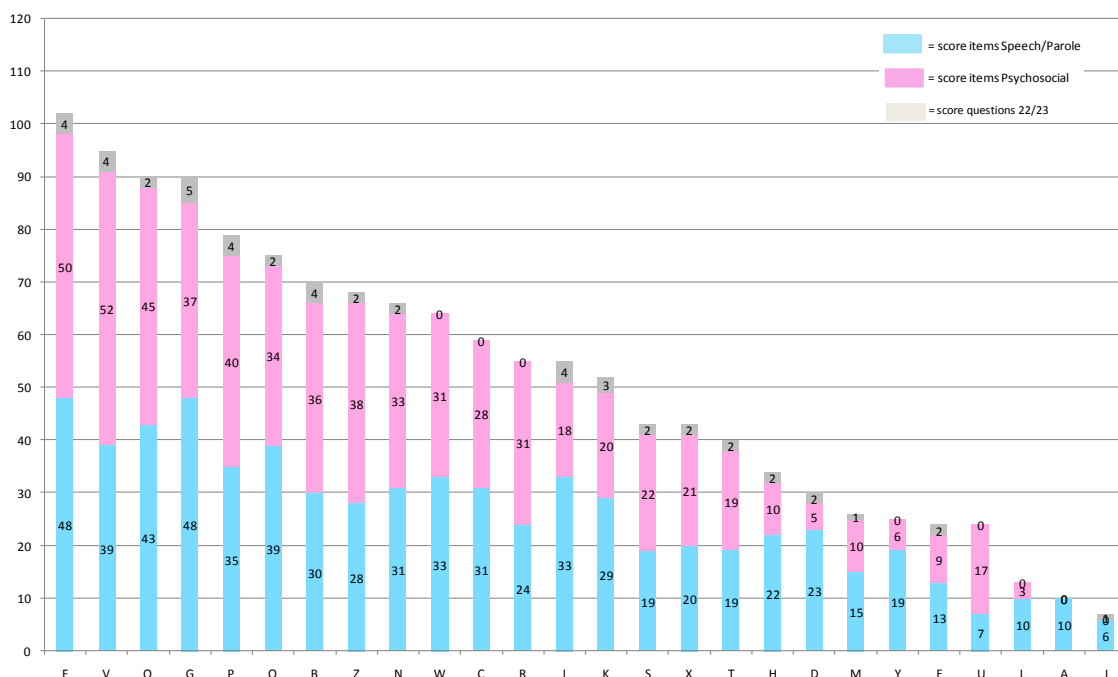


Figure 9 : Résultats du SHI par répondant (n=26)

Observation : 75% des participants ont un score SHI qui dépasse légèrement la moitié du score maximal possible.

b-2) Distribution par question

Les résultats sont également présentés sous forme de tableaux en ANNEXE H.

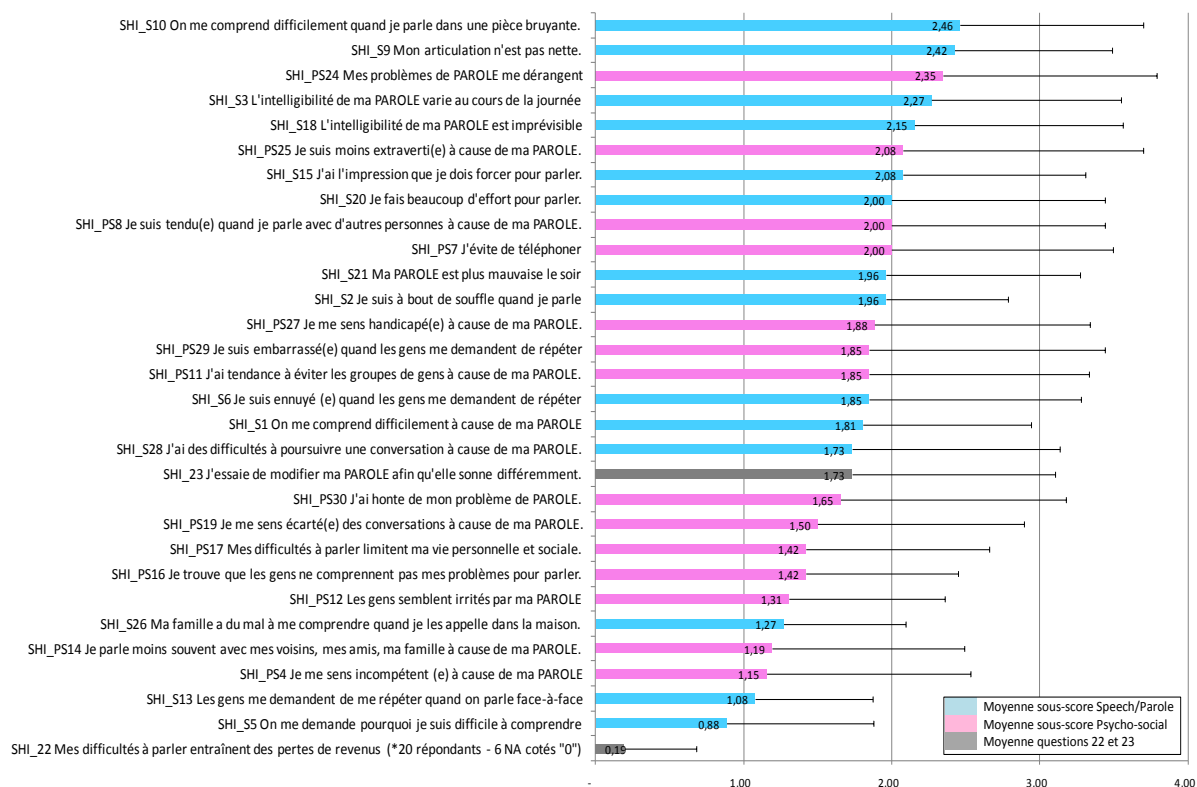


Figure 10 : SHI - Moyennes et écarts-types pour les 30 items (n=26)

Observations : La question N°1 est la même que pour le VHI (S10). Parmi les dix premières questions cotées, six questions sont relatives au sous-score Speech en lien avec la gêne dans le bruit (S10), l'atteinte de l'articulation (S9), la variation de l'intelligibilité (S3) (S18) et l'effort demandé pour parler (S15) (S20). Quatre du sous-score Psychosocial expriment une gêne (PS24) et une tension lors de la prise de parole (PS8), des évitements liés à la communication en groupe (PS25) et au téléphone (PS7).

b-3) Analyse des sous-scores du SHI

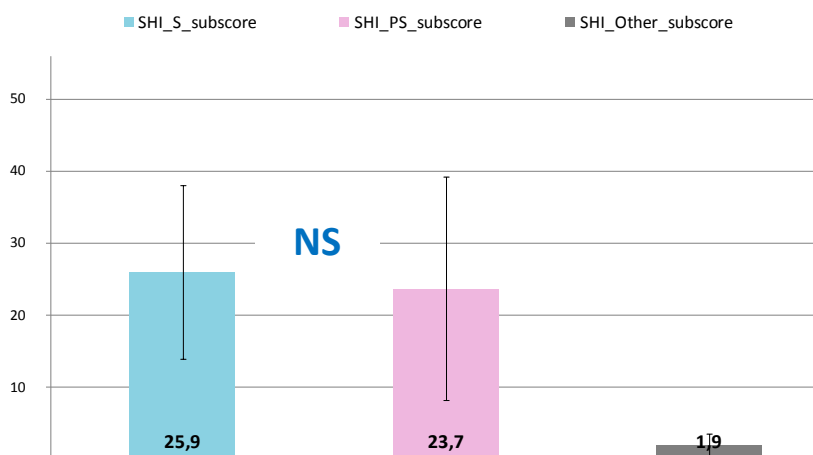


Figure 11 : Analyse comparée des sous-scores au SHI

Observation : Il n'y a pas de différence significative ($p=0,20$) entre les sous-scores S (Speech/Parole) et PS (Psychosocial) et les sous-scores sont fortement corrélés (rho de Spearman = 0,85 avec $p<0,05$).

c) Comparaison SHI et VHI

c-1) Corrélation des scores SHI et VHI

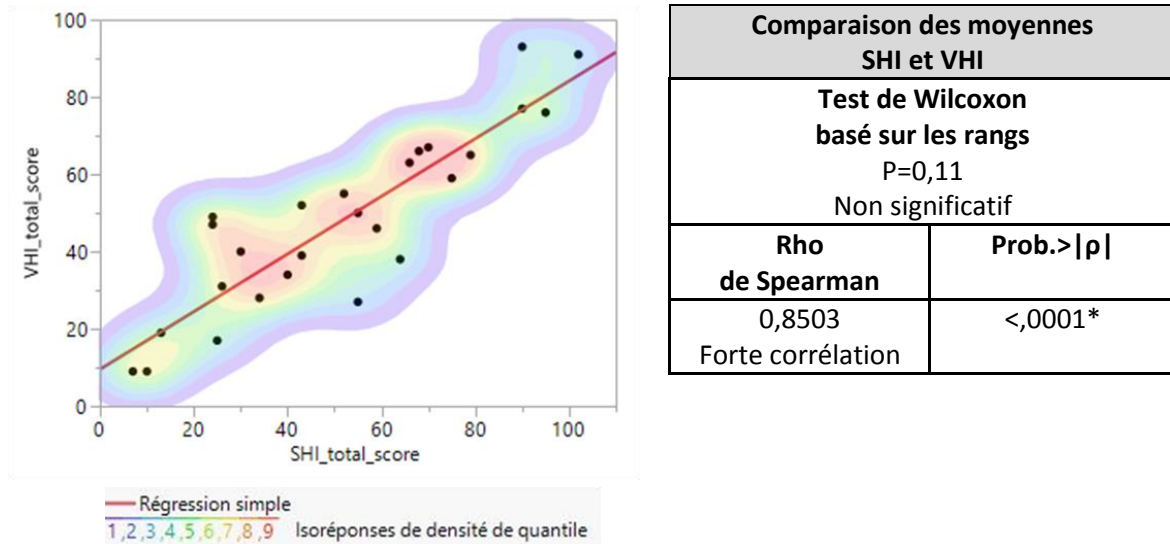


Figure 12 : Corrélations SHI et VHI

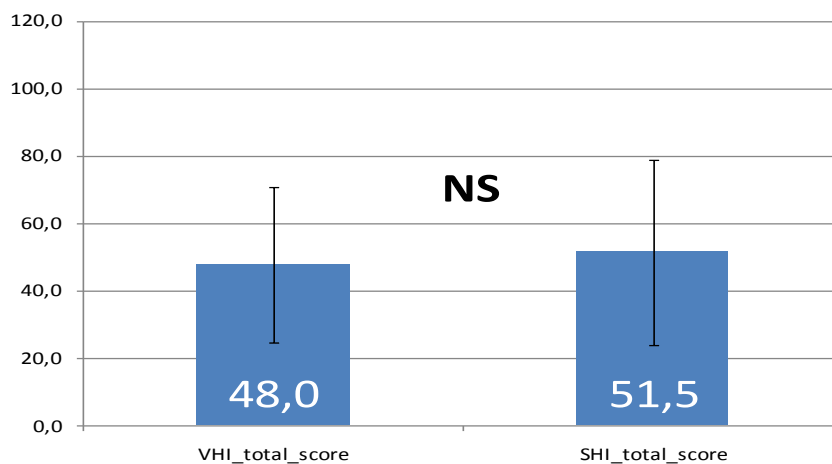


Figure 13 : Analyse comparée des scores moyens SHI et VHI

Observations : Les moyennes des scores SHI et VHI ne sont pas significativement différentes ($p=0,11$) et les scores VHI/SHI sont fortement corrélés.

c-2) Corrélation entre les sous-scores SHI et VHI

Variables...	...par variable	Rho de Spearman	Prob.> p
SHI_PS_subscore	VHI_E_subscore	0,831	p<0.001
SHI_S_subscore	VHI_P_subscore	0,796	p<0.001
SHI_PS_subscore	VHI_F_subscore	0,779	p<0.001
SHI_S_subscore	VHI_E_subscore	0,672	p<0.001
SHI_S_subscore	VHI_F_subscore	0,653	p<0.001
SHI_PS_subscore	VHI_P_subscore	0,614	p<0.001

Tableau 4 : Corrélations entre sous-scores du SHI et du VHI

Observations : Tous les sous-scores du VHI et SHI sont corrélés positivement entre eux.

c-3) Comparaison SHI-VHI par question

Les différences de scores entre les questions similaires VHI et SHI, sont minimales, la moyenne étant de 0,11 et l'écart maximal de 0,69. Ces écarts, impliquent des classements différents entre les questions du VHI et du SHI, sauf pour la première question sur la gêne en milieu bruyant.

Rang VHI	Libellé	Rang SHI	Libellé
1	F3. On me comprend difficilement dans un milieu bruyant	1	S10. On me comprend difficilement quand je parle dans une pièce bruyante
2	E23. Mes problèmes de voix me contrarient	2	S9 Mon articulation n'est pas nette
3	P4 Le son de ma voix varie au cours de la journée	3	PS24 Mes problèmes de parole me dérangent
4	P20 Je fais beaucoup d'effort pour parler	4	S3 L'intelligibilité de ma parole varie au cours de la journée
5	P17 La clarté de ma voix est imprévisible E7 Je suis tendu (e) quand je parle avec d'autres personnes à cause de ma voix P2 Je suis à court de souffle quand je parle	5	S18 L'intelligibilité de ma parole est imprévisible

Tableau 5 : Comparaison du classement des 5 premières questions VHI et SHI

2. Des différences de ressentis voix et parole

Les résultats ci-dessus ont montré qu'il n'y avait pas de différences significatives entre VHI et SHI en termes de moyennes. Néanmoins, comme l'écart-type des données est important et l'échantillon petit (n=26), on peut chercher à vérifier ce constat au cas par cas.

a) Participants avec un ressenti de parole plus important soit SHI > VHI

a-1) Distribution du sous-groupe SHI > VHI (n=17)

17 participants sur 26 (65%) ont un score SHI > au score VHI.

Répondants	A	B	C	F	H	I	N	O	P	Q	R	T	V	W	X	Y	Z
Score SHI	10	70	59	102	34	55	66	75	79	90	55	40	95	64	43	25	68
Score VHI	9	67	46	91	28	50	63	59	65	77	27	34	76	38	39	17	66
Différence SHI-VHI	1	3	13	11	6	5	3	16	14	13	28	6	19	26	4	8	2

Tableau 6 : Ecart SHI-VHI pour les 17 répondants avec SHI > VHI

SHI sous-groupe SHI > VHI (n=17)	SHI groupe total (n=26)	VHI sous-groupe SHI > VHI (n=17)	VHI groupe total (n=26)
60,6 +/- 23,1 [35,8;85,4]	51,5 +/- 27,5 [24;79]	50,1 +/- 22,9 [27,2;73,1]	48 +/- 23,1[24,9;71,1]

Tableau 7 : Comparaisons de moyennes et écarts-types du sous-groupe SHI > VHI (n=17) vs population totale (n=26)

Observation : Le sous-groupe SHI > VHI (n=17) a un ressenti de handicap plus important que la moyenne du groupe (n=26) tant pour la parole que pour la voix.

a-2) Caractéristiques du ressenti de parole du sous-groupe (n=17)

Rang SHI	Groupe total (n=26)	Rang SHI	Sous-groupe SHI > VHI (n=17)
1	S10 On me comprend difficilement quand je parle dans une pièce bruyante	1	PS24 Mes problèmes de parole me dérangent
2	S9 Mon articulation n'est pas nette	2	S9 Mon articulation n'est pas nette S10 On me comprend difficilement quand je parle dans une pièce bruyante
3	PS24 Mes problèmes de parole me dérangent	3	S15 J'ai l'impression que je dois forcer pour parler 3 PS25 Je suis moins extraverti (e) à cause de ma parole
4	S3 L'intelligibilité de ma parole varie au cours de la journée	4	S28 J'ai des difficultés à poursuivre une conversation à cause de ma parole
5	S18 L'intelligibilité de ma parole est imprévisible PS25 Je suis moins extraverti (e) à cause de ma parole S15 J'ai l'impression que je dois forcer pour parler	5	S3 L'intelligibilité de ma parole varie au cours de la journée

Tableau 8 : 5 premières questions SHI sous-groupe n=17 vs population totale

Observation : Le sous-groupe SHI>VHI (n=17) a plus de gêne psychosociale que le groupe total (n=26).

b) Participants avec un ressenti de voix plus important soit VHI>SHI

b-1) Distribution du sous-groupe VHI>SHI (n=9)

9 participants (35%) ont des scores VHI supérieurs aux scores SHI.

Répondants	D	E	G	J	K	L	M	S	U
Score total VHI	40	49	93	9	55	19	31	52	47
Score total SHI	30	24	90	7	52	13	26	43	24
Différence VHI-SHI	10	25	3	2	3	6	5	9	23

Tableau 9 : Ecart VHI-SHI pour les 9 répondants avec VHI<SHI

VHI sous-groupe VHI>SHI (n=9)	VHI groupe total (n=26)	SHI sous-groupe VHI>SHI (n=9)	SHI groupe total n=26
44 +/-24,1 [19,9;68,1]	48 +/- 23,1[24,9;71,1]	34,3 +/- 25 [9,3;59,3]	51,5 +/- 27,5 [24;79]

Tableau 10: Comparaison moyennes et écarts-types population totale vs sous-groupe

Observation : Le sous-groupe (n=9) a un ressenti voix et parole inférieur au groupe total.

b-2) Caractéristiques du ressenti de voix du sous-groupe n=9.

Rang VHI	Groupe n=26	Rang VHI	Sous-groupe VHI > SHI n=9
1	F3 On me comprend difficilement dans un milieu bruyant	1	F3 On me comprend difficilement dans un milieu bruyant
2	E23 Mes problèmes de voix me contrarient	2	P4 Le son de ma voix varie au cours de la journée
3	P4 Le son de ma voix varie au cours de la journée	3	E27 Je suis agacé (e) quand les gens me demandent de me répéter
4	P20 Je fais beaucoup d'effort pour parler	4	P17 la clarté de ma voix est imprévisible
5	P2 Je suis à court de souffle quand je parle	5	F6 Je téléphone moins souvent que je le voudrais E15 Je trouve que les autres ne comprennent pas mon problème de voix P21 Ma voix est plus mauvaise le soir E23 Mes problèmes de voix me contrarient
21	P10 On me demande "Qu'est ce qui ne va pas avec ta voix ?"	12	P10 On me demande "Qu'est ce qui ne va pas avec ta voix ?"

Tableau 11: 5 premières questions VHI du sous-groupe n=9 vs la population totale

Observation : Le sous-groupe a un ressenti de la voix plus sensible aux impacts sociaux et à l'opinion de l'entourage que le groupe total.

3- Analyse des variables qualitatives indépendantes des questionnaires

a) Conscience du trouble

Les répondants (n=26) ont été invités à exprimer leur conscience de leurs troubles de voix et/ou de parole à la fin des étapes 3 (fin VHI) et 4 (fin SHI). La conscience des troubles vocaux et arthriques est la même en contexte de voix ou de parole : environ 80% des patients reconnaissent avoir un problème de parole associé à un problème de voix. Les autres 20% nient ou ne savent pas se prononcer sur leurs troubles.

Cette variable indépendante influence les scores VHI et SHI : les personnes qui déclarent avoir conscience de leurs troubles ont un ressenti de handicap VHI et SHI plus élevé.

b) Appréciation de la qualité de la parole

Cette question est une question complémentaire du SHI mais n'entre pas dans le questionnaire : « *Comment trouvez-vous votre parole aujourd'hui ?* ». 46% des 26 répondants (n=12) la trouvent *Bonne* et 42% (n=11) la trouvent *Moyenne*. Seulement 8% (n=3) des répondants ont une mauvaise appréciation de leur parole dans l'instant de l'auto-évaluation.

Les répondants qui trouvent leur parole *bonne*, ont une moyenne de SHI à 32 (soit 19 points en dessous de la moyenne du groupe).

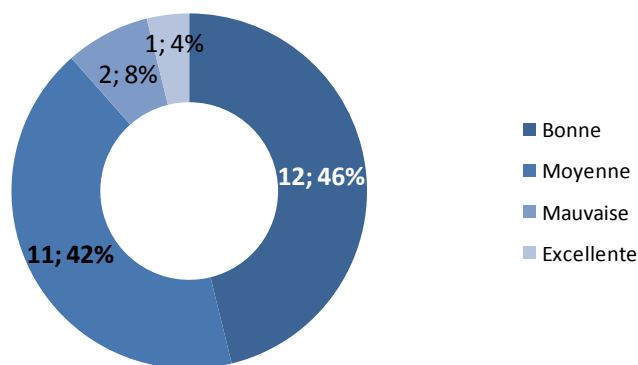


Figure 14 : Auto-appréciation de la qualité de la parole dans l'instant de l'évaluation

c) Appréciation de l'évolution de la voix

Dans le contexte de FRDA, la dysarthrie est évolutive donc la question posée utilise une échelle qualitative ordinaire pour retranscrire l'évolution : *en dégradation / stable / en amélioration / comme elle est depuis toujours / ne veut pas qualifier sa voix*.

Près de la moitié des répondants (n=12) jugent leur voix en dégradation tandis que 27% (n=7) la trouvent stable depuis un certain temps. On note que 15% des répondants (n=4) la jugent

en amélioration ; ces quatre répondants déclarent bénéficier ou avoir bénéficié d'une prise en charge orthophonique.

Cette variable a une influence significative sur les scores VHI ($p=0,02^*$), les personnes jugeant leur voix en dégradation, ont tendance à avoir un score au VHI plus élevé et inversement.

d) Prise en charge orthophonique

73% des 26 répondants ($n=19$) déclarent avoir bénéficié d'un suivi orthophonique ou en bénéficier encore.

L'existence d'un suivi orthophonique (actuel ou passé) n'a pas d'influence significative sur le score VHI ($p=0,21$) mais a une influence sur le score SHI ($p=0,03^*$). Les patients qui ont un suivi orthophonique ont tendance à avoir un score SHI plus élevé.

13 répondants (50%) déclarent avoir envie de s'engager dans une prise en charge orthophonique pour travailler leur voix. 27% ($n=7$) n'en ont pas envie et 23% ($n=6$) qui ne savent pas se prononcer. Les réponses sont les mêmes pour travailler sa parole.

Sur les 13 répondants qui déclarent avoir envie de consulter un(e) orthophoniste pour travailler spécifiquement leur voix ou leur parole, 12 bénéficient ou ont déjà bénéficié d'une prise en charge orthophonique.

Chapitre 3 - Discussion

Hypothèse 1 : A ce jour, et à notre connaissance, aucune étude n'a été publiée sur le ressenti comparé de voix et de parole sur une population de patients Friedreich : quelle est donc l'image du ressenti de voix et de parole d'une population de 26 patients Friedreich locuteurs du français ?

Le niveau moyen du handicap des 26 personnes est statistiquement le même pour la voix et pour la parole. Ce résultat vient appuyer celui de l'étude de Degroote et coll. (2012) obtenu auprès de patients avec des dysarthries d'étiologies variées ayant répondu au VHI et au SHI lors de la même évaluation. Toutefois dans la présente étude on peut avancer que la majorité des participants ont répondu aux deux questionnaires avec une conscience préalable de la différence entre voix et parole (cf résultats au mini-quiz),. Ce ne serait donc pas la confusion entre les deux notions voix et parole qui serait à l'origine de la non-différence de scores, mais bien un ressenti holistique de ces troubles.

Le score moyen atteint aux questionnaires est considéré comme pathologique. Ainsi, le score moyen du VHI est de 48/120, dépassant le seuil pathologique de 12 déterminé dans l'étude avec des patients dysphoniques de Niebudek-Bogusz et coll. (2011). Quant au score moyen du SHI, celui-ci est de 51/120, ce qui est également plus élevé que le seuil pathologique calculé à 28/120 dans l'étude de Degroote et coll. (2012).

Dans les deux questionnaires, c'est la même préoccupation qui arrive en premier pour la voix et la parole : «la *difficulté pour se faire entendre ou comprendre dans le bruit*», sans doute en relation pour certains répondants, avec une neuropathie auditive (Giraudet, 2010). Mais au-delà de ces points communs, les ressentis voix et parole expriment des gênes et des impacts différents (classement des questions VHI et SHI en ANNEXES G et H).

1-Le ressenti du handicap de la voix

Selon la publication VHI princeps de Jacobson & coll (1997), le score moyen de 48 obtenu par les personnes FRDA les situe à un niveau de dysphonie de moyenne à sévère. Leur ressenti est cependant atypique par rapport à d'autres populations malades puisque les 26 répondants classent d'abord le ressenti de ce handicap sur le plan Emotionnel et Physique, puis Fonctionnel. Or en règle générale, les autres populations situent dans le VHI, d'abord le sous-score Physique, puis Fonctionnel, puis Emotionnel, d'après les études menées auprès

de 36 patients avec une sclérose en plaques (Bauer et coll., 2013), 98 dysarthriques spasmodiques, 85 patients parkinsoniens (Louis et Gerbin, 2013) et 1052 patients dysphoniques (Verdonck-de Leeuw et coll., 2008).

a) Impact Emotionnel

La gêne émotionnelle est fortement ressentie par la population FRDA. Elle dit être contrariée par ses problèmes de voix puisque cette assertion arrive en 2^{ème} position du VHI. A cause de ses problèmes de voix, parler aux autres devient une source de tension, et cela modifie les interactions sociales. L'atteinte de la voix est qualifiée d' « *handicapante* » par les participants. L'embarras exprimé de devoir répéter est une gêne récurrente chez une majorité de dysarthriques d'après Hartelius, et coll., 2008. On peut mentionner une assertion qui a été source de débats : « *Je suis honteux (se) de mon problème de voix* ». Certes, elle a recueilli un score moyen de 1,5 ce qui est assez faible (réponse entre *presque jamais et parfois*) mais avec un des écart-types les plus importants. Lors de notre présence pendant les passations, ce terme « *honteux (se)* » est apparu comme un *terme-choc* qui divisait les participants. Ceux qui ont dit avoir honte de leur problème de voix font écho aux études d'Hartelius (2008) et de Miller (2006) diant que les patients dysarthriques avaient parfois une atteinte de l'estime de soi. Cette honte sera une des motivations clairement exprimées par une jeune participante pour consulter l'orthophoniste (ANNEXE F verbatim 19). Le fait d' *avoir honte de sa voix* a suscité des réactions parfois opposées, entre la personne malade et les proches. On voit alors l'intérêt d'évaluer indépendamment l'avis de l'entourage.

b) Ressenti Physique

Le ressenti physique du handicap de la voix reflète les symptômes principaux de la dysarthrie FRDA décrits dans la littérature soit l'instabilité de la qualité vocale, le manque de souffle, le défaut d'accord pneumo-phonatoire, l'effort et la fatigue liés à la voix. Néanmoins, les symptômes de raucité, de serrage laryngé et de nasalité ne peuvent être mis en évidence en termes de ressenti, puisque le questionnaire VHI ne prévoit pas directement ces questions. Pourtant, ces ressentis ont été librement exprimés par des participants (ANNEXE F verbatim 8). Enfin, cette gêne physique a un impact direct avec l'aspect psychosocial d'après les témoignages recueillis (ANNEXE F verbatim 10), ce qui est illustré par les corrélations entre les sous-scores Physique et Emotionnel du VHI (Rho de Spearman 0,59). Ce coefficient est proche de celui relevé par Verdonck-de Leeuw et coll. (2008) pour la version française du VHI (Rho de Spearman 0,51), avec des réserves car les cohortes ne sont pas comparables en termes de pathologies.

c) Un impact Fonctionnel minimisé pour le handicap de la voix

L'analyse de la gêne dans le bruit pour la voix et la parole renvoie à des interprétations multiples développées ci-après dans la discussion de l'hypothèse 3. Les participants décrivent aussi des évitements par rapport au téléphone (sans doute en relation, pour certains répondants, avec une neuropathie auditive (Giraudet, 2010)) et à la communication en groupe, ce dernier point étant aussi relevé chez tous les dysarthriques dans l'étude d'Hartelius (2008). Les scores extrêmement bas des questions de *problèmes de revenus* (F22) et de la question *on me comprend difficilement quand je parle dans un endroit calme* (F12) font considérablement baisser la moyenne de ce score Fonctionnel. Le décrochage de la question sur les revenus est culturel, sans doute lié au système de santé français prévoyant une prise en charge des Affections de Longue Durée. En effet, les Néerlandais qui ont également un système de santé protecteur sont indifférents à 90% à cette question F22 (Verdonck-de Leeuw et coll., (2008).

d) Influence des facteurs externes au questionnaire sur le handicap de voix

d-1) Influence des facteurs contextuels et personnels

Aucun facteur contextuel et personnel parmi ceux mesurés dans cette étude (*mode d'administration du questionnaire, âge, sexe, mode de vie familial, prise en charge orthophonique*) n'a influencé l'auto-évaluation de la voix. Cela rejoint les études de Wilson et coll., 2007 et Hartelius et coll., 2008 qui ne notent aucune influence du genre et de l'âge sur l'évaluation de la qualité de vie. De plus, la neutralité du sexe sur le score est inhérente au VHI car Jacobson et coll. (1997) ont pris soin d'éviter tout effet de genre sur les résultats lors de la conception de l'outil.

d-2) Influence de la conscience du trouble et de son évolution

Les facteurs de la conscience du trouble et de son évolution ont une influence sur les scores du handicap de la voix. Ainsi, plus on est conscient d'avoir un problème de voix, plus le ressenti du handicap vocal est élevé. Quand l'évolution de la voix est perçue comme étant *en dégradation*, cela entraîne un score VHI plus élevé. Évaluée comme étant *stable*, cela induit un score VHI moins élevé. Ainsi, une forte conscience du trouble impliquerait un ressenti du handicap plus important. Mais ce dernier pourrait être compensé dans le cadre d'une prise en charge. Cette interprétation est d'ailleurs celle de Cohen et Biesecker (2010) qui soulignent que les facteurs de type *acceptation du trouble* influencent positivement la qualité de vie.

2. Le ressenti du handicap lié à la parole

Statistiquement, le score Parole (Speech S) n'est pas significativement différent du score Psychosocial (PS) et ils sont très corrélés (Rho de Spearman = 0,85).

a) La gêne liée à la production de la parole

La première gêne face à une parole déficitaire, tout comme dans le VHI, est la difficulté à être compris dans un milieu bruyant. Les personnes ressentent également que leur articulation n'est pas nette (2^{ème} rang) reflétant un des symptômes principaux de la dysarthrie FRDA. Ils ressentent aussi la fluctuation de leur intelligibilité au cours de la journée, avec une dégradation le soir, en lien avec une fatigue et un effort pour produire la parole. (ANNEXE F Verbatim 35). Les participants sont essouffés quand ils parlent, ayant un déficit au niveau du souffle et un mauvais accord pneumo-phonique. Enfin, tout comme pour la voix, mais dans une moindre mesure (7^{ème}), les participants se disent également ennuyés quand on leur demande de répéter (10^{ème}). Le SHI ne permet pas de mettre en évidence un ressenti par rapport à l'atteinte du débit alors que ce facteur est reconnu comme une difficulté majeure des dysarthriques (Hartelius et coll., 2008). De plus, ces gênes sont librement exprimées par des participantes (ANNEXE F- Verbatims N°36 et 37).

Le ressenti physique d'une parole altérée est très imbriqué avec la dimension psychosociale (Rho de Spearman entre S et PS : 0,85) (ANNEXE F- verbatim 44). Il y a par exemple un lien évident entre une production de parole lente et laborieuse et l'empêchement d'exprimer ses idées en société. Miller (2006) dira à ce sujet, pour des patients parkinsoniens : « *Etre exclu (e) des conversations est un facteur majeur de perte de dignité.* »

b) Le ressenti Psychosocial de la parole

L'impact Psychosocial du handicap de parole se traduit par les mêmes évitements que pour la voix : une restriction de l'utilisation du téléphone, moins de communication avec les autres et un ressenti de mise à l'écart dans les conversations. De même, dans l'étude d'Hartelius (2008) avec 55 participants dysarthriques, la première gêne du sous-score lié aux impacts situationnels du questionnaire *Living with Dysarthria* est la difficulté de parler en groupe avec des personnes inconnues, et la deuxième, la gêne au téléphone.

Il y a alors le risque d'une atteinte au niveau de la personnalité car la personne dont l'intelligibilité est dégradée ne peut pas toujours exprimer ses idées. Ce qui est corroboré par cette même étude d'Hartelius (2008) dans laquelle 47% des participants disaient ne pas

pouvoir exprimer leur personnalité tel qu'ils le souhaiteraient (questionnaire *Living with Dysarthria*).

c) Influence des facteurs externes au questionnaire sur le handicap de parole

c-1) Influence des facteurs contextuels et personnels

Le score SHI est en lien avec le fait de vivre avec d'autres personnes : plus on vit avec les autres, plus le handicap de la parole est ressenti fortement. En effet, le score SHI est doublé chez les répondants vivant en couple par rapport à ceux qui vivent seuls.

La première hypothèse serait que la vie à plusieurs entraînerait plus d'actes de communication, donc plus d'utilisation de la parole. La multiplication des échanges génèrerait plus de symptômes : une plus grande fatigabilité pour parler, un essoufflement lorsqu'il faudra tenir une conversation jusqu'au bout, une variabilité de l'intelligibilité au cours de la journée et le fait de devoir répéter plus souvent

La seconde hypothèse interprétative serait liée à la modification de la dynamique de couple. D'après une étude sur la configuration de couples aidant-malade de Parkinson (Birgersson et Edberg, 2004), certains conjoints-aidants vivraient difficilement la réduction de la communication de leur conjoint malade. Dans ce cadre, la vie de couples pourrait accroître le ressenti du handicap de parole chez la personne malade.

D'une façon générale, le contexte familial donnera un ressenti du trouble plus important : 34,5% des participants dysarthriques de l'étude d'Hartelius (2008) expriment dans le questionnaire *Living with Dysarthria*, la difficulté à exercer leur rôle familial comme ils le voudraient.

Une autre variable contextuelle est également en lien avec un score élevé du SHI : la prise en charge orthophonique. Cette influence pourrait s'expliquer par le fait que plus le ressenti du handicap est important, plus il y a la nécessité d'un suivi orthophonique (ANNEXE F verbatim 1). Une autre hypothèse d'interprétation serait liée à la levée de l'anosognosie dans le cadre de la relation thérapeutique orthophonique. Or, la conscience du trouble est corrélée au ressenti du handicap.

c-2) Influence de l'évaluation de la parole et de la conscience du trouble

En effet, comme pour la voix, le score de ressenti de la parole est en hausse quand les personnes qualifient leur parole de *moyenne à mauvaise* et également quand les personnes admettent leur problème de parole. Ainsi, une prise de conscience ne veut pas dire un ressenti moins élevé, mais parfois de meilleures stratégies mises en place comme le résume cette jeune femme : « *On vient de faire mon bilan orthophonique et depuis un an, je n'ai rien*

perdu et certaines choses se sont même améliorées pas au niveau de ma maladie mais parce que j'en ai pris conscience et que je sais ce que je dois faire pour améliorer [les choses] ».
(ANNEXE F- Verbatim 1).

3. Les limites de l'image du ressenti voix et parole

a) Par rapport à la non-représentativité de l'échantillon

Sa première limite tient en la taille de l'échantillon qui est très petit : environ 1500 personnes sont atteintes de la maladie de Friedreich en France (Orphanet, 2006), notre échantillon ne représenterait qu'à peine 2% des malades.

Sa deuxième limite tient en la non-représentativité de la population qui a répondu spontanément aux questionnaires. 65% sont des femmes alors que la maladie de Friedreich atteint les hommes et les femmes (Orphanet, 2006).

Enfin, la population qui a répondu se situe à 81%, entre 17 et 49 ans donc il n'y a pas de représentativité des jeunes en-dessous de 17 ans et des personnes au-delà de 49 ans. La maladie survient habituellement entre 7 et 14 ans et 80% des cas apparaissent avant l'âge de 20 ans (Orphanet, 2006). Mais si l'on considère que la dysarthrie se déclare 5 ans après (Schultz, 2009), les tranches d'âges de notre population -entre 17 et 49 ans- seraient plutôt représentatives de l'atteinte de la voix et de la parole.

b) Par rapport au mode de collecte

Le mode de collecte sur internet peut poser également des biais notamment au niveau de l'impact du handicap sur l'insertion dans la société. En effet, nous avons touché des participants qui connaissaient l'association AFAF, consultaient son site, ou étaient en réseau avec d'autres sur internet (forum de discussion, groupe Facebook qui ont relayé notre étude). Or, les indicateurs de participation à la vie sociale ne reflètent pas forcément la même réalité pour le reste de la communauté. En effet, Schultz (2009) note dans sa description des malades atteints de l'ataxie de Friedreich, une tendance à l'isolement social.

Le fait que la participation soit basée sur la spontanéité sans aucun critère d'inclusion (sauf à être atteint de la maladie) peut créer des biais. Ainsi, certaines personnes sollicitées ne se sont pas senties concernées par un problème de voix et de parole et n'ont pas participé à l'étude. Inversement, il n'est pas sûr qu'il ait été possible pour les personnes les plus atteintes en termes de sévérité de la maladie FRDA, de se connecter sur Internet et de remplir les questionnaires, même si l'assistance d'un tiers était possible. De plus, ces personnes

n'étaient pas forcément présentes aux rencontres de l'AFAF demandant un déplacement coûteux en terme de fatigue.

c) Par rapport à l'absence de croisements avec les données cliniques

N'ayant pas accès aux données cliniques des malades, aucun croisement n'a été mené avec la durée de la maladie, sa sévérité (ex : *échelles SARA, FARS, ICARS*), et avec des indicateurs cliniques utilisés pour évaluer la dysarthrie au niveau de la voix (ex : *le GRBAS-I*) et de la parole (ex : *le Score d'Intelligibilité de la BECD*). Or, ces croisements auraient permis d'investiguer le lien -ou au contraire l'absence de lien- entre le ressenti du handicap de la voix et de la parole et les données objectives liées à la maladie. Cohen et Biesecker (2010) ont relevé que les 38 études ayant exploré les liens entre les variables médicales et la qualité de vie dans les maladies rares avaient donné des résultats ambigus voire paradoxaux. De ce constat, ils ont tiré l'enseignement suivant : en l'absence de traitements curatifs pour revalider les fonctions physiques altérées ou perdues, les aidants et les soignants ne doivent pas négliger de chercher à agir sur des facteurs susceptibles d'améliorer la qualité de vie : à savoir les facteurs psychosociaux (ex : *favoriser l'émergence d'une stratégie adaptative plus confortable*). Afin de pouvoir tirer une telle conclusion pour la maladie de Friedreich, il serait donc utile de prévoir ces croisements peut-être dans le cadre d'ORFA.

L'indicateur « Date d'apparition des premiers symptômes de la maladie » a été mis en place mais il n'est pas exploitable à cause du format des données recueillies : a posteriori, il n'était pas possible de savoir si les personnes indiquaient une date de début des symptômes ou une durée de la maladie de Friedreich. Cet écueil aurait pu être contourné avec la mise en place de champs de réponse qui auraient contraint à la saisie d'une date, ce qui n'a pas été le cas. C'est un facteur auquel il faut penser pour la mise en place des prochains questionnaires. Il semble néanmoins qu'il faille conserver la notion de date d'apparition des premiers symptômes et pas de date de diagnostic de la maladie car Schultz (2009) dira que dans de nombreux cas, la maladie est diagnostiquée plusieurs années après les premiers symptômes.

Hypothèse 2 : Cette population est-elle homogène en termes de ressenti de voix et de parole ?

Scientifiquement, les participants sont à la fois dysphoniques ($VHI \geq 12$) et dysarthriques ($SHI \geq 28$). Pour autant, au sein des 26 personnes interrogées, deux ensembles peuvent être mis en évidence :

- un groupe qui a un score parole (SHI) plus important qu'un score voix (VHI). Il se caractérise aussi par un ressenti du handicap voix et parole plus élevé que les autres.
- un groupe qui a un score voix (VHI) plus important qu'un score parole (SHI). Il se caractérise aussi par un ressenti du handicap voix et parole moins élevé que les autres.

1-Le groupe avec un handicap de la voix plus important

Ils sont au nombre de 9 et représentent donc 35% de la population étudiée. Ils ont un ressenti du handicap voix et parole moins important que la moyenne et leur voix les gêne plus que leur parole. Ils sont plus sensibles aux impacts sociaux et à l'opinion de l'entourage que la moyenne, mettant en avant leur agacement de répéter et le fait que les autres ne comprennent pas leurs problèmes de voix. De plus, ils disent qu'on leur demande, plus souvent qu'aux autres, ce qui ne va pas avec leur voix. Ce questionnaire de l'entourage permet de poser l'hypothèse que ces patients viennent d'entrer dans la dysarthrie et que leur proche ne s'y sont pas encore accommodés. Cela pourrait traduire des modes de compensation qui ne sont pas encore trouvés et mis en place par le malade et son entourage. Ce groupe pourrait correspondre à celui décrit par Joannette et Dudley (1980), Blaney et Hewlett (2007) et Folker et coll. (2010) caractérisé par une atteinte du mécanisme laryngé avec un forçage laryngé, une sténose phonatoire et des ruptures et variations de fréquences.

2-Le groupe avec un handicap de la parole plus important

Ils sont les plus nombreux ($n=17$) 17 soit 65% de la population étudiée. Ces personnes ressentent un handicap plus important, que ce soit en voix ou en parole. La parole les gêne plus que la voix. En effet, elles disent déployer encore plus d'effort pour parler et avoir une sensation de forçage accrue. Au-delà des problèmes d'intelligibilité, elles expriment leurs

difficultés à maintenir une conversation jusqu'au bout. Elles ont aussi une gêne sociale plus prégnante, se disant moins extraverties et donc moins en relation avec les autres. Ce groupe pourrait correspondre à celui mis en avant par les études de Joannette et Dudley (1980) et Folker et coll. (2010), qui se caractérise par une atteinte du mécanisme articulatoire.

Suite à des lectures et observations, on peut aussi poser l'hypothèse que ces deux groupes représentent deux stades de l'atteinte de la dysarthrie. L'évolution de la maladie induit naturellement une considérable dégradation de l'intelligibilité au fil du temps comme l'a décrit Friedreich (1863) à propos de sa patiente Charlotte évoquée en introduction (Pearce, 2003). Folker et coll., (2010) ont montré le lien entre la durée de la maladie et le degré de sévérité de la dysarthrie, cette dernière étant plus sévère dans les derniers stades de la maladie (Filla et coll, 1990).

Ainsi ces deux sous-groupes repérés en termes de ressentis pourraient correspondre à deux phases d'évolution :

1- une entrée dans la dysarthrie, avec un groupe caractérisé par un ressenti global de handicap moins important et plus centré sur la voix

2- et une phase plus avancée de cette dysarthrie, liée à un ressenti du handicap global plus important et plus centré sur la parole et son intelligibilité

Cette hypothèse devra être étudiée sur une population avec contrôle des paramètres extra-artérielles.

3- Limites de cette hypothèse

Ces hypothèses sont à relativiser car on a peu de données sur l'évolution naturelle de la maladie FRDA (Schultz, 2009). Les chercheurs notent beaucoup de différences sur l'évolution inter-individuelle notamment pour les entrants tardifs dans la maladie qui n'ont clairement pas le même *pattern* d'évolution (De Michele, 1993).

De plus, Hartelius et coll. (2008), Wilson et coll. (2007), Cohen et Biesecker (2010) suggèrent beaucoup de précautions sur les corrélations entre la clinique et le ressenti du handicap, n'établissant aucun lien systématique entre les deux.

Enfin, nos échantillons sont trop limités pour pouvoir véritablement identifier si ces groupes sont homogènes. Un des moyens de valider ces données serait une étude longitudinale liant le ressenti et l'évolution de la maladie, ce qui devrait être possible dans le cadre de l'étude ORFA*.

Hypothèse 3 : Entre SHI et VHI, quelle est l'échelle la plus pertinente pour les dysarthriques atteints de la maladie de Friedreich ?

Il est utile d'administrer SHI et VHI car les deux handicaps sont présents chez le malade en termes de ressentis, même s'ils le sont à des degrés divers. L'administration des deux questionnaires permet aussi de savoir si le ressenti du handicap de la parole pour le patient est supérieur à celui de la voix, ou vice-versa, ou s'ils sont au même niveau. Cela peut donc permettre de proposer une rééducation visant à compenser le handicap du patient. De plus utiliser des outils reconnus internationalement comme le VHI est un atout majeur pour l'étude de maladies rares car cela permet de mutualiser les résultats sur le plan international. Néanmoins, le principal inconvénient est la longueur de l'administration des deux questionnaires. Dans des conditions expérimentales, cette administration a été possible malgré beaucoup d'abandons (20%), un besoin d'étayage important (38%) et des temps passés pour remplir SHI et VHI très supérieurs à ceux évalués dans les études (Woisard et coll., 2004 évoquent 8 mn pour le VHI chez des patients dysphoniques). De plus, sans explication préalable de la différence entre la voix et la parole, la redondance apparente des items des deux questionnaires risquerait de ne pas être comprise. Ainsi, toutes ces contraintes sont rédhibitoires pour une utilisation clinique. Enfin, au-delà de ces contraintes pratiques, les questionnaires SHI et VHI ne semblent pas complètement adaptés aux personnes dysarthriques atteintes de l'ataxie de Friedreich.

1- Les limites du SHI et du VHI pour la dysarthrie FRDA

a) Des assertions manquantes par rapport à la dysarthrie FRDA

Des ressentis en lien avec la dysarthrie FRDA et avec l'impact de la maladie de Friedreich sur la voix et la parole manquent ou sont exprimés de façon inadaptée :

Sous-score Physique / Speech :

Pour le VHI et le SHI, la raucité, le serrage laryngé, le ralentissement du débit, la prosodie et la nasalité ne sont pas clairement abordés. Pourtant, Hartelius et coll. (2008) dit que la préoccupation majeure des personnes dysarthriques est le ralentissement de leur débit.

Sous-scores Emotionnel, Fonctionnel et Psychosocial :

Comme les patients sont assez jeunes, il serait opportun de connaître la gêne de la parole et de la voix en milieu scolaire et universitaire comme dans le *Living with Dysarthria* (Hartelius

et coll.2008. ANNEXE B). Il pourrait être abordé l'impact de la parole et de la voix au niveau des engagements associatifs, des loisirs notamment pour ceux qui ne sont pas en activité professionnelle. Il n'y a pas non plus de précisions sur les degrés d'atteinte de la gêne psychosociale : empêche-t-elle de pouvoir demander ce dont on a besoin ? et/ou d'exprimer sa pensée et ses idées ? Pour exemples, le *Dysarthria Impact Profile* (Walshe, 2010 ANNEXE B) et le *Living with Dysarthria* renvoient à des situations communicationnelles plus précises.

b) Des questions inadaptées dans le cadre d'une maladie FRDA

On m'entend/comprend difficilement dans le bruit à cause de ma voix/ parole (F1/S1)

C'est la première gêne exprimée par les participants en voix et en parole. Mais elle est difficile en termes d'interprétation clinique car les causes de la gêne dans le bruit peuvent être multiples et imbriquées. Voici quelques hypothèses possibles :

- Une intelligibilité atteinte à travers notamment une imprécision articulatoire des consonnes est aggravée dans le bruit.
- Une intensité et une fréquence fluctuantes de la voix ne permettent pas de produire une parole efficace. Un accord pneumo-phonique déficitaire ne permet pas d'ajuster l'intensité au milieu bruyant. La fatigue pour produire la parole est accentuée dans le bruit.
- Les gestes non-verbaux et le regard pour accompagner la communication pourraient être des compensations dans un milieu bruyant mais les participants ont parfois des limitations oculo-motrices et motrices au niveau des membres supérieurs.
- Les problèmes auditifs de certains patients aggravent l'intelligibilité dans le bruit. En effet, lors d'une intervention aux journées de l'AFAF en 2010, Giraudet a présenté la particularité de l'atteinte auditive de certains patients FRDA, qualifiée de « neuropathie auditive » et définie comme « *un déficit particulier de la fonction auditive, généralement associé avec une plainte majeure des patients : trouble de la compréhension de la parole et plus particulièrement marquée dans le bruit. « J'entends mais ne comprends pas » Les neuropathies auditives sont caractérisées par une fonction cochléaire intacte et une physiologie du nerf auditif très dégradée* ». Donc chez certains malades FRDA, il y a une gêne en réception et en production en milieu bruyant : même si la formulation du SHI et VHI fait référence à la production, les patients peuvent faire un mélange des deux ressentis.
- La lenteur d'élocution n'est pas adaptée au rythme des conversations, surtout dans le bruit.

« *Je change ma voix/ma parole pour qu'elle sonne différemment* » (P18 et 23).

Ces questions recueillent des scores assez bas (entre *presque jamais et parfois*). On pourrait donc en déduire que les patients FRDA sont assez peu conscients des compensations qu'ils mettent en place. On pourrait aussi en déduire que le libellé ne traduit pas clairement le mode de compensation spontanément utilisé par les dysarthriques : le ralentissement du débit pour être compris, cité chez la plupart des dysarthriques (Hartelius et coll., 2008).

On me demande : « qu'est ce qui ne va pas avec ta voix ? » P10

Cette formulation semble inadaptée pour une maladie progressive qui évolue lentement. En effet, cette question posée par l'entourage semblerait plus en adéquation avec un contexte d'atteinte soudaine de la voix et de la parole, avec un avant/après identifiable. Par ailleurs, les personnes ataxiques sont, du fait du caractère réduit, laborieux et ébriés de leur parole, interpellées assez brutalement (Walsche, 2010). Elle mentionne plusieurs études montrant que les interlocuteurs pouvaient effectivement avoir une perception négative des personnes dysarthriques, leur renvoyant une image d'eux-mêmes dévalorisante. Walshe, 2010 rapporte le témoignage d'un professeur d'université dysarthrique écrivant à propos de ses étudiants : "Would they think I was drunk or stupid?".

Mes difficultés à parler entraînent des pertes de revenu (F22/22)

L'explication du faible score a été développée dans l'hypothèse 1 de cette partie. Il est difficile pour les malades de considérer comment la situation aurait été en termes de revenus professionnels, s'ils n'avaient pas eu cette maladie. Cela peut éventuellement être envisageable pour des entrées tardives dans la maladie, mais pas pour la majorité des cas, 80% entrent dans la maladie avant 20 ans (Orphanet, 2006). Lors d'un colloque 2012 qui s'est tenu à la Pitié Salpêtrière sur les ataxies cérébelleuses, des patients ont décrit les conditions de l'abandon de leur activité professionnelle : la perte de revenus liée au travail n'est pas due au handicap de voix et de parole mais plutôt à la nécessité de ne plus travailler pour se reposer et être présent (e) aux suivis médicaux pluridisciplinaires.

Les membres de ma famille ont du mal à m'entendre quand je les appelle dans la maison (F5/S26)

Le libellé ne prend pas en compte les personnes qui vivent seul(e)s en appartement avec une personne aidante à domicile, ou des personnes qui vivent en foyer. Ces remarques ont été faites par des participants disant que ça leur rappelait, de façon un peu douloureuse, qu'ils n'étaient pas en famille au quotidien. Il aurait peut-être été plus adapté de dire « *mon entourage* » à la place de « *membres de ma famille* ».

D'une façon générale, il semble difficile de séparer l'auto-évaluation de la voix et de la parole du reste de la communication car l'objectif final de la voix et de la parole est bel et bien de communiquer. La communication globale du patient inclut son appétence à communiquer et sa capacité à recourir à la multi-modalité (Damiano, 1998). Ceci permettrait d'analyser plus finement les moyens d'adaptation et de compensations à mettre en place de façon pro-active en orthophonie.

Néanmoins, on peut aussi se demander si évaluer un ressenti du handicap spécifiquement sur la voix, la parole ou la communication, en laissant les autres ressentis de côté, correspond à une réalité quotidienne pour les malades atteints de l'ataxie de Friedreich. Ainsi, certains participants ont exprimé spontanément la relativité du handicap voix et parole par rapport aux autres handicaps : « *[Ce n'est] pas la parole qui fait le ressenti du handicap, mais le fauteuil* » (ANNEXE F- Verbatim 42).

2. Quel questionnaire choisir ?

a) Un outil global sur la qualité de vie, spécifique à la maladie de Friedreich

En effet, il ne semble pas écologique pour le malade, de scinder tous ses ressentis du handicap par thème au sein d'un syndrome tel que la maladie de Friedreich : une fatigue générale aura un impact sur la qualité de la voix et de la parole ; une baisse de moral et une dépression qui peuvent apparaître au cours de la maladie (Schultz 2009) peuvent avoir une atteinte directe sur la voix ; une dégradation de l'équilibre aura aussi un impact sur la posture donc sur l'accord pneumo-phonatoire ; passer de la position debout à l'utilisation d'un fauteuil roulant peut aussi avoir un impact psychosocial sur la communication ; perdre l'usage de ses membres supérieurs a une conséquence sur la communication orale et écrite ; une baisse de l'audition aura des conséquences sur la voix et la parole ; des troubles oculomoteurs (Schultz 2009) impacteront le mode de communication avec l'entourage.

A ce titre, on pourrait suggérer d'utiliser le FAIS, échelle générique de qualité de vie spécifique à la maladie de Friedreich (développée par Cano et coll., 2009) dont les caractéristiques mais aussi les limites ont été décrites en partie théorique. La récente étude de Tai (2015) a montré que le FAIS pouvait refléter une évolution du ressenti de la parole sur deux ans. Mais à ce jour, on ne sait pas si la dimension Speech du FAIS est corrélée avec les scores du VHI et du SHI. D'autre part, ses items Speech sont seulement au nombre de 8 (sur 126 assertions au total) n'abordant pas la voix et ne couvrant que peu de situations de communication (la gêne majeure en milieu bruyant n'est pas évoquée).

Mais si l'on souhaite que l'outil ne soit pas trop général pour être réellement complémentaire à l'observation clinique de la voix et de la parole, il doit tout de même rester assez précis sur les items liés à la voix et à la parole. Ainsi il faudrait s'assurer que le sous-score « communication » soit en relation avec la symptomatologie principale de la dysarthrie FRDA. On pourrait s'inspirer des questionnaires sur la qualité de vie pour les Parkinsoniens PDQ39 et PDQL (Damiano, 1998) incluant dans la communication, le langage du corps, les expressions faciales, la capacité d'écriture, la capacité de saisie informatique. Il semblerait néanmoins qu'il faille être prudent sur l'utilisation de ces questionnaires généraux si l'on souhaite avoir une finalité clinique orthophonique. Ainsi, Letanneux et coll. (2013) a fait passer à 10 patients parkinsoniens un VHI, un DIP, et le questionnaire PDQ39 spécifique à la maladie de Parkinson. Le PDQ39 bien que spécifique à la maladie est peu corrélé avec le DIP alors que le DIP est corrélé avec le VHI pour ces mêmes patients.

Les conclusions de l'étude de Letanneux et coll. (2013) inviteraient alors à privilégier l'usage de questionnaires propres à la dysarthrie tels que le DIP, validés auprès d'une population dysarthrique comprenant des malades neurodégénératifs et permettant une utilisation orthophonique plus précise.

b) Un outil propre à la dysarthrie avec une évaluation fine de l'impact psychosocial
Au-delà du ressenti du handicap physique lié à la voix et à la parole, il nous semble central de bien cerner le ressenti du handicap fonctionnel et psychosocial de la communication. En effet, ces deux dimensions seront des leviers pour une rééducation axée sur la gêne du patient et sur ses motivations. Partant du constat que les outils actuels étaient plus axés sur une conception remédiateur du handicap, Walsche (2010) a proposé un outil axé sur le modèle biopsychosocial de la classification internationale du handicap (ICF) de l'OMS centré sur les limitations de participation. Cet outil est le *Dysarthria Impact Profile* (DIP), conçu avec des patients ayant une maladie neurodégénérative (dont deux patients FRDA). Adapté en français par Letanneux et coll. en 2013, il prévoit cinq sous-scores dont l'un d'entre eux évalue indirectement les motivations du malade, facteur essentiel pour réussir la prise en charge. Les limites du DIP en français sont la durée de passation (30 mn) et une traduction française à parfaire (Letanneux et coll., 2013). Toutefois, il ne prévoit pas dans ses thématiques une définition exhaustive de la communication dans tous ses aspects.

Conçu dans le même esprit que le DIP, le *Living with Dysarthria* d'Hartelius et coll. (2008) évalue l'impact des problèmes de communication des patients dysarthriques sur la parole, le langage et la cognition, la fatigue, l'émotion, l'entourage, les leviers pour faire évoluer la communication et les compensations mises en place.

Conclusion

D'après cette première étude, le ressenti du handicap de la voix et de la parole des patients atteints de la maladie de Friedreich est important car il se situe significativement au-dessus des normes pathologiques pour les deux dimensions. Il est apparu que ce ressenti était statistiquement évalué à la même hauteur pour la voix et pour la parole. Comme les participants étaient sensibilisés et avaient compris la différence entre les deux dimensions voix et parole, on peut supposer que ces ressentis voix et parole sont des gênes imbriquées qui s'ajoutent dans le ressenti dysarthrique.

Il faut néanmoins garder en tête les grandes variations inter-individuelles dans ce ressenti. Au sein de la population de 26 participants, les scores s'inscrivent dans un rapport de 1 à 10 pour le VHI et de 1 à 14 pour le SHI. Toutefois, deux sous-groupes émergent parmi les 26 participants : certains patients se vivent plus dysphoniques (VHI>SHI) et ont un ressenti du handicap voix et parole plus léger que les autres. D'autres se vivent plus dysarthriques (SHI>VHI) et ont un ressenti du handicap voix et parole plus lourd. Ces diversités de ressenti pourraient être en lien avec des stades d'évolution de la dysarthrie FRDA mais cette hypothèse reste à confirmer en croisant les scores avec des données médicales. Il est également apparu que des facteurs contextuels et personnels influençaient ce ressenti : on peut citer pour la voix et la parole, la conscience du trouble. On peut citer pour la parole, le fait de vivre seul ou à plusieurs et la prise en charge orthophonique.

D'un point de vue clinique, cette étude démontre la nécessité de prendre en compte les ressentis à la fois dysphonique et dysarthrique des patients FRDA car ils sont bien distincts. Elle invite également à considérer l'auto-évaluation du patient comme une information complémentaire à son évaluation dysarthrique globale. Cela permet d'éviter l'écueil consistant à faire un lien proportionnel entre la sévérité de la maladie (notamment de la dysarthrie) et la gêne réelle qui est ressentie : les études rappellent que ce lien n'est pas systématique surtout pour les ressentis émotionnels et psychosociaux.

Si l'objectif est d'avoir un ressenti précis du handicap de la parole mais surtout de son impact psychosocial et motivationnel, ceci afin d'avoir une utilisation clinique permettant une amélioration de la qualité de vie du patient, un outil comme le DIP ou le *Living with Dysarthria* pourrait être recommandé. Ces questionnaires sont également conseillés car ils sont validés auprès de personnes dysarthriques ayant des maladies neurodégénératives, ainsi le libellé de leurs items sont plus adaptés à la dysarthrie FRDA et leur valeur psychométrique

mieux établie. Il est également préférable de choisir un outil d'auto-évaluation dont la durée d'administration ne soit pas trop longue pour des questions de fatigabilité du patient.

L'image du ressenti voix et parole des 26 participants donne également des pistes pour la mise en place de la rééducation. Elle oriente la rééducation de la parole, vers la recherche de compensations pour communiquer dans le bruit, au téléphone, dans un groupe ou lors d'une situation émotionnellement forte. La rééducation de la voix sera surtout en lien avec le ressenti de variabilité de la qualité vocale, de fatigue vocale et de recherche d'un accord pneumo-phonique efficace. On pourra aussi travailler en partenariat avec la personne aidante analysant l'efficacité des compensations déjà mises en place. Il faudra notamment veiller à avoir une approche globale du handicap en prenant en compte les facteurs contextuels et individuels susceptibles d'influencer le ressenti du handicap du patient : Vit-il seul(e) ou en famille ? A-t-il déjà un suivi orthophonique qui a permis une conscience du trouble, préalable pour travailler des stratégies de compensation ? Il faudra aussi prendre en compte le syndrome complexe qu'est la maladie de Friedreich pour évaluer la gêne communicationnelle du patient. Cela pourra inclure le fait d'être en fauteuil roulant, d'avoir des troubles oculo-moteurs, une mobilité amoindrie de ses membres supérieurs, une neuropathie auditive, d'être fatigable, d'avoir un traitement avec des effets secondaires. Tous ces facteurs vont influencer la teneur et les priorités de la prise en charge, faite en relation avec une équipe pluridisciplinaire.

Sur le plan scientifique, voici quelques pistes pour les études à venir :

- Il apparaît indispensable de croiser le ressenti du handicap avec les facteurs médicaux comme la sévérité de la maladie, la date d'apparition des premiers symptômes (avant et après 18 ans peuvent être des indicateurs pertinents (Wilson, 2007), le type de traitement médicamenteux en cours, le type d'atteinte du gène, la présence d'une neuropathie auditive, la présence de troubles oculo-moteurs, la sévérité de la dysarthrie, le score d'intelligibilité, le GRBAS-I. Ceci permettrait de vérifier l'absence ou la présence de liens entre l'évaluation clinique de la maladie (voire de la dysarthrie) et le handicap (soit la gêne ressentie au niveau physique, fonctionnel, émotionnel, psychosocial).
- Ces croisements pourraient également permettre de valider l'hypothèse de deux types d'évolution de la dysarthrie FRDA et d'essayer de définir de quelle façon les patients passent d'un stade à un autre : un début avec une gêne plus dysphonique et un handicap de voix et de parole plus léger que la moyenne. Une évolution vers une gêne plus dysarthrique avec un handicap de voix et de parole plus lourd que la moyenne.

- Pour toute étude sur l'auto-évaluation du handicap, il est recommandé de recueillir des données contextuelles, psychiques et personnelles du patient qui peuvent avoir une influence sur le ressenti du handicap et aider à une meilleure compréhension de celui-ci. On peut citer l'âge, le sexe, l'activité professionnelle, le niveau d'études, les activités associatives ou loisirs, l'utilisation d'un fauteuil roulant ou pas, la taille de la famille, la vie en foyer, la vie seul-e, la présence d'enfants sur le lieu de vie, la prise en charge orthophonique, la conscience du trouble, la qualification de sa voix et de sa parole. Bien au-delà, de nombreux liens peuvent être explorés - notamment en partenariat avec d'autres disciplines comme les psychologues par exemple - pour identifier des variables psychosociales susceptibles d'améliorer la qualité de vie sur le plan dysarthrique. On peut citer notamment des indicateurs comme le tempérament du patient, de ses proches, l'acceptation de la maladie, le style de vie, la dynamique familiale ou le climat familial autour du patient, la prise en charge psychologique ou pas, le soutien social...
- Comme l'utilisation du SHI et VHI ne semble pas appropriée à une utilisation clinique, des études complémentaires pour identifier l'outil le plus pertinent pour l'auto-évaluation de la voix et de la parole du patient FRDA dans un contexte clinique sont nécessaires. Les outils existants tels que le DIP, le *Living with Dysarthria*, et/ou le sous-score Speech du FAIS pourraient être étudiés dans leur pertinence à bien définir le ressenti du handicap voix et parole ou de communication du patient FRDA. Mais en dehors du DIP, ces outils doivent être adaptés et validés en français au préalable.

Au-delà de ces considérations scientifiques et cliniques, il ne faut pas oublier que l'administration de ces questionnaires d'auto-évaluation de la voix et de la parole ne sont pas anodins pour les patients, comme l'a rappelé un participant. Ils sont sources d'émotions, renvoient la personne à son vécu du trouble dans un syndrome complexe et rare de surcroît. Ils font écho à des auto-questionnements du patient et contribue à faire prendre conscience du trouble, comme cela avait déjà été relevé par Jacobson en 1997 dans sa mise au point de l'échelle VHI. Ils génèrent des attentes, ce qui est légitime mais exigeant en termes de mise en œuvre car la rééducation se doit d'être personnalisée, écologique et en lien direct avec l'amélioration de la qualité de vie du patient.

Enfin, on ne saurait conclure sans évoquer les profils « atypiques » (déclenchements tardifs ou très précoces) qui nécessitent d'évaluer la spécificité des outils et leur mise en œuvre dans un cadre sémiologique et psychopathologique un peu différent du cadre dominant.

TABLE DES ANNEXES

ANNEXE A : Recensement des outils d'auto-évaluation de la VOIX

ANNEXE B : Recensement des outils d'auto-évaluation de la PAROLE

ANNEXE C : Comparaison SHI versus PHI en phase d'élaboration du protocole

ANNEXE D: La sensibilisation aux concepts de voix et de parole (étape 1)

ANNEXE E : Questionnaires et caractéristiques des données recueillies

Tableau 1- Le mini-quizz (étape 2)

Tableau 2- Le VHI (étape 3)

Tableau 3- Caractéristiques des autres données recueillies à l'étape voix (étape 3)

Tableau 4- Le SHI (étape 4)

Tableau 5- Caractéristiques des autres données recueillies à l'étape voix (étape 3)

ANNEXE F : Verbatims recueillis dans les questions ouvertes

Tableau 1- Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre voix

Tableau 2 - Les raisons pour lesquelles aller voir (ou ne pas voir) un/une orthophoniste pour travailler la voix

Tableau 3- Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre parole

Tableau 4 - Les raisons pour lesquelles aller voir (ou ne pas voir) un/une orthophoniste pour travailler la parole

ANNEXE G : Résultats détaillés du VHI (questions classées par score décroissant)

ANNEXE H : Résultats détaillés du SHI (questions classées par score décroissant)

ANNEXE I : Fiche descriptive du projet de recherche ORFA

ANNEXE A : Recensement des outils d'auto-évaluation de la VOIX

Recensement par l'équipe de Zraick, Université de l'Arkansas (Slavych, 2013).

Nom et conception	Adaptations validées	Commentaires
<p>VHI</p> <p>Voice Handicap Index</p> <p>Jacobson et coll, 1997</p>	<p>Plus de 20 langues</p>	<p>30 items</p> <p>3 sous-scores (Physique, Fonctionnel et Emotionnel). Score de 0 (min) à 120 (max)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Interprétation d'une aggravation du ressenti de handicap si hausse du score de 18 points au moins et d'une réduction du ressenti de handicap si baisse du score de 8 points au moins. - Validation psychométrique attestée par plusieurs études dont Franic, 2005 - Disponible en : arabe, portugais du Brésil, chinois, croate, néerlandais, philippin, français, allemand, grec, hébreux, hindi, italien, japonais, norvégien, persan, polonais, portugais, espagnol, suédois, turc + letton
<p>VPQ</p> <p>Vocal Performance Questionnaire</p> <p>Carding et Coll, 1999</p>	<p>Aucune adaptation</p>	<p>12 items - Score global de 12 à 60</p> <ul style="list-style-type: none"> - Fiabilité et consistance interne attestée dans une étude comparative avec le VHI-10 menée en 2004 par Deary et Coll. - Recommandé dans un contexte d'administration rapide (moins d'items que le VHI-30)
<p>V-RQOL</p> <p>Voice Related Quality of Life</p> <p>Hogikyan et Sethuraman, 1999</p>	<p>Brésilien et norvégien</p>	<p>10 items</p> <ul style="list-style-type: none"> - Cohen en 2010 a montré une corrélation négative entre les scores V-RQOL et les scores obtenus à l'échelle de dépression CES-D. Il a mis en évidence des facteurs prédictifs qui agissent significativement sur la baisse des scores au V-RQOL.
<p>VOS</p> <p>Voice Outcome Survey</p> <p>Glicklich et Coll., 1999</p>	<p>Chinois</p>	<p>5 items - Echelle de 0 à 100 (0=mauvais et 100=bon)</p> <ul style="list-style-type: none"> - Echelle validée auprès d'une population dysphonique suite à une PLU (paralysie laryngée unilatérale). - Forte corrélation établie entre le VOS et les sous-échelles SF 36v2. - Outil contesté dans sa fiabilité et sa limitation d'application clinique par Jacobson 1999.

Nom et conception	Adaptations validées	Commentaires
<p>VAPP</p> <p>Voice Activity and Participation Profile</p> <p>Ma and Yiu, 2001</p>	Finnois	<p>28 items</p> <p>Echelle construite autour du modèle de handicap international WHO (1997)</p> <p>3 domaines : 1=Déficits ; 2= Limitations d'activités ; 3 = Restriction de participation</p> <p>- Les auteurs ont montré une corrélation positive entre la perception des troubles et les limitations et restrictions de participation ressenties. Les auteurs ont aussi montré que les mesures de handicap vocal ressenti étaient peu corrélées avec des évaluations acoustiques ou perceptives.</p>
<p>VoiSS</p> <p>Voice Symptom Scale</p> <p>Deary et Coll, 2003</p>	Brésilien	<p>3 domaines évalués : 1= Déficience ; 2= Emotionnel ; 3= Symptômes physiques</p> <p>- En 2010 les auteurs ont affirmé que les items cotés modérément reflètent les conséquences pratiques du trouble tandis que les items cotés sévèrement reflètent les conséquences émotionnelles et sociales.</p>
<p>VHI-10</p> <p>Voice Handicap Index 10</p> <p>Rosen et coll, 2004</p>	Chinois, hébreux et espagnol	<p>10 items</p> <p>- Les items de cet index sont tirés des items les plus discriminants du VHI dans les 3 domaines.</p> <p>- Bonne consistance interne attestée par Deary et Coll 2004.</p>
<p>VHI-P</p> <p>Voice Handicap Index Partner</p> <p>Zraick et Coll, 2007</p>	Aucune adaptation	<p>Sur le même modèle que le VHI</p> <p>- Mesure de la perception des interlocuteurs du handicap vocal d'un patient dans les domaines physique, fonctionnel et émotionnel.</p> <p>- Validation auprès de 20 patients modérément dysphoniques et leurs interlocuteurs de façon appariée.</p> <p>- L'échelle a permis de déterminer que les interlocuteurs estiment prépondérante la dimension physique mais ont tendance à sous-estimer le handicap émotionnel.</p>
<p>VDCQ</p> <p>Voice Disability Coping Questionnaire</p> <p>Epstein et Coll., 2009</p>	Aucune adaptation	<p>28 items</p> <p>4 domaines : 1= Soutien social ; 2= Adaptation passive ; 3= Evitements ; 4=Recherche d'information</p> <p>- Objectif de mesure spécifique : Comment les patients s'adaptent-ils à leurs troubles vocaux ?</p> <p>- Instrument validé auprès de 80 dysphoniques dans 2 groupes cliniques distincts : d'une part dysphonies spasmodiques et d'autre part dysphonies d'origine fonctionnelle.</p>

Notes

a) Slavych, 2013 a également recensé les échelles S-VHI (Singing Voice Handicap Index de Cohen et Coll. 2007) et S-VHI-10 (Singing Voice Handicap Index 10 de Cohen et Coll. 2009). Nous ne les avons pas reprises car elles adressent spécifiquement la question du ressenti chez les chanteurs.

b) Franic, 2005 a cité 4 autres échelles non reprises par Slavych, 2013 : 1= VCQOL (Voice Clinic Quality of Life de Smith et Coll.,1996) ; 2=VDI (Voice Disability Index, Koschkee, 1993) ; 3=HNQOL (Michigan Head and Neck Quality of Life de Terrell et coll. 1997) ; 4=UW-QOL-R (University of Washington Quality of Life Questionnaire Revised de Weymuller et Coll. 2001).

A notre connaissance, aucune de ces échelles n'a fait l'objet d'une traduction validée en français.

ANNEXE B : Recensement des outils d'auto-évaluation de la PAROLE

Voici les principaux outils d'auto-évaluation de la parole dysarthrique recensés^(d)e) :

Nom et conception	Adaptations	Commentaires
<p>Communication profile for Speakers with Motor Speech Disorders</p> <p>Yorkston et coll., 1994</p>	<p>Conception en anglais</p>	<p>100 items</p> <p>4 domaines : 1= caractéristiques de la parole (13 items) ; 2= difficultés en situations (30 items) ; 3= stratégies de compensation (30 items) ; 4= perception des réactions des interlocuteurs (27 items).</p>
<p>SHI</p> <p>Speech Handicap Index</p> <p>(Rinkel et coll., 2008)</p>	<p>Conception néerlandaise</p> <p>Traduction en anglais</p> <p>Traduction validée en français par (Degroote et coll., 2012)</p>	<p>Développé sur la base du VHI - Score de 0 à 120</p> <p>30 items</p> <p>2 sous-scores : 1=caractéristiques de la parole et 2= psychosocial + 2 questions isolées (n°22 et 23)</p> <p>- Version originale validée auprès d'une population néerlandaise de 92 patients atteints de cancers oro-pharyngés ayant subi ou non une chirurgie et/ou des traitements chimio/radiothérapeutiques et 110 témoins. Seuil pathologique proposé à 6/120.</p> <p>- Traduction française validée auprès de 89 patients avec des difficultés de parole (dont 32 ayant subi une chirurgie oro-pharyngée et 57 dysarthriques d'origine neurologique) et une population de 28 dysphoniques et 112 sujets sains. Seuil pathologique établi à 28/120.</p>
<p>LwD : Living with Dysarthria</p> <p>Living with neurologically based speech difficulties</p> <p>(Hartelius et coll., 2008)</p>	<p>Validation en suédois</p> <p>Traduction en anglais</p>	<p>2 parties : 1=recueil de données sur le patient et sa maladie ; 2=recueil du ressenti dysarthrique en 50 items répartis dans 10 domaines</p> <p>- Les 10 domaines sont : 1=parole et communication ; 2=langage et cognition ; 3=fatigue ; 4 à 6= lien entre émotions, personnes, situations et communication ; 7= restriction de participation familiale, professionnelle et sociale ; 8= fluctuations communicationnelles ; 9= impact de la restriction communicationnelle et 10= moyens pour compenser les difficultés de communication.</p> <p>- Echelle de Likert en 6 points (degrés d'adhésion aux assertions).</p> <p>- Questionnaire élaboré à partir de questionnaires existants et d'entretiens avec 18 malades atteints de sclérose en plaques</p> <p>- Validation auprès de 55 patients très majoritairement atteints de maladies neurodégénératives (dont 91% de SEP et Parkinson & apparentés).</p> <p>1 patient FRDA inclus dans la population de validation.</p> <p>- Développement de l'échelle dans la perspective d'une étude longitudinale avec la même population de patients.</p>

Nom et conception	Adaptations	Commentaires
<p>PHI</p> <p>Phonation Handicap Index</p> <p>Fichaux-Bourin et coll., 2009</p>	<p>Conception française</p> <p>Aucune adaptation</p>	<p>15 items</p> <p>3 domaines : Physique, Fonctionnel et Psychosocial</p> <p>Echelle de Likert en 5 points (comme le VHI)</p> <p>- Dans la phase de validation, 48 patients dysarthriques ont participé dont seulement 13 avec une affection neuro-dégénérative.</p>
<p>QOL-DYS</p> <p>Quality of Life for the Dysarthric Speaker</p> <p>Piacentini et Coll., 2011</p>	<p>Conception italienne</p> <p>Traduction non validée en anglais</p>	<p>40 items tirés de Yorkston et coll., 1994</p> <p>4 domaines (ceux de Yorkston et coll., 1994)</p> <p>Echelle de Likert en 5 points (comme le VHI)</p> <p>Score de 0 à 160</p> <p>- validation sur 50 patients dysarthriques avec des pathologies évolutives ou non dont 9 patients ataxiques et une population de 30 témoins.</p> <p>- En 2014, l'échelle a été mise en œuvre dans une étude auprès de 163 patients italiens atteints de sclérose en plaques en lien avec les échelles EDSS et SF-36.</p>
<p>DIP</p> <p>Dyarthria Impact Profile</p> <p>Walsche, 2010</p>	<p>Conception en anglais</p> <p>Traduction en français (Letanneux, et coll., 2013)</p>	<p>Questionnaire d'auto-évaluation qui explore spécifiquement le retentissement psychologique et social de la dysarthrie.</p> <p>Echelle de Likert en 5 points pour mesurer le degré d'adhésion aux assertions proposées</p> <p>48 items - Score sur 225 (score bas = fort ressenti)</p> <p>5 domaines explorés : 1=Effet de la dysarthrie sur le locuteur en tant que personne ; 2= Acceptation de la dysarthrie ; 3=Perception des réactions des autres ; 4= Comment la dysarthrie affecte la communication avec les autres ; 5= situer la préoccupation dysarthrique dans le contexte global du sujet</p> <p>- Validation auprès de 31 patients (majoritairement neurodégénératifs dont 6% -n=2- atteints de FRDA)</p> <p>- Etude de validation avec une première traduction du DIP en français auprès de 10 sujets atteints de la maladie de Parkinson (Letanneux, et coll., 2013).</p>

Note :

d) Ce recensement a été effectué à partir des articles suivants :

(Degroote, Simon, Borel, & Crevier-Buchman, 2012) ; (Fichaux-Bourin P, Woisard V, Grand S., Puech M., Bodin S., 2009); (Hartelius, Elmberg, Holm, Lovberg, & Nikolaidis, 2008) ; (Letanneux, Walshe, Viallet, & Pinto, 2013) ; (Piacentini et al., 2014) ; (Piacentini, Zuin, Cattaneo, & Schindler, 2011) ; (Rinkel & coll., 2008) ; (Walsche, 2010).

e) Aucune échelle pédiatrique spécifique à la parole dysarthrique n'a été recensée.

ANNEXE C : Comparaison SHI versus PHI en phase d'élaboration du protocole

Analyse selon méthode d'analyse stratégique SWOT (Harward Business School)
Strengths (forces), *Weaknesses* (faiblesses), *Opportunities* (opportunités), *Threats* (menaces)

FORCES du PHI (versus SHI)	FAIBLESSES du PHI (versus SHI)
<ol style="list-style-type: none"> 1. Plus court que le SHI (15 + 3 questions) 2. 3 questions d'autoévaluation de sévérité du handicap (note sur 10) 3. Conçu en français 4. Gémellité avec le VHI moins évidente qu'avec le SHI => moins de confusion possible si on veut administrer : d'une part le VHI, et d'autre part un questionnaire de ressenti de parole. <p>Remarque à nuancer car 13 questions PHI (sur 15) très proches du SHI.</p>	<ol style="list-style-type: none"> 1. Le PHI n'a pas de sous-scores => limitation d'interprétation 2. Les patients FRDA sont fatigables et fluctuants : SHI_S18 et S21 sans équivalence dans PHI 3. SHI 23 sur les compensations non abordée dans PHI 4. Evitements du téléphone non couverts par le PHI (SHI_PS7) 5. Certains patients FRDA avec une perte auditive (d'où difficulté à communiquer dans le bruit SHI S10) => non abordé par PHI 6. Retentissement psychosocial de la dysarthrie moins approfondie dans le PHI que dans le SHI (ex /SHI_PS19) 7. La validation du SHI en français (118 patients dont 57 NEURO) plus large que la validation du PHI.
MENACES à utiliser plutôt le PHI	OPPORTUNITES à utiliser plutôt le PHI
<ol style="list-style-type: none"> 1. Recherche FRDA internationale (France, Allemagne, Australie, Grande-Bretagne et Espagne pour l'essentiel de la revue de littérature). Or, échelle uniquement française => limitation, des comparaisons de résultats entre pays. 2. Evitements et mécanismes de compensation moins bien cernés avec le PHI qu'avec le SHI => facteur limitant dans la perspective de recherche ORFA. 	<ol style="list-style-type: none"> 1. Permet d'élargir le champ d'application de l'outil de conception française PHI => utilisation du PHI sur un nouveau terrain clinique. 2. Plus vite administré car plus court que le SHI

A l'issue de cette analyse stratégique PHI versus SHI, notre décision a été de retenir le SHI comme outil d'autoévaluation de la parole pour notre protocole de recherche.

ANNEXE D : La sensibilisation aux concepts de voix et de parole (étape 1)

La voix et la parole : quelle est la différence ?

ETAPE 1 : FORMATION VOIX ET PAROLE



La voix , c'est le son
produit par nos organes
vocaux 



Qu'est ce que la voix ?




La voix s'entend 

Il n'y a pas besoin de mots pour entendre la voix, on l'entend quand :

- on tousse
- on rit
- on crie
- on parle
- on chante

Il y a la voix parlée, la voix chantée, la voix chuchotée



Une voix = une personne 

Chaque personne a une voix différente et il n'existe pas de modèles de voix « normale ».

On a chacun sa voix.

Notre voix correspond à notre corps, à notre caractère.

Elle constitue **notre personnalité et notre identité**.

On peut qualifier une voix, comme on qualifierait une fleur, par son parfum. Pour cela, on parle du **timbre de la voix**.

Ex / une voix caverneuse, une voix sensuelle, une voix douce



La voix : sa force et sa hauteur 

- **sa force** : on parle plus ou moins fort.

De façon naturelle, on peut faire varier l'intensité de sa voix, comme lorsque l'on tourne le bouton volume d'une radio. Elle peut alors passer du fort au faible ou du faible au fort, en fonction des besoins.

- **sa hauteur** : elle peut être aiguë / grave / médium.. On peut situer la hauteur de notre voix sur un clavier de piano.

De façon naturelle, on fait varier la hauteur de sa voix en fonction des situations : si on crie, si on parle calmement à une personne qui est à côté, si on parle à un public, si on est au téléphone, si on chante, si on appelle au secours.



Parfois la voix nous fait défaut... 

Il n'y a pas de norme dans la voix, toutes les voix sont acceptables et possibles.

La voix est précieuse. Mais parfois elle ne remplit pas ou plus sa fonction :

- elle fatigue trop => nous ne pouvons plus parler en fin de journée
- elle est trop éteinte => notre interlocuteur ne nous entend pas
- elle s'emballe dans les aigus et nous ne pouvons plus la contrôler
- elle est trop faible => nous sommes obligé(e)s de crier pour nous faire entendre
- elle est limitée => elle ne couvre pas le bruit pour pouvoir se faire entendre
- elle ne peut plus chanter
- elle est toujours enrrouée, éraillée



Après la voix,
qu'est ce que la parole ?



La parole, c'est tout simplement lorsque l'on parle



PAROLE, PAROLE, PAROLE...

On produit environ 150 à 300 MOTS PAR MINUTE.
Alors parfois ils se bousculent dans notre bouche !

La parole est un **FLUX CONTINU**, il n'y a pas beaucoup de blancs entre les mots.
Les **mots** s'enchaînent, forment des **phrases** qui forment des **conversations...**



Les sons sont à la base des mots

Chaque son de la langue se prononce **précisément** avec une position unique de la langue, des lèvres, du voile du palais, des cordes vocales.

Pour dire un **mot**, je dois prononcer **plusieurs sons à la suite**.

Exemple : pour dire **BALLON**, nous prononçons et enchaînons 4 sons à la suite :

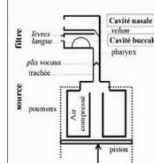
B A L O N

Si nous prononçons un T à la place d'un B, on entendra **TALON** et nous ne serons pas compris(es).

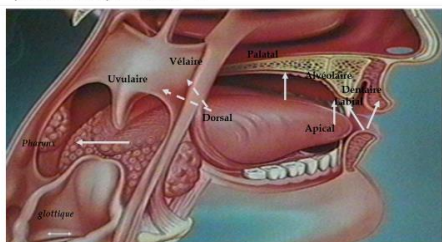


Pour bien parler...

3. **Articulation des sons** : position précise des lèvres, de la langue, du velum (ou voile du palais) +
2. **Vibration des plis vocaux** (pour certains sons) +
1. **Respiration** (expiration pour parler)



Pour bien articuler : les organes ont des positions précises



Parfois, les autres ne comprennent pas notre parole...

Soit parce que les organes pour produire la parole sont endommagés
Soit parce que les organes ne sont pas arrivés à enchaîner les sons
Soit parce que la gestion du souffle n'est pas assez efficace

Tout cela va ralentir la **vitesse de parole** ou parfois l'accélérer

Tout cela va créer des problèmes d'**articulation**. Parler peut devenir fatigant !

Ces difficultés peuvent rendre notre parole moins **INTELLIGIBLE**. Et on est moins bien **COMPRIS** par les autres. Qui ne sont pas toujours attentifs !



Résumé : différence entre voix et parole

LA VOIX

La voix, c'est le son que l'on produit avec une force et une hauteur

*Il est important d'être **ENTENDU(E)** par la personne qui parle avec nous

*Il est important d'utiliser sa voix avec **EFFICACITÉ** et de ne pas être obligé(e) de crier pour se faire entendre

*Il est important de pouvoir utiliser sa **VOIX TOUTE LA JOURNÉE**

LA PAROLE

La parole, c'est lorsque l'on parle, lorsque l'on prononce des mots, des phrases

*Il est important d'être **COMPRIS(E)** par la personne en face

*Il est important de pouvoir tenir une **CONVERSATION** avec des amis

*Il est important de pouvoir **PARLER AVEC CLARTÉ** dans sa profession

*Il est important de pouvoir **SOUFFLER** pour **PARLER**



Donnez-nous votre parole ... et votre voix

Comment vivez-vous votre VOIX et votre PAROLE ?

Nous vous proposons un questionnaire sur votre **PAROLE**. Cela permettra de mieux vous connaître pour prendre en charge les difficultés que vous pouvez rencontrer.

Nous vous proposons un questionnaire sur votre **VOIX**. Cela permettra de mieux vous connaître pour prendre en charge les difficultés que vous pouvez rencontrer.

Les questions auront l'air de se ressembler mais si vous avez bien compris la différence entre **voix et parole**, vous verrez que les questions sont **bel et bien différentes**.

Mais avant, nous vous invitons à tester vos connaissances par UN PETIT QUIZZ sur LA DIFFERENCE VOIX et PAROLE...

MERCI !



ANNEXE E : Questionnaires et caractéristiques des données recueillies

Tableau 1 : Le mini-quiz (étape 2)

Réponses obligatoires dans une liste de 3 choix : 1=Voix / 2=Parole / 3=Impossible à dire

Quizz_1	Quand on veut crier pour appeler quelqu'un mais qu'aucun son ne sort de sa bouche. C'est un problème de...
Quizz_2	Quand on est obligé de crier pour se faire entendre. C'est un problème de...
Quizz_3	Quand on veut parler plus vite et que les autres ne nous comprennent plus. C'est un problème de ...
Quizz_4	Quand on n'a plus de son qui sort de sa bouche. C'est un problème de...
Quizz_5	Quand on dit "pain" et que les autres comprennent "bain". C'est un problème de...
Quizz_6	Une personne se plaint que dès qu'elle ouvre la bouche, les autres lui disent : "toi t'es toujours enrouée...été comme hiver !". C'est un problème de..
Quizz_7	Quand on voudrait chanter mais on n'arrive pas à fredonner une mélodie. C'est un problème de...
Quizz_8	Quand on a les mots qui se bousculent dans la bouche. C'est un problème de...
Quizz_9	Quand on enchaîne trop vite les mots et que les autres ne nous comprennent pas. C'est un problème de...
Quizz_10	Quand on fait répéter quelqu'un parce qu'on ne comprend pas ses mots. C'est un problème de...

Au traitement, les données qualitatives ont été transformées en des données numériques : 1=réponse attendue / 0=réponse non attendue

Score global possible : 0 à 10

Note : Ne sont pas reprises dans ce tableau les questions suivantes :

La question filtre => "je suis malade Friedreich" (oui/non)

Les questions permettant de tracer les répondants à travers les 4 étapes du protocole tout en garantissant l'anonymat => code postal et initiales (du prénom et nom)

ANNEXE E : Questionnaires et caractéristiques des données recueillies

Tableau 2- Le VHI (étape 3)

Le VHI a été présenté avec l'introduction suivante :

Par ce questionnaire, vous pouvez exprimer votre ressenti par rapport à votre voix.

"La voix est la faculté d'émettre des sons.

En parlant de l'homme, la voix est aussi l'ensemble des sons produits par les vibrations des cordes vocales"

(Définition établie à partir de celle du Larousse)

F1	On m'entend difficilement à cause de ma voix
P2	Je suis à court de souffle quand je parle
F3	On me comprend difficilement dans un milieu bruyant
P4	Le son de ma voix varie au cours de la journée.
F5	Les membres de ma famille ont du mal à m'entendre quand je les appelle dans la maison.
F6	Je téléphone moins souvent que je le voudrais
E7	Je suis tendu(e) quand je parle avec d'autres personnes à cause de ma voix.
F8	J'ai tendance à éviter les groupes à cause de ma voix.
E9	Les gens semblent irrités par ma voix
P10	On me demande "Qu'est-ce qui ne va pas avec ta voix ?"
F11	Je parle moins souvent avec mes voisins, mes amis, ma famille à cause de ma voix..
F12	On me comprend difficilement quand je parle dans un endroit calme.
P13	Ma voix semble grinçante et sèche.
P14	J'ai l'impression que je dois forcer pour produire la voix
E15	Je trouve que les autres ne comprennent pas mon problème de voix.
F16	Mes difficultés de voix limitent ma vie personnelle et sociale.
P17	La clarté de ma voix est imprévisible
P18	J'essaie de changer ma voix pour qu'elle sonne différemment.
F19	Je me sens écarté(e) des conversations à cause de ma voix.
P20	Je fais beaucoup d'effort pour parler.
P21	Ma voix est plus mauvaise le soir
F22	Mes problèmes de voix entraînent des pertes de revenus
E23	Mes problèmes de voix me contrarient
E24	Je suis moins sociable à cause de mon problème de voix
E25	Je me sens handicapé (e) à cause de ma voix
P26	Ma voix m'abandonne en cours de conversation
E27	Je suis agacé(e) quand les gens me demandent de répéter
E28	Je suis embarrassé(e) quand les gens me demandent de me répéter
E29	A cause de ma voix, je me sens incompetent (e)
E30	Je suis honteux(se) de mon problème de voix

Réponses dans une liste de 5 choix :

jamais coté 0 / presque jamais coté 1 / parfois coté 2 / presque toujours coté 3 / toujours coté 4

ANNEXE E : Questionnaires et caractéristiques des données recueillies

Tableau 3- Caractéristiques des autres données recueillies à l'étape voix (étape 3)

Questions	Format possible des réponses
Comment trouvez-vous votre voix aujourd'hui ?	Comme elle est depuis toujours Stable depuis un certain temps En dégradation En amélioration Je ne veux pas qualifier ma voix
Je suis :	Homme / Femme
Mon âge :	Moins de 12 ans Entre 12 et 17 ans Entre 18 et 25 ans Entre 26 et 49 ans Entre 50 et 65 ans + de 65 ans
Je vis :	Seul(e) Avec une autre personne (conjoint, colocataire...) Avec plusieurs autres personnes (famille, colocataires, foyer...) Avec des enfants et/ou de jeunes adultes (0 à 18 ans)
Globalement j'estime que	Je n'ai pas de problème de voix J'ai un problème de voix mais aucun problème de parole J'ai un problème de voix et de parole Je ne sais pas dire si j'ai un problème de voix Je ne tiens pas à définir la qualité de ma voix
<i>Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre voix (Facultative)</i>	Saisie libre
J'ai rempli ce questionnaire	seul (e) Avec l'assistance d'un proche
Quelle est la date d'apparition des premiers symptômes de la maladie ?	Saisie libre
J'ai déjà consulté ou je consulte en ce moment un (e) orthophoniste	oui/non
<i>Pourquoi ?(Facultative)</i>	Saisie libre
J'aimerais consulter une orthophoniste pour travailler ma voix	oui/non

Note : Ne sont pas reprises dans ce tableau les questions suivantes :

La question filtre => "je suis malade Friedreich" (oui/non)

Les questions permettant de tracer les répondants à travers les 4 étapes du protocole tout en garantissant l'anonymat => code postal et initiales (du prénom et nom)

ANNEXE E : Questionnaires et caractéristiques des données recueillies

Tableau 4- Le SHI (étape 4)

Le SHI a été présenté avec l'introduction suivante :

Par ce questionnaire, vous pouvez exprimer votre ressenti par rapport à votre parole.

"La parole est la faculté de s'exprimer par le langage articulé"
(Définition Larousse)

SHI_S1	On me comprend difficilement à cause de ma parole
SHI_S2	Je suis à bout de souffle quand je parle
SHI_S3	L'intelligibilité de ma parole varie au cours de la journée
SHI_PS4	Je me sens incompetent (e) à cause de ma parole
SHI_S5	On me demande pourquoi je suis difficile à comprendre
SHI_S6	Je suis ennuyé (e) quand les gens me demandent de répéter
SHI_PS7	J'évite de téléphoner
SHI_PS8	Je suis tendu(e) quand je parle avec d'autres personnes à cause de ma
SHI_S9	Mon articulation n'est pas nette.
SHI_S10	On me comprend difficilement quand je parle dans une pièce bruyante.
SHI_PS11	J'ai tendance à éviter les groupes de gens à cause de ma parole.
SHI_PS12	Les gens semblent irrités par ma parole.
SHI_S13	Les gens me demandent de me répéter quand on parle face-à-face
SHI_PS14	Je parle moins souvent avec mes voisins, mes amis, ma famille à cause de
SHI_S15	J'ai l'impression que je dois forcer pour parler.
SHI_PS16	Je trouve que les gens ne comprennent pas mes problèmes pour parler.
SHI_PS17	Mes difficultés à parler limitent ma vie personnelle et sociale.
SHI_S18	L'intelligibilité de ma parole est imprévisible
SHI_PS19	Je me sens écarté(e) des conversations à cause de ma parole.
SHI_S20	Je fais beaucoup d'effort pour parler.
SHI_S21	Ma parole est plus mauvaise le soir
SHI_22	Mes difficultés à parler entraînent des pertes de revenus
SHI_23	J'essaie de modifier ma parole afin qu'elle sonne différemment.
SHI_PS24	Mes problèmes de parole me dérangent
SHI_PS25	Je suis moins extraverti(e) à cause de ma parole.
SHI_S26	Ma famille a du mal à me comprendre quand je les appelle dans la maison.
SHI_PS27	Je me sens handicapé(e) à cause de ma parole.
SHI_S28	J'ai des difficultés à poursuivre une conversation à cause de ma parole.
SHI_PS29	Je suis embarrassé(e) quand les gens me demandent de répéter
SHI_PS30	J'ai honte de mon problème de parole.

Réponses dans une liste de 5 choix :

jamais coté 0 / presque jamais coté 1 / parfois coté 2 / presque toujours coté 3 / toujours coté 4

Question annexe du SHI :

Comment trouvez-vous votre parole aujourd'hui ?

Réponses dans une liste de 4 choix (case à cocher)

Excellente / Bonne / Moyenne / Mauvaise

ANNEXE E : Questionnaires et caractéristiques des données recueillies

Tableau 5- Caractéristiques des autres données recueillies à l'étape parole (étape 4)

Questions	Format possible des réponses
Je suis :	Homme / Femme
Mon âge :	Moins de 12 ans Entre 12 et 17 ans Entre 18 et 25 ans Entre 26 et 49 ans Entre 50 et 65 ans + de 65 ans
Globalement, j'estime que...	Je n'ai pas de problème de parole J'ai un problème de parole mais je n'ai aucun problème de voix J'ai un problème de parole et de voix Je ne sais pas dire si j'ai un problème de parole Je ne tiens pas à définir la qualité de ma parole
<i>Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre parole (Facultative)</i>	Saisie libre
Je vis :	Seul(e) Avec une autre personne (conjoint, colocataire...) Avec plusieurs autres personnes (famille, colocataires, foyer...) Avec des enfants et/ou de jeunes adultes (0 à 18 ans)
J'ai rempli ce questionnaire	seul (e) Avec l'assistance d'un proche
J'ai déjà consulté un (e) orthophoniste ou je consulte en ce moment un (e) orthophoniste	oui/non
J'aimerais consulter un (e) orthophoniste pour travailler sur ma parole	oui/non
<i>Pourquoi ? (Facultative)</i>	Saisie libre
Quelle est la date d'apparition des premiers symptômes de la maladie ?	Saisie libre

Note : Ne sont pas reprises dans ce tableau les questions suivantes :

La question filtre => "je suis malade Friedreich" (oui/non)

Les questions permettant de tracer les répondants à travers les 4 étapes du protocole tout en garantissant l'anonymat => code postal et initiales (du prénom et nom)

ANNEXE F : Verbatim recueilli dans les questions ouvertes

Données qualitatives recueillies à l'étape 3 (autoévaluation en lien avec la voix)

Tableau 1- Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre voix

Verbatim 1	<p>« Je fais une séance d'orthophonie par semaine et cela m'aide beaucoup. Même en étant chez moi, si ma voix ou ma parole ne vont pas, j'arrive à savoir ce qui pose problème (vélum, souffle ...) et je fais les exercices adaptés. On vient de faire mon bilan orthophonique et depuis 1 an je n'ai rien perdu et certaines choses se sont même améliorées pas au niveau de ma maladie mais parce que j'en ai pris conscience et que je sais ce que je dois faire pour y améliorer.</p> <p>Dans la vie quotidienne, j'ai parfois peur de m'exprimer à cause de ma voix et de ma parole parce que j'ai peur de ne pas être comprise. Le téléphone ou parler en public me stresse complètement, du coup je parle moins bien alors que d'habitude on me comprend très bien sauf si je suis fatiguée. »</p>	Femme 18 à 25 ans
Verbatim 2	<p>« Difficile de se faire entendre dans un groupe où plusieurs personnes parlent et quasi-impossible en milieu bruyant (en plus je vais mal entendre). Et voix faible quand je dois prendre la parole devant plusieurs personnes (manque de confiance en soi doit jouer beaucoup). En milieu calme ça va mais si je parle longtemps, ma voix s'essouffle, les mots s'emmêlent et j'ai plus de mal à me faire comprendre.</p> <p>Par rapport à d'autres ataxiques, ça n'est pas encore flagrant, surtout pour les gens. La fatigue et l'état psychologique jouent beaucoup. J'en suis bien consciente car j'ai un proche plus touché que moi et je m'informe. A la question suivante je dirai " j'ai un "petit" problème de voix et de parole"</p>	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 3	« Ma voix est faible par moment »	Femme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 4	« Je fais de la chorale dans les voix graves. Je n'aime pas parler en public »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 5	« Ma voix ne me gêne absolument pas ! Elle est comme elle est ! »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 6	« C'est surtout le fauteuil et les mains qui me donnent le sentiment de handicap. Ma voix et ma parole sont un frein à l'expression de mes idées. »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 7	[ma voix est] « explosive »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 8	[J'ai une] « voix nasonnée désagréable, parfois floue, qui ne me correspond pas .»	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 9	« C'est l'orthophonie qui m'a aidée. C'était un handicap social. La voix c'est important. Avec mes petits-enfants, je ne peux pas monter ma voix. Je ne peux pas crier au secours, je n'ai pas de voix forte. »	Femme 50 à 65 ans
Verbatim10	<p>« J'ai la voix enrouée car j'ai des nodules sur les cordes vocales depuis plus de 30 ans. Quelque fois ma voix s'emballe, elle est saccadée, je suis essoufflée, mon cœur bat très vite, jusqu'à que je ne puisse plus sortir de mots. Cela est arrivé 2 ou 3 fois avant même que la maladie se déclare au niveau de la marche mais était déjà déclarée au niveau des tremblements des bras et des mains sans que l'on sache ce que j'avais. Mais je suis sûr qu'à chaque fois, j'étais dans un état de grande émotion (parler devant une grande assemblée avec des grands directeurs ou lors de funérailles...).</p> <p>Pour l'instant mes problèmes de voix et de parole ne sont pas très amplifiés ni très gênant. orthophoniste pour les nodules il y a 30 ans pendant quelques mois ».</p>	Femme 50 à 65 ans

Tableau 1 (suite)- Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre voix

Verbatim 11	« Faire répéter est souvent plus embarrassant pour les autres »	Homme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 12	« Je me sens mieux le matin et ma voix est meilleure »	Homme 26 à 49 ans (n'ayant rempli que le VHI)
Verbatim 13	« Je fais des efforts pour avoir une voix plus endurente »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 14	« J'ai une voix trop monocorde c'est moins intéressant pour les autres de suivre une conversation. Je veux exprimer mes idées, ça m'énerve que les autres ne comprennent pas. Quand je tape des mails je le fais par le biais d'un clavier virtuel. J'ai décidé, pour faire une rééducation, d'aller dans une chorale. »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 15	« Je n'aime pas être enregistré et parler au micro à cause du retour de ma voix »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 16	« Je sais que j'ai un problème de voix comme tous les ataxiques... pas très dérangeant dans ma vie de tous les jours.»	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 17	« Depuis que je vois une orthophoniste une fois par semaine depuis 7 mois, je trouve une certaine amélioration et mes proches aussi. »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 18	« J'ai un suivi ortho dont je suis content.»	Homme 50 à 65 ans

Tableau 2 - Les raisons pour lesquelles aller voir (ou ne pas voir) un/une orthophoniste pour travailler la voix

Verbatim 19	« Car j'ai honte de ma voix et j'aimerais beaucoup que ça change. »	Femme 18 à 25 ans
Verbatim 20	« La seule ortho que j'ai vu m'a dit qu'elle me verrait lorsque j'aurai des difficultés. C'était l'année dernière. »	Femme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 21	[pour faire un] « bilan »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 22	« Cela m'apporte beaucoup car je vois la différence au niveau de mon élocution ; je travaille ma capacité respiratoire lors de plongée sous-marine »	Homme 26 à 49 ans (n'ayant rempli que le VHI)
Verbatim 23	« Parfois j'ai l'impression qu'il me manque du souffle surtout quand je suis fatiguée! »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 24	« Il faudrait... au moins pour ne pas que ça empire. Mais j'ai déjà pas mal de kiné et ça ajoute encore une activité d'ordre santé. J'ai fait il y a 15 ans durant 1 an. »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 25	« D'un côté j'en vois pas l'utilité et de l'autre j'aimerais ne plus avoir à répéter »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 26	"Consulter va-t-il engendrer la connaissance d'un problème de voix et ainsi ne voir plus que ça ? Tant qu'on peut, garder le côté ludique (théâtre, chorale, karaoké, etc.) n'est-il pas préférable ?"	Femme 50 à 65 ans
Verbatim 27	« Je pense que je n'ai pas beaucoup de problèmes, j'attends les avis des médecins »	Femme 50 à 65 ans

Tableau 2 (suite)- Les raisons pour lesquelles aller voir (ou ne pas voir) un/une orthophoniste pour travailler la voix

Verbatim 28	« Je fais de l'ortho depuis toujours »	Homme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 29	[pour] «travailler la respiration »	Homme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 30	« parfois il m'énerve. Il me fait trop répéter ».	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 31	[à cause de] « l'isolement »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 32	[mon orthophoniste] « vient à domicile »	Homme 50 à 65 ans
Verbatim 33	« Difficulté de trouver un orthophoniste compétent pour cette maladie »	Homme + 65 ans

Données qualitatives recueillies à l'étape 4 (autoévaluation en lien avec la parole)

Tableau 3 - Tout ce que vous voulez exprimer à propos de votre parole

Verbatim 34	« Si je ne prends pas garde, je mange des lettres ».	Femme 18 à 25 ans
Verbatim 35	« L'articulation est presque plus importante que la voix. C'est plus pénible et rares sont les gens qui cherchent à comprendre ou à faire répéter. Ils acquiescent et la conversation -ou du moins le sujet de conversation- prend fin. En général, on me comprend quand même mais de moins en moins. Et comme la voix, ça dépend beaucoup de la fatigue et de l'état psy du moment. »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 36	[J'ai une] « dysarthrie, [avec] des phrases saccadées, débit ralenti ou accéléré ».	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 37	[J'ai une] « parole ralentie ».	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 38	« J'ai plus un problème de voix ».	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 39	« LE stress joue sur ma voix et ma parole. Ex / quelqu'un de l'administration au téléphone. Je fais des fausses routes à la salive, que je parle ou ne parle pas, en mangeant ou pas. »	Femme 50 à 65 ans
Verbatim 40	« Ma parole s'est beaucoup améliorée avec l'ortho ».	Femme 50 à 65 ans
Verbatim 41	« Souvent, j'ai du mal à trouver mes mots. Parfois, j'ai du mal à m'exprimer et à me faire comprendre »	Femme 50 à 65 ans
Verbatim 42	[Ce n'est] « pas la parole qui fait le ressenti de handicap mais le fauteuil. Le chien « élimine » le fauteuil vis à vis de l'extérieur »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 43	« Les gens sont plus gênés que moi »	Homme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 44	« Léger problème de parole. L'effort qu'il m'est parfois demandé consiste à être plus détendu, relaxé lorsque je parle. Dès qu'il y a un peu de tension, de stress, la parole devient plus compliquée (parler en réunion par exemple demande un effort plus important) .»	Homme 50 à 65 ans (phase de test)

Tableau 4- Les raisons pour lesquelles aller voir (ou ne pas voir) un/une orthophoniste pour travailler la parole

Verbatim 45	« Ai une orthophoniste en lien avec l' Association[.../...]»	Femme 18 à 25 ans
Verbatim 46	« Je suis prise en charge par une orthophoniste »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 47	[pour] « améliorer et éviter que ça empire »	Femme 26 à 49 ans
Verbatim 48	« Comme pour la voix. »	Femme 50 à 65 ans
Verbatim 49	[pour un] « travail de déglutition. Faire porter la voix. la monter dans les aigus ».	Femme 50 à 65 ans
Verbatim 50	« Devinez !!!!.. en toute sympathie .»	Homme 26 à 49 ans (phase de test)
Verbatim 51	[à cause de] « l'isolement »	Homme 26 à 49 ans
Verbatim 52	[mon orthophoniste] « vient à domicile »	Homme 50 à 65 ans
Verbatim 53	« Difficulté de trouver un orthophoniste compétent pour cette maladie »	Homme + 65 ans

ANNEXE G : Résultats détaillés du VHI (questions classées par score décroissant)

	Les questions classées par ordre décroissant de score	Moy	ET	Mini	Maxi
1	F3 On me comprend difficilement dans un milieu bruyant	2,58	1,03	0	4
2	E23 Mes problèmes de VOIX me contrarient	2,35	1,50	0	4
3	P4 Le son de ma VOIX varie au cours de la journée.	2,15	0,97	1	4
4	P20 Je fais beaucoup d'effort pour parler.	2,08	1,38	0	4
5	E7 Je suis tendu(e) quand je parle avec d'autres personnes à cause de ma VOIX.	2,04	1,37	0	4
5	P17 La clarté de ma VOIX est imprévisible	2,04	1,15	0	4
5	P2 Je suis à court de souffle quand je parle	2,04	0,82	1	4
6	E25 Je me sens handicapé (e) à cause de ma voix	2,00	1,41	0	4
6	P21 Ma VOIX est plus mauvaise le soir	2,00	1,55	0	4
7	E27 Je suis agacé(e) quand les gens me demandent de répéter	1,96	1,43	0	4
8	F6 Je téléphone moins souvent que je le voudrais	1,92	1,49	0	4
9	F8 J'ai tendance à éviter les groupes à cause de ma VOIX.	1,88	1,45	0	4
10	F1 On m'entend difficilement à cause de ma VOIX	1,81	0,94	0	3
10	P14 J'ai l'impression que je dois forcer pour produire la VOIX	1,81	1,23	0	4
11	E28 Je suis embarrassé(e) quand les gens me demandent de me répéter	1,69	1,57	0	4
12	E15 Je trouve que les autres ne comprennent pas mon problème de VOIX.	1,54	1,21	0	4
13	E30 Je suis honteux(se) de mon problème de VOIX	1,50	1,45	0	4
13	P26 Ma VOIX m'abandonne en cours de conversation	1,50	0,95	0	3
14	F16 Mes difficultés de VOIX limitent ma vie personnelle et sociale.	1,46	1,30	0	4
14	F5 Les membres de ma famille ont du mal à m'entendre quand je les appelle dans la maison.	1,46	0,90	0	3
15	E9 Les gens semblent irrités par ma VOIX	1,42	1,21	0	4
16	E24 Je suis moins sociable à cause de mon problème de VOIX	1,38	1,36	0	4
17	P18 J'essaie de changer ma VOIX pour qu'elle sonne différemment.	1,31	1,16	0	3
18	F19 Je me sens écarté(e) des conversations à cause de ma VOIX.	1,27	1,37	0	4
19	E29 A cause de ma VOIX, je me sens incompetent (e)	1,04	1,08	0	3
19	F11 Je parle moins souvent avec mes voisins, mes amis, ma famille à cause de ma VOIX	1,04	1,28	0	4
20	P13 Ma VOIX semble grinçante et sèche.	0,96	1,11	0	3
21	P10 On me demande "Qu'est-ce qui ne va pas avec ta VOIX ?"	0,92	1,20	0	4
22	F12 On me comprend difficilement quand je parle dans un endroit calme.	0,77	0,91	0	3
23	F22 Mes problèmes de VOIX entraînent des pertes de revenus (*21 répondants - 5 NA cotés "0")	0,04	0,20	0	1
	Score total VHI	47,96	23,07	9	93
	Sous-score Emotionnel E	16,92	10,50	1	34
	Sous-score Fonctionnel F	14,23	8,32	0	31
	Sous-score Physique P	16,81	6,71	5	31

Légende :

Moy = Moyenne des scores des 26 répondants

ET = Ecart-type

Mini = Valeur minimale obtenue

Maxi = Valeur maximale obtenue

	Item du sous-score émotionnel E
	Item du sous-score fonctionnel F
	Item du sous-score physique P

ANNEXE H : Résultats détaillés du SHI (questions classées par score décroissant)

	Les questions classées par ordre décroissant de score	Moy	ET	Mini	Maxi
1	S10 On me comprend difficilement quand je parle dans une pièce bruyante.	2,46	1,24	0	4
2	S9 Mon articulation n'est pas nette.	2,42	1,06	0	4
3	PS24 Mes problèmes de PAROLE me dérangent	2,35	1,44	0	4
4	S3 L'intelligibilité de ma PAROLE varie au cours de la journée	2,27	1,28	0	4
5	S18 L'intelligibilité de ma PAROLE est imprévisible	2,15	1,41	0	4
6	S15 J'ai l'impression que je dois forcer pour parler	2,08	1,23	0	4
6	PS25 Je suis moins extraverti(e) à cause de ma PAROLE.	2,08	1,62	0	4
7	PS7 J'évite de téléphoner	2,00	1,50	0	4
7	PS8 Je suis tendu(e) quand je parle avec d'autres personnes à cause de ma PAROLE.	2,00	1,44	0	4
7	S20 Je fais beaucoup d'effort pour parler	2,00	1,44	0	4
8	S2 Je suis à bout de souffle quand je parle	1,96	0,82	1	4
8	S21 Ma PAROLE est plus mauvaise le soir	1,96	1,31	0	4
9	S28 J'ai des difficultés à poursuivre une conversation à cause de ma PAROLE	1,88	1,45	0	4
10	S6 Je suis ennuyé (e) quand les gens me demandent de répéter	1,85	1,43	0	4
10	PS11 J'ai tendance à éviter les groupes de gens à cause de ma PAROLE.	1,85	1,49	0	4
10	PS29 Je suis embarrassé(e) quand les gens me demandent de répéter	1,85	1,59	0	4
11	S1 On me comprend difficilement à cause de ma PAROLE	1,81	1,13	0	4
12	23 J'essaie de modifier ma PAROLE afin qu'elle sonne différemment.	1,73	1,37	0	4
12	PS27 Je me sens handicapé(e) à cause de ma PAROLE.	1,73	1,40	0	4
13	PS30 J'ai honte de mon problème de PAROLE.	1,65	1,52	0	4
14	PS19 Je me sens écarté(e) des conversations à cause de ma PAROLE.	1,50	1,39	0	4
15	PS16 Je trouve que les gens ne comprennent pas mes problèmes pour parler.	1,42	1,03	0	3
15	PS17 Mes difficultés à parler limitent ma vie personnelle et sociale.	1,42	1,24	0	4
16	PS12 Les gens semblent irrités par ma PAROLE	1,31	1,05	0	3
17	S26 Ma famille a du mal à me comprendre quand je les appelle dans la maison.	1,27	0,83	0	3
18	PS14 Je parle moins souvent avec mes voisins, mes amis, ma famille à cause de ma PAROLE	1,19	1,30	0	4
19	PS4 Je me sens incompetent (e) à cause de ma PAROLE	1,15	1,38	0	4
20	S13 Les gens me demandent de me répéter quand on parle face-à-face	1,08	0,80	0	3
21	S5 On me demande pourquoi je suis difficile à comprendre	0,88	0,99	0	3
22	22 Mes difficultés à parler entraînent des pertes de revenus (*20 répondants - 6 NA cotés "0")	0,19	0,49	0	2
	Score total SHI	51,50	27,48	7	102
	Sous-score Speech/Parole S	25,92	12,05	6	48
	Sous-score Psychosocial PS	23,65	15,48	0	52
	Sous-score autres questions isolées (questions 22 et 23)	1,92	1,55	0	5

Légende :

Moy = Moyenne des scores des 26 répondants
 ET = Ecart-type
 Mini = Valeur minimale obtenue
 Maxi = Valeur maximale obtenue

Item du sous-score Psychosocial PS

Item du sous-score Speech/Parole S

Items isolés questions 22 et 23

ANNEXE I : Fiche descriptive du projet de recherche ORFA

Cette fiche signalétique du projet ORFA a été établie avec les éléments de la communication de Claire Ewencyk, Département de génétique, Centre de référence des maladies neuro génétiques de l'adulte, Groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière dans le cadre des Journées AFAF (21-22 mars 2015)

Les équipes	<ol style="list-style-type: none">1. Pr A. DURR (Institut du Cerveau et de la Moëlle)2. Dr P. GATIGNOL (Département Universitaire de Formation et d'enseignement en Orthophonie)3. Dr S. BOREL - LURCO (laboratoire de recherche clinique en orthophonie)4. Dr BOUCCARA (service ORL, Pitié-Salpêtrière)
Objet du projet	<p>Etudier les troubles d'articulation et d'audition de patients atteints de la maladie de Friedreich.</p> <p>L'étude de la dysarthrie est motivée par le fait que ce symptôme est presque toujours présent au tableau sémiologique. La dysarthrie est en lien avec l'évolution de la maladie.</p> <p>Symptôme invalidant car multifactoriel :</p> <ul style="list-style-type: none">• Trouble de la coordination (ataxie cérébelleuse)• Trouble de la sensibilité (proprioception)• Trouble de la motricité• +/- trouble de l'audition <p>Identifier des mesures pertinentes en vue d'essais cliniques (critères d'efficacité)</p> <p>Corréler les données perceptives, acoustiques et subjectives relatives à la dysarthrie avec les données cliniques et biologiques recueillis dans EFACTS.</p>
Population	50 patients atteints de la maladie de Friedreich suivis au cours de 2 visites espacées d'un an.
Réalisation pratique	<ul style="list-style-type: none">- Évaluations orthophoniques (1h)- Mesures de l'audition (20 min)
Cadre protocolaire et calendrier	<ul style="list-style-type: none">• ORFA est une sous-étude de EFACTS• La Commission de Protection des Personnes a émis un avis favorable courant mars 2015• Début des évaluations ORFA prévu en mai 2015
Financement	AFAF

Bibliographie

- Alper, G., Narayanan, V. (2003). Friedreich's ataxia. *Pediatric Neurology*, 28(5), 335-341.
- Auzou, P., Özsancak, C., Brun, V. (2001). *Les dysarthries*, Paris : Masson
- Bauer, V., Aleric, Z., Jancic, E., Knezevic, B., Prpic, D., & Kacavenda, A. (2013). Subjective and perceptual analysis of voice quality and relationship with neurological dysfunction in multiple sclerosis patients. *Clinical Neurology and Neurosurgery*, 115, S17-S20.
- Blaney, B., Hewlett, N. (2007). Dysarthria and Friedreich's ataxia: what can intelligibility assessment tell us? *International Journal of Language & Communication Disorders / Royal College of Speech & Language Therapists*, 42(1), 19-37.
- Brendel, B., Ackermann, H., Berg, D., Lindig, T., Schölderle, T., Schöls, L., Synofzik, M., Ziegler, W., (2013). Friedreich Ataxia: Dysarthria Profile and Clinical Data. *The Cerebellum*, 12(4), 475-484.
- Brice, A. (2004). *Ataxie de Friedreich*. Fiche ORPHANET.
- Bürk, K., Mälzig, U., Wolf, S., Heck, S., Dimitriadis, K., Schmitz-Hübsch, T., Hering, S., et al. (2009). Comparison of three clinical rating scales in Friedreich ataxia (FRDA). *Movement Disorders*, 24(12), 1779-1784.
- Bürk, K., Schulz, S. R., & Schulz, J. B. (2013). Monitoring progression in Friedreich ataxia (FRDA): the use of clinical scales. *Journal of Neurochemistry*, 126, 118-124.
- Campuzano, V., et coll. (1996). Friedreich's Ataxia: Autosomal Recessive Disease Caused by an Intronic GAA Triplet Repeat Expansion.
- Cano, S.J., Riazi, A., Schapira, A.H.V., Cooper, J.M., Hobart, J.C., (2009). Friedreich's Ataxia Impact Scale: A New Measure Striving to Provide the Flexibility Required by Today's Studies. *Movement Disorders*, Vol. 24, N°7, 984-992.
- Cohen, J. S., Biesecker, B. B. (2010). Quality of life in rare genetic conditions: A systematic review of the literature. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 152A(5), 1136-1156.

- Collis, J., Bloch, S. (2012). Survey of UK speech and language therapists' assessment and treatment practices for people with progressive dysarthria: *Survey of UK SLT practices: progressive dysarthria. International Journal of Language & Communication Disorders*, 47(6), 725-737.
- Damiano, A.M., Snyder, C., Strausser, B., Willian, M.K., (1999), A review of health-related quality-of-life concepts and measures for Parkinson's disease, *Quality of Life Research*, 8, 235-243
- Darley, F. L., Aronson, A. E., Brown, J. R. (1969a). Differential Diagnostic Patterns of Dysarthria. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 12(2), 246-269.
- Darley, F. L., Aronson, A. E., Brown, J. R. (1969b). Clusters of Deviant Speech Dimensions in the Dysarthrias. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 12(3), 462-496.
- Darley, F. L., Aronson, A. E., & Brown, J. R. (1975). *Motor Speech Disorders*. Philadelphia : W.B. Saunders.
- Degroote, G., Simon, J., Borel, S., Crevier-Buchman, L. (2012). The French Version of Speech Handicap Index: Validation and Comparison with the Voice Handicap Index. *Folia Phoniatica et Logopaedica*, 64(1), 20-25.
- Devaux-Bricout, M., Grévent, D., Lebre, A.-S., Rio, M., Desguerre, I., De Lonlay, P., Valayannopoulos, V., et al. (2014). Aspect en IRM cérébrale des maladies mitochondriales. Algorithme décisionnel des maladies mitochondriales les plus fréquentes. *Revue Neurologique*, 170(5), 381-389.
- Duffy, J. R. (1995). *Motor speech disorders substrates, differential diagnosis, and management* St Louis: Mosby-Yearbook.
- Dürr, A. (2002). Friedreich's ataxia : treatment within reach. <http://neurology.thelancet.com>, 370-374.

- Dürr, A., Cossee, M., Agid, Y., Campuziano, V., Mignard, C., Penet, C., Mandel, J.L., Brice, A., Koenig, M., (1996). Clinical and Genetic Abnormalities in Patients with Friedreich's Ataxia — NEJM
- Fichaux Bourin, P., Woisard, V., Grand, S., Puech, M., Bodin, S., (2009). Validation d'un questionnaire d'auto-évaluation de la parole (Parole Handicap Index), *Rev. Laryngo. Otol. Rhinol.* , 130,1. 45-51
- Filla, A., DeMichele, G., Caruso, G., Marconi, R., Campanella, G., (1990). Genetic data and natural history of Friedreich's disease : a study of 80 Italian patients. *J. Neurol*, 237(6), 345-351
- Fogel, B. L., Perlman, S. (2007). Clinical features and molecular genetics of autosomal recessive cerebellar ataxias. *The Lancet Neurology*, 6(3), 245–257.
- Folker, J. E., Murdoch, B. E., Rosen, K. M., Cahill, L. M., Delatycki, M. B., Corben, L. A., & Vogel, A. P. (2012). Differentiating profiles of speech impairments in Friedreich's ataxia: a perceptual and instrumental approach: Speech profiles in FRDA. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 47(1), 65-76.
- Folker, J., Murdoch, B., Cahill, L., Delatycki, M., Corben, L., Vogel, A. (2010). Dysarthria in Friedreich's Ataxia: A Perceptual Analysis. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 62(3), 97-103.
- Franic, D. M., Bramlett, R. E., Bothe, A. C. (2005). Psychometric Evaluation of Disease Specific Quality of Life Instruments in Voice Disorders. *Journal of Voice*, 19(2), 300-315.
- Gentil, M. (1990). Dysarthria in Friedreich disease. *Brain and language*, 38(3), 438–448.
- Giraudet, F., (2010). Evaluation électrophysiologique auditive : une nouvelle fenêtre sur les mécanismes physiopathologiques de l'Ataxie de Friedreich. *Intervention Journées de l'AFAF 2010*.

- Harding, A. E. (1981). Friedreich's Ataxia: A Clinical and Genetic Study of 90 Families With an Analysis of Early Diagnostic Criteria and Intrafamilial Clustering of Clinical Features. *Brain* 104 –589-620.
- Hartelius, L., Elmberg, M., Holm, R., Lovberg, A.-S., Nikolaidis, S. (2008). Living with dysarthria: evaluation of a self-report questionnaire. *Folia phoniatica et logopaedica: official organ of the International Association of Logopedics and Phoniatics (IALP)*, 60(1), 11-19.
- Jacobson, et coll. (1997). The Voice Handicap Index (VHI): Development and Validation, pages 66-70.
- Joanette, Y., Dudley, J. G. (1980). Dysarthric symptomatology of Friedreich's ataxia. *Brain and language*, 10(1), 39–50.
- Kent, R. D., Kent, J. F., Rosenbek, J. C. (1987). Maximum performance tests of speech production. *Journal of Speech and Hearing Disorders*, 52(4), 367–387.
- Koeppen, A. H. (2011). Friedreich's ataxia: Pathology, pathogenesis, and molecular genetics. *Journal of the Neurological Sciences*, 303(1-2), 1-12.
- Leplège, A., Coste, J., (2002). *Mesure de la santé perceptuelle et de la qualité de vie : méthode et applications*. Paris : Estem
- Letanneux, A., Walshe, M., Viallet, F., Pinto, S. (2013). The Dysarthria Impact Profile: A Preliminary French Experience with Parkinson's Disease. *Parkinson's Disease*, 2013, 1-6.
- Louis, E. D., Gerbin, M. (2013). Voice handicap in essential tremor: a comparison with normal controls and Parkinson's disease. *Tremor and Other Hyperkinetic Movements*, 3.
- Marelli, C., et coll. (2011). Annual Change in Friedreich's Ataxia Evaluated by the Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) is Independent of Disease Severity. <http://onlinelibrary.wiley.com>

- Metz, G., Coppard, N., Cooper, J. M., Delatycki, M. B., Durr, A., Di Prospero, N. A., Giunti, P., et al. (2013). Rating disease progression of Friedreich's ataxia by the International Cooperative Ataxia Rating Scale: analysis of a 603-patient database. *Brain*, *136*(1), 259-268.
- Miller, N. (2006). Life with communication changes in Parkinson's disease. *Age and Ageing*, *35*(3), 235-239.
- Niebudek-Bogusz, E., Kuzańska, A., Woznicka, E., Sliwinska-Kowalska, M. (2011). Assessment of the Voice Handicap Index as a Screening Tool in Dysphonic Patients. *Folia Phoniatica et Logopaedica*, *63*(5), 269-272.
- Orphanet – Fiche sur l'Ataxie de Friedreich (décembre 2006) –
<https://www.orpha.net/data/patho/Pub/fr/AtaxiedeFriedreich-FRfrPub45.pdf>
- Özsancak, C., (2001). L'intelligibilité. In Auzou, P., Özsancak, C., Brun, V. *Les dysarthries* (pp. 50-60). Paris : Masson
- Pandolfo, M. (2009). Friedreich ataxia: The clinical picture. *Journal of Neurology*, *256*(S1), 3-8.
- Parkinson, M. H., & Al. (2013). Clinical features of Friedreich's ataxia: classical and atypical phenotypes - Parkinson - 2013 - Journal of Neurochemistry - Wiley Online Library.
- Pearce, J. (2003). Friedreich's ataxia. Historical Note. <http://jnnp.bmj.com/>
- Piacentini, V., Mauri, I., Cattaneo, D., Gilardone, M., Montesano, A., Schindler, A. (2014). Relationship Between Quality of Life and Dysarthria in Patients With Multiple Sclerosis. *Archives of Physical Medicine and Rehabilitation*, *95*(11), 2047-2054.
- Piacentini, V., Zuin, A., Cattaneo, D., Schindler, A., (2011). Reliability and Validity of an Instrument to Measure Quality of Life in the Dysarthric Speaker. *Folia Ph*
- Polek, B., Roach, M. J., Andrews, W. T., Ehling, M., & Salek, S. (2013). Burden of Friedreich's Ataxia to the Patients and Healthcare Systems in the United States and Canada. *Frontiers in Pharmacology*, *4*.
- Poole, M. L., Wee, J. S., Folker, J. E., Corben, L. A., Delatycki, M. B., & Vogel, A. P. (2014). Nasality in Friedreich ataxia. *Clinical Linguistics & Phonetics*, 1-13.

- Puccio, H., Anheim, M., & Tranchant, C. (2014). Pathophysiological and therapeutic progress in Friedreich ataxia. *Revue Neurologique*, 170(5), 355-365.
- Richardson, T. E., Kelly, H. N., Yu, A. E., & Simpkins, J. W. (2013). Therapeutic strategies in Friedreich's Ataxia. *Brain Research*, 1514, 91-97.
- Rinkel, R.N., Verdonck-de Leeuw, I.M., van Reij, E.J., Aaronson, N.K., Leemans, C.R., Speech Handicap Index in patients with oral and pharyngeal cancer: Better understanding of patients' complaints, Pages 869-874.
- Rosen, K. M., Folker, J. E., Vogel, A. P., Corben, L. A., Murdoch, B. E., Delatycki, M. B. (2012). Longitudinal change in dysarthria associated with Friedreich ataxia: a potential clinical endpoint. *Journal of Neurology*, 259(11), 2471-2477.
- Savry, G. (1992). *Spectateur de la vie: un jeune homme aux prises avec la maladie de Friedreich*. Paris: la Pensée universelle.
- Schmitz-Hübsch, T., Du Montcel, S. T., Baliko, L., Berciano, J., Boesch, S., Depondt, C., Giunti, P., et al. (2006). Scale for the assessment and rating of ataxia Development of a new clinical scale. *Neurology*, 66(11), 1717-1720.
- Schulz, J. B., Boesch, S., Bürk, K., Dürr, A., Giunti, P., Mariotti, C., Pousset, F., Schöls, L., Vankan, P., Pandolfo, M., (2009). Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nature Reviews Neurology*, 5(4), 222-234.
- Schulz, J. B., Pandolfo, M. (2013). 150 years of Friedreich Ataxia: from its discovery to therapy. *Journal of Neurochemistry*.
- Simon. (2004). Modèles murins pour l'ataxie de Friedreich : De la caractérisation aux essais thérapeutiques. <http://scd-theses.u-strasbg.fr>
- Slavych. (2013). Quality of life in persons with voice disorders: A review of patient-reported outcome measures: *International Journal of Therapy and Rehabilitation*: Vol 20, No 6.
- Tai, G., Yiu, E.M., Corben, L.A., Delatycki, M.B (2015). A Longitudinal Study of the Friedreich's Ataxia Impact Scale. *Journal of the Neurological Sciences*, N°352, 53-57.

- Teston, B. (2001). Evaluation objective des dysarthries : méthodes acoustiques et aérodynamiques. In P. Auzou, C.Özsancak, V.Brun, *Les dysarthries*, (pp. 90-108). Paris : Masson
- Verdonck-de Leeuw, I. M., Kuik, D. J., De Bodt, M., Guimaraes, I., Holmberg, E. B., Nawka, T., Rosen, C. A., et coll. (2008). Validation of the Voice Handicap Index by Assessing Equivalence of European Translations. *Folia Phoniatica et Logopaedica*, 60(4), 173-178.
- Vogel, A. P., Folker, J., Poole, M. L. (2014). Treatment for speech disorder in Friedreich ataxia and other hereditary ataxia syndromes. In The Cochrane Collaboration (Éd.), *Cochrane Database of Systematic Reviews*. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.
- Walsche. (2010). Dysarthria Impact Profile: development of a scale to measure psychosocial effects - Walshe - 2010 - International Journal of Language & Communication Disorders -
- Wilson, C. L., Fahey, M. C., Corben, L. A., Collins, V. R., Churchyard, A. J., Lamont, P. J., Delatycki, M. B. (2007). Quality of life in Friedreich ataxia: what clinical, social and demographic factors are important? *European Journal of Neurology*, 14(9), 1040-1047.
- Woisard, V., Bodin, S., Puech, M., (2004). Le « Voice Handicap Index » : impact de la traduction française sur la validation. *Revue Laryngol Otol Rhinol* 125,5, pp.307-312.
- World Health Organization (2002) Towards a Common Language for Functioning, Disability and Health ICF The International Classification of Functioning, Disability and Health, www.who.int/classifications/icf
- Yorkston, K.M., Beukelman, D.R.. (1978). A comparison of techniques for measuring intelligibility of dysarthric speech. *Journal of Communication Disorders*, 11, 499-512
- Yorkston, K. M., Beukelman, D. R. (1980). A clinician-judged technique for quantifying dysarthric speech based on single-word intelligibility. *Journal of Communication Disorders*, 13(1), 15- 31.

Yorkston, K. M., Strand, E. A., Kennedy, M. R. (1996). Comprehensibility of Dysarthric Speech Implications for Assessment and Treatment Planning. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 5(1), 55–66.

Ziegler, W. (2002). Task-Related Factors in Oral Motor Control: Speech and Oral Diadochokinesis in Dysarthria and Apraxia of Speech. *Brain and Language*, 80, 556-575.