



Intérêt et utilité du dépistage des maladies génétiques rares dans la pratique orthophonique

Amandine Feuerstein

► To cite this version:

Amandine Feuerstein. Intérêt et utilité du dépistage des maladies génétiques rares dans la pratique orthophonique. Sciences cognitives. 2011. dumas-01302857

HAL Id: dumas-01302857

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01302857>

Submitted on 15 Apr 2016

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.

Amandine FEUERSTEIN
24 Juin 1983

Université Bordeaux SEGALEN

**Intérêt et utilité du dépistage des maladies
génétiques rares dans la pratique orthophonique**

MEMOIRE

**en vue de l'obtention du
certificat de capacité d'orthophoniste**

Année 2011

Mémoire d'Orthophonie

TITRE : Intérêt et utilité du dépistage des maladies
génétiques rares dans la pratique orthophoni-
que

DATE DE PASSATION : 11 Octobre 2011

NOM DE L'ETUDIANT : Amandine FEUERSTEIN

MEMBRES DU JURY : - Directrice Adjointe : Anne LAMOTHE-CORNELOUP

- Directeur de Mémoire : Isabelle EYDUM

- Membres du Jury : - Marie-Elisabeth LASSAGNE

- Sylvie PRETOT

- Sonia FRAISSE

APPRECIATION : Très Honorable - Honorable - Satisfaisant - Passable

COMMENTAIRES : Sujet difficile traité avec beaucoup de déli-
catesse et d'humanité, qui soulève la question du for-
tenariat et de la complémentarité des intervenants avec
déjà une grande maturité professionnelle.
La clarté de l'exposé des résultats montre bien la va-
lidation des hypothèses et au-delà, la place que les ortho-
phonistes doivent prendre dans la prise en charge des ma-
ladies génétiques rares, avec l'aide de cet outil qui
change le regard clinique des professionnels pour une
observation à la fois plus globale et plus rigoureuse des
enfants.

Signature de la Directrice Adjointe

A. Lamothe-Corneloup

Signatures des membres du jury

S. FRAISSE

S. FRAISSE

Remerciements

Je remercie Mme Lamothe Corneloup pour sa disponibilité et ses conseils tout au long de l'année ainsi que les membres du jury : Élisabeth Lassagne, Sonia Fraisse et Sylvie Prétot

Je remercie toutes les personnes qui ont participé et qui m'ont permis d'élaborer ce mémoire : les orthophonistes : Monique Faurens, Élisabeth Lassagne, Virginie Berland, Amandine Vaidie Said, Marion Chevrier, Aude Cossard et Évelyne Ravidat ; les pédiatres : le Dr. Puel et le Dr. Delfau ; le Réseau Santé Langage, le Syndicat Régional des Orthophonistes d'Aquitaine, le Jardin d'Enfants Spécialisé « l'arc-en-ciel » à Pessac et l'association « Câlin Volé ».

Je tiens à remercier tout particulièrement tous les parents que j'ai rencontrés tout au long de ce projet pour leur accueil et leur disponibilité. Je salue la ténacité et l'investissement dont ils font preuve au quotidien dans l'accompagnement de leurs enfants si différents mais tellement uniques. Ces familles m'ont beaucoup apporté tant sur le plan professionnel que personnel.

Je remercie la « team ortho » pour tous les bons moments en tout genre passés ensemble et plus particulièrement Mag pour sa présence et nos éclats de rire durant ces 4 années.

Un grand merci à ma famille et mes amis présents à tout moment, et plus particulièrement à Philippe pour son soutien et son écoute 24h / 24 durant toute cette année.

Enfin, je voudrais remercier Isabelle Eyoum sans qui ce mémoire n'aurait jamais vu le jour. Je suis touchée par la confiance qu'elle m'a accordée. Ses qualités professionnelles et humaines m'ont permis de mener à bien ce projet et de découvrir la prise en charge des maladies génétiques rares, un domaine passionnant. Merci pour ces échanges enrichissants.

Table des matières

INTRODUCTION.....	5
PARTIE THEORIQUE.....	7
I. LES MALADIES GENETIQUES RARES.....	8
A. DEFINITION.....	8
B. LA PROBLEMATIQUE DES MALADIES RARES.....	9
C. LE DIAGNOSTIC DES MALADIES GENETIQUES RARES.....	12
D. LES MALADIES MONOGENIQUES.....	13
E. LES DISOMIES UNIPARENTALES.....	16
F. LES SYNDROMES MICRODELETIONNELS.....	16
G. MALADIES GENETIQUES RARES ET ORTHOPHONIE.....	18
OBSERVATIONS.....	21
RESUME.....	21
II. L'IMPACT DES MALADIES GENETIQUES RARES SUR LES DIFFERENTES COMPETENCES ANATOMO-FONCTIONNELLES ET COGNITIVES.	23
A. LE LANGAGE : PRODUIT DE L'INTERACTION ET DE L' INTEGRITE DES PROCESSUS CEREBRAUX.....	24
B. L'ORALITE : FONDEMENT DU LANGAGE. DEVELOPPEMENT NORMAL ET PATHOLOGIQUE.....	28
C. L'APPARITION ET LE DEVELOPPEMENT DU LANGAGE.....	38
D. LE DEVELOPPEMENT MOTEUR.....	44
RESUME.....	49
III. LE ROLE DE L'ORTHOPHONISTE AUPRES DE PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES GENETIQUES RARES : DÉPISTAGE ET PRISE EN CHARGE.....	50
A. EVALUATION ET DÉPISTAGE.....	51
B. LA PRISE EN CHARGE DES TROUBLES ORTHOPHONIQUES CHEZ L'ENFANT PORTEUR DE MALADIES GENETIQUES RARES.....	62
RESUME.....	81
PARTIE PRATIQUE.....	82
I. METHODOLOGIE.....	83
A. CHOIX DE LA POPULATION.....	83
B. PROBLEMATIQUE.....	84
C. HYPOTHESES.....	85
D. PRESENTATION DU PROTOCOLE : GRILLES DE DÉPISTAGE DE MALADIES RARES ISSUES D'EVALO BB 0 /36 MOIS.....	85
E. LA PASSATION.....	94
II. PRESENTATION DES RESULTATS.....	96

III. ANALYSE DES RESULTATS.....	103
A. ANALYSE DE LA GRILLE MORPHOPLOGIQUE.....	103
B. ANALYSE DES CRITERES MORPHOLOGIQUES ET SQUELETTIQUES.....	106
C. LA PLACE DES ELEMENTS D'OBSERVATION ET D'ANAMNESE DANS LE DEPISTAGE	111
IV. ETUDE DE CAS.....	115
A. GROUPE 1 : V. 9 ANS, SYNDROME ATR-X (ALPHA THALASSÉMIE AVEC RETARD MENTAL LIÉ À L'X).....	115
B. GROUPE 2 : E. 5ANS 4 MOIS. ENFANT NE BÉNÉFICIAIT PAS DE RECHERCHES GÉNÉTIQUES MAIS L'ORTHOPHONISTE SUSPECTE UNE CAUSE GÉNÉTIQUE.....	118
C. GROUPE 3 : Q. 4ANS 3 MOIS, INVESTIGATIONS GÉNÉTIQUES EN COURS.....	120
D. GROUPE 4 : L. 4 ANS 6, SYNDROME D'ANGELMAN.....	123
V. DISCUSSION.....	125
CONCLUSION.....	132
 Bibliographie.....	134
 Table des annexes.....	138
 Liste des tableaux, figures et illustrations.....	180

INTRODUCTION

« Les maladies orphelines nécessitent des actions dans de nombreux domaines pour imaginer voir leur prise en charge s'améliorer. La formation du milieu médical, l'investissement des chercheurs, la volonté des pouvoirs publics, l'accumulation scrupuleuse des connaissances ne vont pas de soi. » Olivia NICLAS présidente de la Fédération des Maladies Orphelines (FMO) (cf n°33).

« Les maladies sont très anciennes et ont peu changé. C'est nous qui changeons et apprenons à reconnaître ce qui jusque là n'était pas perceptible » Jean-Martin CHARCOT (cité par LACOMBE, LYONNET, BRIARD cf n°20)

Les maladies génétiques rares soulèvent beaucoup de questionnements dans le système de santé actuel. Le dépistage des maladies génétiques est un problème de santé publique que tout professionnel de santé doit garder à l'esprit. Toutes les professions médicales et paramédicales sont concernées par cette problématique. La prise en charge pluridisciplinaire est indispensable. Bien que des progrès soient faits dans ce domaine, il arrive que certains enfants ne soient pas encore diagnostiqués. Ils ne peuvent donc pas bénéficier d'une prise en charge adaptée de manière précoce, pourtant nécessaire afin de les aider au mieux dans leur développement.

Le but, au delà de la pose du diagnostic, est d'établir un projet thérapeutique, adapté à l'enfant, de manière précoce afin de garantir une meilleure évolution.

L'orthophonie est une profession concernée par les maladies génétiques rares. Elle peut intervenir dès le début de la vie, de par son champ de compétences (oralité, communication, langage, surdité, neurologie). Il est donc nécessaire, en tant qu'orthophoniste, de pouvoir reconnaître certains signes cliniques pouvant évoquer une maladie génétique non diagnostiquée. Encore faut-il que l'orthophoniste soit suffisamment sensibilisé à ce type de pathologies. En effet, il est fréquent de prendre en charge des enfants pour des troubles d'oralité alimentaire, de langage et de communication. Toutefois, ces troubles qui, dans un premier temps, semblent isolés peuvent aussi faire partie d'un tableau clinique d'origine génétique rare pour lequel il est essentiel de poser un diagnostic, si cela n'a pas été fait précocement. Le diagnostic a une double importance : il permet d'une part de situer l'enfant et sa famille dans un contexte clair par rapport aux troubles observés et endigue toute situation de sur-handicap impliquée par l'errance diagnostique. D'autre

part le diagnostic est une étape essentielle dans ce type de pathologies pour la mise en place d'un projet thérapeutique adapté au tableau clinique de la maladie. Il permet aux différents intervenants de savoir dans quelle direction orienter la prise en charge, d'anticiper sur l'évolution de la maladie et d'avoir des actions coordonnées.

En tant qu'intervenant auprès de ces enfants, l'orthophoniste a un rôle de prévention et de dépistage. Il se doit d'être vigilant face à des profils d'enfants atypiques : visage particulier, troubles de l'oralité, du langage, retard dans les acquisitions...autant de signes qui peuvent être l'expression d'une maladie génétique rare non diagnostiquée. Le dépistage, faisant partie du champ de compétences des orthophonistes, est nécessaire dans ce domaine très particulier qui souffre d'un manque d'informations du fait de la faible prévalence de ces pathologies. Il s'agit d'être vigilant et de garder un regard clinique ouvert pour être sûr de ne pas passer à côté de signes cliniques significatifs. Dans ce cas, l'orthophoniste peut conseiller aux parents d'approfondir les recherches en allant consulter des spécialistes compétents : généticiens et pédiatres.

Les grilles de dépistage (élaborées par Isabelle EYOUM) contenues dans la batterie EVALO BB 0 / 36 mois ont été créées dans ce but. Elles recensent point par point les critères morphologiques et les éléments d'anamnèse et d'observation afin de faciliter le travail de l'orthophoniste face à un enfant pour lequel il suspecterait une pathologie d'origine génétique. Ces grilles ont également un intérêt dans la construction d'un projet thérapeutique adapté au profil de l'enfant.

Nous pouvons donc nous demander si l'utilisation de grilles de dépistage au sein de la pratique orthophonique permet d'ouvrir des perspectives autres que le recensement des troubles de l'oralité ou du langage en permettant l'orientation vers des consultations spécialisées en pédiatrie et en génétique.

Au delà du dépistage, les grilles peuvent-elles permettre une prise en charge adaptée en regard des observations qu'elles permettent de relever ?

Après avoir exposé les différentes données théoriques, nous aborderons ces deux points dans la partie pratique. Les résultats obtenus à la passation des grilles sur une population choisie seront relevés et discutés afin de confirmer ou infirmer les hypothèses.

PARTIE THEORIQUE

I. LES MALADIES GENETIQUES RARES

A. DEFINITION

Selon le site « Orphanet » et le site « feCLAD » (site de la fédération des Centres Labellisés Anomalies du Développement) (cf n°31 et 32), les maladies que l'on définit comme « rares » se comptent par milliers. 6000 à 7000 maladies sont dénombrées à l'heure actuelle et les recherches scientifiques permettent d'en découvrir régulièrement de nouvelles. On parle de maladie rare ou orpheline lorsque la maladie touche un nombre restreint de personnes en regard de la population générale. Le seuil admis en Europe est d'un individu atteint sur 2000, soit pour la France moins de 30 000 individus pour une maladie donnée. Au total, elles touchent environ 3 à 4 millions de personnes en France soit 5% de la population et 25 millions en Europe.

Les maladies rares se caractérisent par une faible prévalence, la nature chronique et évolutive de la pathologie et la gravité des atteintes. L'atteinte peut être visible dès la naissance ou l'enfance, parfois même pendant la grossesse. Certaines de ces maladies souffrent encore d'un déficit de connaissances médicales et scientifiques. Pour la majorité d'entre elles, il n'existe pas de traitement curatif ; toutefois, des soins et des prises en charge appropriés peuvent permettre au malade d'améliorer sa qualité de vie au quotidien. Des études ont montré qu'une analyse fine et précise des symptômes a permis le regroupement de nombreuses maladies dans un « tronc commun » (avec des variantes), ce qui réduirait le nombre de maladies à quelques centaines.

De nombreuses maladies rares sont d'origine génétique. Cependant, il faut garder à l'esprit que toutes les maladies rares ne sont pas génétiques. Nous ne parlerons donc pas dans ce mémoire des maladies rares sans origine génétique même s'il semble intéressant de les citer. Les maladies rares incluent, outre les maladies génétiques rares, des maladies d'origine infectieuse, des maladies auto-immunes et des cancers rares. Pour un grand nombre de ces maladies, les causes demeurent inconnues.

B. LA PROBLEMATIQUE DES MALADIES RARES

Ces maladies posent des défis considérables au système de santé. Elles questionnent sur l'organisation du système de soins, révèlent un accès difficile au diagnostic et un déficit global du système de santé dès lors que la pathologie est hors cadre. Toutes les professions médicales et paramédicales sont concernées par cette problématique.

1. Conséquences médico-sociales de la rareté de ces maladies

Les maladies rares dans lesquelles sont incluses les maladies rares d'origine génétique échappent aux tentatives habituelles de typologie selon certains critères médicaux ou scientifiques communs. En effet, elles composent un paysage hétérogène et fragmenté et recouvrent de ce fait toutes les spécialités médicales. Toutefois, comme le souligne la présidente de la Fédération des Maladies Orphelines (FMO) (cf n°33), la rareté et la complexité des pathologies ont de lourdes conséquences pour le malade : errance diagnostique, isolement des malades, insuffisance voire absence de recherche, manque de traitement et prises en charge pas toujours en adéquation avec la pathologie. En effet, les personnes atteintes par ces maladies rencontrent toutes des difficultés similaires dans le parcours diagnostique souvent décrit comme « un parcours du combattant », pour l'obtention d'informations sur la pathologie et les prises en charge, et enfin pour être orientées vers des spécialistes compétents. Ces difficultés sont majorées lorsque les malades résident loin des grands centres hospitaliers. La méconnaissance de ces maladies devient flagrante dans le contexte du système de soins dans le milieu rural.

A cause du manque de connaissances médicales et scientifiques et de formations plus poussées dans ce domaine, un grand nombre de malades échappe au diagnostic. Ces personnes sont alors prises en charge sur la base de l'expression simple de leurs symptômes et non pour l'ensemble des symptômes de leur maladie.

Un extrait de la communication de la commission au parlement européen au conseil du comité économique et social européen et au comité des régions datant du 11/11/08 (Orphanet cf n°31) évoque la problématique des maladies rares. Cet extrait souligne le problème récurrent des retards de diagnostics, des difficultés d'accès aux soins et insiste sur les conséquences néfastes de ces écueils du système de santé sur les malades et leur entourage. Beaucoup de maladies rares s'accompagnent de déficits sensoriel, moteur et / ou mental et parfois de stigmates physiques. Ces

personnes sont plus vulnérables que les autres sur les plans psychologique, social, économique et culturel. Les manquements du système de santé donnent lieu à des traumatismes physiques, psychologiques et intellectuels supplémentaires, à la prescription de soins inappropriés et à la perte de confiance dans le système de santé actuel, alors que certaines maladies sont compatibles avec une vie quasi normale si elles sont diagnostiquées à temps et prises en charge de manière adaptée.

Les milieux médical et paramédical voient de plus en plus souvent, en consultations et en prises en charge, des enfants présentant des symptomatologies particulières (génétiques ou non) et se sentent parfois démunis devant leurs connaissances restreintes dans ce domaine et le peu de moyens thérapeutiques proposés. Le plus important dans la problématique des maladies rares, qu'elles soient génétiques ou non, est la mise en œuvre d'un projet de soins adapté à la pathologie le plus précoce possible. Pour cela, il s'agit de permettre un accès au diagnostic au plus vite. La vigilance des professionnels de santé est donc indispensable. Pour les professionnels autres que les médecins spécialisés et généticiens, il s'agit d'avoir conscience de l'existence de ces maladies, non pas de savoir les identifier en fonction de leur tableau clinique mais de connaître les différents critères auxquels il faut être attentif dans le cadre de la prévention. Le but est de déceler un dysfonctionnement touchant l'individu dans son développement (faisant de lui un sujet différent de la normalité) afin de l'orienter vers des spécialistes pour un diagnostic sûr et la mise en place d'un projet de soins adapté.

2. Les centres de références

Des solutions afin de pallier les déficits du système de santé ont toutefois été mises en place pour améliorer l'accès aux soins et la prise en charge des maladies rares. En effet, dans le cadre du plan « maladies rares » 8 centres ont vu le jour entre 2004 et 2007. Ils sont appelés centres de référence « anomalies du développement et syndromes malformatifs » et sont composés d'équipes pluridisciplinaires. Ces centres regroupés sous la feCLAD (fédération des centres labellisés anomalies du développement) (cf n°32) ont pour mission de :

- faciliter le diagnostic ;
- définir une stratégie et des protocoles de prises en charge thérapeutique, psychologique, d'accompagnement social et de conseil génétique ;
- définir et diffuser des protocoles de soins en accord avec la haute autorité de la santé (HAS) et l'union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) ;

- coordonner les travaux de recherches et participer à la surveillance épidémiologique en lien avec l'institut national de veille sanitaire (inVS) ;
- participer à des actions de formation et d'information pour les professionnels de santé, les malades et leur familles ;
- animer et coordonner les réseaux de correspondants sanitaires et médico-sociaux ;
- faire office de réseau d'expertise national notamment pour les services médicaux des caisses d'assurance maladie ;
- être des interlocuteurs privilégiés pour les associations de malades
- participer aux actions de formation universitaire : les membres de la FeCLAD organisent un Diplôme inter-universitaire de dysmorphologie : anomalies du développement et syndromes polymalformatifs génétiques

Ces centres s'intéressent aux anomalies du développement et aux syndromes malformatifs. Il est important de citer les caractéristiques de ces syndromes car ils se trouvent être pris en charge en orthophonie. Ces syndromes associent schématiquement 4 types d'anomalies cliniques :

- retard psychomoteur et déficit mental (inconstant mais fréquent)
- retard de croissance staturo-pondérale inclus dans le déterminisme de l'affection
- risque de malformations associées imposant une connaissance du syndrome pour la programmation spécifique des investigations à visée morphologique et à visée de surveillance ;
- dysmorphie crânio-faciale et/ou des extrémités permettant la reconnaissance diagnostique et l'éventuelle mise en route des études génétiques pour le conseil génétique.

L'existence de ce type de centres montre bien la nécessité et le besoin de projets spécifiques portant sur les maladies rares. Toutefois, il faut garder à l'esprit que beaucoup de malades non diagnostiqués sont pris en charge en libéral ou en milieu institutionnel pour des troubles considérés comme isolés. L'utilité de ces centres n'est pleinement efficiente que si les professions de santé, dont les orthophonistes, savent orienter certains de leurs patients non diagnostiqués vers ces centres. La création de centres de référence devrait faciliter l'accès aux filières médicales de diagnostics, de soins et de prises en charge, à condition que les professionnels de santé n'hésitent pas à diriger vers ces centres leurs patients et leur famille. Pour cela, il se doit d'exister des outils qui puissent aider les milieux médical et paramédical afin d'établir une action plus coordonnée et efficace du système de santé, soit des outils de dépistage.

C. LE DIAGNOSTIC DES MALADIES GENETIQUES RARES

1. L'importance du diagnostic

Selon Marie-Louise BRIARD et coll. (2006, cf n°20), la prise en charge d'un enfant porteur de maladie génétique rare et de sa famille est une prise en charge globale. Elle se doit d'être pluridisciplinaire : médicale, paramédicale, psychologique et sociale. Étant donné la variabilité d'expression des maladies rares, la prise en charge s'adapte aux manifestations cliniques observées. La symptomatologie est susceptible de s'enrichir, il est donc essentiel, quand cela est permis, de poser un diagnostic de certitude afin d'anticiper et d'adapter au fur et à mesure cette prise en charge. Cette recherche de diagnostic, associée pour beaucoup de parents à « un parcours du combattant », est une étape difficile accentuée par le manque de connaissances des professionnels de la santé. C'est pourquoi, il est important de sensibiliser tous les professionnels à avoir un regard critique face à un enfant présentant un développement différent de la norme. Les troubles et les manifestations cliniques identifiables ne sont peut-être pas isolés, ils peuvent être aussi l'expression d'une maladie génétique rare qu'il faut diagnostiquer au plus vite pour adapter la prise en charge.

Cependant, malgré un examen clinique soigneux réalisé par des spécialistes qualifiés et des investigations appropriées, il n'est pas exceptionnel qu'aucun diagnostic ne soit porté, ce qui rend l'isolement de la famille encore plus grand. Quelle que soit la situation de l'enfant (diagnostic posé ou non), une prise en charge globale peut toujours être mise en œuvre. La précocité du diagnostic est toutefois le meilleur garant de l'excellence de la prise en charge, de l'organisation des soins et de la mise en place d'un traitement adapté quand celui-ci est disponible. Il faut garder à l'esprit que l'annonce du diagnostic est à la fois pour les parents un soulagement mais aussi une vérité difficile à assumer car elle est source d'inquiétudes face à un avenir qui reste incertain malgré les avancées de la recherche. C'est alors que le soutien psychologique et les bienfaits d'une prise en charge adaptée prennent toute leur importance.

2. L'annonce du diagnostic d'une maladie génétique rare

L'annonce du diagnostic d'une maladie avec une origine génétique peut se produire durant la grossesse, à la naissance ou plus tard. Cette annonce reste difficile et demande beaucoup de doigté. Lorsqu'elle se produit tardivement, suite à une orientation en amont vers une consultation

spécialisée en génétique, elle est d'autant plus difficile à faire que les parents ne sont pas toujours prêts à l'entendre et à l'accepter. Toutefois, il est important d'insister sur le fait que si l'enfant a un développement particulier qui lui est propre, il faut en connaître l'origine afin d'adapter la prise en charge et de lui donner un maximum d'aides.

Au moment de l'annonce, l'aspect génétique doit être évoqué. En effet, cela peut permettre au couple ayant le désir d'une nouvelle grossesse de connaître les risques de donner naissance à un autre enfant malade. Les parents, dans un premier temps, doivent disposer d'informations même si elles se limitent au risque de récurrence. La dimension génétique sera reprise ultérieurement de façon spécifique lors d'une autre consultation et un conseil génétique sera alors proposé.

D. LES MALADIES MONOGENIQUES

L'espèce humaine se caractérise par la présence de 46 chromosomes dans le noyau de chaque cellule, répartis en 23 paires (héritées du patrimoine génétique de la mère et du père). Chaque gène est donc présent en double exemplaire.

Une personne est dite homozygote lorsque les 2 copies du gène sont identiques (toutes deux peuvent être soit altérées ou non altérées), ou hétérozygote si les 2 copies sont différentes : un des gènes est altéré (ou muté), l'autre non. Quand les altérations des 2 copies du gènes ne sont pas identiques, on ne parle plus d'homozygotie, mais d'hétérozygotie composite.

Les maladies monogéniques résultent de l'altération d'un seul gène et se transmettent selon les lois décrite par Georges Mendel d'où leur nom aussi de maladies mendéliennes.

1. Les maladies autosomiques

Le professeur M-Louise Briard (2001, cf n°27) explique qu'une maladie est dite autosomique lorsque le gène en cause est situé sur une des 22 paires autosomiques semblables dans les deux sexes. Les deux sexes sont donc concernés de façon comparable par la maladie. Il existe deux types de maladies autosomiques : les maladies autosomiques dominantes et les maladies autosomiques récessives.

a) la maladie autosomique dominante

Une maladie autosomique dominante est due à l'altération d'une seule copie du gène. La personne atteinte est donc hétérozygote, c'est à dire porteuse du gène altéré (muté) en un seul exemplaire. Une personne hétérozygote a une probabilité de un sur deux de transmettre le gène altéré à ses enfants. La maladie autosomique dominante se transmet donc de génération en génération. Si l'enfant n'en hérite pas, la maladie ne peut se transmettre à la descendance.

Certaines personnes porteuses du gène altéré peuvent ne pas exprimer la maladie ou peuvent l'exprimer sous une forme modérée (ou à un âge tardif). Elles sont susceptibles néanmoins de transmettre la maladie à leur descendance : la maladie semble alors sauter une génération.

La maladie peut aussi survenir chez un enfant sans qu'aucun des deux parents ne soit atteint et n'ait le gène altéré. Il s'agit alors d'une mutation nouvelle ou néomutation. Seule la descendance directe du malade est concernée.

Pour certaines maladies, un test génétique peut être proposé aux personnes dites à risque dans la famille afin de préciser si elles sont porteuses ou non du gène altéré.

b) la maladie autosomique récessive

Une maladie autosomique récessive est due à l'altération des 2 copies du gène et ne s'exprime que chez les personnes homozygotes. Chaque copie du gène altéré est héritée des parents qui sont tous les deux hétérozygotes, c'est à dire porteurs du gène altéré en un seul exemplaire. A chaque naissance, le couple dont les deux conjoints sont hétérozygotes, a une probabilité de un sur quatre d'avoir un enfant malade et de trois sur quatre d'avoir un enfant indemne. Parmi les enfants non malades, 2 sur 3 sont hétérozygotes.

Être porteur d'un gène altéré n'a pas de conséquence. Chacun d'entre nous a un ou plusieurs gènes récessifs altérés sans le savoir. Certaines altérations de gènes sont plus fréquentes que d'autres, ce qui entraîne l'apparition plus fréquente de certaines maladies. Ainsi 1 personne sur 25 est hétérozygote pour la mucoviscidose.

Une personne hétérozygote ne fait courir de risque à ses enfants que si son conjoint se trouve par hasard (ou en raison d'un lien de parenté) hétérozygote pour le même gène altéré. Tous les enfants d'une personne atteinte homozygote sont hétérozygotes mais ne peuvent être eux-mêmes atteints que si leur second parent est lui même hétérozygote.

2. Les maladies liées à l'X

Une maladie est liée à l'X si le gène impliqué est situé sur le chromosome X. Il existe une différence d'apparition de la maladie selon le sexe puisque la femme a 2 chromosomes X (46XX) et l'homme un chromosome X et Y (46XY).

a) La maladie récessive liée à l'X

La maladie récessive liée à l'X touche essentiellement les personnes de sexe masculin. La femme porteuse d'un gène altéré situé sur un de ses 2 chromosomes X n'a le plus souvent aucun signe de la maladie ; le gène non altéré situé sur le deuxième chromosome X vient atténuer ce défaut. En revanche, un enfant ou une personne de sexe masculin qui a ce même défaut sur son seul chromosome X exprimera la maladie.

Une femme hétérozygote (ou conductrice) pourra donner naissance 1 fois sur 2 à un garçon malade en fonction de l'héritage du X altéré ou non. Aucune des filles du couple ne sera malade, cependant une sur deux peut être conductrice comme sa mère et avoir des fils atteints.

Un homme malade n'aura que des enfants indemnes. Cependant, toutes ses filles sont obligatoirement conductrices car elles héritent de son seul chromosome X (porteur du gène altéré). Tous ses fils seront épargnés car ils reçoivent son chromosome Y non impliqué.

Certaines femmes ayant un fils malade ne sont pas conductrices ; l'altération s'est produite dans l'ovule dont il est issu (néomutation) ; le risque ne concernera plus tard que les fils à naître des filles de ce dernier.

b) La maladie dominante liée à l'X

La maladie dominante liée à l'X est plus rare. Elle peut atteindre les 2 sexes mais reste plus sévère chez un sujet de sexe masculin, la femme ayant souvent une forme plus modérée.

Une femme atteinte peut transmettre la maladie aussi bien à ses fils qu'à ses filles avec une probabilité de un sur deux. Un homme atteint transmet nécessairement la maladie à toutes ses filles qui héritent du chromosome X ayant l'altération du gène impliqué alors que tous ses fils sont indemnes puisqu'ils héritent du chromosome Y.

Comme pour les autres maladies génétiques, on peut observer l'apparition de la maladie chez un couple sain. Il s'agit d'une néomutation ayant eu lieu dans l'ovule ou le spermatozoïde dont est issu l'enfant.

E. LES DISOMIES UNIPARENTALES

Le professeur Stanislas LYONNET (2001, cf n°27) définit le concept de disomie uniparentale (DUP) comme la présence chez un individu diploïde (ayant 2N chromosomes) de 2 chromosomes d'une même paire hérités d'un même parent. Ce concept est apparu dans les années 1980 comme une cause possible d'anomalies du développement embryonnaire chez l'homme. Les recherches sur les DUP se sont multipliées et ont permis de préciser leur impact en pathologie.

On distingue 2 types de DUP ayant des conséquences phénotypiques variées :

- L'isodisomie uniparentale définie par la présence de 2 copies d'un même chromosome parental. Elle peut faire apparaître une maladie récessive autosomique alors qu'un seul des parents est hétérozygote pour le gène mutant.
- L'hétérodisomie uniparentale définie par la présence des 2 chromosomes d'une même paire (homologues) hérités d'un même parent.

F. LES SYNDROMES MICRODELETIONNELS

Dans la version abrégée de l'article des Dr A. MONCLA, P. MALZAC, N. PHILIP, M-G MATTEI et M-O LIVET (2001, cf n°27), les syndromes microdélétionnels sont définis comme des syndromes dus à la présence d'une anomalie chromosomique mineure. Cette anomalie est décelable uniquement par l'utilisation d'une technique de haute résolution appelée la microcytogénétique. Cette technique a permis de rattacher à une anomalie chromosomique de petite taille des syndromes décrits cliniquement de longue date dont l'origine génétique était soupçonnée et de découvrir de nouvelles entités cliniques.

Les syndromes microdélétionnels présentent un ensemble de traits communs :

- Leur identification est clinique.
- Dans certains cas, un des signes cliniques peut apparaître de manière isolée et de transmission mendélienne.
- L'anomalie chromosomique associée est décelable par des techniques de haute résolution mais avec une fréquence variable.

Les syndromes microdélétionnels :

- Syndrome de Prader Willi
- Syndrome de Miller-Dieker
- Syndrome William et Beuren
- Syndrome de Rubinstein-Taybi
- Syndrome de WARG (tumeur de Wilms, retard mental, anomalies génito-urinaire)
- Syndrome d'Angelman
- Syndrome de Di George
- Syndrome de Langer-Giedon
- Syndrome d'Alagille

Les syndromes identifiés cliniquement qui ont été rattachés à une anomalie chromosomique de petite taille grâce à la microcytogénétique sont nombreux. Les connaissances sur l'expression phénotypique associées à ces entités malformatives ont aussi largement évolué ces dernières années avec l'apparition de notions comme celle du phénotype comportemental, permettant d'établir un diagnostic précis sur l'association de signes cliniques caractéristiques.

A côté de ces syndromes identifiés, il existe d'autres entités cliniques en quête d'anomalies chromosomiques de petite taille comme le syndrome de Kabuki ou le syndrome de Cornélia de Lange pour lesquels une localisation chromosomique est soupçonnée.

G. MALADIES GENETIQUES RARES ET ORTHOPHONIE

1. Généralités

Les maladies génétiques rares que l'on rencontre en orthophonie ont toutes un point commun : des troubles entraînant des difficultés d'accès au langage. Les causes sont multiples et les manifestations variées.

Cependant il s'avère que les critères relevés dans ces pathologies mettent le plus souvent en évidence :

- Des atteintes sensorielles
- Un retard global de développement associé parfois à un retard mental plus ou moins sévère
- Des dysmorphies faciales associées parfois à des anomalies squelettiques
- Des troubles de l'oralité alimentaire
- Des troubles de la motricité oro-faciale (praxies bucco-jugo-vélo-linguo-faciales)

Ces différents éléments permettent à l'orthophoniste d'avoir une ligne directrice pour la prise en charge de ces pathologies. Deux domaines touchent l'orthophoniste au contact d'enfants atteints de maladies génétiques rares : la prise en charge précoce et adaptée ainsi que le dépistage.

Le dépistage est essentiel dans le cadre de l'orthophonie. Il semble qu'il y ait encore des lacunes à combler sur le plan de l'observation clinique du fait de la faible prévalence de ces pathologies. Il serait donc nécessaire que les orthophonistes soient sensibilisés à la problématique des maladies génétiques rares. Il s'agit d'être en mesure d'observer les manifestations cliniques en ayant conscience que certains critères peuvent évoquer l'une de ces maladies. A travers la connaissance de certaines de ces pathologies, l'orthophoniste peut aider l'enfant à développer ses compétences le plus précocement possible. Il en va de même pour le dépistage : contribuer à aider l'enfant et sa famille à mettre un nom sur les troubles entravant le développement de l'enfant, en évitant ainsi le sur-handicap lié à l'incompréhension et à l'errance diagnostique.

2. Les différentes maladies génétiques rares rencontrées en orthophonie

Cette partie regroupera la présentation de syndromes rares. Elle est inspirée par la lecture de 3 ouvrages : *Approche thérapeutique en orthophonie, tome IV* (I. EYOUM, 2004, cf n°13), *Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie* (LACOMBE D., LYONNET S., BRIARD M-L, 2006, cf n°20) et *112 maladies génétiques rares* (M-L BRIARD, 2000, cf n°5) et de l'observation de cas pratiques. Cette liste est non exhaustive, d'autres syndromes génétiques rares peuvent être rencontrés en orthophonie.

Il paraissait intéressant d'établir un lien entre les différentes pathologies rencontrées et les principales atteintes que l'on retrouve de manière récurrente. C'est pourquoi, le choix de les répertorier dans un tableau semble judicieux afin de visualiser les spécificités de chacune de ces pathologies tout en ayant une vision globale et synthétique des atteintes les plus courantes.

Ainsi, 20 syndromes génétiques rares sont répertoriés selon des atteintes fréquemment observées qui induisent une intervention orthophonique :

- Atteintes sensorielles (vision et audition)
- Retard de développement psychomoteur et trouble du tonus
- Dysmorphie faciale et anomalies squelettiques
- Troubles de l'oralité alimentaire (dus à des difficultés praxiques, des troubles d'origine organique et/ou à une hypersensibilité)
- Trouble du langage (articulation, parole, langage)
- Trouble du comportement et retard mental

Le tableau suivant explique en partie la démarche de construction des grilles de dépistage d'I. Eyoun. Le but est de faire le lien entre les différentes observations cliniques relevées afin de mieux analyser la pathologie de l'enfant (génétique ou non). C'est pourquoi chaque maladie génétique rare ne sera pas détaillée, l'idée principale étant l'importance du regroupement des signes cliniques que l'on peut observer dans ces pathologies.

Syndromes	Atteintes sensorielles	Retard de développement et trouble du tonus (hypotonie)	Dysmorphie et anomalies squelettiques	Trouble de l'oralité alimentaire (difficultés praxiques ou hypersensibilité)	Trouble du langage (trouble articulaire, de la parole et du langage)	Trouble du comportement associé souvent à un retard mental
Angelman	Oui	Oui	Oui	Oui (premier signe significatif avant tout autre manifestation)	Oui (absence de langage ou quelques mots dans le meilleur des cas)	Oui (RM sévère)
CHARGE	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
Cornélia de Lange	Non	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
Noonan	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
22q11 (Di George)	Non	Non	Oui légère mais caractéristique	Oui	Oui	Oui
Prader Willi	Oui	Oui (premier signe)	Oui	Oui	Oui	Oui
Rubinstein Taybi	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
Smith-Lemli-Opitz	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
Sclérose tubéreuse de Borneville	Oui	Non	Oui (tache sur la peau (angiofibrome de la face))	Non	Oui	Oui
Smith Magenis	Oui	Oui	Oui	Non	Oui	Oui
Turner	Oui	Oui	Oui (pas systématiquement)	Non	Oui (selon l'atteinte auditive)	Non
William et Beuren	Oui (hypersensibilité auditive et tactile)	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui
X fragile	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui (2ème cause de RM après la T21)
Alfa thalassémie avec retard mental lié à l'X	Non	Oui	Oui	Oui	Oui (absence de langage ou quelques mots dans le meilleur des cas)	Oui
Moebius	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui (possible dans 10% des cas)
Treacher-Collins-Franceschetti	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Non
Papillon-Léage et Psaume	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui (dans 50%des cas)
Apert	Oui	Oui	Oui		Oui	Non
Séquence Pierre Robin	Oui (possible)	Non	Oui	Oui	Oui	Non
Kabuki	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui	Oui

Tableau 1 : Tableau de synthèse des maladies génétiques rares rencontrées en orthophonie

OBSERVATIONS

Sur le corpus de 20 maladies génétiques rares énumérées ci-dessus, les dysmorphies faciales et anomalies squelettiques sont systématiques. Ces dysmorphies et anomalies sont de formes variables et sont plus ou moins visibles pour un « œil non averti ». Toutefois, en regard du tableau, ces atteintes sont systématiquement concomitantes à un trouble du langage. Les troubles de langage apparaissent très souvent étroitement liés à un trouble de l'oralité. De plus, on observe très fréquemment des troubles de développement psychomoteur et des troubles du tonus.

Il semblerait que ces différents domaines influent les uns sur les autres et seraient des marqueurs communs de ce type de pathologies de manière générale. Savoir reconnaître des signes cliniques concomitants serait une aide au dépistage des maladies génétiques rares. La connaissance des spécificités de ces syndromes semble alors indispensable pour la mise en place d'un projet thérapeutique adapté (dépistage et prise en charge orthophonique seront plus largement développés dans la partie III).

RESUME

Les maladies génétiques rares font l'objet de recherches scientifiques poussées. Nous connaissons les causes de certaines d'entre elles, mais il reste encore beaucoup de progrès à faire pour pouvoir répondre avec certitude et précision sur les causes génétiques d'autres maladies. Ce domaine pose un réel souci au système de santé actuel qui se trouve, dans certains cas, face à une problématique complexe mêlant les lacunes des recherches scientifiques et l'expression de la maladie chez un individu démuné et seul avec sa maladie. Des solutions ont été trouvées pour pallier ce manque et essayer d'être plus efficace sur la prise en charge précoce de certaines pathologies. Il est essentiel que les professions de santé soient sensibilisées à cette problématique afin d'agir ensemble et de manière coordonnée. La mise en place de centres de référence est essentielle. Toutefois, les professionnels médicaux et paramédicaux doivent être en mesure de pouvoir relever des signes cliniques pouvant évoquer un tableau de maladie génétique rare afin d'orienter l'enfant et sa famille vers ces centres ou vers une consultation génétique si l'enfant n'a pas été diagnostiqué à la naissance. La notion de rareté est difficile à gérer pour tout le système de santé qui n'est pas

spécialement formé et préparé à rencontrer ce type de pathologies. De plus, il faut garder à l'esprit qu'il s'agit de maladies pour lesquelles il est prouvé qu'une prise en charge précoce et adaptée est indispensable pour permettre un développement au plus près de la norme. Le rôle de l'orthophoniste ne se limite pas exclusivement à la prise en charge, mais aussi au dépistage.

II. L'IMPACT DES MALADIES GENETIQUES RARES SUR LES DIFFERENTES COMPETENCES ANATOMO-FONCTIONNELLES ET COGNITIVES.

Les maladies génétiques rares que l'orthophoniste peut être amené à rencontrer présentent, pour une grande majorité, des critères dysmorphiques faciaux associés à différents troubles parmi lesquels des troubles de l'oralité et du langage oral. Ils constituent de multiples tableaux cliniques et sont directement liés à des anomalies de développement qui interviennent pour certaines très tôt (dès l'embryogénèse). Dans les tableaux cliniques de maladies génétiques rares, les troubles du langage s'inscrivent dans un retard de développement global (trouble du tonus et du développement psychomoteur).

Les anomalies chromosomiques liées à la pathologie influencent le développement de l'enfant dès la période fœtale à différents niveaux : formation et fusion des bourgeons, développement et maturation cérébrale et ont des conséquences directes sur l'apparition et le développement d'un ensemble de compétences dont le langage. C'est pourquoi ces enfants nécessitent une prise en charge pluridisciplinaire dont la rééducation orthophonique qui intervient en général de manière précoce.

Nous avons choisi de consacrer cette partie au développement des compétences physiologiques motrices et cérébrales dès la formation de l'embryon jusqu'au stade de l'acquisition du langage chez le tout-petit enfant de 36 mois. Le but est de montrer comment, dans le développement normal, les acquisitions influent les unes sur les autres et amènent le sujet à développer différentes compétences dont le langage.

Une anomalie de développement peut avoir des répercussions sur les acquisitions de l'enfant. Dans le cas de maladies génétiques rares, les troubles sont multiples et directement liés les uns aux autres.

A. LE LANGAGE : PRODUIT DE L'INTERACTION ET DE L' INTEGRITE DES PROCESSUS CEREBRAUX

Le langage découle de la maturation de différents processus cérébraux de chaque être humain. Dans le cadre des maladies génétiques rares, ces processus peuvent être défailants à différents niveaux. Les répercussions sur l'acquisition du langage vont être fonction du ou des processus atteints et du degré de sévérité des atteintes.

1. La maturation cérébrale

D'après P. GILLET, C. HOMMET, C. BILLARD (2000, cf n°16), le cerveau à la naissance a les mêmes caractéristiques morphologiques que le cerveau adulte. Les 2 hémisphères sont clairement différenciés, de même que leurs circonvolutions (gyri). La maturation cérébrale apparaît indispensable quant au traitement du langage et à son apparition chez le tout-petit.

a) La migration des cellules nerveuses et le processus de stabilisation sélectif de synapses

Le cerveau se forme au cours du processus de neurulation dès la troisième semaine de la période fœtale. Pour LURIA (1970) (cité par P. GILLET, C. HOMMET, C. BILLARD, 2000, cf n°16) « la maturité cérébrale s'effectue (...) à travers l'émergence de systèmes fonctionnels mettant en jeu des sites neuronaux bien spécifiques. Il s'en suit l'installation de réseaux de connexions devant permettre une intégration progressive d'informations multisensorielles de plus en plus complexes ». LUSSIER et FLESSAS (2001) (cités par P. GILLET, C. HOMMET, C. BILLARD, 2005, cf n°17) ajoutent « Ces systèmes se constitueraient comme les maillons d'une chaîne. Un même maillon peut participer à la mise en place de plusieurs systèmes différents, de la même façon que plusieurs d'entre eux peuvent aussi être impliqués dans une seule fonction ».

A la naissance, les cellules nerveuses ont cessé de se multiplier et ont terminé leur migration. Ces cellules sont organisées en couches et se dirigent vers les structures cérébrales. Si le cerveau du nouveau-né est macroscopiquement comparable à celui de l'adulte, on le considère comme immature. Pendant l'enfance, le cerveau va continuer à se développer. On assiste à une phase de prolifération dendritique suivie d'une phase régressive durant laquelle certains neurones vont disparaître faute d'avoir établi des connexions fonctionnelles avec

d'autres cellules nerveuses. Cette phase appelée le processus de stabilisation sélective des synapses s'effectue durant plusieurs années et varie d'une région à l'autre. Il ne restera plus que les connexions synaptiques déjà intégrées dans un circuit neuronal fonctionnel.

b) les aires primaires, secondaires et tertiaires : les 3 unités fonctionnelles du cerveau

D'après LURIA (cité par GILLET P., HOMMET C., BILLARD C., 2000, cf n°16), le cerveau peut se définir en 3 unités fonctionnelles dont la maturation successive s'effectue au cours de 5 stades de développement de la période fœtale à l'adolescence. Les 3 unités fonctionnelles se définissent en aires primaires, secondaires et tertiaires :

1. Les aires primaires que l'on peut qualifier d'unimodales sont les aires auditives primaires et les aires visuelles. Elles interviennent uniquement dans les traitements perceptifs et spécifiques aux modalités d'entrée (auditive et visuelle). Ces aires primaires complètent leur cycle de myélinisation avant les aires associatives secondaires et tertiaires.
2. Les aires secondaires sous-tendent des opérations mentales plus élaborées sur les stimuli qui restent encore spécifiques de la modalité perceptive (auditive et visuelle). Par exemple l'aire de Wernicke est une aire secondaire : elle intervient dans le traitement d'informations auditives (phonologiques et sémantiques) sur les unités de parole.
3. Les aires tertiaires sont dites hétéromodales. Elles sont impliquées dans le traitement d'informations résultant de plusieurs sources perceptives. Le lobe pré-frontal est un exemple d'aire hétéromodale. Il sous-tend les fonctions exécutives qui permettent au sujet d'adapter ses actions et son comportement à son environnement. Certaines aires tertiaires comme le lobe préfrontal arrivent à maturité à l'adolescence.

Toute activité mentale organisée nécessite la participation des 3 unités fonctionnelles. Nous ne citerons que les 2 premiers stades de développement couvrant la période fœtale jusqu'à l'âge de 5 ans :

- A la naissance, la maturation cérébrale de la première unité ayant son siège au niveau du tronc cérébral et du système limbique, va permettre l'état de vigilance du sujet et sa capacité d'attention soutenue. Ces capacités sont appelées capacités d'éveil et de focalisation attentionnelle.

- La deuxième unité regroupe les lobes du cerveau postérieur qui assurent les capacités perceptives et la mise en mémoire des informations selon des processus qualifiés de processus séquentiels ou simultanés. La maturité de ces compétences s'effectue entre 0 et 5 ans en même temps que la maturation du cortex moteur.

c) Une intégrité sensorielle indispensable

La maturation fonctionnelle du système visuel :

A la naissance, les contacts synaptiques entre les neurones ne sont que 1/6ème de ceux de l'adulte. Durant la 1ère année de vie, le système visuel termine son cycle de myélinisation qui débute pendant le 6ème mois de gestation. L'élagage synaptique s'effectue vers un an pour se terminer vers l'âge de 10 ans.

La maturation fonctionnelle du système auditif :

La cochlée s'enroule en spirale entre la 6ème et la 10ème semaine de gestation. Les cellules ciliées seraient fonctionnelles et matures vers la 30ème semaine de gestation. Le nerf cochléaire a un cycle de myélinisation qui débiterait vers le 8ème mois de gestation pour se terminer quelques mois après la naissance. Toutefois, ce n'est que vers l'âge de 3 ans, que toutes les structures cérébrales intervenant dans le système auditif ont terminé leur cycle de myélinisation.

2. Les bases anatomo-fonctionnelles du langage oral

a) Le rôle de l'hémisphère gauche dans le langage : perception et production

La perception :

La supériorité de l'hémisphère gauche sur le droit dans le traitement du langage n'est plus à démontrer. Cette dominance fonctionnelle s'explique en partie par la supériorité de l'oreille droite sur l'oreille gauche lors du traitement de stimuli verbaux. Ces unités verbales perçues par l'oreille droite parviennent plus rapidement au cortex auditif primaire du lobe temporal controlatéral pour être analysées. Ces mêmes informations perçues par l'oreille gauche doivent transiter par le corps calleux avant d'atteindre cette même zone de traitement donc elles mettent plus de temps à parvenir au cortex auditif primaire.

Chez les nourrissons, cette supériorité de l'oreille droite sur l'oreille gauche a également été retrouvée laissant suggérer un rôle précocement établi de l'hémisphère gauche sur le

traitement du langage. L'asymétrie du planum temporal, faisant partie du cortex auditif primaire, repérable à la naissance, suggère que cette portion du cortex auditif primaire de l'hémisphère gauche est très tôt spécialisée dans l'analyse acoustique de la parole. Sa taille au niveau du cortex auditif primaire gauche est plus importante qu'à droite et observable dès la 28ème semaine de gestation. Une anomalie de développement du cortex auditif d'origine génétique peut se produire au niveau de ces structures et avoir de lourdes conséquences.

La production

L'asymétrie de l'aire dite de Broca qui sous-tend l'expression orale et en particulier la planification articulatoire est observable dès la naissance chez les nourrissons.

b) Le rôle de l'hémisphère droit dans l'acquisition du langage

L'hémisphère droit est spécialisé dans le traitement des informations visuo-spatiales, dans l'analyse des relations topographiques, dans l'identification des visages, des expressions faciales et des émotions mais aussi dans les activités constructives et dans la perception de la mélodie. Le nourrisson va se servir des caractères mélodiques de la parole pour identifier les mots et petit à petit prononcer les syllabes. Dans ce contexte où le langage est considéré comme un ensemble de patterns mélodiques, l'hémisphère droit intervient dans le traitement de la parole et est prépondérant chez les nourrissons. Le contexte communicatif permet le développement du langage. Le nourrisson va être capable d'extraire les expressions faciales, qu'elles soient affectives ou non et de reconnaître les patterns mélodiques de la parole. Ce contexte d'interactions est donc essentiel. L'environnement dans lequel évolue le nourrisson va contribuer au développement du langage. L'hémisphère droit participe grandement, surtout chez le nourrisson encore privé de l'intégrité de certains systèmes, à l'accession au langage grâce en partie à l'identification visuelle des expressions faciales et des physionomies.

c) Le corps calleux

Il est constitué d'axones qui traversent les deux hémisphères cérébraux permettant ainsi le transfert d'informations d'un hémisphère à l'autre. Il est le centre des principales structures impliquées dans la mémorisation à long terme (SQUIRE, 1987 cité par P. GILLET, C. HOMMET, C. BILLARD, 2000, cf n°16). Celles-ci sont constituées du complexe amygdalo-hippocampique, du trigone, des corps mamillaires, du thalamus et du gyrus cingulaire. Ces structures connectées au cortex forment des boucles permettant les processus d'attention sélective et des ajustements d'actions.

B. L'ORALITE : FONDEMENT DU LANGAGE. DEVELOPPEMENT

NORMAL ET PATHOLOGIQUE

« L'être vivant, tout au long de son parcours, est mu par l'oralité. Tout ce que fait un être vivant avec sa bouche, sucer, manger, communiquer, embrasser...dès l'état d'embryon et jusqu'à son dernier souffle, met en œuvre des enjeux d'oralité. La fonction orale est fondatrice de l'être » Catherine THIBAUT (2009, cf n°25).

1. Embryogénèse faciale et cervicale

a) La mise en place de la cavité bucco-nasale

La cavité bucco-nasale ou stomodaeum (bouche embryonnaire) se met en place au cours des deux premiers mois de l'embryogénèse. Le développement embryonnaire peut être découpé en étapes successives. La multiplication des cellules, conjointement à leur différenciation, aboutit à la genèse d'organes, puis de systèmes d'organes, dont le fonctionnement est géré par le système nerveux autonome.

La formation du cerveau et du massif facial (peau, muqueuse buccale, os, cartilages, dents) est réalisée au cours de la neurulation à partir de la troisième semaine.

Au cours de la gastrulation embryologique, étape précédant la neurulation, de nombreux gènes de développement sont exprimés expliquant la fréquence élevée des malformations associées des régions cervico-faciales et viscérales (cardiaque, digestive, glandulaire, cervicale). D'un point de vue embryologique, le développement neuromusculaire précède le développement osseux.

A la fin du premier mois de l'embryogénèse, 5 bourgeons faciaux primordiaux se sont formés : le bourgeon frontal, les 2 bourgeons maxillaires et les 2 bourgeons mandibulaires. Ils délimitent le stomodaeum. L'embryon mesure moins d'1 cm, la tête s'individualise.

Durant le deuxième mois, les extrémités du bourgeon frontal s'épaississent pour former les bourgeons nasaux internes et externes. La bouche, le nez, les yeux apparaissent consécutivement à la suite de convergences et de fusions :

- Les deux bourgeons mandibulaires fusionnent : c'est la naissance du menton, de la lèvre inférieure et d'une partie des joues.

- Les deux bourgeons nasaux internes fusionnent pour former le massif médian : C'est la naissance du nez, de la lèvre supérieure, de l'arcade dentaire supérieure, du palais primaire.
- Chaque bourgeon mandibulaire fusionne avec le bourgeon maxillaire correspondant
- Chaque bourgeon nasal externe fusionne avec le bourgeon maxillaire correspondant pour former le massif latéral de la face.
- Le massif médian de la face fusionne avec le massif latéral.
- La cavité bucco-nasale primitive (le stomodaeum et le nez) se forme grâce à la convergence et à la fusion des 5 bourgeons. Ces bourgeons faciaux deviendront la cavité buccale et les fosses nasales.

3 conditions sont nécessaires à une fusion correcte des bourgeons entre eux :

- des bourgeons de volume suffisant pour se rencontrer
- la compétence de l'ectoderme assurant le collage et la cicatrisation de contact
- des propriétés physico-chimiques du liquide amniotique aptes à ne pas gêner le contact entre les bourgeons.

En observant la fusion des bourgeons faciaux, nous pouvons constater l'unité d'origine de l'oralité buccale et gustative et de la nasalité ventilatoire et olfactive. Le stomodaeum est en communication en arrière avec le pharynx. Un problème (d'origine génétique ou autre) de mauvaise fusion des bourgeons peut donc entraîner des conséquences plus ou moins importantes sur les fonctions orale et ventilatoire et pour la suite du développement embryonnaire.

b) Aspects pathologiques : défaut de fusion du palais primaire

Le défaut de fusion entre les bourgeons maxillaire et nasal interne entraîne une fente labiale ou labio-maxillaire. L'importance de ces fentes peut être variable allant de la simple fente labiale à la tripartition du massif facial observée lors des fentes labio-maxillaires et vélo-palatine bilatérales.

Les fentes labiales et labio-maxillaires peuvent se présenter sous 2 formes. Elles peuvent être unilatérales ou bilatérales. Elles vont toucher les reliefs normaux qui sont : les crêtes philtrales et la base du philtrum (fentes labiales), et le maxillaire (fentes labio-maxillaires). La fente labio-maxillaire est alors en partie osseuse puisqu'elle touche l'incisive supérieure

jusqu'au canal palatin antérieur. Dans sa forme bilatérale, la fente labio-maxillaire autonomise le tubercule médian : partie accrochée au massif facial par le septum cartilagineux nasal.

2. Organogénèse de la langue

Le massif lingual se développe dans le stomodaeum et dans les régions médianes et internes des 4 premiers arcs branchiaux. Il est formé d'une musculature issue de la même origine que celle des membres mais qui ne fonctionne pas de la même manière. La langue apparaît comme un membre totalement dépourvu d'os. Elle est constituée d'une peau muqueuse linguale, de 17 muscles et d'un squelette cartilagineux.

La langue se caractérise par ses capacités de proprioception élaborées. Elle se compose de différentes papilles responsables de la détection de la douleur, du toucher, des températures, de la traction et du goût. Elle peut reconnaître la forme d'un objet, sa température et sa texture.

3. La formation du palais secondaire : aspect normal et pathologique

Aspect normal

La langue est dans le stomodaeum encore non cloisonné par le palais secondaire. La formation du palais secondaire s'effectue lors de la descente de langue des fosses nasales dans la cavité buccale qu'elle emplit de tout son volume. A ce moment là, les processus palatins des bourgeons maxillaires fusionnent entre eux à l'horizontale. La région palatine est ainsi formée. On observe en avant la voûte palatine, partie osseuse ou palais dur et en arrière le voile du palais, partie musculo-membraneuse mobile qui se prolonge en bas et en arrière du palais dur. Ce dernier sépare le rhinopharynx de l'oropharynx. Le palais secondaire ne peut se fermer correctement que si la langue est descendue pour amorcer les premiers mouvements de succion.

Aspects pathologiques : défaut de fusion du palais secondaire

Une fente du palais secondaire ou fente palatine résulte du défaut de fusion des processus palatins des bourgeons maxillaires au niveau du canal médian. Il existe 3 types de fentes du palais secondaire :

- Certaines peuvent survenir dans le prolongement d'une fente du palais primaire (labio-maxillaires uni ou bilatérales) et s'étendre jusqu'au voile du palais, on

parle alors de fentes labio-maxillo-vélo-palatine. Il s'agit de la forme la plus complète.

- D'autres fentes du palais secondaire sont dites fentes vélo-palatines isolées car elles touchent uniquement la voûte palatine et le voile du palais. Le palais primaire est intègre.
- Enfin, la fente palatine sous-muqueuse se caractérise par un défaut de croisement de la musculature du voile du palais. Au lieu de se croiser pour former un diaphragme (responsable de la mobilité du voile du palais), les muscles s'étendent de chaque côté de la ligne médiane. Ce type de fente est peu visible à l'œil nu et peut passer inaperçu. La luette souvent bifide de même qu'une zone légèrement translucide le long de la ligne médiane peuvent être un signe de présence de ce type de fente.

4. L'oralité signe de maturation cérébrale

a) La succion : fonction la plus ancienne et la plus précoce

L'oralité est à la base des premières séquences motrices de l'embryon. Elle apparaît chez l'embryon entre le 40ème et le 50ème jour. Au cours du troisième mois, les premières manifestations de l'oralité alimentaire apparaissent. Les afférences sensorielles de la sphère orale ont colonisé le tronc cérébral qui, en retour, émet des efférences motrices vers celle-ci. Le réflexe de succion à la stimulation labiale s'ébauche. La langue est alors parfaitement organisée sur le plan musculaire dans la bouche du fœtus et commence à fonctionner.

Les premiers mouvements antéropostérieurs de succion surviennent vers la 10ème semaine auxquels succède la déglutition entre la 12ème et la 15ème semaine. La main touche les lèvres, la bouche s'ouvre et la langue sort pour toucher la main. C'est au niveau de la sphère orale que s'ébauchent les premières gnoses et praxies orales et linguales.

La succion est donc la fonction la plus ancienne et la plus précoce à s'organiser dans le genre humain. C'est un réflexe inné qui joue un rôle dans le développement de la déglutition et permet par son activité motrice une bonne croissance de la cavité buccale. Durant sa vie fœtale, le fœtus va entraîner et perfectionner le mouvement de « succion-déglutition » pour rendre cet automatisme efficace à la naissance. Il suce ainsi ses doigts, ses orteils et déglutit le liquide amniotique.

Chez le fœtus, le défaut de synchronisation de cette séquence motrice engrammée pendant la vie fœtale perturbe l'intégration normale de la langue dans la cavité buccale qui reste alors positionnée dans la fosse nasale empêchant ainsi la fermeture du palais secondaire.

b) La succion-déglutition

La succion-déglutition est un indice de maturation et d'autonomie néonatale. La tétée débute après le réflexe de fouissement par la contraction des lèvres sur le mamelon ou sur la tétine et est guidée par l'olfaction. Elle est assurée par une dépression buccale et une force de compression linguale contre le palais. Passés les premiers jours, le nourrisson doit téter avec vigueur. Le temps d'une prise de biberon est d'environ 15 min.

L'oralité alimentaire motrice est assurée par les muscles de la face, de la langue, du plancher buccal et du pharynx. Le réflexe de succion-déglutition stimule la respiration lors des tétées. La filière nasale est la seule à être utilisée. Cette stimulation est essentielle pour la suite de son développement.

Ce réflexe automatique de succion-déglutition requiert l'intégrité de tous les noyaux moteurs du tronc cérébral. Un problème survenant au niveau de ce « centralisateur » implique des difficultés d'alimentation et de motricité oro-faciale et joue donc sur l'acquisition de la parole. Les troubles du tonus, en particulier l'hypotonie, entraînent de lourdes conséquences sur l'oralité alimentaire.

5 nerfs du tronc cérébral sont nécessaires pour sucer et déglutir :

- le nerf facial (VII) assure la contraction des lèvres et des buccinateurs
- le nerf hypoglosse (XII) permet la stratégie motrice de la langue
- le nerf trijumeau (V) pour les mouvements de translation de la mandibule
- le nerf glosso-pharyngien (IX)
- le nerf pneumogastrique (X)

Ces 2 derniers assurent la commande de la déglutition et sa coordination avec la ventilation lors des réflexes de protection des voies respiratoires.

5. Défaillance de la motricité orale

a) La séquence de Pierre Robin : définition

La séquence de P. Robin (SPR) est l'expression clinique de la défaillance neuro-embryologique précoce de l'organisation motrice oropharyngée et de la ventilation du fœtus. Il s'agit d'une dysautonomie du développement des fonctions assurées par le tronc cérébral. La langue reste incluse dans la cavité stomodéale, c'est à dire dans la cavité commune de la bouche et du nez, et imprime sa forme en « U » à la fente palatine. 3 types de gravité croissante sont distingués :

- le type 1 ne nécessite qu'une surveillance staturo-pondérale.
- le type 2, dysoral, est caractérisé par la défaillance de la succion-déglutition. L'équilibre respiratoire reste précaire mais fonctionnel. L'alimentation assistée permet de suppléer cette défaillance jusqu'à l'apparition de la praxie orale à la cuillère (oralité alimentaire secondaire).
- Le type 3, également dysoral, est caractérisé par une obstruction respiratoire majeure. Les nourrissons sont trachéotomisés et nourris artificiellement. Comme pour le type 2, cette nutrition est progressivement relayée par l'apport alimentaire à la cuillère.

Cette séquence peut survenir dans des contextes malformatifs variés et hétérogènes. Environ la moitié des cas des SPR est associée à des syndromes, on parle de SPR syndromiques. Dans l'autre moitié des cas, elle est isolée (hors contexte malformatif) on parle alors de SPR isolée.

b) SPR syndromiques et associés ou syndrome du 3ème et 4ème arc

La fente palatine de la SPR peut faire partie intégrante d'un syndrome malformatif. A la fente s'ajoute les malformations caractéristiques du syndrome. La SPR peut accompagner les syndromes d'immobilité fœtale tels que :

- **des anomalies du caryotype des chromosomes sexuels comme Turner, les trisomies 9, 11, 13, 18 et 21** (responsables de tableaux malformatifs complexes avec retard mental sévère)
- **la microdélétion 22q11, le syndrome de Di George ou de Schprintzen.** Les symptômes : malformation cardiaque, hypocalcémie, fente palatine, scoliose. Les

fentes palatines de type PR sont rares mais possibles tout comme les fentes labio-maxillaires. En revanche une insuffisance vélaire neurologique ou une fente sous-muqueuse touchent près de la moitié des enfants porteurs de ces syndromes et expliquent la gravité potentielle de troubles phonatoires chez ces enfants.

- **Le syndrome de Moebius** ou diplégie faciale : amimie des muscles peauciers de la face par atteinte ou agénésie nucléaire des deux noyaux du VII dans le tronc cérébral.
- **Les anomalies faciales des arcs branchiaux : le syndrome de Franceschetti et le syndrome de Nager.**
- **Le syndrome de Kabuki, le syndrome de Cornélia De Lange** : SPR avec retard psychomoteur et mental

Les syndromes plus rares :

- **Le syndrome de William-Beuren**, dysmorphie faciale et cardiopathie
- **le syndrome de l'X fragile**
- **l'arthrogripose** avec fente palatine
- **la maladie squelettique de Kniest**

Il faut savoir qu'au niveau génétique, la séquence de P. Robin isolée est sporadique dans la majorité des cas (de novo). Dans environ 10 à 15 % des cas familiaux, une transmission autosomique dominante est alors évoquée. Il n'y a pas à ce jour de localisation génétique déterminée.

c) Les fentes oro-faciales et syndromes malformatifs

Les fentes labio-maxillaires et vélo-palatines sont isolées dans 95 % des cas et associées dans 5 % des cas à des syndromes malformatifs. Elles sont des accidents morphologiques survenus lors d'un défaut de fusion partielle ou totale des bourgeons constitutifs du massif facial. Les syndromes le plus souvent rencontrés provenant des dysneurulations cervico-céphaliques sont les suivants :

An niveau du bourgeon frontal :

- **le syndrome de CHARGE**
- les craniosténoses : **syndrome d'Apert** (dysmorphie, anomalies squelettiques et retard psychomoteur) ; **syndrome de Crouzon**

- **le syndrome de Klein-Waardenburg** (mèche de cheveux blanche, anomalie du canthus (commissure des paupières) et surdité centrale)
- **le syndrome de Binder** (hypoplasie du nez)

Au niveau du bourgeon maxillaire :

- **syndrome de Treacher-Collins**
- **syndrome de Goldenhar**

Au niveau du bourgeon mandibulaire (premier arc), les syndromes du premier arc (dont le syndrome de Nager) associent une :

- hypoplasie mandibulaire
- agénésie des osselets de l'oreille moyenne, du conduit auditif et du pavillon (surdité de transmission)
- hypoplasie de la musculature masticatrice et vélaire
- hypoplasie linguale
- agénésie des nerfs dentaire, lingual, facial, glosso-pharyngien

Au niveau du 2ème arc :

- **syndrome de Moebius**

Au niveau des 2ème et 3ème arcs :

- **SPR**
- **Syndrome de Di George**
- **22q11**

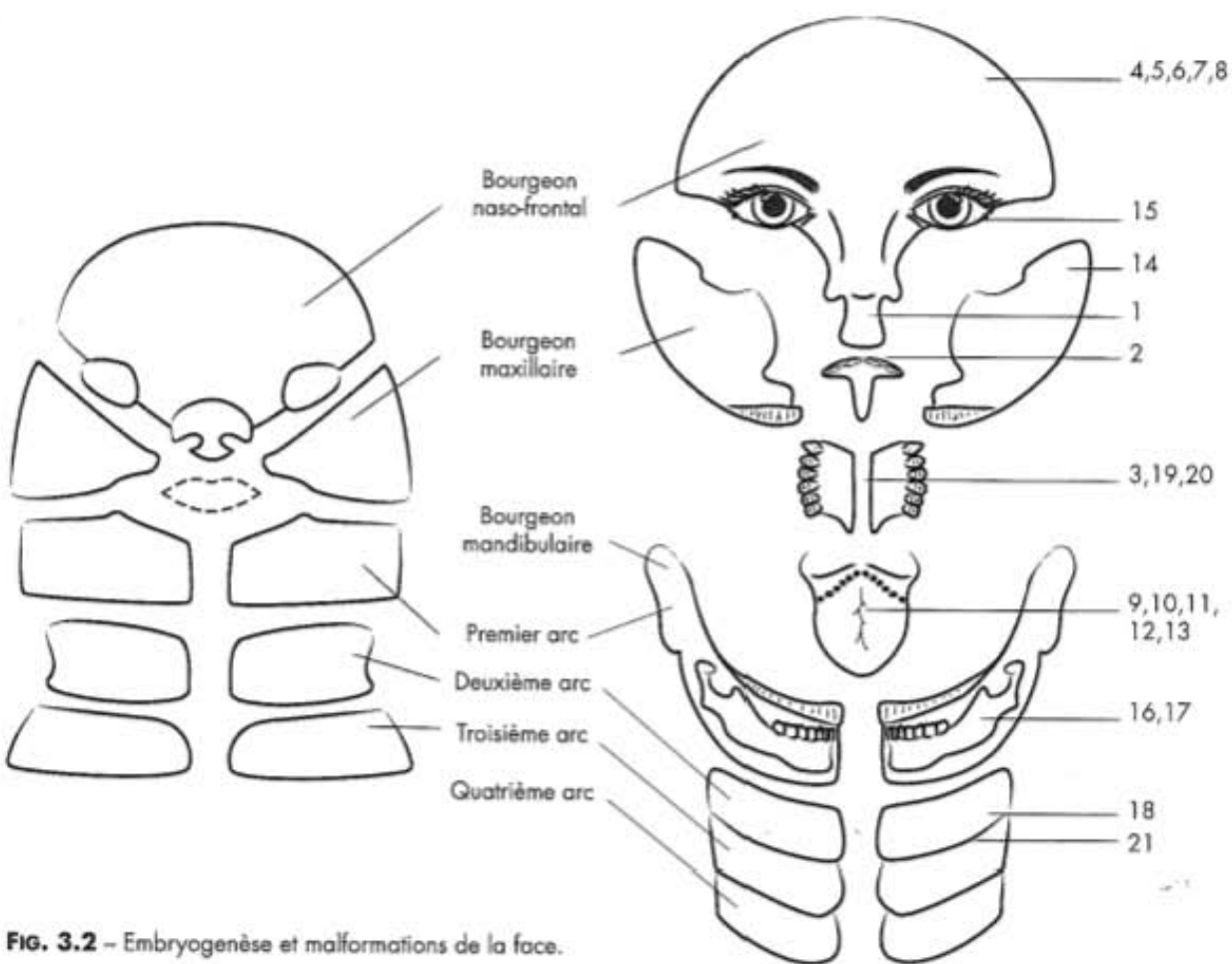


FIG. 3.2 – Embryogenèse et malformations de la face.

1. Fente labio-maxillo-palato vélaire bilatérale ayant pour conséquence la tripartition du massif facial.
2. Fente labio-maxillaire unilatérale ayant pour conséquence la bipartition asymétrique du massif facial.
3. Fente vélo-palatine.
4. Hypoplasie naso-philtro prémaxillaire avec holoprosencéphalie.
5. C.H.A.R.G.E.
6. Craniosténose (Apert, Crouzon).
7. Syndrome de Waardenburg.
8. Syndrome de Binder.
9. Syndrome oro-digitaux faciaux : Papillon-léage (I)-Mohr (II)-Majesky (III).
10. Syndrome de Williams Beuren.
11. Syndrome de Van der Waude.
12. Aglossie dans le syndrome d'Hanhart.
13. Macroglossie dans le syndrome de Wiedman-Beckwith.
14. Syndrome de Francheschetti ou Treacher-Collins.
15. Syndrome de Goldenhar.
16. Syndromes et dysostoses du 1^{er} arc ou arc mandibulaire.
17. Syndrome de Nager.
18. Syndrome de Moebius.
19. Séquence de Pierre Robin.
20. 22q11.
21. Syndrome de Di George.

Figure A : « embryogenèse et malformations de la face » fig 3.2 issue de l'ouvrage de C. THIBAUT, *Orthophonie et oralité, la sphère oro-faciale de l'enfant*, 2009 (cf n°25)

d) Autres syndromes exprimant des troubles de l'oralité

Les syndromes génétiques rares ont des manifestations cliniques multiples. Les troubles de l'oralité sont fréquents. En effet, ces maladies cumulent des atteintes multiples. Selon V. ABADIE et coll. (2004 cf n°26), les fonctions de l'oralité : l'alimentation, la ventilation, le cri, l'apparition du langage, l'exploration perceptive (goût, toucher, odorat) sont à la fois proches par leurs effecteurs anatomiques et sensori-moteurs, et distinctes par leurs développements phylogénétiques impliqués, du plus rudimentaire au plus élaboré. L'atteinte des effecteurs anatomiques ou du développement phylogénétique entraîne un trouble de l'oralité. L'oralité met en jeu des structures sensorielles, motrices, neuro-intégratives, hormonales, digestives, et centrales dont la physiologie et la régulation sont complexes. D'autres syndromes génétiques (sans fentes faciales) s'expriment très tôt par un trouble de l'oralité en raison d'autres types d'atteintes tels que :

- **le syndrome de Prader Willi**
- **le syndrome de Hamrat**
- **le syndrome de Papillon-Léage et Psaume**
- **le syndrome de Down**
- **le syndrome de Noonan**
- **le syndrome de Cornélia de Lange**

Les effets d'un trouble de l'oralité alimentaire chez le tout-petit enfant sont multiples. On peut observer :

- une perte de poids
- une relation à la mère perturbée
- la perte du schéma corporel ou une mauvaise construction de l'image du corps
- un mauvais développement des praxies
- un retard d'entrée dans le langage
- une parole mal articulée
- des fausses routes, des vomissements, des reflux gastro-oesophagiens

L'orthophonie est une prise en charge incontournable qui intervient donc très tôt dans le cadre de maladies génétiques rares afin de pallier les déficits d'oralité primaire et secondaire. Le but est de permettre à l'enfant d'avoir un développement au plus près de la norme en utilisant le maximum de ses propres capacités.

C. L'APPARITION ET LE DEVELOPPEMENT DU LANGAGE

1. Lien entre oralité alimentaire et langage

L'oralité, constituant premier de l'être, est la genèse de l'acquisition du langage. En effet, l'oralité secondaire constitue le début de l'acquisition du langage. Ce sont les praxies servant à la mastication-déglutition qui sont sollicitées dans le langage. Plus les praxies qui entrent en jeu dans l'alimentation sont maîtrisées, plus les productions vocales se diversifieront et s'enrichiront. L'oralité alimentaire et l'oralité vocale sont donc intimement liées. Les troubles de l'oralité alimentaire ont des répercussions sur l'acquisition du langage à différents niveaux. Comme nous l'avons vu précédemment, il est fréquent d'observer des troubles de l'oralité alimentaire dans les tableaux cliniques de maladies génétiques rares. Les troubles du langage sont généralement associés et sont une conséquence directe du trouble de l'oralité en amont.

2. Repères de développement : oralité alimentaire / oralité verbale et fonctions sémiotiques

En s'appuyant sur les travaux de nombreux auteurs, Fr. COQUET (2004, cf n°8) a établi de façon synthétique le développement du langage oral (du point de vue vocal et sémiotique) qu'elle a mis en relation avec l'oralité alimentaire. Il est intéressant de s'appuyer sur ses travaux afin de comprendre l'étroite relation du langage avec les fonctions premières de succion-déglutition puis de mastication-déglutition.

Vie utérine

L'oralité s'observe dès la 10ème semaine de vie intra-utérine à travers la succion non nutritive qui devient active à la fin du 3ème mois. Les 1ères déglutitions apparaissent vers la 11ème semaine à travers des mouvements de lapements.

La fonction ventilatoire est présente dès le 4ème mois.

A partir du 8ème mois, la succion-déglutition est efficiente.

0 – 6 mois

Oralité Alimentaire

A la naissance, la succion-déglutition du nouveau né se définit par une aspiration et une propulsion vers l'estomac appelée succion-léchage : suckling, et succion-pompage : sucking. Cette oralité alimentaire est appelée oralité primaire.

Cette oralité primitive met en jeu de façon quasi-exclusive des structures neurologiques sous-corticales. Cette déglutition réflexe est assurée par le tronc cérébral qui intègre les informations envoyées par les afférences sensorielles et des stimuli neuro-hormonaux puis les projette vers les nerfs moteurs crâniens. Ces derniers se coordonnent pour réaliser l'acte de succion-déglutition.

Oralité Vocale

Le nouveau-né émet des cris réflexes définis comme des cris indifférenciés jusqu'à la 6ème semaine : pleurs, soupirs, raclements et vagissements. Les praxies oro-faciales se limitent à des mouvements de langue de succion-déglutition primaire (mouvements antéro-postérieurs) avec des lèvres à fonction préhensile.

Vers 6 semaines, le tractus vocal se modifie. Le nouveau-né émet alors des cris différenciés et du jasis : sons vocaliques, bilabiales roulées, claquements des lèvres et de la langue.

Entre 3 et 6 mois, la boucle audiophonatoire se met en place. Le nouveau-né enrichit alors ses productions de bilabiales [p], [b], [m] et de babillage rudimentaire : proto-syllabes à structure vocalique.

Fonction Sémiotique

A partir de 6 semaines, le nourrisson sourit aux visages.

Il met en place entre 1 et 4 mois un répertoire commun avec l'adulte d'échanges de regards, de mimiques, de postures et réagit à certaines situations routinières.

A partir de 3 mois, il commence à être capable d'attention conjointe : il peut suivre du regard le regard de l'adulte et dialoguer vocalement avec l'adulte.

A partir de 5 mois, il réagit à son prénom.

6 – 12 mois

Oralité Alimentaire

A partir de 6 mois, l'alimentation se corticalise et l'oralité primaire devient alors oralité secondaire. Le schème moteur passe de la succion-déglutition à la mastication-déglutition. Les mouvements endo-buccaux se complexifient avec l'apparition de mouvements latéraux, et rotatoires, la langue se délie et acquiert des mouvements latéraux. Ainsi, une gestion de la propulsion du bol alimentaire vers les zones réflexogènes de la déglutition constitue la phase volontaire.

Oralité Vocale

La période est caractérisée par l'apparition du babillage canonique : syllabes de type consonne + voyelle répétées, et des consonnes dentales [t], [d], [n].

L'enfant est capable à 10 mois de catégoriser les consonnes de la langue maternelle et de détecter la frontière des mots.

Fonction Sémiotique

Les prémices de la socialisation apparaissent avec le pointé du doigt dit proto impératif et proto-déclaratif.

A 10 mois, il réagit à des mots familiers et peut signifier son refus en secouant la tête.

Il commence à imiter intentionnellement, à produire des gestes symboliques « au revoir », « coucou »

La compréhension du « non » est acquise dès 9 mois.

12 – 20 mois

Oralité Alimentaire

Vers 12 mois, le tout-petit enfant est capable de déplacer le bol alimentaire d'un côté à l'autre avec arrêt au passage de l'axe médian. Les praxies buccales sont de plus en plus élaborées. L'alimentation se diversifie avec l'introduction de petits morceaux et il acquiert la capacité à retirer un aliment de sa bouche.

Oralité Vocale

A 12 mois, le babillage se diversifie de plus en plus avec l'émission des constrictives [f] / [v] et de la coulante [l]. Les premiers mots à structure bisyllabique apparaissent.

Il utilise un jargon expressif : production d'une suite de syllabes pour nommer l'objet convoité et l'adulte l'identifie comme mot en y mettant du sens.

A 14 mois, l'enfant utilise « papa », « maman » de façon spécifique.

Fonction Sémiotique

L'enfant produit ses premières actions à caractère conventionnel. Il utilise le langage et les gestes à visée communicative. Il cherche à interagir avec son environnement. Ses premiers mots sont des mots pivots qui ont la fonction de mot-phrase. L'enfant emploie des déictiques ayant une valeur de renforcement de son action.

Il comprend des consignes simples en situation avec l'étayage de l'adulte.

A 16 mois, il a intégré une centaine de mots dans son lexique passif.

20 – 27 mois

Oralité Alimentaire

La déglutition secondaire est acquise. Le processus de maturation mastication-déglutition est fonctionnel. L'enfant peut alterner successivement : succion / déglutition / morsure / mastication.

Oralité Vocale

L'enfant enrichit son répertoire phonémique avec les constrictives [s] et [z]. Les mots sont produits avec des processus de simplification comme la substitution, l'assimilation, l'interversion, l'élision ou l'ajout de sons.

Il juxtapose 2 mots pour faire les 1ères phrases et utilise une cinquantaine de mots vers 23 mois. Il commence à grammaticaliser ses phrases : phrase de 2 mots dont un verbe. Dans un premier temps, l'enfant produit des mots combinés en faisant un bloc [nap(l)u] pour « il n'y en a plus » ; [léla] pour « il est là » ; puis dans un deuxième temps, il va juxtaposer des ensembles de 2 mots de manière différenciée.

Fonction Sémiotique

Le vocabulaire augmente, l'enfant apprend 4 à 10 mots par jour. Il comprend des phrases courtes et des prépositions comme « sur / sous » et des conjonctions comme « et / mais ».

L'enfant va évoluer de la simulation simple (imitation) à la simulation sur des objets tels que les poupées (jeu symbolique) et à des scénari d'évènements familiairs (jeu symbolique avec mise en situation).

27 – 36 mois

Oralité Alimentaire

L'enfant acquiert l'autonomie alimentaire par la boisson à la tasse et l'alimentation à la cuillère.

Oralité Vocale

La production vocale est toujours marquée par des processus de simplification. Cependant, son articulation se précise. La parole s'organise. Il utilise alors plus d'une centaine de mots.

Fonction Sémiotique

L'enfant combine les mots avec les premiers marqueurs grammaticaux. A partir de 30 mois, il produit des phrases à 3 éléments dont un verbe. Il est capable de simulations d'évènements moins familiairs et de jeux de rôle.

A 36 mois, le « je » est acquis.

Au delà de 36 mois

Il joue à des jeux socio-dramatiques. Il est acteur de la communication à part entière, pose des questions. Il sait articuler tous les sons (sauf [ch] et [j] pour 30 % des enfants). La parole est intelligible à 4 ans. Il comprend 1000 mots et en utilise 500 environ. L'enfant est capable de construire des phrases avec expansions propositionnelles. Il fait des phrases de type : sujet + verbe + complément. Ces phrases s'enrichissent et se complexifient petit à petit.

3. Les compétences socles et pré-requis au langage

P. ANTHEUNIS, F. ERCOLANI-BERTRAND et S. ROY (2003, cf n°1), ont décrit dans « Dialogoris » les compétences socles de l'enfant. Certaines compétences se mettent en place très tôt, dès les premiers moments d'interactions du nourrisson avec son environnement. Elles sont indispensables à l'apparition du langage et se développent dans les 2 premières années de vie du tout-petit enfant.

Elles recouvrent la communication non verbale et les prémices de la communication verbale :

- accroche du regard (acquis entre 0 et 2 mois)
- poursuite visuelle (acquis dès 2 mois)
- attention conjointe (début d'acquisition vers 4 mois)
- attention et orientation aux bruits (capacité présente dès la naissance qui s'affine durant les premiers mois de vie)
- capacité à utiliser des gestes à visée de communication (acquise dès 8 mois)
- pointage (acquis vers 11/12 mois)
- échange et tour de rôle (capacité présente dès 2 mois et ½ dans un tour de rôle pré-conversationnel qui s'affine et est complètement acquise vers 8 mois)
- imitation motrice (imitation immédiate présente dès 10 mois)
- élan d'interaction et but communicationnel (capacités présentes dès la naissance)
- capacité à utiliser la mimique (présente dès 1/3 mois avec le sourire réponse. Mimiques qui se diversifient et se précisent du point de vue du sens vers 7/9 mois)
- Reconnaissance des mimiques des autres (acquis dès 11/12 mois)
- compréhension non-verbale (s'acquiert dès les premiers mois grâce aux interactions avec l'environnement : sensibilité aux gestes, aux regards, aux intonations accompagnant la parole et y donnant du sens.)
- productions sonores (babillage canonique présent absolument à 12 mois).
- imitation verbale (onomatopées imitées dès 7/8 mois et le discours des adultes (prosodie et intonations) dès 9/11 mois)

4. Les capacités cognitives

Sensibilité au monde des personnes et des choses, des états, des actions, et des événements

Dès 3 mois, le nourrisson s'intéresse aux personnes et aux objets qui l'entourent. A 5 mois, il expérimente par tous ses sens cette sensibilité au monde qui l'entoure (mise en bouche, manipulation, observation)

Manipulation des objets

La manipulation des objets fait partie du développement sensori-moteur. Dès 3 mois, le bébé porte à la bouche tout objet à sa portée. Ce comportement doit avoir disparu à 12 mois.

Entre 1 et 4 mois, il est capable de répéter une conduite s'il la trouve intéressante (auto-stimulante). Ces conduites s'affinent dans leur finalité. Entre 10 et 12 mois, La notion de cause à effet et la notion de contenant sont acquises. La notion de prolongement de l'objet est intégrée entre 12 et 18 mois.

Permanence de l'objet

Cette compétence s'acquiert dès l'âge de 4 mois avec le début de recherche de l'objet disparu (jeu du coucou-caché) jusqu'à 8/9 mois. L'acquisition s'achève vers 18 / 24 mois avec la représentation des déplacements invisibles.

Capacité de jeu symbolique : le « faire-semblant »

Vers 10 mois, l'enfant reproduit sur lui des actions du quotidien en imitation (se coiffer, boire...). Entre 12 et 24 mois, il coordonne deux actions dans le jeu. A partir de 30 mois, l'enfant est guidé par un projet intérieur avec une finalité précise dans son jeu.

Capacités prélogiques et logiques

La classification et la sériation apparaissent à partir de 14 mois. Ces capacités s'affinent peu à peu et sont acquises vers 40 mois, exemple : collection d'objets, groupe d'objets, catégories et sous-catégories, correspondance terme à terme.

Capacité de mémorisation et d'attention

La mémoire est liée à l'attention. A 3 ans l'enfant a un empan à 3.

D. LE DEVELOPPEMENT MOTEUR

Bien que les troubles du développement moteur du tout-petit enfant ne concernent pas l'orthophonie directement, mais plutôt la psychomotricité ou la kinésithérapie, ils font toutefois partie du profil global des enfants atteints de maladies génétiques rares que l'on peut être amené à prendre en charge. Ces troubles peuvent, dans certains cas, entraver la communication. Le trouble de l'oralité et / ou du langage entre dans un retard de développement global. Ce domaine est donc important et doit être abordé sous son aspect normal et pathologique.

1. Aspects chronologiques du développement moteur de 0 à 36 mois.

D'après l'ouvrage de A. DE BROCA (2006, cf n°11)

0 – 3 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

Le nourrisson produit des mouvements nombreux, non coordonnés et inadaptés. Vers 2 mois, le tonus des membres diminue alors que le tonus axial augmente avec la progression céphalo-caudale. Le développement moteur est régi par le tronc cérébral et les réflexes archaïques (réflexes de Moro et de grasping).

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

Le pouce peut aller dans la bouche pour satisfaire le réflexe de succion. Le nouveau-né est capable entre 1 et 2 mois d'avoir d'autres manifestations motrices (gestes, sourire) à la reconnaissance du visage maternel.

3 – 6 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

Le néocortex devient dominant sur le tronc cérébral en lui laissant la gestion du système neurovégétatif. La tenue de la tête est acquise dans tous les axes. Le nourrisson peut se redresser et commence à prendre appui sur les mains. Il peut se retourner à partir de 4 mois.

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

Il réagit au contact (saisie d'un objet posé dans sa main) puis entre en contact avec la pulpe des doigts. Vers 4 / 6 mois, la prise cubito-palmaire est acquise, il y a compétition entre les deux mains (le nourrisson n'a pas de préférence manuelle).

6 – 10 / 12 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

Vers 6 / 7 mois, il peut tenir assis sans maintien. La marche à quatre pattes apparaît vers 8 / 10 mois. Le tonus du bassin s'intensifie. La marche débutante soutenue sous les bras

apparaît vers 10 mois en même temps que la station debout d'abord avec soutien puis avec aide (avec le doigt). Vers 12 mois, l'enfant marche seul.

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

Il peut tenir un objet dans chaque main. A 7 mois il passe l'objet d'une main à l'autre en traversant l'axe médian. Vers 9 mois, la pince pouce-index est acquise. Le nourrisson a un regard horizontal et se sert de ses mains pour aller chercher les objets qui le stimulent. Il peut toucher ses pieds et les apporter à la bouche.

10 / 12 – 18 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

En position debout, il se penche pour aller chercher un objet à terre. Le tonus des jambes s'intensifie. La mobilité à quatre pattes est fonctionnelle. La marche debout sans aide est acquise autour de 14 mois.

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

Le choix de la main dominante apparaît. La main dominante tient le contenant alors que l'autre va chercher le contenu. Il commence à imiter des séquences motrices simples. La marche debout lui permet d'aller où il désire. Le tout-petit enfant met en acte son désir d'exploration hors de son champ visuel.

Autour de 18 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

Il tape dans une balle, monte les escaliers en se tenant. Il peut arrêter un mouvement sur ordre. Il commence à trotter (début de la course).

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

Le tout-petit enfant construit des tours avec 3 / 4 cubes. La latéralisation est débutante : les gestes difficiles sont tentés par la main dominante. Il peut enjamber, monter, descendre les escaliers.

Autour de 24 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

L'enfant court et commence à pédaler. Il tient accroupi avec les talons surélevés. Il monte et descend les escaliers en essayant d'alterner les pieds et en se tenant.

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

La prise du stylo est une tenue palmaire. Il gribouille et fait des traits verticaux. Il construit des tours de 6 / 8 cubes. Il est capable d'assembler un puzzle avec des encastres géométriques (rond, carré, triangle). Cette période est caractérisée par l'apparition du jeu symbolique.

Autour de 36 mois

- **Motricité globale, tonus, équilibre, inhibition**

L'alternance des pieds est acquise dans les escaliers. Il est capable d'arrêter un mouvement rapide et instantanément sur demande ou en spontané. La brouette peut être réalisée en soutenant l'enfant sous les cuisses. Le tonus du corps est fonctionnel.

- **Motricité fine, dominance de la main, autonomie et jeux**

L'enfant produit des traits horizontaux, il ébauche le dessin de la croix. Il dessine le bonhomme têtard. Il utilise les couverts de manière adaptée. Il enfle des perles, boutonne et déboutonne les boutons (gros et moyens), fait des tours de 9 cubes. Le jeu symbolique est utilisé sous forme de situations quotidiennes ou en rapport avec ses connaissances (papa / maman ; l'école, la guerre...).

2. Les signes évocateurs d'une anomalie du développement moteur

Vers 6 mois

- Le nourrisson ne montre pas de signe de curiosité et ne cherche pas le contact
- le rejet de la tête en arrière est permanent
- Tous les réflexes archaïques sont encore très vifs
- L'hypotonie n'est pas toujours facile à détecter surtout quand elle est modérée et n'atteint que quelques muscles. Toutefois, on peut observer très tôt une apparence tombante : l'enfant ne tient pas sa tête, ne bouge pas, le tonus du dos est très faible et il

ne peut étendre ses membres jusqu'à la limite normale. Les difficultés de succion sont très souvent associées à une hypotonie.

Vers 9 mois

- L'hypertonie est évoquée devant une augmentation du tonus musculaire, des contractions musculaires rapides, des spasmes musculaires, des croisements de jambes involontaires et des articulations fixes. L'intensité peut varier, allant d'une raideur musculaire modérée à des spasmes musculaires graves, douloureux et incontrôlables. Cette hypertonie est identifiable lorsqu'il y a une réactivité musculaire forte au bruit : l'enfant ferme les poings avec extension des membres inférieurs. Il ne peut pas se retourner seul dans son lit, ne se déplace pas, il utilise très peu ses mains et ne passe pas les objets d'une main à l'autre.
- La non-apparition du réflexe parachute est suspecte. Le réflexe parachute est une réaction de défense contre le choc que l'enfant met en place très tôt. Il se vérifie en maintenant l'enfant sous le ventre, la face vers le sol et un mouvement de l'examineur donne l'impression à l'enfant qu'on va le projeter au sol. Il réagit normalement en tendant ses deux bras vers le bas et ses deux jambes vers le haut; l'asymétrie ou l'absence de réaction est grave.
- La flexion du cou de l'enfant en avant provoque une flexion des membres supérieurs et une extension des membres inférieurs, et la rotation du cou sur le côté provoque une extension du bras du côté où regarde l'enfant et une flexion du côté opposé.
- L'enfant peut avoir des difficultés à s'asseoir quand les membres inférieurs restent hypertoniques ou à l'inverse quand les fessiers ne soutiennent pas le poids du tronc.
- Une des deux mains n'est pas opératoire, participe peu aux jeux et ne lâche pas facilement un objet (grasping).

Vers 18 mois

- L'absence de marche à cet âge est rarement liée à un simple retard personnel ou à une réticence psychologique. Un substrat neurologique est pratiquement constant. En général, la motricité fine est aussi atteinte et est observable par une stratégie pauvre en mouvements et la durée anormale d'une préhension palmaire.

La marche et ses troubles

L'enfant sain commence à marcher entre 10 et 14 mois, sans apprentissage et l'automatisation se fait par contrôle neurologique (contrôle de la posture, de la coordination motrice et de l'équilibre).

Des anomalies orthopédiques ou neurologiques sont capables de retarder ou de compromettre la marche :

- Les malformations des membres inférieurs telles que : le pied bot varus équin, les inégalités de longueur des membres inférieurs, les luxations congénitales de hanche, les affections articulaires;
- Les troubles du tonus : hypotonie ou hypertonie

RESUME

Le développement cérébral, cognitif, moteur fait partie de processus complexes imbriqués les uns dans les autres. On observe, dès l'embryogenèse, la mise en place de processus cérébraux et physiologiques de base essentiels pour l'apparition de compétences motrices et cognitives. Des atteintes précoces durant la grossesse ont donc des conséquences plus ou moins sévères sur l'évolution de l'enfant. Qu'elles touchent la formation de l'embryon, l'intégrité sensorielle et / ou le développement cérébral, ces atteintes modifient irrémédiablement le profil de l'enfant à naître. Les maladies génétiques entraînent des troubles précoces du fait de l'origine des atteintes, qui influent les uns sur les autres donnant des tableaux cliniques complexes et variés. L'orthophonie est l'une des professions à intervenir très tôt auprès de ces enfants de par la nature des atteintes (troubles de l'oralité alimentaire, du langage et de la communication). Comme nous l'avons vu précédemment, le langage, produit de différents processus complexes, est souvent touché lors de pathologies génétiques. Les malformations faciales se sur-ajoutent parfois aux atteintes cérébrales produisant, de manière précoce, des troubles de motricité orale variés. Il est important de garder à l'esprit la notion de précocité des atteintes du développement global afin d'avoir conscience de la nécessité d'une prise en charge précoce et adaptée. C'est dans ce but que le dépistage de ces pathologies demeure essentiel. Des signes peuvent aider les professionnels à repérer une éventuelle cause génétique. Il faut pouvoir les reconnaître afin d'établir le plus rapidement possible un profil précis de l'enfant et pallier les premiers déficits afin de minimiser leurs conséquences sur les autres fonctions et compétences à venir.

III. LE ROLE DE L'ORTHOPHONISTE AUPRES DE PATIENTS ATTEINTS DE MALADIES GENETIQUES RARES : DEPISTAGE ET PRISE EN CHARGE

Selon Didier ROCH (2007, cf n°28), l'orthophoniste joue un rôle prépondérant face aux patients atteints de troubles de langage (avec ou sans syndromes associés).

3 rôles paraissent essentiels à la bonne pratique de la profession :

- Le rôle d'observateur qui, grâce à une évaluation précise et à l'observation clinique, permet la pose d'un diagnostic orthophonique et la mise en place d'un projet thérapeutique adapté au patient.
- Le rôle d'éducation thérapeutique pour l'enfant, son entourage et les autres professionnels (informations, documentation, explications, liens, etc). L'orthophoniste peut être comparé à un médiateur dans le sens où il permet un meilleur ajustement entre les différents partenaires intervenant auprès de l'enfant. Les rencontres régulières et le temps passé avec l'enfant et sa famille permet d'établir un lien de confiance et de construire une relation de soutien solide entre le patient, sa famille et le thérapeute.
- Le rôle de thérapeute à travers la rééducation, les adaptations et l'accompagnement centrés sur le langage et la communication.

Dans le cadre des maladies génétiques rares, le dépistage est alors une fonction inhérente à l'orthophoniste qui rencontre son patient une à deux fois par semaine en général. La durée des séances (30minutes) et le suivi thérapeutique le placent en première ligne pour détecter des anomalies même peu courantes. Dans ce contexte, les outils de dépistage prennent toute leur importance pour une collaboration pluridisciplinaire fructueuse et pour des projets de prévention et de soins.

Didier ROCH (2007, cf n°28) souligne avec justesse que ces outils ne sont pertinents que si chaque acteur est conscient qu'il s'agit de dépistage et non de diagnostic, de prévention et non de pronostic.

A. EVALUATION ET DEPISTAGE

Si l'observation clinique est considérée comme une des bases fondamentales de la prise en charge orthophonique, dans le cas du dépistage des maladies génétiques rares, elle en est la clé de voûte. Il apparaît important de sensibiliser la profession à savoir reconnaître les signes cliniques pouvant évoquer une maladie génétique rare.

Cette partie a pour but de faire le lien entre les principes généraux portant sur l'évaluation, l'observation clinique et le dépistage (entrant dans le champ de compétences des orthophonistes) et les maladies génétiques rares. Le rôle « d'observateur et d'informateur » de l'orthophoniste fera donc l'objet de cette partie.

1. Le rôle fondamental de la démarche clinique

Le bilan orthophonique est régi par deux fondements : la rigueur scientifique et la démarche clinique. Selon P. FERRAND (2004, cf n°15), ces deux fondements se complètent et interagissent l'un sur l'autre, toutefois, la démarche clinique conserve sa dimension fondamentale dans l'élaboration du diagnostic orthophonique. En effet, la rigueur scientifique reflète les compétences de l'individu sur le plan scientifique mais ne tient pas compte de la personne tout entière en tant qu'individu unique. La démarche clinique est une attitude qui permet de mieux comprendre la souffrance mais surtout l'être souffrant dans le respect de sa personne tout entière. L'orthophoniste va recenser les diverses compétences qui constituent l'acquisition du langage et mettre en exergue les facteurs favorisant ou gênant la construction du langage. C'est ainsi, qu'un « avatar » survenu dans l'histoire du sujet (maladie, traumatisme...) peut influencer les rapports du sujet avec son entourage et modifier gravement l'acquisition du langage.

L'observation apparaît comme le moteur fondamental de la démarche clinique. L'orthophoniste n'aura de cesse, durant ses prises en charge, d'observer le patient, d'approfondir certains domaines et de mettre à jour régulièrement les données d'anamnèse. Il devra aussi envisager de modifier ou de remettre en question le diagnostic de départ avec l'hypothèse initiale du traitement. Les maladies génétiques rares non diagnostiquées entrent dans ce type de schéma de raisonnement. En effet, il faut garder à l'esprit qu'un enfant pris en charge pour un trouble d'oralité et / ou de langage peut être atteint d'une maladie génétique rare non diagnostiquée. L'orthophoniste se doit donc d'être attentif à tout signe pouvant

évoquer ce type de pathologie. Il utilisera alors tout un éventail de possibilités dans plusieurs champs d'observation tel que : équipement sensoriel, la motricité oro faciale, les habiletés pragmatiques etc... Le dépistage des maladies génétiques rares s'inscrit dans cette démarche d'observation, en prenant en compte en plus d'autres domaines : la morphologie, le tonus et le développement psychomoteur.

A la fin de l'évaluation, l'orthophoniste dispose d'éléments précis sur les compétences du patient. Cela lui permet de mettre en place une prise en charge adaptée et d'orienter l'enfant et sa famille vers le service génétique. Celui-ci procèdera à des investigations génétiques si nécessaire.

2. L'évaluation du langage chez le jeune enfant ou chez l'enfant avec peu ou pas de langage

L'orthophoniste rencontre des patients de plus en plus jeunes qui présentent des troubles de l'oralité et des troubles de langage. L'évaluation des compétences et des difficultés de l'enfant est souvent vécue comme une réelle épreuve par les parents venant réactiver les douleurs liées à l'annonce du diagnostic (s'il a été posé) ou les angoisses quant aux incertitudes du devenir de leur enfant. Le rôle de l'orthophoniste lors de cette rencontre est de définir précisément les difficultés de l'enfant mais aussi ses compétences, qu'il va mettre en avant auprès des parents. Il va expliquer l'importance de ces compétences dans le cadre du projet thérapeutique car c'est en s'appuyant sur ses compétences, que l'enfant va développer sa communication et des moyens compensatoires. Le bilan précoce et précis s'impose de plus en plus dans la pratique orthophonique. Les maladies génétiques rares sont évidemment concernées. En effet, comme l'explique C. CHEVRIE-MULLER (2007, cf n°28), c'est durant la période de la petite enfance que le lexique et la structuration de la syntaxe s'enrichissent considérablement pour aboutir à la normalisation du langage vers 4 ans avec la maîtrise des bases du langage. Il faut donc agir préférentiellement le plus tôt possible.

Les spécialistes s'accordent à dire que plus tôt l'enfant et sa famille sont pris en charge, meilleurs sont les pronostics d'évolution. Les bilans orthophoniques précoces concernent donc aussi cette population de patients. Il faut garder à l'esprit que tout enfant présentant un développement atypique peut avoir échappé à la vigilance des différents services médicaux et être porteur d'une maladie non diagnostiquée. C'est pourquoi des outils de dépistage peuvent être utiles lors du bilan du langage oral.

a) Le bilan orthophonique des compétences communicatives du petit enfant de moins de 3 ans : objectifs et population

P. DEI CAS (2007, cf n°28) , définit le bilan comme la clé de voûte de l'intervention orthophonique. Il permet dans un premier temps à l'orthophoniste d'établir le profil du patient par rapport à la norme en utilisant des tests standardisés et en faisant appel à ses connaissances sur le développement normal et sur la pathologie. Dans un deuxième temps, les résultats obtenus lors du bilan orienteront l'orthophoniste vers un projet thérapeutique adapté et / ou définiront une orientation vers des prises en charge autres.

Toutefois, comment définir le langage d'un être en pleine évolution? Selon J. ROUSTIT (2007, cf n°28), la pratique du bilan orthophonique du langage oral demande à l'orthophoniste d'être en mesure de lier tous les éléments disponibles issus de l'anamnèse, de la prise en compte du vécu du sujet, de son comportement, du recueil des données dans une situation de testing, mais aussi d'avoir une intuition clinique. L'évaluation du langage amène l'orthophoniste à explorer tous les domaines qui le constituent. Elle suppose de prendre en compte la complexité des processus mis en œuvre dans la boucle de la communication et l'interrelation qu'ils entretiennent dans les différents domaines qui composent l'architecture langagière.

Cette évaluation aura pour but :

- l'identification précoce des troubles
- la précision du type de trouble (nature des déficits, incapacités) et de sa gravité
- la précision des potentialités (capacités)
- la définition des indications des stratégies de prise en charge (éducation précoce, accompagnement parental, mise en place de systèmes de communications augmentatifs / palliatifs / alternatifs)
- sollicitation de bilans ou examens complémentaires
- réflexion à propos de l'orientation scolaire ou éducative ainsi que des aménagements adaptés à l'enfant.

L'évaluation des compétences communicatives du petit enfant de moins de 3 ans ne concernent pas uniquement l'enfant âgé de moins de 3 ans. Elle convient aussi aux enfants plus âgés si la sévérité des troubles ne permet pas la passation d'outils standardisés pour l'âge réel de l'enfant. Elle s'appliquera donc aux enfants présentant des troubles spécifiques du

développement du langage, et aux enfants présentant des troubles secondaires liés à des syndromes génétiques, des déficiences mentales, des pathologies neurologiques (traumatismes crâniens, aphasies, IMC, polyhandicaps...) et des causes non identifiées.

Les outils d'évaluation du langage oral du jeune enfant sont nombreux mais souffrent d'être incomplets à certains niveaux, ce qui demande à l'orthophoniste de faire passer parfois plusieurs batteries d'évaluation. La difficulté de poser un diagnostic augmente lors de pathologies syndromiques non avérées. C'est pourquoi, après avoir fait « un état des lieux » des difficultés, il est important de continuer à chercher le ou les facteurs explicatifs, exemple : ce qui renseigne sur tel ou tel fonctionnement langagier qui ne s'est pas développé correctement selon les grilles de développement admises ; ceci dans le but de construire un plan rééducatif adapté au patient. Nous allons rapidement détailler les différents tests disponibles pour les orthophonistes puis nous présenteront rapidement EVALO BB 0-36 mois, batterie dont sont issues les grilles de dépistage de maladies génétiques rares.

b) Les outils d'évaluation du langage oral du jeune enfant de moins de 3 ans ou de l'enfant (plus âgé) avec peu ou pas de langage

Le petit Borel ou test sans parole de S. BOREL MAISONNY (réédition 2008) (cf n°4)

Ce test étalonné pour les enfants de 2 ans à 5 ans 6 mois a pour but de donner une indication sur le développement cognitif.

Le HENIN-DULAC (BELOT et Coll, 2001 cf n°3)

Ce test est étalonné pour les enfants de 18 mois à 12 ans 6 mois. Il évalue les différents aspects du langage (motricité oro-faciale, articulation, phonologie, lexique, syntaxe).

Le RDLS (Reynell development language scales) de REYNELL J.K. & GRUBER C.P., 1990 (cf n°23)

Ce test est étalonné pour les enfants de 6 mois à 6 ans. Il procède à l'évaluation des capacités de compréhension et d'expression de l'enfant de manière qualitative et quantitative.

L'ECSP (évaluation de la communication sociale et précoce) de GUIDETTI et TOURETTE, 1992 (cf n°18)

Ce test est étalonné pour les enfants de 3 à 30 mois. Il évalue les différentes compétences communicatives pré-verbales. La création de l'ECSP est issue des travaux de Bruner qui décrit les 4 « formats » fondateurs de la communication.

Le Nelly Carole (protocole de bilan dans le cadre des prises en charge orthophoniques précoces) de CHEVRONNET N. ET GRIPPA C., 1988 (cf n°7)

Ce test est étalonné pour les enfants de 18 à 35 mois. Il évalue la compréhension orale en contexte et la compréhension lexicale isolée. Il se complète avec le petit Borel, le VOC.IM de Légé et Dague (vocabulaire en images) et l'épreuve de couleurs – cubes – planchettes du Brunet-Lézine.

La BEPL - forme A et B - (Batterie d'Evaluation Psycholinguistique forme A et B) de CHEVRIE-MULLER C., 1988 (cf n°6)

Ce test est étalonné pour les enfants de 2 ans 9 mois à 4 ans 3 mois. Il évalue la compréhension, l'expression et la pragmatique dans des situations dirigées et semi-dirigées.

EVIP (Echelle de Vocabulaire en Image Peabody) de DUNN L.M., THERIAULT-WHALEN C.M., version française, 1993 (cf n°12)

Ce test est étalonné pour les enfants de 2 ans 6 mois jusqu'à l'âge adulte. Il a pour but d'évaluer le stock lexical passif (sous forme de désignation d'images).

Dialogoris de P. ANTHEUNIS, F. ERCOLANI-BERTRAND, S. ROY, 2003 (cf n°1)

Cet outil a été conçu pour les enfants de 0 à 4 ans. Il vise à prévenir et limiter les développements déficitaires de la communication et du langage, à dépister les risques pour le développement du langage et à intervenir précocement auprès des familles et des enfants.

On observe un éventail de batteries d'évaluation du langage oral du jeune enfant (liste non exhaustive), toutefois, elles ciblent chacune certaines compétences mais n'évaluent pas de manière générale tous les pré-requis et les différentes compétences nécessaires à l'acquisition du langage. L'idée de construire une batterie plus complète réunissant l'ensemble des compétences du langage oral a donné naissance à la batterie EVALO 2.6 et à EVALO BB 0/36 mois.

EVALO 2.6 évaluation du développement du langage oral de F. COQUET, P. FERRAND et J. ROUSTIT, 2009 (cf n°10)

Cette batterie a été étalonnée pour deux tranches d'âges : la version petits (2 ans 3 mois à 4 ans 3 mois) et la version grands (4 ans 4 mois à 6 ans). Elle est conçue de manière à faire une évaluation du langage oral sous 3 points de vue :

1. une vision généraliste faite à l'aide de la version courte en première intention.
2. une vision d'expertise faite à l'aide de la version longue à travers l'approfondissement de certains domaines (phonologie, pragmatique, syntaxe, lexique, praxies, capacités cognitives...)
3. Une vision spécifique faite par rapport à un domaine du langage ou de la communication.

C'est dans cet esprit que la batterie EVALO BB 0 – 36 mois a été conçue. Le but était de construire une batterie complète afin de tester le développement des compétences nécessaires à l'acquisition du langage oral durant la période 0 -36 mois mais aussi d'élargir le point de vue orthophonique à d'autres observations plus précises dans le cadre de la prévention et du dépistage.

EVALO BB 0 – 36 mois évaluation du développement du langage oral de F. COQUET, P. FERRAND et J. ROUSTIT, 2009 (cf n°9)

Evalo BB propose une méthodologie d'observation et d'évaluation du jeune enfant de 0 à 36 mois. Elle convient aussi à l'enfant plus âgé avec peu ou pas de langage. Le but est de prendre en compte l'enfant dans son développement global afin de mettre en place un projet thérapeutique précoce et adapté.

Des tableaux permettent le recueil d'éléments d'observation et la prise en compte d'âge d'apparition de fonctions ou de comportements. Comme pour EVALO 2.6, EVALO BB permet d'avoir différentes approches des compétences de l'enfant. Les épreuves proposées permettent d'avoir une vision générale, d'expertise et spécifique. Elles sont principalement axées sur une évaluation qualitative donc sur l'observation clinique.

Les auteurs de cette batterie se sont inspirés de différents tests :

1. échelle de développement psychomoteur révisée de Brunet-Lézine
2. échelle de développement sensori-moteur selon Piaget
3. échelle de communication sociale et précoce ECSP de Rosetti
4. protocole Le Normand : situations écologiques de jeu et de communication se prêtant à l'observation
5. le bain des poupées BEPL-B de Chevrie-Muller
6. le Nelly-Carole
7. le checklist for autism in toddlers CHAT

ANAMNESE

L'anamnèse comprend la partie classique de l'entretien, plus des questionnaires destinés aux parents concernant l'expression, la compréhension et le comportement de leur enfant. Des grilles d'observations spécifiques viennent en complément dans le but d'avoir une première analyse rapide des compétences et difficultés de l'enfant. Les domaines observés sont :

- la sensorialité
- le tonus et développement psychomoteur
- le comportement alimentaire
- les premiers organisateurs du langage.

OBSERVATION

Une partie porte sur l'observation qui vise à approfondir les données d'anamnèse recueillies lors de l'entretien et lors des premières observations de l'enfant. Elle recouvre :

- la morphologie
- la motricité orale hors alimentation
- l'audition
- les conduites d'imitation
- l'attention conjointe
- l'interaction et la communication non verbale
- la manipulation d'objets
- le jeu du faire semblant
- les actes de langage, comportement sémiotique et les productions

SYNTHESE

Des tableaux-synthèses permettent de mettre en évidence des indicateurs qui motivent une orientation vers des examens complémentaires et / ou une décision de prise en charge précoce avec accompagnement parental. Ces tableaux « repérage de » concernent différents domaines :

- les maladies génétiques rares
- les troubles auditifs
- les troubles de l'oralité
- les difficultés de représentation
- le risque d'autisme
- le risque épileptique

PROTOCOLES D'EVALUATION DES ACQUISITIONS LANGAGIERES

2 protocoles : 20 et 27 mois ciblent les acquisitions langagières de l'enfant. Ces protocoles sont organisés en 5 parties ciblant chacune un domaine. Le but est d'objectiver les acquisitions de l'enfant en le situant par rapport à une moyenne. Les domaines concernés sont :

1. les rapports aux autres
2. l'expression
3. la compréhension
4. le rapport aux objets
5. les praxies (uniquement pour le protocole 27 mois)

INTERACTIONS PARENTS-ENFANT

Une partie de la batterie porte sur les interactions parents-enfant. L'orthophoniste évalue de manière qualitative les échanges afin de proposer une base de dialogue avec les parents en vue d'optimiser les interactions avec l'enfant.

3. Le dépistage des maladies génétiques rares

La pratique orthophonique bénéficie donc de différents tests permettant l'évaluation des prérequis à l'acquisition du langage chez le jeune enfant et même chez l'enfant avec peu ou pas de langage. Mais qu'en est-il des outils de dépistage ?

Ces outils ont pour but de compléter l'évaluation orthophonique en élargissant l'observation du patient et de ses troubles. Le travail de l'orthophoniste consiste à faire une évaluation précise, poser un diagnostic orthophonique avec des objectifs thérapeutiques puis rééduquer les troubles d'oralité et / ou de langage. Toutefois, dans certains cas, il est indispensable d'avoir recours à un avis médical et / ou spécialisé afin d'établir un tableau clinique précis (la pose d'un diagnostic dans lequel s'inscrivent les troubles de l'enfant). En effet, le retard du développement du langage chez les jeunes enfants peut recouvrir des significations bien différentes. Il est souvent le signe d'appel qui permet aux professionnels de dépister une situation à risque pour le développement de l'enfant. Un retard de langage oral isolé ne représente pas le même risque qu'un retard de langage associé à un autre trouble (intellectuel, perceptif etc...) Les maladies génétiques rares ont des tableaux cliniques variés. Sans chercher à étiqueter le patient, les connaissances sur la pathologie pourraient permettre d'orienter la prise en charge orthophonique et de l'adapter aux possibilités de l'enfant.

Dans le cadre du dépistage effectué par l'orthophoniste, le but n'est pas de poser un diagnostic pour chaque maladie génétique rare, ni de pouvoir reconnaître telle ou telle pathologie non diagnostiquée. L'orthophoniste ne cherche pas à prétendre à l'exercice de ces compétences, mais, il est nécessaire toutefois de savoir reconnaître certains signaux d'appel afin de faire le lien avec les spécialistes et de tenir compte de ces observations dans l'établissement du projet thérapeutique.

a) Dans quels cas orienter l'enfant et sa famille vers une consultation génétique?

La question principale à se poser face à la problématique des maladies génétiques rares est :

Quand faut-il inciter les parents à aller consulter en génétique?

Ce conseil n'est pas facile à donner car il faut aussi respecter la place du médecin traitant qui doit rester le coordinateur des démarches médicales. L'orthophoniste ne doit, en aucun cas, apparaître comme la personne référente des soins et du suivi médical de l'enfant. L'abord de ce sujet par l'orthophoniste n'est pas évident. Il n'y a pas de conduite « type » à tenir car, aller en consultation génétique est une démarche difficile pour tout parent, même quand elle est proposée par le médecin. Mais passer à côté d'un diagnostic de maladie génétique, c'est aussi, d'une certaine manière, prendre le risque que cette maladie touche un autre enfant à venir dans ce couple ou dans la famille plus éloignée. C'est en étant certain que l'on fait une action dans l'intérêt de la famille que l'on saura trouver les mots qu'il convient

pour suggérer une consultation plus spécialisée tout en respectant les parents et la relation qu'ils ont avec leur médecin traitant.

D'autre part, on peut s'interroger sur les bénéfices qu'il peut y avoir dans l'élaboration d'un diagnostic précis. La connaissance précise de la maladie dont souffre l'enfant pris en charge pourrait-elle aussi permettre d'ajuster la rééducation à sa pathologie? Il n'est pas envisageable de dire : « une pathologie, une rééducation » mais il est intéressant de rechercher s'il n'existerait pas des lignes directrices communes qui permettraient de conduire une rééducation de manière plus immédiatement efficace.

Selon les professeurs JACQUEMONT et MUNNICH et coll. (2001, cf n°27), nombreux sont les contextes dans lesquels l'orthophoniste peut faire appel au généticien. Ces contextes sont et seront de plus en plus « extensibles » au fur et à mesure des découvertes sur les bases moléculaires des troubles du langage. Ces champs d'études où se rencontrent orthophonistes, psychologues, neuropsychologues, et généticiens sont en pleine expansion.

Deux circonstances doivent attirer l'attention de l'orthophoniste sur le risque potentiel d'une cause génétique :

- **un trouble du langage ou de l'oralité dans un contexte de retard mental et / ou de trouble du comportement associé ou non à des anomalies malformatives ou à des antécédents médicaux chirurgicaux inhabituels.**

Dans les différentes bases de données utilisées par les généticiens pour l'aide au diagnostic, on recense plus de 1000 syndromes comportant un trouble du langage associé à un retard mental et/ou d'autres malformations. Les antécédents médicaux, chirurgicaux et familiaux de l'enfant doivent obligatoirement être évoqués. Lorsque ceux-ci sont inhabituels, une consultation génétique devrait être envisagée avec l'accord des parents. En l'absence d'antécédents particuliers, une dysmorphie (aspect inhabituel du visage) peut aussi attirer l'attention, celle-ci peut être évidente ou discrète. Dans le cas d'une grossesse en cours ou d'un projet d'enfant à court terme, cette consultation peut avoir un caractère urgent afin d'établir un diagnostic et d'évaluer le risque d'atteintes pour le futur bébé. Dans le cas de certains syndromes, le diagnostic peut permettre la mise en place d'une prise en charge plus spécifique.

- **des troubles du langage associés à des antécédents familiaux**

Il s'agit d'une situation où la conduite à tenir est claire et où la consultation génétique paraît obligatoire. Les antécédents familiaux à dépister sont la présence de trouble du langage, de retard mental et / ou de troubles du comportement, et/ou de malformations chez les apparentés du premier ou du second degré. S'il existe uniquement des antécédents familiaux chez les apparentés plus éloignés, la probabilité qu'il s'agisse d'une affection transmise est plus faible sans être nulle. Il n'est pas toujours aisé d'entreprendre un interrogatoire sur les antécédents familiaux, et cette enquête, nous en sommes conscients, a des limites dans le cadre d'une séance orthophonique.

Les orthophonistes peuvent être les premiers à déceler un ensemble de critères qui peuvent les alerter. Un trouble de l'oralité et /ou du langage (associé à d'autres troubles et des critères dysmorphiques) par exemple, entrant dans le tableau clinique de la pathologie (encore méconnue) de l'enfant, pourrait être un élément déclencheur d'une investigation génétique et la mise en place d'une prise en charge pluridisciplinaire adaptée. Les orthophonistes sont donc susceptibles de rencontrer dans leur patientèle ce type d'enfant sans diagnostic posé.

Mais qu'en est-il de la prise en charge de ces pathologies d'un point de vue général et d'un point de vue orthophonique ?

B. LA PRISE EN CHARGE DES TROUBLES ORTHOPHONIQUES

CHEZ L'ENFANT PORTEUR DE MALADIES GENETIQUES RARES

Certaines pathologies d'origine génétique ont fait l'objet de recherches et d'écrits sur les différents modes de prises en charge. Toutefois, il serait pertinent d'établir une vision générale de ce type de prises en charge.

1. Généralités sur la prise en charge des maladies génétiques rares

a) L'importance de la prise en charge précoce

Selon LACOMBE, LYONNET, et BRIARD (2006 cf n°20), une fois le diagnostic posé d'une maladie génétique rare, il devient possible d'anticiper sur les manifestations qui peuvent apparaître, sans tomber toutefois dans le piège d'un destin programmé de façon inexorable. La révélation d'un diagnostic devant un retard de développement et / ou un trouble du comportement remarqué par les parents peut avoir un effet déculpabilisant. L'acceptation par les parents de la nécessité d'un projet thérapeutique pluridisciplinaire est alors plus facile.

Avoir l'attention attirée dès les premières difficultés de l'enfant, s'en préoccuper rapidement permet d'agir précocement sur le plan médical, paramédical, social et éducatif. Le but est de réagir vite afin d'aider l'enfant à mettre en place des compétences le plus tôt possible. Les auteurs s'accordent à dire que la reconnaissance plus tardive de signes en période préscolaire et scolaire, peut s'avérer préjudiciable en raison du retard mis à organiser les différentes prises en charge.

b) Le bilan précis : un préalable indispensable

Un descriptif précis des atteintes doit être dressé pour définir au mieux les moyens d'y faire face. Toutefois, le bilan peut conduire à découvrir des symptômes frustes sans vraiment pouvoir anticiper leurs conséquences. Il convient donc de rester prudent et de ne pas trop se projeter dans l'avenir de l'enfant au regard des connaissances disponibles à propos de la maladie dont il est atteint. A la suite du bilan réalisé, une prise en charge peut être proposée. Chez certains enfants, elle peut différer de celle qui avait été mise en place auparavant et qui apparaît maintenant inadaptée ou incomplète. L'implication et la communication inter-professionnelles sont essentielles dans la prise en charge de ces enfants. Une surveillance

régulière permettra de modifier la rééducation en l'adaptant aux constatations qui pourront être faites ultérieurement.

c) L'organisation de la prise en charge

La prise en charge doit être pluridisciplinaire et respecter certains principes : qualité et harmonisation des soins, et économie des énergies médicales et paramédicales. Le médecin va coordonner les mesures à prendre, prescrites par les spécialistes impliqués dans la prise en charge. Ainsi, l'enfant et sa famille n'auront pas le sentiment d'une prise en charge pluridisciplinaire incoordonnée. Selon LACOMBE, LYONNET, et BRIARD (2006, cf n°20) « permettre aux patients d'avoir une prise en charge en fonction de leurs besoins passe par la mise en commun des expériences acquises autour d'une pathologie, afin d'élaborer des protocoles de soins et d'établir des recommandations de prise en charge ».

Il n'existe pas de prise en charge « type ». Elle doit surtout tenir compte des priorités de soins, de la disponibilité de l'enfant et des souhaits des parents. L'orthophoniste fait souvent partie des professionnels intervenant dans ce type de prise en charge et a l'entière responsabilité de l'action qu'il mène. La prise en charge peut se faire dans le milieu libéral sous la coordination du médecin, ou en structure d'accueil telles que les CAMSP, les SESSD, les CMPP, jardins d'enfants spécialisés avec des professionnels salariés.

2. La prise en charge orthophonique selon la NGAP : « éducation ou rééducation du langage dans le cadre des maladies génétiques »

La prise en charge d'un enfant atteint de maladie génétique rare peut, par certains aspects, être comparée à des prises en charge propres à certains troubles (rééducation du langage dans le cadre d'un retard mental, de trouble autistique, de surdité), mais la spécificité réside dans l'interaction des différentes atteintes. Ces atteintes multiples dressent un tableau clinique précis et complexe. Il faut aussi garder à l'esprit que, durant cette prise en charge, la notion de décalage est significative dans les acquisitions, et l'ordre d'apparition des compétences peut être parfois perturbé. En effet, le rythme des acquisitions peut être différent de celui d'un enfant tout-venant. Un enfant atteint d'une maladie génétique rare n'a pas un développement qui s'inscrit toujours dans la norme. Cet enfant se développe à son rythme avec ses particularités. Ce sont sur ces particularités que nous allons nous attarder dans cette partie. Nous évoquerons rapidement dans un premier temps l'importance de la prise en

charge précoce, puis la guidance parentale, et enfin le travail orthophonique à faire avec ces enfants par rapport aux atteintes les plus récurrentes. Bien que les descriptions précises des troubles du langage mettent en évidence de grandes variétés inter syndromiques nous empêchant de trop généraliser, les objectifs et les modalités décrits ci-après semblent refléter la prise en charge globale partagée par un grand nombre de professionnels.

a) La prise en charge précoce

La prise en charge précoce est apparue dans la nomenclature des orthophonistes en 2002. Comme l'explique L MOREL et coll (2004, cf n°22), les spécialistes reconnaissent que l'intervention précoce, dès les premiers mois de vie, à l'aide de stimulations multimodales et multisensorielles, permet de limiter les conséquences du déficit et d'aider l'enfant à développer des moyens de compensation. Elle permet aussi d'observer une disponibilité plus importante des parents, l'expression de gestes facilitateurs et de préserver l'appétence à la communication. La prise en charge précoce s'impose donc dès le diagnostic afin de réaliser une guidance parentale et de donner à l'enfant les meilleures chances d'accéder au plus vite à la communication et au langage. Selon D. CRUNELLE et coll (2004, cf n°22), la prise en charge précoce s'appuie sur les modalités du développement normal mais prend aussi en compte les caractéristiques développementales liées à une pathologie particulière et aux différences interindividuelles. Elle n'a pas forcément de visée normative mais cherche à aider un enfant à exprimer à son rythme, l'ensemble de ses potentialités.

« C'est par la précocité que les suivis peuvent aider l'enfant à se construire, en s'appuyant sur les mécanismes et périodes de maturation cérébrale mais aussi sur l'impact de l'apport environnemental. » D. CRUNELLE (2004, cf n°22)

On distingue aujourd'hui le déficit, ou déficience, (désavantage lié à des caractéristiques physiologiques) qui vient perturber le développement de l'enfant et entraînent des incapacités (handicaps) aggravées par des difficultés d'adaptation (surhandicap) liées à l'environnement ou à la situation familiale et sociale de l'enfant. A même déficit initial, les handicaps de deux individus seront donc fort différents selon leur histoire, leur vécu, les aides qu'ils auront ou non reçues. Cette remarque montre les interactions permanentes qui existent entre les compétences intrinsèques de l'enfant et ce que lui apporte son environnement. En ce sens, la prise en charge précoce prend toute son importance afin d'éviter le développement de surhandicaps (ou handicaps secondaires).

La notion de précocité correspond en tout cas, à apporter, dès le constat d'un dysfonctionnement, les aides adaptées. La solution « d'attentisme » (ça va s'arranger...), encore trop souvent proposée, est grave de conséquences. L'intervention précoce peut permettre à l'enfant d'exprimer ses potentialités, aider les parents à les percevoir, éviter les surhandicaps souvent liés à un déficit de communication : troubles cognitifs, relationnels et comportementaux. Dans ce type de prise en charge, on peut distinguer deux démarches distinctes bien qu'elles soient constamment en interaction dans la réalité clinique : le travail mené directement avec l'enfant et celui mené avec les parents.

L'âge du début du suivi orthophonique et le nombre de séances seront variables en fonction de la pathologie de l'enfant. Le rythme des séances peut aller de plusieurs séances hebdomadaires à des suivis plus ponctuels allant d'une fois par mois à une fois tous les 3 à 6 mois. Le but est d'apporter le plus tôt possible les aides nécessaires au développement de l'enfant sur les plans sensoriel, cognitif, comportemental et moteur (motricité orale). Dans tous les domaines, c'est une démarche à la fois éducative, préventive et rééducative. Les conséquences de cette prise en charge précoce se répercutent sur l'évolution globale, langagière, motrice, neuromotrice et sur la socialisation. Les aides à apporter à l'enfant et à sa famille doivent être précises et adaptées en tenant compte des troubles découlant de la problématique génétique et de la particularité de l'enfant et de sa famille.

b) L'accompagnement parental

Les prises en charge d'un enfant handicapé impliquent l'engagement des professionnels dans un réel travail d'accompagnement familial. L'annonce d'un bébé ou d'un enfant « pas comme les autres » va provoquer dans la plupart des cas des « faux pas dans l'accordage affectif » comme l'explique STERN (1978, cité par L.MOREL et coll, 2004 cf n°22). Les parents blessés dans l'image qu'ils ont d'eux mêmes, et décontenancés par ce bébé différent, perdent leur intuition et sont fragilisés dans leurs propres compétences de parents. Cet enfant « pas comme les autres » interpelle aussi le professionnel : il peut susciter un malaise. Ses comportements nous déconcertent, il dérange nos modes habituels de communication. L'accompagnement parental vise à aider les parents à découvrir et à reconnaître les potentialités de leur enfant. Le thérapeute « accompagnateur » rassure, guide les parents et les aide à s'adapter à leur enfant dans sa différence.

L'enfant est adressé à l'orthophoniste par le médecin traitant, d'autres soignants ou des collègues. Deux cas se présentent : soit le diagnostic étiologique est déjà posé, soit le développement de l'enfant inquiète l'entourage. Dans ce deuxième cas de figure, aucun bilan

n'a été pratiqué et il n'y a pas de diagnostic. Les parents sont donc renvoyés à toutes leurs incertitudes et à leur culpabilité. Dans certaines pathologies (fentes labio-palatines, syndromes génétiques reconnus, paralysie cérébrale, surdité...), la guidance parentale fait partie intégrante de la prise en charge. Elle se doit d'être précoce car elle fait appel à une technicité (praxies oro-faciales, déglutition, alimentation) en plus des autres besoins rééducatifs autour du langage (pré-requis à la communication, jeu...).

Le rôle de l'orthophoniste

L'enjeu de l'accompagnement en orthophonie est difficile tant les domaines d'intervention sont intrusifs. La spécialité de l'orthophoniste l'amène à évaluer la communication, l'alimentation et la déglutition de ces jeunes enfants et à aider les parents dans chacun de ces domaines, habituellement privilégiés dans la relation mère-enfant.

Un des objectifs essentiels de l'accompagnement parental est de renforcer le sentiment de compétence des parents selon I. BARBIER, (2004, cf n°2). Cet accompagnement se fait donc en partenariat avec les parents et doit permettre l'émergence d'un maximum de capacités chez l'enfant et son épanouissement optimal.

objectifs et modalités de l'accompagnement

L'accompagnement parental peut se décliner en 6 points :

1. Savoir écouter
2. Faciliter le quotidien
3. Respecter les parents dans leur rôle de premiers éducateurs et les convaincre de leurs compétences parentales
4. Informer les parents tout en respectant le cheminement de chaque famille
5. Impliquer les parents sans les transformer en thérapeutes
6. Aider l'enfant à révéler ses potentialités et ses parents à les percevoir

c) Le trouble de l'oralité

I généralités

Comme l'explique I. EYOUM (2004 cf n°13), la plupart des enfants atteints de syndromes rares présentent généralement :

- une hypotonie
- peu de différenciation des mouvements de la pointe de langue
- de mauvais mouvements latéraux de la langue
- une mauvaise coordination succion-déglutition
- des difficultés voire une absence de mastication de solides
- une hypersensibilité (parfois aussi, mais plus rarement, une hyposensibilité) buccale
- une postériorisation des phonèmes due à l'hypotonie linguale et une déperdition nasale (comme le souligne C. THIBAUT (2003 cf n°30))

Le trouble de l'oralité (alimentation – déglutition) apparaît comme un des troubles prédominants dans la prise en charge de ces enfants. Selon A. JOUANNIC-HONNET et coll (2004 cf n°26), les maladies génétiques rares entraînant un trouble de l'oralité, sont à l'entrecroisement des fonctions neuropsychologiques spécifiques et génétiquement programmées, et la mise en place de processus affectifs à travers lesquels est impliquée l'histoire des parents et de l'enfant. Il faut tenir compte, dans la prise en charge de ces enfants, de la sphère oro-faciale modifiée par des critères dysmorphiques et de l'ensemble de la dynamique relationnelle.

Les enjeux de cette prise en charge des troubles de l'oralité résident dans l'implication des parents dans le projet thérapeutique de l'enfant. Il s'agit de les laisser découvrir les éléments clés de la prise en charge très spécifique en leur donnant des approches ciblées sur les besoins de l'enfant. Pour faciliter la mise en place d'approches servant à améliorer la déglutition, les praxies et l'articulation, la stimulation pendant des activités quotidiennes est indispensable. Certaines pathologies comme le syndrome de Prader Willi et le syndrome de CHARGE nécessitent une prise en charge orthophonique dès les premiers jours de vie, sinon les premiers mois (I. BARBIER et coll. (2004 cf n°26)). En effet, les troubles de l'oralité associés à ces maladies ne permettent pas au nouveau-né de s'alimenter normalement. La profession est aujourd'hui convaincue du bien fondé d'une action précoce et d'un

accompagnement parental afin de mettre en place une alimentation normalisée et sans danger, les praxies bucco-faciales et l'articulation.

II Le bilan de l'oralité

Le trouble de l'oralité sera largement abordé durant l'anamnèse de l'histoire orale et médicale de l'enfant. V. ABADIE et coll. (2004 cf n°26) fait le descriptif des points à aborder à ce sujet : l'orthophoniste relève les symptômes avec beaucoup de précision en commençant par les premiers jours de vie, l'histoire de l'allaitement, la qualité du sevrage, de l'alimentation au biberon puis celle de la diversification des aliments et enfin de l'organisation progressive de l'autonomie alimentaire de l'enfant. Parallèlement, il observera le lien mère-enfant, puis, dans un deuxième temps, l'observation portera sur l'organisation neuromotrice et les praxies bucco-faciales spontanées.

Il est important de se renseigner sur l'état général de l'enfant, demander à voir la courbe staturo-pondérale et celle du périmètre crânien. Ces éléments associés à d'autres critères (morphologiques, tonus et développement psychomoteur) peuvent permettre de déceler une maladie génétique rare (cf protocole détaillé dans la partie pratique). Le trouble de l'oralité peut être un élément prédominant, à mettre en lien avec d'autres observations, dans le dépistage de ce type de pathologie. Toute la vigilance et l'attention de l'orthophoniste seront de rigueur face à ces enfants. Lorsque l'enfant est diagnostiqué, il est essentiel de se renseigner sur les atteintes liées à sa pathologie. Un examen des praxies bucco-faciales (pendant l'alimentation et hors alimentation) est indispensable pour évaluer les compétences motrices des effecteurs participant à l'oralité alimentaire et verbale, et avoir une idée précise des difficultés de l'enfant.

Ainsi, nous évaluerons :

- le mode respiratoire privilégié et les changements éventuels au cours d'activités
- le mode et le comportement alimentaire
- la morphologie du visage
- la morphologie de la langue (aspect et taille), sa position et sa mobilité
- le tonus des muscles faciaux
- les praxies bucco-faciales
- le bavage
- la maîtrise du souffle

L'épreuve des praxies permettra de rechercher des réponses positives et constantes aux stimulations tactiles, sur ordre et / ou imitation en fonction de l'âge de l'enfant.

Il sera intéressant de relever les aptitudes bucco-faciales innées afin de voir si le développement de l'enfant s'inscrit dans la normalité du point de vue des réflexes : présence obligatoire, persistance anormale, disparition normale, réflexes sur-développés ou sous-développés. L'orthophoniste observera :

- le réflexe nauséeux
- le réflexe de toux
- le réflexe naso-inspiratoire (favorisant la déglutition et permettant à la langue d'être plaquée)
- le réflexe de morsure
- le réflexe de fouissement chez le nourrisson
- la praxie volontaire de mastication-déglutition
- la succion-déglutition

Le but de ce bilan complet est de mettre en place un travail qui aura pour objectif :

- d'améliorer la force, la précision dans le temps et dans l'espace, l'amplitude, la vitesse et la coordination des mouvements du muscle lingual
- d'augmenter l'ouverture buccale si cela s'avère nécessaire
- de permettre la prise de conscience des possibilités perceptivo-motrices de la sphère oro-faciale, d'affiner les perceptions et le contrôle moteur

III Techniques de rééducation

En fonction des différentes dysmorphoses faciales, il sera indispensable de monter les praxies bucco-labio-linguo-vélo-jugo-faciales les plus efficaces afin de permettre une succion et une déglutition adéquates, favoriser l'apparition de mimiques pour faciliter la communication, et de ce fait, permettre l'apparition d'une articulation la moins déficitaire possible. Ces malformations existent depuis la naissance, l'éducation précoce s'avère donc indispensable pour garantir des résultats efficaces.

Nous définirons les grandes lignes du travail rééducatif avec ces enfants en reprenant les différents travaux des orthophonistes.

Les stimulations sensorielles pour rétablir le tonus

La réhabilitation du tonus passe par la stimulation de récepteurs sensoriels appropriés ayant pour but d'inhiber une réponse motrice indésirable ou de faciliter une réponse motrice adaptée. Les stimuli facilitateurs avec un effet déclencheur sont des stimulations rapides, irrégulières ou imprévisibles. A l'inverse, les stimuli lents et réguliers auront un effet inhibiteur. Ainsi, un toucher léger par petits coups brefs et saccadés aura un effet facilitateur alors qu'une pression lente et continue aura un effet inhibiteur. De nombreuses recherches orthophoniques existent à ce sujet. I. EYOUM (2004 cf n°13) cite différents orthophonistes ayant travaillé sur ce sujet, cette liste n'est pas exhaustive.

Isabelle BARBIER, spécialiste de l'intervention précoce, s'attache beaucoup à conseiller une stimulation tactile dès les premiers jours, que l'enfant soit hyper ou hypotonique. Le changement de côté du bébé durant la tétée, les moments de changes peuvent être l'occasion de stimuler des changements de positions. En se positionnant différemment, l'adulte encourage le bébé à tourner la tête vers lui. Ces changements de position favorisent le travail des 2 hémisphères cérébraux.

Isabelle BARBIER et Isabelle EYOUM conseillent également des stimulations du visage : effleurements, tapotements, stretching, lissages profonds ou légers et stimulation des muscles de la mimique. Il sera également conseillé de faire des stimulations endo-buccales des lèvres, de la langue. Il est nécessaire pour cela que l'enfant puisse fermer la bouche autour de la tétine ou du mamelon, en dormant, supporter l'intrusion d'un objet ou d'un doigt dans la bouche, avoir la langue suffisamment tonique pour la mobiliser et avaler sa salive.

Il ne faut pas oublier que beaucoup de ces enfants ont des troubles de la sensibilité et qu'il faudra souvent désensibiliser progressivement la zone buccale et parfois même le corps en partant des extrémités (mains et pieds). L'enfant hypersensible va réduire au maximum le contact physique et ne portera rien spontanément à la bouche. Il est important dans ce cas de lui présenter différentes textures et des sensations tactiles variées. Pour l'enfant hyposensible, il faudra stimuler le pourtour et l'intérieur de la cavité buccale par vibrations digitales sur la langue, au niveau des gencives et à l'intérieur des joues. La cryothérapie (stimulations thermiques) peut être aussi utilisée.

Catherine SENEZ (2002, cf n°24) propose un programme de stimulations tactiles, olfactives et gustatives, 7 fois par jour pendant 7 mois, pendant l'alimentation entérale ou parentale pour des nourrissons ne s'étant jamais alimentés depuis leur naissance par voie orale (absence du réflexe de succion-déglutition et réflexe nauséeux exacerbé dans le premier tiers antérieur de la bouche). Cette technique est aussi utilisée par **Monique HADDAD** chez les prématurés pour développer leur capacité d'autonomie à la succion.

Catherine THIBAUT propose une rééducation du comportement neuromusculaire de la sphère oro-faciale chez les enfants présentant une séquence de Pierre Robin, rééducation se faisant tout au long de l'évolution de l'enfant sur les fonctions de respiration, succion, mastication, déglutition, praxies orales et phonation.

Laurence MOUTON (1998, cf n°29) travaille sur la réhabilitation des dysmorphoses faciale et la rééducation des dysmorphoses faciales et mandibulaires : prognathies et rétrogathies.

Gille LELOUP (1996, cf n°21) propose une rééducation de la déglutition atypique et des déséquilibres dentaires en restaurant toutes les praxies linguales dans une dynamique corporelle globale.

Le trouble de l'oralité largement abordé ci-dessus apparaît comme une des spécificités des maladies génétiques rares. Il est présent dans de nombreux syndromes et se situe en amont des troubles d'articulation, et des retards de parole – langage. Les troubles du tonus souvent associés sont à prendre en compte et à mettre en relation avec le retard de l'entrée dans le langage. L'orthophoniste tiendra compte des difficultés alimentaires rapportées par les parents.

L'intervention orthophonique ne sera pas directement centrée sur le langage mais sur la dynamique du fonctionnement de la pensée de l'enfant. Il est indispensable de repérer l'absence ou l'émergence des pré-requis au langage et de travailler dans un premier temps l'appétence à la communication.

Une fois que l'enfant aura acquis les pré-requis (compétences socles) au langage et sera dans une dynamique d'interactions communicationnelles stables, les troubles articulatoires, le retard de parole-langage seront pris en charge selon une approche

rééducative dite « classique » (tout en tenant compte du rythme et du développement de l'enfant).

Approche rééducative neuro-musculaire et de la déglutition

La rééducation musculaire :

I. EYOUM, G. COUTURE et F. MARTIN (1997 cf n°14) insistent sur la priorité de la restauration de la fonction de fermeture buccale pour la commande des différents souffles à utiliser et pour la déglutition et pour la salivation. Des exercices oro-labio-linguaux seront donc proposés à l'enfant. L'orthophoniste veillera aussi à réduire au maximum l'hypotonie bucco-linguo-faciale que l'on observe fréquemment dans les tableaux cliniques des maladies génétiques rares. Le but est de permettre l'apprentissage d'une déglutition efficace. Des exercices « classiques » seront proposés ainsi que la technique du Tapping (technique utilisée très tôt lors de l'éducation précoce) pour stimuler les muscles de la face de manière passive.

La rééducation de la déglutition :

L'orthophoniste utilisera des stimulations pour déclencher le réflexe de déglutition. Il montrera aux parents comment poursuivre ces exercices de façon régulière pour que l'enfant prenne l'habitude de déglutir et d'avaler sa salive. Enfin, il proposera des exercices et stimulations pour travailler la mastication. Ces enfants gardent longtemps une déglutition primaire. Il est important d'en tenir compte pour le choix des textures.

L'orthophoniste et les parents devront mener cette rééducation avec patience dans un contexte calme et sécurisant.

Les stimulations oro-faciales

Les stimulations faciales sont d'un apport important dans la rééducation. Les multiples afférences sensori-motrices, sensorielles et proprioceptives du sommet du front jusqu'à la base du rachis sont donc un terrain d'action privilégié pour notre objectif qui est l'augmentation de la sensibilité et de la motricité.

On peut adjoindre des techniques complémentaires aux stimulations classiques telles que la vibrothérapie et la thermothérapie ainsi que des exercices de relaxation. Avant tout acte de stimulation tactile, il est important d'informer l'enfant de ce qui va être fait sur son visage afin d'éviter un refus.

Ces enfants présentant une hypotonie générale et un trouble de l'oralité devront être stimulés en priorité au niveau des zones : joues, lèvres, menton, langue et plancher buccal. Il sera aussi judicieux de stimuler les autres zones du visage en rapport avec les malformations faciales.

Les muscles faciaux interviennent dans :

- la mastication
- les mimiques
- l'articulation

Les différentes techniques de stimulation ne seront pas détaillées. Toutefois, elles seront différentes pour toutes ces zones en fonction des différentes insertions musculaires et de la complexité des croisements des fibres.

d) Prise en charge d'un enfant atteint de maladie génétique rare présentant un retard de langage dans le cadre d'un retard mental

Le retard mental est présent dans de très nombreux tableaux cliniques de maladies génétiques rares (X fragile, William et Beuren, Rubinstein Taybi, Prader Willi, 22q11 (Di George)...) et est souvent associé à un retard de développement global. RONDAL (1986, cité par L. MOREL et coll, 2004, cf n°22), définit la démarche d'intervention en matière de langage chez l'enfant présentant un handicap mental. Il s'intéresse principalement à l'intervention pré-langagière. Le but est d'amener l'enfant à acquérir les pré-requis au langage et une appétence à la communication avant de stimuler l'enfant sur le plan du langage oral (articulation, parole, langage).

I L'installation d'une relation réciproque

La première structure à mettre en place est l'installation d'une relation réciproque entre l'enfant et l'adulte. Cette partie a déjà été abordée lors de la guidance parentale. Toutefois, il est important de souligner que les enfants présentant un retard de développement global doivent faire l'objet d'une relation réciproque renforcée dans les moments de routine. Ces moments sont importants car ils constituent des points de repères stables permettant le début de la structuration dans le temps et dans l'espace.

II L'acquisition des « repérages » perceptifs

Dans un contexte de retard de développement global, il est fréquent que les repérages oculomoteurs soient dysfonctionnants. De plus la coordination oculomotrice retardée crée une lenteur d'exploration du monde environnant. Il sera intéressant de stimuler l'enfant via d'autres canaux perceptifs : auditifs, tactiles, olfactifs, pour l'aider à se mobiliser et à s'habituer à interpréter les messages venus de son environnement.

III La communication non verbale et l'imitation gestuelle

Il est important d'identifier les tentatives de communication non verbale de l'enfant et de les renforcer car elles constituent un passage vers l'expression verbale, exemple : le pointage. On favorisera les comportements imitatifs de l'enfant en imitant soi-même l'enfant sur des gestes qu'on lui a déjà vu faire, en l'amenant ainsi à imiter une action nouvelle puis des expressions faciales.

IV L'interaction avec l'environnement (attention conjointe), la référence à la notion de l'objet permanent

Une fois que le contact oculaire est installé, il faut chercher à favoriser l'exploration et la découverte de l'environnement. Le but est d'intéresser l'enfant grâce à des objets attrayants qu'on lui présente en les dénommant. Parallèlement, l'attention conjointe sera travaillée en captant l'attention de l'enfant et le mouvement de ses yeux, puis en l'encourageant à regarder dans la même direction que l'adulte. La notion de permanence de l'objet sera travaillée à travers l'environnement proche de l'enfant (personnes connues et objets de prédilection).

Le renforcement positif est essentiel avec un enfant présentant un handicap mental dans le contexte d'apprentissage de son environnement.

V La coordination visuo-motrice et la notion de causalité

La coordination visuo-motrice sera aussi travaillée lors de situations où l'enfant devra coordonner plusieurs mouvements pour arriver à son but et lors de situations de petits problèmes environnementaux. Cet aspect est important dans la prise en charge de l'enfant atteint de maladie génétique rare car le retard psychomoteur et les troubles du tonus viennent entraver le développement des conduites d'exploration de l'environnement. On conduira l'enfant à des manipulations d'objets de plus en plus complexes.

Avec l'émergence de cette coordination visuo-motrice, la notion de causalité pourra alors être pleinement intégrée de même que les capacités cognitives pourront se développer (attention, mémoire procédurale, langage). La coordination visuo-motrice et la notion de causalité seront travaillées dans le but de développer les images mentales de l'enfant essentielles au développement du langage et de la communication. Une double prise en charge avec un psychomotricien peut être envisagée.

VI L'acquisition du pré-langage et le développement des capacités cognitives

L'objectif est de permettre à l'enfant d'accéder à la mentalisation de ses actions à travers des manipulations ludiques qu'il sera ensuite capable d'adapter et de transformer sous forme verbale. Dans le plaisir du jeu, l'enfant va découvrir et mobiliser ses capacités d'abstraction en observant et décodant. Dans et par le jeu, des situations langagières lui seront verbalisées. L'enfant va accéder, à travers les situations de manipulations créatives, à la phase dite « période d'intelligence sensori-motrice » pour accéder ensuite à la phase dite « période pré-opératoire ». La mise en place du pré-langage est incontournable et doit être l'un des objectifs thérapeutiques principaux. Le jeu symbolique sera abordé avec l'enfant lui permettant ainsi de développer ses capacités cognitives et pré-langagière.

VII Babillage

L'expression et la communication vocale de l'enfant seront favorisées en stimulant constamment l'enfant verbalement et vocalement. Une étape importante est franchie quand l'enfant peut se répéter. Il est alors prêt à imiter de nouveaux sons.

VIII Converser avec les sons

Pour favoriser le tour de rôle (pré-requis au langage) chez le jeune enfant présentant un handicap mental, il s'agit de lui proposer des jeux qui l'amènent à prendre davantage conscience de la nécessité de succession des comportements en interaction selon la règle du « chacun son tour ». L'adulte insistera sur les séquences où il y a alternance de vocalisations en attendant que l'enfant se taise pour vocaliser à son tour. Le but est d'intégrer cette notion dans le langage à travers le jeu.

e) Les troubles articulatoires et praxiques bucco-faciaux

Les troubles articulatoires et praxiques sont des atteintes récurrentes dans le cadre des maladies génétiques rares. Elles sont liées à des malformations et/ou à des déficiences organiques du voile du palais, des lèvres, de la langue et des défauts de l'articulé dentaire. De plus, les troubles de l'oralité alimentaire souvent présents n'ont pas permis à l'enfant d'acquérir la précision et l'efficacité nécessaire pour effectuer les praxies oro-faciales.

L'orthophoniste proposera dans un premier temps une rééducation du comportement neuromusculaire de la sphère oro-faciale et du geste vocal, puis dans un deuxième temps une rééducation des praxies articulatoires.

Ainsi seront travaillés :

- les lèvres
- la langue
- la déglutition
- la ventilation naso-nasale
- le voile du palais
- la détente et/ou la tonicité des muscles faciaux

Le but est d'adapter les supports de rééducation dont l'orthophoniste dispose aux compétences et aux capacités de l'enfant, en tenant compte des autres atteintes liées à sa pathologie.

f) Prise en charge d'un enfant atteint de maladie génétique rare ayant des traits autistiques

Dans le cadre de certaines pathologies génétiques, il est fréquent d'observer des troubles du comportement de nature autistique (X fragile, Sclérose tubéreuse de Bourneville, syndrome de William Beuren, Syndrome de Pit Hopkins, syndrome d'Angelman...). Bien que ce ne soit pas des profils autistiques purs, on observe chez ces enfants des troubles tels que :

- **Le contact oculaire** souvent fuyant, mais parfois plus rarement il est totalement absorbant (grasping visuel). Une vision périphérique peut être aussi observée chez certains enfants.
- **Les mimiques faciales** souvent réduites, peu dirigées vers le partenaire de l'interaction et mal appropriées au contexte socio-communicatif.

- **La communication gestuelle** le plus souvent appauvrie pour les gestes conventionnels : le geste de pointage est souvent mal intégré et difficilement acquis, surtout le pointage proto-démonstratif (attirer l'attention de l'autre pour partager un intérêt).
- **La proxémie et l'attitude corporelle** souvent altérées : il est fréquent d'observer des attitudes corporelles anormales. Ces enfants peuvent être fuyants ou « adhésifs », hypertoniques ou hypotoniques.
- **La prosodie, le rythme ou encore le volume de la parole** souvent anormaux. La voix peut être monotone ou au contraire très changeante avec des intonations exagérées.
- **La pragmatique** systématiquement perturbée s'exprime par des difficultés de :
 - conduite du dialogue (réciprocité, tours de rôle) ;
 - prise en compte des propos de l'interlocuteur et de ses intentions « théorie de l'esprit » (M. MONFORT, cité par L. MOREL et coll, 2004 cf n°22) ; maintien et amorçe d'un thème conversationnel ;
 - informativité du discours ;
 - accès à l'humour, au sens figuré, à l'expression des sentiments ;
 - distinction d'informations nouvelles et anciennes

La prise en charge portera donc sur les troubles de la communication verbale et non verbale sur les principes mêmes de la prise en charge de l'enfant autiste. L'orthophoniste adaptera sa prise en charge aux particularités de l'enfant.

Approches rééducatives

Le travail de la communication :

L'orthophoniste montrera, par son attitude face à l'enfant, que lors des échanges entre lui et l'adulte, différents moyens de communication sont utilisés :

- **au niveau corporel :** Les attitudes, les postures, les gestes montrent, décrivent, occupent l'espace et attirent l'attention de l'enfant. Ces moyens de communication complètent le code linguistique que souvent l'enfant ne comprend pas.
- **au niveau du visage :** l'adulte utilise des expressions faciales exagérées. Tout le visage participe par des mimiques, des sourires et un regard expressif. Les mimiques apportent plus d'informations que le canal linguistique et renforcent le discours et la

compréhension des sentiments. Le contact oculaire est présent et soutenu durant tout l'échange (à condition que l'enfant ne soit pas dans du grasping visuel).

- **au niveau de la voix, des intonations :** L'adulte adapte le registre de sa voix à l'enfant. Le ton est affectueux, l'articulation est claire. Les variations de voix sont intéressantes pour capter l'attention de l'enfant et renforcer les messages verbaux. Par cet intermédiaire, l'adulte établit un contact affectif et sollicite les vocalisations.

Certains principes devront être pris en compte aussi longtemps que nécessaire, au niveau de la prise en charge :

- l'adaptation de l'environnement
- l'aménagement de l'espace
- la matérialisation du temps
- la simplification des informations
- la redondance de l'information
- l'utilisation de moyens de communication augmentatifs (gestes, photos, pictogrammes, etc...)

Les autres fonctions à travailler :

- la mise en place du regard
- l'attention conjointe
- la demande non verbale
- l'imitation
- les tours de rôle
- les productions sonores
- la compréhension
- la communication non verbale

g) Le retard de parole – langage

Les retards de parole – langage liés aux différentes atteintes de la pathologie de l'enfant devront être pris en charge tout en respectant les objectifs thérapeutiques prioritaires.

Dans le cas où le profil de l'enfant présente des atteintes légères au niveau de son retard de développement global et de ses troubles praxiques, que les atteintes sensorielles ont

pu être corrigées, la prise en charge s'effectuera de manière dite « classique » en respectant le rythme de l'enfant.

Dans le cas où les atteintes liées à la pathologie s'avèrent plus sévères sur le plan moteur, mental, sensoriel et comportemental, la priorité sera donnée aux atteintes les plus lourdes et handicapantes dans la vie de l'enfant et de sa famille. Le but étant de favoriser la communication et le bien être de l'enfant dans ses rapports aux autres avant d'aborder le côté technique de la rééducation de retard de parole – langage.

h) La surdité

Les surdités génétiques recouvrent plus de 50 % des surdités de perception chez l'enfant. Dans 30% des cas environ, la surdité s'intègre à un syndrome malformatif et à un retard mental. C'est donc un élément majeur de diagnostic. L'orthophoniste sera vigilant face à un enfant présentant une surdité et demandera des précisions aux parents sur l'origine de cette surdité, sur la présence éventuelle d'autres atteintes et s'il existe des antécédents familiaux. Il observera avec attention le visage, le cou et les oreilles. Une consultation en génétique pourra être proposée aux parents. Les syndromes les plus fréquemment rencontrés sont :

- le syndrome de Waardenburg
- le syndrome branchio-oto-rénal
- le syndrome de Franceschetti
- le syndrome d'Usher
- le syndrome d'Alport
- le syndrome de Pendred

D'autres syndromes peuvent entraîner des surdités de transmission comme les syndromes de Turner et de Treacher Collins.

La prise en charge d'un enfant sourd dans le cadre de sa pathologie d'origine génétique différera d'un enfant à l'autre selon ses atteintes. La prise en charge orthophonique d'une surdité qui entre dans un tableau clinique associant un retard de développement global sera une prise en charge qui s'axera sur la communication avant tout. Le but est de permettre à l'enfant de mieux s'intégrer dans son environnement et d'être dans la communication.

Le décalage des acquisitions des pré-requis au langage est significatif, il faut mettre en place une prise en charge précoce et spécifique le plus rapidement possible et un accompagnement parental. L'objectif est d'éviter toute situation de sur-handicap.

Parallèlement, l'orthophoniste travaillera sur son projet thérapeutique en fonction du profil de l'enfant et des éléments apportés par l'ORL. Selon A. JUAREZ SANCHEZ (2002 cf n°19), certains enfants sourds, avec des troubles associés tel que le retard mental, peuvent bénéficier d'aides techniques : appareillage ou implantation cochléaire. Dans ce cas, l'orthophoniste travaillera l'adaptation aux sons et l'entrée dans la communication verbale avec l'enfant et accompagnera sa famille.

Dans tous les cas, les systèmes alternatifs et augmentatifs : LPC, Français signé, Langue des Signes, seront utilisés pour développer une communication précoce efficace et gratifiante malgré l'impossibilité temporaire ou définitive d'utiliser le langage oral.

i) Les troubles cognitifs

L'approche rééducative des troubles cognitifs passe essentiellement par le jeu. Ils seront abordés en même temps que le travail autour du langage. Ainsi, l'orthophoniste abordera :

- **les capacités pré-logiques et logiques :**
 - le rassemblement d'objets correspondant à un même usage (12/15mois)
 - la collection, le remplissage, le rassemblement d'objets (16/20mois)
 - l'acquisition du « terme à terme » (dès 20 à 36 mois selon les sources)
 - la réunion des objets en fonction de la couleur, de la ressemblance (un critère commun) et l'alignement (2,6 ans)
 - les prémices de la classification (dès 3 ans environ)
 - les prémices de la sériation (dès 3 ans environ)
- **les capacités de mémorisation et d'attention :**
 - la stimulation de l'attention sur des objets (objet de prédilection dans un premier temps, puis dans un deuxième temps proposer différents types d'objets afin d'élargir les intérêts de l'enfant)
 - le maintien de l'attention sur des petits jeux ou histoires de 5 à 10 minutes (2ans)
 - la mémorisation avec des petits jeux de type mémoire (sur 3 images) (3 ans)

RESUME

L'orthophoniste joue un rôle essentiel dans la prévention et le dépistage. Le dépistage des maladies génétiques rares entre dans le champ de compétences de l'orthophoniste. En effet, les troubles d'alimentation, de langage, de communication et sensoriels peuvent faire partie d'un tableau clinique de ce type de pathologies non diagnostiquées. Ce dépistage devient possible grâce à la relation thérapeutique régulière et de confiance qui s'instaure entre l'enfant, sa famille et le thérapeute. L'orthophoniste sensibilisé à l'observation de certains critères, relève des signes cliniques évocateurs au cours de ses prises en charge. Dans le cadre de l'éducation thérapeutique et en regard des observations relevées, il peut ensuite, si cela s'avère nécessaire, faire le lien entre la famille de l'enfant et les différents professionnels : médecins généralistes, pédiatres et généticiens.

A travers un bilan complet des pré-requis au langage oral et du langage oral, l'orthophoniste dresse son projet thérapeutique. Parallèlement, il tiendra compte, sur la base de l'observation clinique et des renseignements recueillis auprès des parents : de la morphologie, du tonus, du développement psychomoteur et d'autres atteintes afin d'avoir un profil global de l'enfant. L'observation clinique, clé de voûte de la pratique orthophonique est essentielle dans le cadre du dépistage des maladies génétiques rares.

Les grilles de dépistage d'EVALO BB 0-36 mois ont été conçues dans l'objectif d'aider les orthophonistes à reconnaître certains signes d'appel. Elles se présentent comme un outil pour synthétiser et mettre en lien les troubles orthophoniques relevés et certaines anomalies spécifiques observées. Elles permettent l'orientation vers des consultations spécialisées et la mise en place d'un projet thérapeutique précis.

La prise en charge doit être pluridisciplinaire afin de pallier les déficits dans les divers domaines concernés. Le but est de permettre à l'enfant d'évoluer au mieux de ses capacités. La prise en charge orthophonique se fixe sur les spécificités des troubles relevés. De telles prises en charge recouvrent une multitude de domaines du champ orthophonique : alimentation, motricité orale, expression et compréhension, communication, compétences cognitives et sensorialité. Ces pathologies ont toutes un point commun : une imbrication de divers troubles gênant l'enfant dans son développement. Il est donc indispensable de mettre en place une prise en charge précoce, inclure les parents dans le projet thérapeutique et élargir petit à petit la prise en charge vers une rééducation orthophonique menant plusieurs actions de front. Le but pour l'orthophoniste est d'adapter les différents supports de rééducation orthophonique au profil de l'enfant.

PARTIE PRATIQUE

I. METHODOLOGIE

A. CHOIX DE LA POPULATION

27 CAS

- 15 enfants diagnostiqués porteurs de maladies génétiques rares
- 9 enfants non diagnostiqués soumis à des investigations génétiques en cours ou arrêtées
- 1 enfant atteint de la séquence P. Robin isolée
- 1 enfant autiste
- 1 enfant non diagnostiqué et non soumis à une investigation génétique mais suspicion de l'orthophoniste

BUT DE L'ETUDE :

Nous avons choisi de faire passer le protocole à des enfants déjà diagnostiqués ou bénéficiant d'investigations génétiques. Le but est vérifier la pertinence des grilles, d'une part : dans le cadre du dépistage et d'autre part : pour l'élaboration d'un projet thérapeutique adapté. Une seule enfant ne subit actuellement aucune recherche bien que l'orthophoniste suspecte une cause génétique. Ces enfants sont pour la majorité suivis en orthophonie. Les sujets (6) ne bénéficiant pas de prise en charge orthophonique sont suivis en institution (jardin d'enfants spécialisé) et sont pris en charge dans d'autres domaines.

ORIGINE DE LA POPULATION :

Nous avons proposé le protocole aux orthophonistes en libéral de la région Aquitaine (via le Syndicat Régional des Orthophonistes d'Aquitaine et le Réseau Santé Langage), à un cabinet de pédiatres (à Pessac), et à Mme Faurens, orthophoniste en institution au jardin d'enfants spécialisé de Pessac. Nous avons présenté le projet sur le forum de l'association « calin volé » (association Pierre Robin). D'autres réseaux ont été contactés, le projet n'a pu aboutir par manque de disponibilité des professionnels ou par absence de réponse à notre demande (CAMSP, PMI, crèches spécialisées).

1 pédiatre, 8 orthophonistes en libéral, 1 orthophoniste en institution ont proposé leur participation, ayant dans leur patientèle des enfants correspondant aux critères choisis. 2 familles se sont présentées spontanément afin de participer à cette étude.

Le service de génétique de Montpellier (Pr Sarda) a été contacté. Il a trouvé le projet intéressant tant au niveau du contenu du protocole que de l'utilité du dépistage dans la pratique orthophonique. Le problème de la distance sur-ajouté au manque de disponibilité n'a pas permis sa participation.

SEXE :

- 14 filles
- 16 garçons

Le sexe ratio n'est donc pas pertinent.

AGE :

La passation des grilles a été effectuée sur un corpus d'enfants âgés de 15 mois à 11 ans 9 mois. La plupart d'entre eux dépassent l'âge limite de la batterie Evalo BB 0-36 mois.

Toutefois, cette batterie s'adresse aussi à tout enfant avec peu ou pas de langage. Les enfants atteints de maladie génétique rare présentent le plus souvent un retard de développement global dans lequel s'inscrit un retard de langage et/ou de communication. Ce retard significatif nous a donc permis d'évaluer des enfants au delà de l'âge limite de la batterie. Le niveau de développement a donc été privilégié par rapport à l'âge réel des enfants.

B. PROBLEMATIQUE

Un certain nombre d'enfants porteurs de maladies génétiques rares reste longtemps sans diagnostic malgré différentes prises en charge.

En libéral, l'orthophoniste rencontre des patients enfants, mais aussi adultes pour lesquels il pourrait y avoir suspicion d'une cause génétique mais aucune investigation n'a été menée. Cette problématique actuelle pourrait être en partie résolue avec un dépistage précoce. Cela permettrait au patient de bénéficier au plus tôt d'une prise en charge la plus adaptée possible et ainsi de développer au maximum ses potentialités et ses capacités.

L'utilisation de grilles de dépistage au sein de la pratique orthophonique peut-elle permettre d'ouvrir des perspectives autres que les troubles de l'oralité ou du langage en orientant vers des consultations spécialisées en pédiatrie et en génétique ?

C. HYPOTHESES

- 1. Les enfants pris en charge en orthophonie sans diagnostic génétique pourraient-ils être orientés vers des consultations pédiatriques et génétiques grâce à la passation des grilles?*
- 2. Les grilles d'évaluation, à travers la synthèse et la mise en lien des résultats qu'elles proposent, permettraient-elles de bâtir un projet thérapeutique précis?*

D. PRESENTATION DU PROTOCOLE : GRILLES DE DÉPISTAGE DE MALADIES RARES ISSUES D'EVALO BB 0 /36 MOIS

Les grilles d'observation en vue du dépistage de maladies rares ont été élaborées par Isabelle EYOUM, orthophoniste. Elles ont pour objectif d'aider les orthophonistes à reconnaître les signes d'appel d'une éventuelle pathologie d'origine génétique lorsqu'ils se trouvent face à un enfant présentant des troubles de déglutition et / ou des troubles de langage et de la communication associés à un visage particulier, des troubles du comportement et / ou un retard de développement global.

Après avoir effectué une évaluation complète et précise de l'oralité et des pré-requis nécessaires à l'acquisition du langage, et défini les troubles d'un point de vue orthophonique, l'orthophoniste procédera à l'observation de certains critères précis en vue du dépistage. Les critères retenus sont : la morphologie faciale, associée à d'autres troubles récurrents dans les maladies génétiques rares tels que : des atteintes des fonctions sensorielles, du trouble de l'oralité, de la motricité orale hors alimentation, du tonus et du développement psychomoteur.

1. la grille éléments d'observation « aspects morphologiques »

Cette grille d'observation est le pilier central de la démarche de dépistage des maladies génétiques rares. Elle a été construite après l'examen de 30 syndromes génétiques ou maladies rares et fait suite à un premier travail de sensibilisation auprès des orthophonistes, ce travail ayant permis la réalisation d'un CD-ROM interactif sur les dysmorphoses faciales (I. EYOUM, 2006 (cf n°34)). Certains critères morphologiques sont communs à une grande majorité de syndromes et sont donc plus pertinents que d'autres (en particulier la taille et la forme du crâne, l'écartement et la forme des yeux, la racine et la pointe du nez, la taille et la forme de la bouche, l'implantation et la forme des oreilles). Ces critères morphologiques sont très souvent associés à des anomalies du dos, des membres et / ou des extrémités.

Cette grille permet donc de faire le recueil de données d'observation concernant :

- l'aspect général : taille, poids, périmètre crânien
- les aspects morphologiques : crâne, yeux, nez, bouche, cou et larynx, oreilles
- l'état bucco-dentaire : présence d'une fente, palais, mandibule, dents
- les critères squelettiques : buste, membres supérieurs, membres inférieurs, mains, pieds
- la présence d'une ou plusieurs anomalies des organes (d'après les données d'anamnèse)

Afin d'aider au renseignement des grilles, il est proposé un glossaire avec les définitions et les illustrations (dessins ou photos) des termes techniques utilisés (pour la plupart méconnus des orthophonistes).

cf annexes n°1, 2, 3

2. La grille éléments d'anamnèse « Tonus et développement psychomoteur »

Cette grille a pour but de mettre en évidence un trouble du tonus et un retard des acquisitions psychomotrices et motrices. Des âges repères permettent à l'orthophoniste de situer l'enfant par rapport à la norme et de signaler un trouble ou un retard.

Elle se découpe en 2 parties : Tonus et développement psychomoteur

cf annexe n°4

a) Le tonus

Grâce à l'observation clinique et aux informations données par les parents, l'orthophoniste évalue :

- l'hypotonie axiale
- le tonus de la tête et du cou
- le redressement
- le tonus du dos
- la différenciation doigts / mains / coudes / épaules
- le tonus du bassin
- le tonus des jambes

b) b. le développement psychomoteur

L'orthophoniste procédera de la même manière en évaluant :

- les réactions réflexes aux stimuli (Moro, Babinski, Grasping)
- la tenue de la tête droite
- appui sur les mains
- le retournement
- la position assise (avec appui dorsal, avec aide des bras, et sans appui dos droit, sans appui dos voûté). La tenue de la tête en position assise sera également vérifiée ;
- la préhension manuelle
- l'action de ramper
- l'action de marcher à 4 pattes
- la station debout (avec et sans soutien, avec et sans aide)
- la marche debout (avec et sans appui, avec et sans aide)

Tous ces renseignements sont apportés généralement par les parents. Certains points ne seront pas remplis par manque de précisions. L'idée n'est pas de remplir entièrement la grille, mais d'avoir suffisamment d'éléments pour avoir une vue globale du développement des capacités motrices de l'enfant. Un trouble du tonus durable entraîne systématiquement un retard moteur confirmé par l'âge d'acquisition de la position assise, de la marche à quatre pattes et de la marche debout.

Lors du recueil des données et des observations, les anomalies du tonus seront signalées par un Smiley « inversé » ☹. Ce système de notation sera ensuite reporté sur le tableau de synthèse afin de mettre en lien les troubles du tonus, les retards des acquisitions psychomotrices avec d'autres troubles (oralité, développement des pré-requis au langage, praxies bucco-faciales, expression / compréhension du langage) et les critères dysmorphiques relevés.

3. La grille éléments d'anamnèse « comportement alimentaire»

Elle se découpe en 4 parties. Elle permet d'évaluer l'enfant afin de déceler un trouble de l'oralité alimentaire et d'en définir la nature.

L'orthophoniste complétera la grille grâce aux informations données par les parents et les observations qu'il aura pu effectuer quand la situation s'y prête (bilan ou séances aux heures de repas).

cf annexe n°5

a) le développement du comportement alimentaire

Ce premier tableau s'intéresse aux compétences requises pour l'alimentation avec des âges repères permettant de situer l'enfant dans son développement du point de vue de l'alimentation. L'orthophoniste explore différentes modalités qui sont :

- la tétée / réflexe de succion
- le réflexe de déglutition
- alimentation à la cuillère
- la fonction de mastication
- la rotation du bol alimentaire
- la mastication de morceaux
- le retrait d'un objet de la bouche
- la déglutition et la mastication fonctionnelle (avec la position de langue)
- la boisson à la tasse

b) les conduites alimentaires

Le but de ce deuxième tableau est de savoir comment l'enfant appréhende l'action de se nourrir. L'orthophoniste a alors une idée de l'impact qu'un éventuel trouble de l'oralité peut avoir chez cet enfant. Est-il dans :

- un refus alimentaire
- une opposition alimentaire
- un plaisir alimentaire
- l'autonomie alimentaire

c) troubles de l'alimentation

Ce troisième tableau s'accompagne, pour certains points, de Smiley « inversé » ☹ .

Il concerne :

- l'alimentation assistée : sonde nasogastrique, gastrostomie
- la succion : efficacité, inefficacité, fuite labiale
- la déglutition : efficacité, inefficacité, fuite alimentaire
- le réflexe de déglutition : hypo ou hypernauséeux, régurgitations, vomissements
- les fausses routes
- la salivation : hypo ou hypersialorrhée
- le reflux gastro-oesophagien

Dans le cas d'un trouble mis en évidence par l'observation ou par les informations recueillies auprès des parents, l'orthophoniste reportera ces smiley inversés dans le tableau de synthèse afin de mettre en lien un trouble de l'oralité alimentaire avec d'autres troubles (tonus et développement psychomoteur, praxies, expression du langage) et les critères dysmorphiques relevés en vue du dépistage.

d) type d'alimentation

Ce quatrième tableau recueille :

- la modalité d'allaitement : sein, biberon, mixte
- la texture des aliments : liquide, mixée, pâteuse, hachée, morceaux

4. la grille éléments d'anamnèse « sensorialité »

Cette grille a pour but de brosser un tableau complet des fonctions sensorielles de l'enfant.

cf annexe n°6

Dans un premier temps, l'orthophoniste testera l'attention sensorielle, visuelle et auditive et comparera les réactions de l'enfant avec les âges repères.

Dans un deuxième temps, il s'intéressera aux éventuelles anomalies déjà détectées et remplira les tableaux appropriés (anomalies sensorielles auditives, visuelles, tactiles et autres) avec les informations obtenues via les parents, le carnet de santé et les autres professionnels de santé.

Des Smiley « inversés » ☹ sont à reporter en synthèse lorsqu'il a :

- un trouble auditif (quel qu'il soit) et / ou la présence d'otites séreuses
- un trouble de la vision : amblyopie ou cécité
- une anomalie sensorielle tactile : hypo ou hypersensibilité
- une anomalie sensorielle du goût et / ou de l'odorat : anosmie, agueusie

5. la grille éléments d'observation « attention conjointe »

cf annexe n°7

Cette grille est à compléter pendant l'évaluation de l'enfant. Elle a pour but de déceler un retard voire une absence d'attention conjointe. Des comportements sont attendus avec des âges repères. Le tableau permet de reporter les comportements de l'enfant en situations et de situer l'enfant dans l'acquisition des différents niveaux d'attention conjointe.

Des Smiley « inversés » ☹ sont à reporter lors de la synthèse lorsqu'il y a absence de comportement d'attention conjointe.

6. la grille éléments d'observation « motricité orale hors alimentation »

Cette grille permet d'évaluer les praxies bucco-faciales de l'enfant et d'obtenir un recueil précis des difficultés de l'enfant sur le plan de la sphère oro-faciale. Nous avons choisi d'utiliser cette grille dans le dépistage des maladies génétiques rares afin de montrer le lien entre un trouble de l'oralité en amont (fréquent dans ce type de pathologie) et les troubles d'expression du langage oral. Des difficultés praxiques autour de l'alimentation entraînent des difficultés praxiques hors alimentation dans le cadre du langage oral.

Nous voulions aussi prouver l'intérêt de cette grille dans le dépistage des maladies rares. Elle permet d'établir un lien de cause à effet entre un trouble précoce du tonus (entraînant un retard de développement global), un trouble de l'oralité alimentaire, des dysmorphies faciales et l'entrée dans le langage oral.

cf annexe n°8

Elle teste :

- le mode respiratoire
- les mimiques faciales
- le tonus des lèvres, langue, joues et mandibules
- la sensibilité des lèvres, langue et des gencives
- les réflexes
- les praxies labiales, linguales et jugales
- les mouvements et l'ouverture de la mandibule
- la salive : sécrétion et contrôle
- les réactions suite à un changement de posture, en fonction d'une stimulation, au cours d'une activité
- le souffle
- le mouchage

7. les grilles éléments d'anamnèse « compréhension / expression »

Elles donnent, dans un premier temps, une idée globale du niveau de compréhension et d'expression de l'enfant. Des situations d'évaluation plus précises seront ensuite effectuées au cours du bilan.

Des âges repères de 0 à 36 mois permettent de situer l'enfant par rapport à la norme. Si un décalage de plus de 6 mois est observable, il sera signalé lors de la synthèse par un ☹.

cf annexe n°9

8. Tableau de synthèse « repérage d'une maladie rare »

cf annexe n°10

Une fois, l'ensemble des grilles remplies, l'orthophoniste se reportera au tableau de synthèse afin d'y inscrire ses observations. Ce tableau se présente sous la forme de 3 rubriques contenant chacune des « focalisations » ou sous-parties :

1. **aspects morphologiques** qui regroupent 6 « focalisations » : crâne, yeux, nez, bouche, oreilles et l'état bucco-dentaire.
2. **critères squelettiques** qui regroupent 2 « focalisations » : dos et extrémités .
3. **éléments d'observation et anamnèse** qui regroupent 6 « focalisations » : tonus et développement psychomoteur, comportement alimentaire, fonctions sensorielles, attention conjointe, langage, autres (dont motricité orale hors alimentation).

Le choix des focalisations dans les 3 rubriques a été fait selon la pertinence des critères, c'est à dire leur redondance lors de l'examen des 30 syndromes.

Tous les critères morphologiques n'ont pas été retenus dans le tableau de synthèse (exemple : le cou et le larynx).

La rubrique « éléments d'observation et anamnèse » comprend des critères que l'on rencontre fréquemment dans les maladies génétiques rares. Les focalisations « comportement alimentaire, communication, langage » sont souvent le ou les motifs de consultation des parents.

En revanche, le tonus et développement psychomoteur, les fonctions sensorielles, et autres (dont la motricité oro faciale hors alimentation) sont des critères d'observations dont l'orthophoniste tiendra compte lors du bilan. Ces derniers critères viennent souvent s'ajouter aux troubles « orthophoniques » à proprement parler dans ce type de pathologies et peuvent être des critères importants pour le dépistage.

A chaque focalisation, l'orthophoniste cochera la case qu'il convient selon la présence ou pas d'anomalie : si aucune anomalie n'est identifiée = Smiley ☺ , si une ou des anomalies (quel qu'en soit leur nombre) sont identifiées = Smiley « inversé » ☹.

L'orthophoniste pourra, en regard des résultats, proposer deux types d'examens complémentaires :

1. **Un examen pédiatrique** si :

- 3 ☹ sont mis en évidence dans « aspects morphologiques »
- et au moins 1 ☹ dans « critères squelettiques »
- associés à 1 ou 2 ☹ dans la rubrique « éléments d'observation et anamnèse ».

2. **Une consultation spécialisée en génétique** si :

- 4 ☹ sont mis en évidence dans « critères morphologiques »
- et au moins 2 ☹ dans « critères squelettiques »
- associés à 1 ou 2 ☹ dans la rubrique « éléments d'observation et d'anamnèse ».

Ces observations lors de l'évaluation des compétences langagières de l'enfant vont permettre, en plus d'orienter l'enfant et sa famille vers des consultations spécialisées (si nécessaire), de dresser un tableau complet des difficultés de l'enfant. L'orthophoniste peut tout à fait avoir conscience, et mettre en évidence les troubles de l'enfant sans passer obligatoirement par ces grilles. Mais, il est intéressant de pouvoir avoir une vue complète et précise des troubles afin de mettre en place le plus rapidement possible la prise en charge.

Le fait d'avoir un diagnostic médical préalablement posé face à l'ensemble des troubles de l'enfant permet au thérapeute d'avoir une meilleure idée du développement de l'enfant. En matière de maladies génétiques, une prise en charge pluridisciplinaire est habituellement nécessaire en raison des diverses atteintes, de l'évolutivité de la maladie et de son retentissement sur d'autres fonctions.

9. Le questionnaire

cf annexe n°11

Lors de l'évaluation des enfants, nous avons voulu cibler nos observations. Nous avons donc décidé de tester en intégralité la grille « aspects morphologiques », « tonus et développement psychomoteur » et « motricité orale hors alimentation ».

Les autres « focalisations » de la rubrique « éléments d'observation et d'anamnèse » : sensorialité, attention conjointe, compréhension /expression du langage oral ont été formulées sous forme de questions à poser aux parents, à l'orthophoniste ou aux équipes (en institution). Nous avons aussi observé et interagi avec l'enfant. Le but était de pouvoir relever des anomalies à signaler lors de la synthèse afin de voir si le nombre de critères pour une orientation spécialisée était atteint. Nous souhaitions aussi prendre le moins de temps aux parents et aux professionnels.

Nous avons choisi d'inclure des questions précises issues des grilles « imitation » et « tour de parole et tour de rôle » afin de pouvoir souligner des troubles pertinents dans le cadre du dépistage du point de vue des acquisitions des pré-requis au langage. Lors de la synthèse, ces domaines sont regroupés sous la « focalisation : autre », au même titre que la grille « motricité orale hors alimentation ». Pour aider les parents à répondre au questionnaire, des exemples d'observations dans les différents domaines explorés, où n'apparaissent pas les âges « repères », leur ont été soumis.

E. LA PASSATION

La passation a été effectuée sous 3 formes avec accord préalable des parents :

1. Pour les enfants adressés par le pédiatre et les enfants vus en institution :

- Nous avons rencontré l'enfant et les parents à leur domicile. La passation des grilles et le questionnaire ont été menés sous forme d'anamnèse (en entretien semi-dirigé). Les observations de la grille morphologique ont été faites durant l'entretien et le temps d'échange avec l'enfant.
- La passation a été la même en institution. Nous avons rencontré l'enfant au sein de son groupe. L'entretien semi-dirigé a été effectué avec l'équipe soignante.

Pour les enfants rencontrés en orthophonie (dans le milieu libéral) :

2. Nous avons rencontré l'enfant durant une séance en présence de l'orthophoniste (en milieu libéral) afin de remplir les grilles d'observations. Les observations de même que les renseignements d'anamnèse ont été discutés dans un deuxième temps avec l'orthophoniste.

3. L'orthophoniste a rempli seule les grilles et le questionnaire. Nous avons ensuite échangé sur les observations faites et leur ressenti sur l'ensemble des grilles (intérêt et utilité dans la pratique orthophonique). 3 orthophonistes ont fait passer le protocole.

Le temps de passation sous les formes 2 et 3 n'a pas dépassé 1h15 (temps de la séance et temps d'échange compris). Le temps de la séance (30 min) a été consacré aux observations des critères morphologiques et squelettiques et, quand cela a été possible, à d'autres domaines d'observations (motricité orale hors alimentation, tonus et développement psychomoteur, expression-compréhension, communication) . Pour la forme 2, le temps d'échange sur les grilles et sur le questionnaire (observations et recueil d'éléments d'anamnèse et d'observations manquants) a été le temps le plus long.

Le temps de passation sous la forme 1, en entretien avec les parents, a été de 2h environ. Cette durée s'explique par le temps de la rencontre avec les parents (explication de notre démarche), de l'histoire de l'enfant et du temps d'échange avec celui-ci.

II. PRESENTATION DES RESULTATS

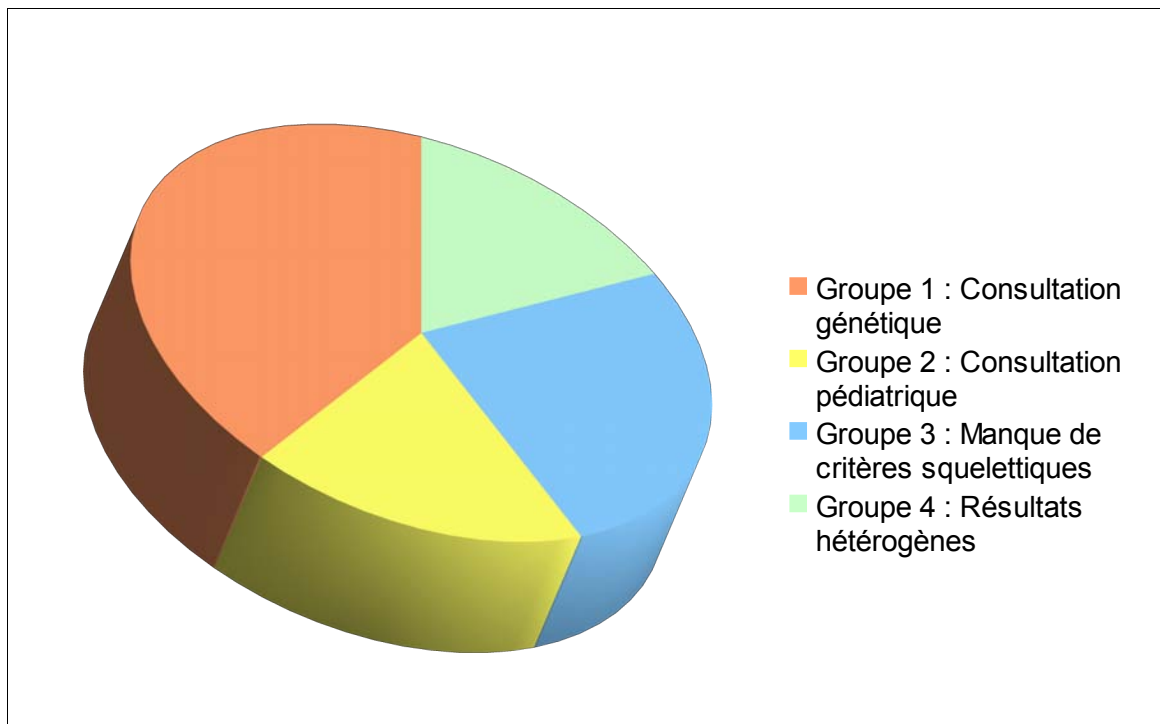
Tableau des résultats	Aspects morphologiques						Critères squelettiques	Eléments d'observation et d'anamnèse							
Population	Crâne	Yeux	Bouche	Nez	Oreilles	Etat bucodentaire	Dos	Membres et extrémités	Tonus et développement psychomoteur	Comportement alimentaire	Sensorialité	Attention conjointe	Compréhension – expression du langage	Autres (praxies bucco- faciales)	Orientation
Duplication du chromosome 7	x	x	x	x	x	x		x	x	x	x	x	x	x	Consultation génétique
Syndrome de Rieger	x	x	x	x	x	x		x	x		x		x	x	
Alpha thalassémie avec retard mental lié à l'X		x	x	x		x	x	x	x	x		x	x	x	
Syndrome d'Angelman		x	x	x		x	x	x	x	x		x	x	x	
Syndrome d'Angelman		x	x	x		x	x	x	x	x		x	x	x	
Monosomie 22q13 ou syndrome de Phelan-McDermid		x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	x	
Délétion 18q	x	x	x	x	x	x		x	x		x	x	x	x	
Délétion 16p13,3		x	x	x		x	x	x	x	x	x	x	x	x	
Investigation génétique en cours	x	x	x			x		x	x	x	x	x	x	x	
Investigation génétique en cours		x	x	x		x		x	x	x	x	x	x	x	
Investigation génétique en cours		x	x	x		x		x	x			x	x	x	
Syndrome de Sotos	x	x				x	x	x	x	x	x		x	x	Consultation pédiatrique
Syndrome d'Angelman	x			x		x		x	x	x	x	x	x	x	
pas de recherches/suspicion de l'orthophoniste		x			x	x		x	x	x			x	x	
Syndrome de Prader Willi	x	x				x		x	x	x	x	x	x	x	
Investigation génétique en cours	x		x			x	x		x	x	x	x	x	x	
Séquence de Pierre Robin type 3	x	x			x	x			x	x			x	x	Absence de critères squelettiques positifs pour une orientation vers une consultation pédiatrique ou génétique
Investigation génétique en cours		x	x			x			x	x			x	x	
Syndrome de Mc Farlane	x	x	x	x		x			x	x		x	x	x	
Investigation génétique en cours		x	x	x		x				x		x	x	x	
Investigation génétique arrêtée	x		x		x	x			x	x	x	x	x	x	
Investigation génétique en cours	x	x	x	x	x	x			x	x	x	x	x	x	
Investigation génétique en cours	x	x	x	x	x	x			x	x	x	x	x	x	
Syndrome de Turner					x			x			x		x		Résultats hétérogènes – Insuffisance de critères morphologiques
Syndrome de Rubinstein Taybi	x	x						x	x	x		x	x	x	
Syndrome d'Angelman	x	x					x	x	x	x	x	x	x	x	
Autisme	x								x			x	x	x	

Tableau 2: Tableau des résultats

En lecture verticale, le tableau se découpe en 3 parties reprenant les « focalisations » du tableau de synthèse : Aspects morphologiques, critères squelettiques et éléments d'anamnèse et d'observation. La population testée et les propositions d'orientations sont répertoriées.

En lecture horizontale, le tableau est organisé selon les réponses obtenues lors de la passation du protocole (propositions d'orientations). Les résultats obtenus pour chaque sujet à chaque « focalisation » sont répertoriés. Ainsi, 4 groupes se dégagent :

- Groupe 1 (orange) : le protocole a répondu positivement en orientant les sujets vers une consultation génétique.
- Groupe 2 (jaune): le protocole a répondu positivement en orientant les sujets vers une consultation pédiatrique.
- Groupe 3 (bleu): le protocole répond de manière significative (nombre de critères important) mais l'absence de critères squelettiques ne permet pas l'orientation vers des consultations spécialisées.
- Groupe 4 (vert): le protocole ne permet pas d'orientation en consultations spécialisées. Les réponses sont hétérogènes. L'observation morphologique ne semble pas pertinente (nombre de critères insuffisant)



• Illustration 1: Répartition de la population en vue du dépistage

Cette illustration présente en pourcentage les 4 groupes obtenus lors de la passation du protocole.

- Le groupe 1 « consultation génétique » représente 41%,
- le groupe 2 « consultation pédiatrique » représente 19%,
- le groupe 3 « absence de critères squelettiques » représente 26%
- le groupe 4 « réponses hétérogènes » représente 15%

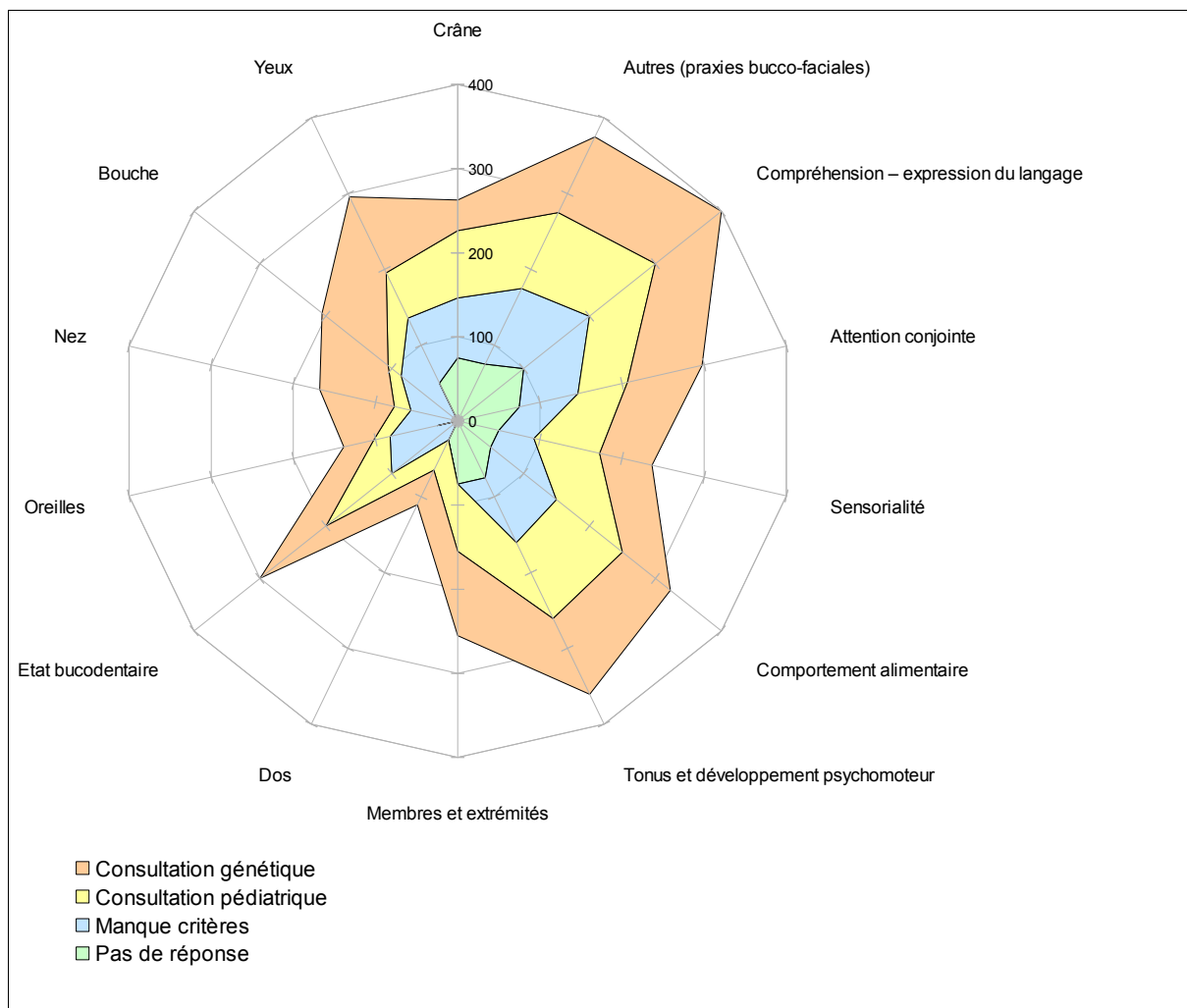


Illustration 2 : répartition par critères et par groupe de population

Ce diagramme (appelé diagramme de Kiviat) représente les 4 groupes en fonction des réponses obtenues pour les critères morphologiques et les différentes « focalisations ». Chaque « focalisation » et critère sont représentés par un axe (les critères de la grille morphologique sont sur le côté gauche du diagramme et les éléments d'anamnèse et d'observation sont sur le côté droit). Les réponses obtenues permettent d'observer les critères et les focalisations les plus pertinents et ceux qui le sont moins d'un point de vue global.

Les groupes sont représentés empilés les uns sur les autres. Ainsi, les valeurs inscrites le long de l'axe vertical supérieur (et applicables à chaque axe) représentent les valeurs en pourcentages cumulés pour les 4 groupes.

Ces valeurs sont représentées pour chaque critère et « focalisation » donnant un aspect de « toile d'araignée » au diagramme.

Concernant les critères morphologiques et squelettiques, les plus pertinents sont le crâne, les yeux, la bouche et l'état bucco-dentaire. En revanche le dos est un critère qui n'obtient que peu de réponses pour les 4 groupes.

Concernant les éléments d'anamnèse et d'observation, le diagramme met en évidence la présence significative de troubles pour les 4 groupes. Toutes les « focalisations » présentes dans le protocole semblent pertinentes pour les 4 groupes. Les troubles de compréhension et expression du langage obtiennent la valeur maximale pour chaque groupe suivis des praxies bucco-faciales, du tonus et développement psychomoteur et du comportement alimentaire.

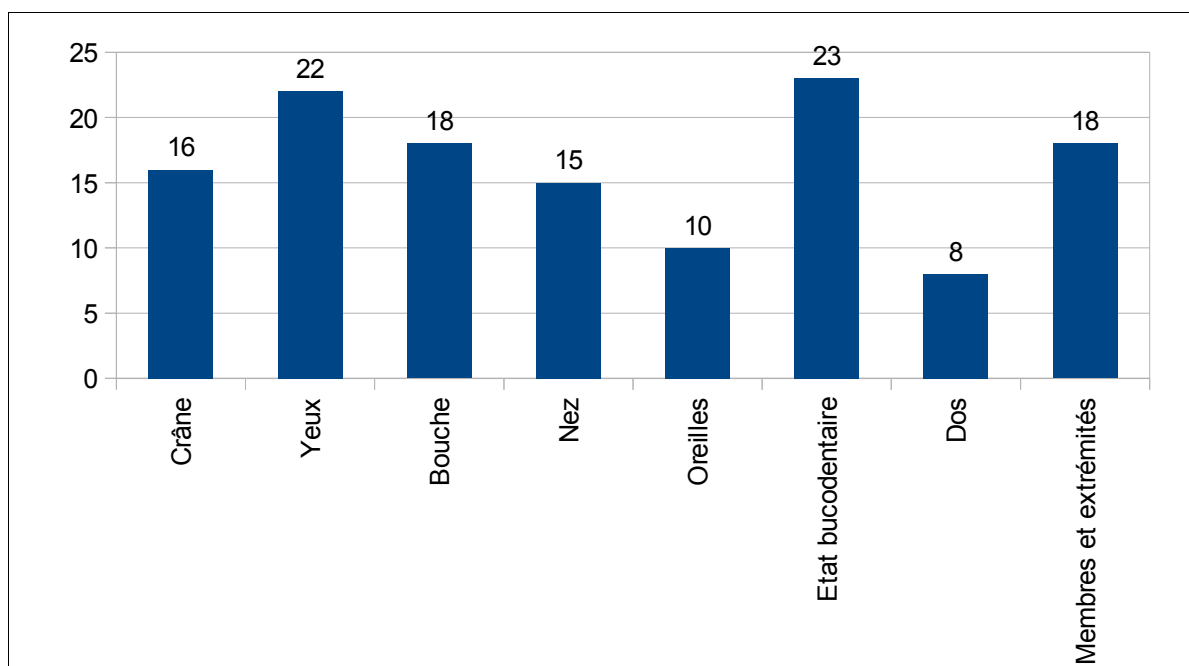


Illustration 3 : Pertinence des critères morphologiques et squelettiques

Ce diagramme présente l'ensemble des critères morphologiques et squelettiques et permet de visualiser les plus récurrents, donc les plus pertinents, sur la population testée.

- Les yeux et l'état bucco-dentaire sont les critères les plus récurrents. Ils concernent respectivement 22 cas sur 27 et 23 cas sur 27.
- La bouche, le crâne, le nez et les membres et extrémités sont des critères qui concernent plus de la moitié des cas testés :
la bouche : 18 cas sur 27
le crâne : 16 cas sur 27
le nez : 15 cas sur 27
les membres et extrémités : 18 cas sur 27
- Les oreilles et le dos apparaissent comme des critères d'observation moins courants en regard de la population testée : le dos : 8 cas sur 27 et les oreilles : 10 cas sur 27.

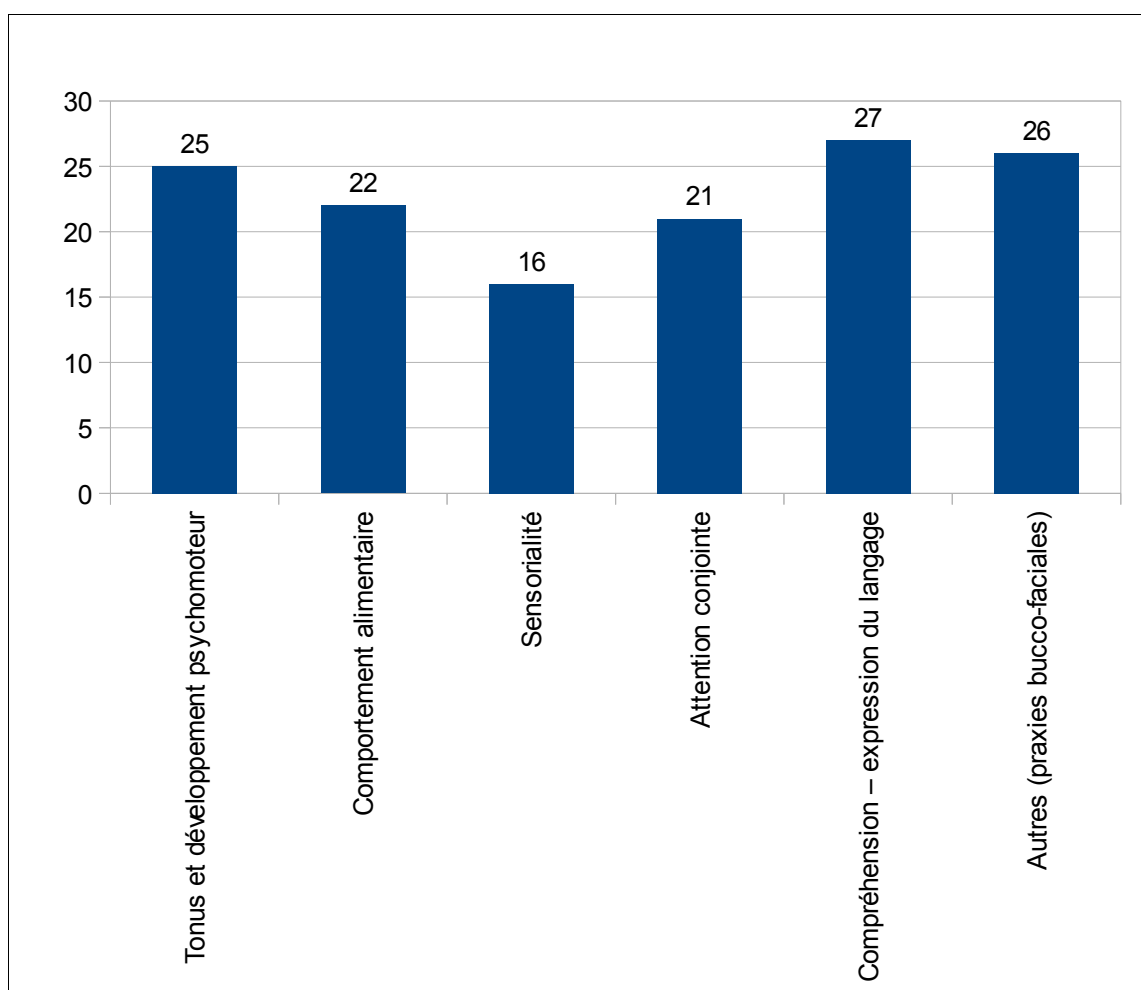


Illustration 4 : Pertinence des éléments d'anamnèse et d'observation

Ce diagramme présente l'ensemble des « focalisations : éléments d'anamnèse et d'observation ». Il permet de visualiser les troubles les plus récurrents, donc les plus pertinents pour l'aide au dépistage, en regard de la population testée.

- Les troubles de compréhension et expression du langage, de la motricité orale hors alimentation et du tonus et développement psychomoteur concernent plus de 25 cas sur 27. Les troubles de compréhension et expression du langage touchent l'intégralité de la population testée, soit 27 cas sur 27. Ces critères d'anamnèse et d'observation apparaissent comme prépondérants dans le cadre du dépistage.
- Les troubles du comportement alimentaire et de l'attention conjointe concernent respectivement 22 cas sur 27 et 21 cas sur 27. Ce sont aussi des éléments essentiels et pertinents.
- Les troubles de la sensorialité concernent 16 cas / 27. Même si cet élément est le moins pertinent par rapport aux autres, les troubles de la sensorialité sont fréquemment rencontrés puisqu'ils sont présents dans plus de la moitié des cas testés.

III. ANALYSE DES RESULTATS

A. ANALYSE DE LA GRILLE MORPHOLOGIQUE

Lecture horizontale du tableau 2, des illustrations n°1 et n°2

1. GROUPE 1. Les grilles répondent et permettent l'orientation vers une consultation génétique.

- *11 cas / 27 soit 41% environ (40,74%)*
- Sur les 11 cas, on comptabilise 8 cas dont le diagnostic de maladie génétique rare a déjà été posé de manière sûre, soit la majorité des cas positifs. Nous pouvons dire que les grilles de dépistage sont efficaces et abondent dans le même sens que les résultats trouvés en génétique.
- Sur ces 8 cas, 7 enfants sont pris en charge en institution. Leur pathologie entre dans le champ du polyhandicap. Les atteintes sont lourdes : le retard global est significatif ainsi que les critères dysmorphiques. Les grilles en milieu institutionnel sont donc efficaces.
- Bien que ces 7 enfants soient suivis en milieu institutionnel, le diagnostic a été tardif pour 5 d'entre eux. Les réponses positives montrent bien l'utilité de la passation de ces grilles en milieu institutionnel.
- Sur les 11 cas, 3 d'entre eux bénéficient actuellement d'investigations génétiques. 2 de ces enfants sont en institution. Les résultats positifs lors de la passation des grilles corroborent l'intérêt de l'utilisation de cet outil dans le cadre du dépistage en milieu institutionnel.
- Le dernier enfant, bénéficiant d'investigations génétiques, est suivi par une orthophoniste. Les suspicions de l'orthophoniste quant à une pathologie d'origine génétique ont été confirmées d'une part par les recherches génétiques en cours depuis peu, mais aussi par les réponses positives des grilles de dépistage.

2. GROUPE 2. Les grilles répondent et permettent l'orientation vers une consultation pédiatrique.

- **5 cas / 27 soit 19% environ (18,51%)**
- 3 de ces enfants sur 5 sont diagnostiqués
- 1 enfant bénéficie d'une investigation génétique.
- 1 enfant ne bénéficie pas d'investigation génétique mais l'orthophoniste suspecte une cause génétique.
- Les 5 cas présentent des dysmorphies légères avec un, voire deux, critère(s) squelettique(s) visible(s) ou connu(s). Les résultats (5/27) plutôt faibles s'expliqueraient par les difficultés à repérer les critères squelettiques et les traits dysmorphiques légers associés aux pathologies rencontrées.
- *L'intuition et l'observation clinique semblent alors être prépondérantes dans l'orientation de ces enfants vers des consultations spécialisées. Les grilles de dépistage viennent en complément et permettent d'appuyer les observations de l'orthophoniste quant à une éventuelle cause génétique.*

3. GROUPE 3. Les grilles répondent partiellement sans toutefois permettre une orientation en génétique ou en pédiatrie.

- **7 cas / 27 soit 26% environ (25,92%)**
- 5 de ces enfants font l'objet d'investigations génétiques.
- 1 enfant est atteint de la séquence Pierre Robin.
- 1 enfant porteur du syndrome de Mc Farlane
- Le groupe 3 est caractérisé par un nombre de critères morphologiques suffisant pour orienter l'enfant et sa famille en consultation spécialisée, mais l'absence de critères squelettiques empêche cette orientation si l'on se réfère aux consignes de passation des grilles.
- Ce groupe est plus conséquent que le groupe 2 (5/27 pour le groupe 2). Le nombre élevé de cas se justifie donc par l'absence d'observation clinique d'un critère squelettique minimum (obligatoire pour l'orientation). Le manque de critères squelettiques n'a pas pu permettre de comptabiliser ces cas dans les groupes 1 et 2 alors que les critères morphologiques permettent de privilégier la piste génétique. L'explication est de deux types : la variété inter-syndromique et le manque

d'expérience dans le domaine de l'observation morphologique. L'illustration n° (Le diagramme de Kiviat) présente, de manière significative, la faible prévalence de critères squelettiques dans l'ensemble du corpus, ce qui justifie la composition du groupe 3.

Des anomalies squelettiques sont fréquemment associées à des critères dysmorphiques faciaux dans les tableaux cliniques de maladies génétiques rares . Il était donc important d'en tenir compte lors du recueil des données d'observations dans le but d'une orientation spécialisée. Toutefois, il arrive que certains syndromes soient de forme fruste (les critères squelettiques sont très légèrement visibles voire inexistant), ou ne comportent pas d'anomalies squelettiques évidentes.

L'orthophoniste n'est pas habitué à observer ce genre de critères et à reconnaître ce type d'anomalies. Les critères dysmorphiques faciaux sont plus faciles à reconnaître dans le sens où ils touchent la sphère oro-faciale. Le dos, le thorax, les membres peuvent présenter des anomalies non visibles par un œil non-averti.

- Ces résultats mettent en avant l'importance de l'observation et de l'intuition clinique. Bien que ces cas ne répondent pas positivement d'un point de vue pratique lors de la passation des grilles, ils présentent toutefois un ensemble de critères morphologiques suffisamment important pour susciter la vigilance de l'orthophoniste et des interrogations sur une éventuelle origine génétique de la pathologie de l'enfant.
- Les cas représentatifs de ce groupe, en partie des investigations génétiques (5/7), viennent confirmer la justesse des grilles. En effet, les grilles indiquent bien la présence d'anomalies pouvant faire penser à une cause génétique (critères morphologiques), d'où les investigations génétiques menées auprès de ces enfants.

4. GROUPE 4 : les grilles ne répondent pas de façon significative, les résultats sont hétérogènes.

- *4 cas/27 soit 15% environ (14,81%)*
- 3 enfants sont atteints de maladie génétique rare. 1 enfant a été diagnostiqué autiste.
- Les résultats obtenus lors de la passation des grilles montrent un ensemble de critères dysmorphiques faibles. Les signes physiques sont légers et le nombre de critères morphologiques n'est pas suffisant pour soumettre l'enfant à une consultation spécialisée. Toutefois, contrairement au groupe 3, les 3 enfants diagnostiqués montrent

des anomalies squelettiques. Ces anomalies doivent attirer l'attention puisqu'elles sont souvent présentes dans ce type de pathologie.

- L'enfant autiste n'était pas encore diagnostiqué lorsqu'il a été testé avec les grilles. Les résultats obtenus (négatifs) prouvent que les grilles ont répondu positivement uniquement lorsque les enfants présentaient suffisamment de critères dysmorphiques.
- L'orthophoniste qui rencontre ces enfants (atteints d'une maladie génétique rare avec des critères dysmorphiques légers) doit être vigilant quant aux atteintes relevées et faire des liens entre elles. Certains de ces syndromes présentent des atteintes (sur le plan psychomoteur, atteintes sensorielles) dont il faut tenir compte dans le cadre du dépistage pour entrevoir la piste génétique.
- Les grilles de dépistage semblent efficaces uniquement si elles sont mises en lien avec d'autres troubles relevés. L'observation clinique de l'orthophoniste est donc prépondérante et le dépistage ne peut être efficace que si le thérapeute a une vision globale de l'enfant.

B. ANALYSE DES CRITERES MORPHOLOGIQUES ET SQUELETTIQUES

Lecture verticale du tableau 2 et illustrations n°2 et n°3

1. Les critères morphologiques

a) Le crâne

- *16 cas /27 soit 60% (59,26%) présentent une forme de crâne particulière associée généralement à un périmètre crânien anormal.*
- Ce critère d'observation est pertinent dans plus de la moitié des cas testés. L'illustration 2 « répartition par critères et par population » montre la pertinence de l'observation du crâne pour les 4 groupes.
- L'orthophoniste pourra se renseigner auprès des parents lors de l'anamnèse afin de savoir si le périmètre crânien est normal ou pas, et s'appuyer sur l'observation clinique pour déceler une forme de crâne anormale.

b) Les yeux

- ***22 cas / 27 soit 81% (81,48%) présentent des formes particulières***
- Ce critère est l'un des plus pertinents, en regard des 4 groupes d'enfants testés. Il est largement observable sur l'illustration 2 « répartition par critères et par population ». Le graphique « pertinence des critères morphologiques » met en évidence le critère des yeux comme l'un des critères prépondérants dans le dépistage.
- L'orthophoniste grâce au support des grilles pourra définir la forme des yeux de manière précise. Cette observation, pas toujours évidente, est guidée par un découpage des observations : la forme, l'écartement entre les 2 yeux, la fermeture palpébrale, la forme des sourcils, les cils, la présence ou pas de replis épicanthiques.
- Les replis épicanthiques : 15/27 est un critère qui s'avère pertinent. Il est important de savoir les reconnaître car ils sont, au sein du corpus étudié, un signe significatif et récurrent.
- La forme et l'écartement : 14/27 sont aussi des critères faciles à repérer et souvent présents dans les signes cliniques du corpus.

c) La bouche

- ***18cas /27 soit 67% (66,66%) présentent une bouche avec une forme globale atypique***
- Ce critère est facilement observable, principalement la forme globale de la bouche. La grille aide l'orthophoniste à découper son observation point par point. Cette démarche facilite l'observation d'un œil non-averti.
- Le plus souvent, la forme de la bouche et des lèvres inférieures et supérieures présentent des spécificités. La bouche en chapeau de gendarme est souvent observée ainsi qu'un déséquilibre entre les 2 lèvres : la lèvre supérieure est fine et parfois retroussée, alors que la lèvre inférieure est épaisse et parfois éversée. Il peut arriver que les 2 lèvres aient les mêmes caractéristiques : fines ou épaisses.

d) Le nez

- ***15 cas /27 soit 56% (55,55%) présentent un forme de nez atypique***
- L'illustration 2 « répartition par critères et par population », de même que le graphique « pertinence des critères morphologiques », montrent une prévalence plutôt faible de

ce critère sur l'ensemble de la population testée bien qu'il soit présent dans plus de la moitié des cas testés.

- Cela peut s'expliquer par la difficulté d'observation de ce critère étant donné la variabilité inter-individuelle (taille et forme différentes d'une personne à l'autre), et du fait que le nez est l'un des critères morphologiques qui atteint sa taille et forme définitive tardivement. Nous nous en sommes tenus à ce que nous pouvions reconnaître à l'aide de la grille. Dans certains cas l'observation a été facile car les signes cliniques étaient évidents. Pour d'autres, nous avons relevé quelques signes qui nous paraissaient atypiques en regard de la grille.
- Les signes ont été relevés dès que nous avons des doutes. Si l'observation était sujette à critique, nous considérons ne pas avoir l'œil suffisamment entraîné donc la normalité était préférée.
- Les éléments les plus faciles à prendre en compte sont la racine du nez et sa forme.

e) Les oreilles

- ***10 cas sur 27 soit 37% (37,04%) présentent des formes d'oreilles atypiques.***
- Ce critère apparaît comme étant le moins pertinent dans l'observation clinique en regard du corpus testé. Les illustrations 2 et 3 montrent cette faible prévalence. Toutefois, bien que cette anomalie ne soit pas relevée chez la majorité des enfants, lorsqu'elle est présente, elle est facilement observable.
- Les éléments les plus récurrents sont l'implantation basse, l'écartement et la forme globale. Les anomalies de la forme du pavillon, du lobe et du conduit auditif arrivent au second plan.
- Il a été facile d'observer ce type d'anomalies à l'aide de la grille qui permet de faire une observation décomposée et précise.

f) L'état bucco-dentaire

- ***23 cas /27 soit 85% (85,18%) présentent des anomalies bucco-dentaires.***
- Ce critère est le plus pertinent en regard des résultats obtenus sur l'ensemble du corpus testé. L'illustration 2 « répartition par critères et par population » montre que la pertinence de ce critère est stable sur les groupes 1, 2 et 3. Le groupe 4 ne répond pas à ce critère qui apparaît comme le plus pertinent pour le dépistage.

- Les critères les plus pertinents en regard du corpus testé sont la forme du palais, de la mandibule, du menton, l'occlusion, la béance et la position de la langue au repos. La dentition (écartement anormal, le nombre de dents et l'implantation) est aussi un marqueur important du dépistage. Ces critères sont facilement observables car l'orthophoniste a été sensibilisé à l'observation de l'état bucco-dentaire.
- La présence d'une fente, ainsi que la forme de la langue peuvent être des critères importants du dépistage mais ils n'ont pas été vérifiés par le corpus d'enfants testés.

2. Les critères squelettiques

a) Le thorax et le dos

- *Aucune anomalie du thorax n'a été observée sur l'ensemble du corpus.* Ces anomalies semblent donc peu courantes en regard du corpus d'enfants testés. Ce critère reste toutefois l'un des critères squelettiques les plus visibles lorsque l'enfant présente une anomalie sévère nécessitant des adaptations techniques.
- *8 cas / 27 soit 30% (29,63%) présentent des anomalies squelettiques au niveau du dos.* La fréquence de ce critère d'observation est faible quel que soit le groupe testé (cf illustration 2). Il n'a pas été facile de savoir, lors de la passation des grilles, si l'enfant présentait une anomalie du dos. L'orthophoniste n'est pas spécialisée dans ce domaine. Il est nécessaire d'être renseigné par les parents ou par les professionnels (kinésithérapeutes et psychomotriciens) à ce sujet car les atteintes ne sont pas toujours visibles. La réalité de la passation des grilles ne permet pas toujours le recueil de toutes les informations nécessaires. Les enfants polyhandicapés testés en institution présentent des atteintes squelettiques lourdes et visibles nécessitant des adaptations techniques. Le recueil d'informations sur la nature des atteintes auprès des kinésithérapeutes et psychomotriciens a donc été plus facile que dans le secteur libéral.

b) Les membres supérieurs et inférieurs – Mains et pieds

- *Il n'a pas été observé de membres incomplets sur le corpus testé.*
- *18 cas / 27 soit 67% (66,67%) présentent des anomalies des mains et des pieds.* Ce critère d'observation se décompose en plusieurs points. Les plus pertinents sont la taille et la forme des doigts et des orteils. Il est plus facile en tant qu'orthophoniste d'observer les mains de l'enfant plutôt que les pieds. Une anomalie relevée au niveau

des mains est souvent accompagnée d'une anomalie au niveau des pieds. Quand cela a été possible, l'observation des pieds (orteils) a été vérifiée.

- Au niveau de la forme des pieds, elle doit faire l'objet d'information auprès des parents ou des professionnels, car ce critère d'observation n'est pas toujours reconnaissable à l'œil nu par l'orthophoniste. Comme pour les anomalies du dos, ce critère a été plus facile à vérifier en institution qu'en libéral grâce à l'intervention des autres professionnels de santé.

3. Aspect général et atteinte des organes

a) Aspect général

Ce critère d'observation vise à déceler un dysfonctionnement général du développement physique de l'enfant. La taille, le poids et le périmètre crânien sont des informations à recueillir auprès des parents quand cela est possible. Il arrive que ces critères soient visibles quand les atteintes sont lourdes. L'orthophoniste peut alors le signaler au médecin ou au pédiatre et demander leur avis pour confirmer ou infirmer ses observations.

b) b. Organes atteints

Ce critère doit être renseigné au moment de l'anamnèse auprès des parents. La présence d'atteintes organiques est généralement énoncée lors de l'entretien avec les parents. Il n'a pas été prouvé, en regard du corpus testé, la pertinence de ce critère, toutefois, cela permet à l'orthophoniste de ne pas oublier de poser la question d'une éventuelle atteinte.

C. LA PLACE DES ELEMENTS D'OBSERVATION ET D'ANAMNESE DANS LE DEPISTAGE

Lecture verticale du tableau 2 et illustrations n°2 et n°4

Certains éléments d'anamnèse doivent être pris en compte dans le dépistage des maladies génétiques rares. Le choix de ces éléments s'appuie sur la présence de troubles récurrents dans les maladies génétiques rares en plus des critères morphologiques et squelettiques observables.

Les éléments pris en compte sont :

- le tonus et développement psychomoteur
- le comportement alimentaire
- la sensorialité
- la motricité orale hors alimentation
- l'attention conjointe
- la compréhension et l'expression du langage

1. Le tonus et développement psychomoteur

- *25 cas / 27 soit 92% (92,59%) répondent positivement à la grille tonus et développement psychomoteur dans le cadre du dépistage.*
- Les résultats obtenus sur l'ensemble du corpus de 27 enfants mettent en exergue l'importance de l'observation de ce domaine. L'élément tonus et développement psychomoteur est prépondérant dans le cadre du dépistage. Ces pathologies s'inscrivent le plus souvent dans un retard global de développement.
- L'orthophoniste doit être vigilant lorsqu'il recueille les éléments d'anamnèse portant sur les acquisitions motrices et psychomotrices. Bien que ce domaine n'entre pas dans son champ de compétences, il en tiendra compte pour conclure à un trouble de l'oralité ou du langage isolé, ou à un trouble entrant dans un retard de développement global. Un retard significatif associé à plusieurs critères morphologiques et squelettiques peut être un signe d'appel notable pour une pathologie génétique. Cet élément doit être systématiquement pris en compte.

2. Le comportement alimentaire

- ***22 cas / 27 soit 81% (81,48%) répondent positivement à la grille comportement alimentaire dans le cadre du dépistage.***
- La lecture verticale montre que le domaine de l'oralité alimentaire est souvent touché dans les pathologies génétiques rares que l'on peut être amené à rencontrer. Le trouble de l'oralité peut être une cause de consultation orthophonique pour ces enfants. L'orthophoniste devra penser à faire le lien avec un retard global de développement et le recueil de ses observations cliniques dans les domaines morphologique et squelettique.
- Le recueil de données d'anamnèse dans le domaine de l'oralité alimentaire est essentiel. Il est important de se renseigner sur le comportement alimentaire de ces enfants. En effet, le trouble de l'oralité alimentaire peut s'être atténué avec le temps voire avoir disparu. C'est pourtant un signe d'appel important dans le cadre du dépistage. Il arrive généralement en amont d'un retard de langage pouvant être le motif de consultation des parents.
- L'orthophoniste pensera à mettre en corrélation les critères dysmorphiques et squelettiques relevés, avec le retard de développement global et le trouble de l'oralité alimentaire. La présence d'anomalies dans ces 3 domaines doit immédiatement attirer l'attention et suspecter une origine génétique des troubles de l'enfant.
- La grille comportement alimentaire est donc essentielle dans le dépistage des maladies génétiques rares et se présente comme un élément pertinent de pronostic.

3. La sensorialité

- ***16 cas / 27 soit 59% (59,26%) répondent positivement à la grille sensorialité dans le cadre du dépistage.***
- Cet élément d'observation est important puisqu'il touche plus de la moitié des enfants testés. Il est essentiel d'en tenir compte dans le cadre du dépistage car les atteintes sensorielles sont fréquentes dans les pathologies génétiques. Cet élément associé à la grille morphologique peut être un signe d'appel. Il faut donc rester vigilant face à une atteinte sensorielle qui peut être l'une des manifestations d'un syndrome non diagnostiqué.

- Les troubles de la sensorialité notamment les troubles auditifs sont des troubles qui peuvent être dépistés tôt chez l'enfant. De ce fait, les professionnels des services ORL hospitaliers sont en mesure de proposer des consultations spécialisées s'ils estiment que ce trouble est associé à d'autres anomalies pouvant évoquer une origine génétique.
- Les troubles auditifs peuvent être le motif de consultation orthophonique des parents. Sur les conseils de l'ORL, du médecin ou du pédiatre, l'enfant peut nous être adressé pour une prise en charge de surdité. L'enfant peut aussi, dans certains cas, avoir échappé à un dépistage précoce et notre intervention dans ce domaine est alors prépondérante.
- Une surdité dépistée, ou découverte par l'orthophoniste, doit faire l'objet d'une attention toute particulière. En effet, ce trouble associé à un retard de développement global et à l'observation de critères morphologiques et squelettiques, est un élément important et pertinent du dépistage.
- Tester la sensorialité pour le dépistage des maladies génétiques rares est indispensable, étant donné la fréquence des atteintes sensorielles dans ce type de pathologies.

4. L'attention conjointe

- ***21 cas / 27 soit 78% (77,77%) répondent positivement à la grille attention conjointe dans le cadre du dépistage.***
- Le corpus d'enfants montre une atteinte précoce des pré-requis au langage. Les enfants présentent fréquemment des troubles de l'attention conjointe. Ce marqueur précoce de comportement déviant de la communication doit être obligatoirement mis en lien avec un retard de développement global et d'éventuelles atteintes sensorielles pouvant justifier ce trouble précoce de communication. Les caractéristiques morphologiques de l'enfant seront alors étudiées afin que l'élément « attention conjointe » soit pertinent dans le cadre du dépistage.
- Diagnostic différentiel : les suspicions de retard mental, d'autisme ou de troubles envahissants du développement, dont la caractéristique est une atteinte précoce de la communication avec des difficultés d'attention conjointe, devront être écartées. L'ensemble des grilles morphologique et squelettique, associé à un retard constant dans le développement moteur et psychomoteur (sans cassure nette de la courbe d'évolution) peut permettre de suspecter une origine génétique à la pathologie de

l'enfant. L'avis des professionnels est donc nécessaire d'où l'orientation vers des consultations spécialisées afin de confirmer ou d'infirmer l'origine génétique.

5. Compréhension / expression

- *27 cas /27 soit 100% répondent positivement à la grille compréhension / expression dans le cadre du dépistage.*
- Le corpus d'enfants testés présente un retard ou un trouble de la compréhension et expression du langage de manière systématique.
- Il apparaît très clairement que l'élément compréhension/expression est le motif premier de consultation le plus courant. Il faut pouvoir avoir des éléments complémentaires afin de pouvoir suspecter une maladie génétique à l'origine de ce trouble. Dans le cas d'une pathologie génétique, le trouble n'est pas isolé. Il s'associe généralement à un trouble du tonus et du développement psychomoteur ainsi qu'à un trouble de l'oralité alimentaire en amont. Les caractéristiques morphologiques doivent être significatives.

6. Motricité orale hors alimentation

- *26 cas /27 soit 96% (96,29%) répondent positivement à la grille praxies bucco-faciales dans le cadre du dépistage.*
- Tester les praxies bucco-faciales apparaît indispensable étant donné les dysmorphies associées aux différents syndromes et la fréquence élevée de retard global de développement et de trouble de l'oralité alimentaire.
- On observe, quasi-systématiquement chez les enfants testés, des difficultés lors de la passation de cette grille. Cet élément montre bien le lien qu'il y a entre les troubles de l'oralité alimentaire (22 cas / 27) en amont et les troubles d'expression du langage justifiés, en partie par des difficultés praxiques précoces.
- Cette grille permet à l'orthophoniste de faire un état des lieux des compétences de l'enfant. Elle apporte une preuve supplémentaire pour le dépistage sur l'atteinte globale et précoce de l'enfant et sur les difficultés praxiques liées aux dysmorphies faciales.

IV. ETUDE DE CAS

A. GROUPE 1 : V. 9 ANS, SYNDROME ATR-X

(ALPHA THALASSÉMIE AVEC RETARD MENTAL LIÉ À L'X)

Je rencontre V. par l'intermédiaire d'une orthophoniste exerçant en libéral. Elle ne suit pas cet enfant en prise en charge, mais a rencontré sa mère à plusieurs reprises. Elle me propose donc de me mettre en lien avec elle.

1. Le syndrome ATR-X

L'étude de patients a permis d'individualiser deux formes distinctes de syndrome ATR. La première forme est le syndrome ATR. La seconde forme, retrouvée uniquement chez des garçons, associe un retard mental sévère et une α -thalassémie inhabituelle, le nom de syndrome ATR-X lui a été attribué. Cette maladie touche les individus de sexe masculin, les femmes conductrices n'étant généralement pas atteintes sur les plans physique et intellectuel. Jusqu'alors, 168 cas ont été rapportés.

Le tableau clinique du syndrome ATR-X est dominé par un retard mental sévère, associé à un comportement de type autistique et une dysmorphie faciale caractéristique. Les antécédents anté et périnataux sont sans particularité, le poids et la taille sont normaux à la naissance. En période néonatale, les enfants atteints de syndrome ATR-X présentent une hypotonie sévère et des troubles associés de l'alimentation. Pendant la petite enfance, toutes les acquisitions sont retardées : la marche ne survient que tardivement, voire jamais, le langage se limite à quelques mots et les patients restent dépendants toute leur vie. Environ 30 % d'entre eux présentent une épilepsie tonico-clonique ou myoclonique.

- **Critères dysmorphiques et squelettiques :**

- La dysmorphie est très discrète chez le nourrisson ; elle s'affirme avec l'âge et elle est, en général, bien établie dès l'enfance.

- On note un épicanthus, une hypoplasie de l'étage moyen de la face, un petit nez et des narines antéversées ; la lèvre supérieure est incurvée en chapeau de gendarme. Les incisives sont fréquemment espacées et en avant, la langue, les joues et les lèvres sont hypotones.
- Les anomalies osseuses sont également fréquentes et variables : les anomalies des doigts et des orteils sont communes, de même que celles du rachis (scoliose et cyphose). Un retard statural est présent dans 60 % des cas.

2. L'histoire de V.

Je m'entretiens au téléphone avec la mère de V. qui me propose de m'envoyer des photos de lui, afin que je puisse remplir les grilles. Elle répond au questionnaire et à mes questions sur les grilles « tonus et développement psychomoteur » et « motricité orale hors alimentation ». Je lui demande des précisions sur certains critères morphologiques non visibles sur les photos (critères squelettiques). V. est pris en charge en hôpital de jour et bénéficie d'une prise en charge pluridisciplinaire dont une séance de groupe en orthophonie.

V. est né le 28/02/02. Dès la naissance, il présente des troubles du tonus et de l'alimentation, accompagnés de crises d'épilepsie. Les parents de V. sont sous le choc et dans l'incompréhension. Très vite, des troubles sévères de motricité, de comportement et de communication apparaissent, ce qui complique le quotidien de toute la famille. Ils cherchent alors à connaître l'origine des troubles de V. Durant les premières années de vie de V., les parents se sentent égarés. Des recherches génétiques sont entreprises puis arrêtées : aucune anomalie génétique ne semble être la cause des troubles de V. Aucune prise en charge organisée ne semble avoir été réellement mise en place. Les parents, seuls, décident de continuer à chercher sur la piste génétique. De nouvelles investigations génétiques sont entreprises à l'hôpital Necker à Paris à partir de Septembre 2004 (V. a 2 ans 7 mois). Les recherches dureront plus d'un an. En 2006, le diagnostic d'ATR-X est posé. V. est alors âgé de 4 ans. Le couple n'a pas eu d'autre enfant entre temps. Ils voulaient écarter la piste génétique avant d'entreprendre une éventuelle grossesse. Les prises en charges médicales et paramédicales s'organisent et V. entre en hôpital de jour.

La mère de V. m'expliquera que la pose du diagnostic a été un soulagement. En effet, l'errance diagnostique et l'incertitude quant à l'origine des troubles de V., et donc à son

pronostic d'évolution étaient difficiles à supporter. La mère de V. a souhaité participer à cette étude afin que de nouveaux parents d'enfants atteints de maladies génétiques rares aient un parcours plus facile. Elle pense que la création d'outils de dépistage venant en supplément des services génétiques seraient utiles dans des cas comme celui de V. En effet, bien que les services hospitaliers fassent de leur mieux, certains enfants, comme V. peuvent échapper à un diagnostic génétique. Des prises en charge au long cours, comme l'orthophonie, peuvent aider les parents à être réorientés.

Les grilles de dépistage ont répondu positivement dans le cas de V. Cela prouve que, dans le cadre d'une prise en charge précoce pour des troubles de l'oralité alimentaire et de la communication (les mêmes troubles que V.), les grilles auraient permis une ré-orientation en génétique, une fois que les critères dysmorphiques seraient apparus. Le cas de V. montre la nécessité d'une prise en charge précoce afin de déceler au plus vite des anomalies, marqueurs génétiques, et mettre en place un projet thérapeutique organisé, pour éviter des situations de sur-handicap difficiles à supporter pour toute la famille.

3. Les résultats des grilles

cf annexe n°12

Grille morphologique :

- aspects morphologiques : 4 ☹ (yeux, bouche, nez, état bucco-dentaire)
- critères squelettiques : 2 ☹ (dos, membres et extrémités)

Éléments d'observations et d'anamnèse : 5 ☹

1. tonus et développement psychomoteur
2. comportement alimentaire
3. attention conjointe
4. compréhension et expression du langage
5. autres (motricité orale hors alimentation)

Les résultats obtenus à la passation des grilles orientent V. et sa famille vers une consultation spécialisée en génétique. Les grilles auraient probablement permis, dans le cas d'une prise en charge orthophonique en libéral ou en institution, de déceler des anomalies d'origine génétique.

B. GROUPE 2 : E. 5ANS 4 MOIS. ENFANT NE BÉNÉFICIAIT PAS DE RECHERCHES GÉNÉTIQUES MAIS L'ORTHOPHONISTE SUSPECTE UNE CAUSE GÉNÉTIQUE.

Je rencontre E. chez une orthophoniste exerçant en libéral. Suite à la présentation de notre projet, elle me propose de voir E. en séance afin que je teste le protocole. L'orthophoniste suspecte une cause génétique chez cette petite fille, en regard de certaines observations morphologiques qu'elle a déjà pu faire. Le recueil et l'organisation des observations l'intéresse afin d'avoir un profil morphologique plus complet. J'ai accès au dossier d'E., pour les renseignements d'anamnèse. Nous discutons dans un deuxième temps, après la séance, des éléments d'observations relevés et ceux manquants pour remplir au mieux le protocole.

1. Histoire d'E. et éléments d'anamnèse et d'observation

E. est née le 11 / 02 /06, à 36 SA. Elle pèse alors 1.890 kg. Dès les premiers jours de vie, elle rencontre des difficultés d'alimentation associées à des troubles du tonus (rapportés par le pédiatre). Les troubles d'oralité alimentaire vont s'atténuer rapidement, en revanche, les acquisitions motrices et psychomotrices sont retardées. Nous n'avons que très peu de renseignements sur le développement psychomoteur et moteur. E. acquiert la position assise à 18 mois, et étonnamment, la marche quelques mois après (aux environs de 20 mois). La propreté est complètement acquise à 3 ans 6 mois. En 2008, à l'âge de 2 ans, E. présente à nouveau des troubles alimentaires avec perte d'appétit et refus de s'alimenter. Elle est alors hospitalisée. Aucun renseignement sur la cause de ce trouble n'est rapporté dans le dossier. Aucune recherche génétique n'est évoquée.

Concernant le langage, l'orthophoniste estime le retard d'E à plus d'1 an. Le remplissage des grilles expression / compréhension n'a pas été possible car les résultats plafonnent. Toutefois, en accord avec l'orthophoniste, nous décidons de noter le retard de langage (toujours important) lors de la synthèse. E. présente des troubles d'articulation et un retard parole / langage. Beaucoup de phonèmes sont antériorisés, la langue est souvent en position haute. Elle fait beaucoup de progrès depuis peu. Le rattrapage de son retard est significatif bien qu'il soit encore présent.

Les pré-requis au langage ne semblent pas complètement acquis encore à ce jour. La permanence de l'objet par exemple est acquise mais cette compétence reste encore fragile. Des troubles de l'attention ont été signalés par la maîtresse, suspectant une surdité. Un bilan a montré qu'E ne souffrait pas de trouble auditif.

Concernant le comportement et les interactions sociales, E. est une enfant discrète mais, en demande de communication. Aucune anomalie n'est à signaler.

2. Eléments d'observation (motricité orale hors alimentation) et remplissage de la grille morphologique

Je rencontre E. en séance en tant qu'observatrice. L'orthophoniste demande à E. de réaliser des praxies bucco-faciales. Les praxies sont à peu près satisfaisantes mais réalisées avec difficultés. Les mouvements de mandibules (diduction et protraction) sont impossibles à réaliser. Les mimiques faciales émotionnelles sont pauvres en spontané et difficiles à réaliser en imitation. Le souffle est possible et efficace, le mouchage est possible mais inefficace. Aucun problème de tonus n'est observé. On observe très régulièrement des syncinésies buccales avec des pincements de lèvres lors des activités (hypertonie).

E. présente une voix particulière pour une petite fille. Le timbre est aggravé, rauque et éraillé. Une anomalie du cavum (cavum étroit) est signalé dans son dossier. Du point de vue de la grille morphologique, l'aspect général (taille, poids, périmètre crânien) semble normal au derniers examens (oct 2010). La croissance est constante bien que légèrement en dessous de la courbe. Dans le domaine des critères squelettiques, on observe, au niveau des mains, une clinodactylie (auriculaires incurvés). Dans les aspects morphologiques, on note, au niveau des yeux, la présence de replis épicanthiques, les oreilles ont une implantation basse avec des pavillons mal ourlés et les lobes sont présents mais soudés, le conduit auditif paraît étroit. L'observation de l'état bucco-dentaire montre un palais ogival et une prognathie.

3. Les résultats des grilles

cf annexe n°13

Grille morphologique :

- aspects morphologiques : 3 ☹ (yeux, oreilles, état bucco-dentaire)
- critères squelettiques : 1 ☹ (membres et extrémités)

Éléments d'observations et d'anamnèse : 4 ☹

1. tonus et développement psychomoteur
2. comportement alimentaire
3. compréhension et expression du langage
4. autres (motricité orale hors alimentation)

Les résultats obtenus confirment les observations relevées par l'orthophoniste en orientant E. vers une consultation pédiatrique. Nous ne connaissons donc pas à ce jour l'origine des troubles d'E., mais la piste génétique ne doit pas être écartée en regard des résultats obtenus.

C. GROUPE 3 : Q. 4ANS 3 MOIS, INVESTIGATIONS GÉNÉTIQUES

EN COURS

Q. est un petit garçon suivi 2 fois par semaine en orthophonie en libéral depuis 2 ans. Il bénéficie actuellement d'investigations génétiques. L'orthophoniste me contacte et me propose de faire passer elle-même les grilles à Q. Nous nous rencontrons par la suite, afin qu'elle me donne les renseignements d'anamnèse et qu'elle m'explique le remplissage des grilles.

1. Histoire de Q et éléments d'anamnèse et d'observation

Q. est né le 15/11/06. La grossesse et l'accouchement ont été difficiles. Une hypotonie majeure a été observée à partir du 5ème mois de grossesse avec très peu de mouvements fœtaux. Lors de l'accouchement, le pronostic vital était engagé, Q. a souffert d'une insuffisance respiratoire.

Les développements moteur et psychomoteur sont marqués par un retard important. Il acquiert la position assise à 27 mois et la marche à 3 ans 6 mois (Il est suivi en prise en charge en psychomotricité). Après avoir écarté le diagnostic d'autisme, Q. bénéficie de premières investigations génétiques. Des tests sont effectués avec une suspicion du syndrome d'Angelman. Ils sont négatifs. De nouvelles recherches sont actuellement en cours.

Des troubles sévères de l'alimentation sont observés dès la naissance. Q. n'a pas un réflexe de succion-déglutition fonctionnel, il présente un réflexe hypernauséeux exacerbé, des

reflux gastro-oesophagiens importants et des régurgitations par le nez très fréquentes (du fait d'une insuffisance vélaire), ensemble de troubles qui vont perdurer jusqu'à 3 ans 6 mois. Q. était dans l'opposition alimentaire et mangeait mixé jusqu'à l'an dernier. Actuellement, il commence à mastiquer et manger les petits morceaux. Il prend de plus en plus de plaisir à jouer avec la nourriture et accepte les moments de partage du repas avec le reste de la famille. L'orthophoniste m'explique que, depuis peu, Q. a tendance à avaler sans mâcher tout ce qu'on lui propose et a un appétit qui devient de plus en plus important.

Q ne présente pas de trouble sensoriel, ni de trouble du comportement et des interactions sociales. L'imitation et les différents niveaux d'attention conjointe sont acquis. En revanche, on note un retard dans l'acquisition du tour de parole et du tour de rôle. Q. est un enfant très vivant qui recherche la relation avec l'autre.

Du point de vue du langage, Q commence à faire des phrases correctes de 3 ou 4 mots mais son discours reste inintelligible. La présence d'un proche est souvent nécessaire pour expliquer ses propos. Il n'utilise pas le « je » pour parler de lui. Il se sert beaucoup des mimiques et des gestes pour se faire comprendre et demander de l'aide. Q. aime jouer avec sa voix et les sons. L'orthophoniste me signale un décalage important entre l'expression et la compréhension. Q comprend les significations des mimiques et du « non ». Il connaît beaucoup de mots faisant référence à son quotidien (personnes et objets), il est capable de répondre de façon adaptée à une question simple, commence à comprendre les ordres complexes et respecte de plus en plus une règle de jeu simple. Les notions spatiales simples sont en cours d'acquisition.

2. éléments d'observation (motricité orale hors alimentation) et remplissage de la grille morphologique

La grille motricité orale hors alimentation met en évidence les difficultés praxiques de Q. Bien que les mimiques faciales soient présentes en spontané et en imitation, Q. présente une hypotonie faciale importante avec une hypersialorrhée et un mode respiratoire buccal. Les praxies labiales, linguales et jugales sont non satisfaisantes, les mouvements de mandibules impossibles, le souffle est possible mais inefficace et le mouchage impossible à cause de l'insuffisance vélaire. La sensibilité des lèvres, de la langue et des gencives est adaptée depuis sa prise en charge pour la désensibilisation de la sphère orale. Le réflexe nauséux reste encore marqué.

Du point de vue de l'aspect général, Q. est un enfant de petite taille. Le poids est normal, mais augmente beaucoup dernièrement avec le développement de l'appétit. Aucune anomalie n'a été relevée concernant le périmètre crânien et les critères squelettiques. Au niveau des critères morphologiques, l'orthophoniste relève, aux yeux : la présence de replis épicanthiques, et à la bouche : une petite taille et la lèvre inférieure fine. Q. présente des anomalies de l'état bucco-dentaire : palais ogival, rétrognathie, béance antérieure et dentition avec écartement anormal.

3. Les résultats des grilles

cf annexe n°14

Grille morphologique :

- aspects morphologiques : 3 ☹️ (yeux, bouche, état bucco-dentaire)
- critères squelettiques : 0 ☹️

Éléments d'observations et d'anamnèse : 4 ☹️

1. tonus et développement psychomoteur
2. comportement alimentaire
3. compréhension et expression du langage
4. autres (motricité orale hors alimentation et tours de parole / tours de rôle)

Le cas de Q. montre l'importance des éléments d'observations et d'anamnèse et les limites des grilles morphologiques. Aucun critère squelettique n'a été relevé, ne permettant pas l'orientation vers une consultation spécialisée. Les critères morphologiques ne sont pas flagrants. Toutefois, associés aux autres éléments d'observations, ils font partie d'un tout permettant de suspecter une maladie génétique rare. Les investigations génétiques en cours viennent confirmer la pertinence des grilles en matière d'éléments d'observations et d'anamnèse (retard de développement global avec hypotonie, troubles de l'alimentation, de la motricité orale et du langage).

Les critères morphologiques sont essentiels pour le dépistage, mais il faut rester vigilant quant à la présence d'un ensemble de troubles apparus de manière précoce dans la vie de l'enfant.

D. GROUPE 4 : L. 4 ANS 6, SYNDROME D'ANGELMAN

Le groupe 4 est constitué de cas d'enfants ayant obtenu des résultats qui ne permettent pas d'orientation en consultation spécialisée. Les réponses sont hétérogènes d'un enfant à l'autre, rendant difficile le choix d'un cas représentatif de l'ensemble du groupe. Toutefois, un point commun rassemble les enfants du groupe 4 : la présence de critères squelettiques.

1. Présentation du protocole de L.

cf annexe n°15

Nous avons choisi de présenter le protocole de L. atteint du syndrome d'Angelman (suivi par une orthophoniste en cabinet libéral). Ce choix a été fait pour montrer les limites des grilles de dépistage. En effet, bien qu'il soit diagnostiqué, L. ne présente pas suffisamment de critères morphologiques pour que les grilles de dépistage répondent positivement.

Des anomalies au niveau des critères morphologiques ont été relevées par l'orthophoniste :

- une dolichocéphalie (crâne plat à l'arrière) avec un périmètre crânien anormal
- la forme des yeux en amande

Les anomalies concernant ces critères (crâne et yeux) sont les plus courantes, ce qui confirme leur pertinence.

Des anomalies squelettiques ont été relevées au niveau du dos (scoliose et dos plat) et des membres et extrémités (forme des pieds dite valgus).

Concernant les éléments d'anamnèse et d'observation, L présente :

- un trouble de l'alimentation avec une opposition alimentaire, des fausses routes, des reflux gastro-œsophagiens et un trouble de la déglutition (réflexe hypernauséeux et régurgitations)
- un retard dans les acquisitions psychomotrices et un trouble du tonus caractérisé par une hypertonie et la persistance de réflexes archaïques
- un trouble visuel : nystagmus
- un trouble du comportement et des interactions sociales : pas de conduite d'imitation, un niveau d'attention conjointe correspondant à 15 mois environ et de grandes difficultés dans les tours de rôle et de parole

- un trouble sévère de l'expression et de la compréhension : peu de moyens d'expression (cris, pleurs et présence de quelques mimiques), notion de permanence de l'objet acquise, début de compréhension du « non » et des mimiques, pas de réponse à l'appel de son prénom.
- un trouble des praxies bucco-faciales : hypotonie de la sphère oro-faciale (position au repos bouche ouverte avec protrusion de la langue), tonus faible au niveau des lèvres, des joues et de la mandibule (la réalisation des praxies bucco-faciales est échouée), le souffle et le mouchage sont impossibles. Nous relevons un bavage et une hypersensibilité de la sphère oro-faciale.

Grille morphologique :

- aspects morphologiques : 2 ☹ (crâne et yeux)
- critères squelettiques : 2 ☹ (dos et membres et extrémités)

Éléments d'observations et d'anamnèse : 4 ☹

1. tonus et développement psychomoteur
2. comportement alimentaire
3. sensorialité
4. attention conjointe
5. compréhension et expression du langage
6. autres (motricité orale hors alimentation et tours de parole / tours de rôle)

2. Les limites de cet outil de dépistage.

Le cas de L. illustre la grande difficulté des orthophonistes à contribuer au dépistage lorsque le syndrome ne présente pas de critères morphologiques suffisamment visibles. Il est important de relever la présence d'anomalies au niveau des critères squelettiques, car ils peuvent permettre de suspecter une pathologie d'origine génétique associée à d'autres troubles fréquemment rencontrés dans ce type de pathologie (trouble du tonus et du développement psychomoteur, de l'oralité, des praxies bucco-faciales, du langage et de la communication). Les grilles sont une aide supplémentaire dans le dépistage des maladies génétiques rares. Il s'agit d'un outil qui ne remplace pas l'intuition clinique, les échanges pluridisciplinaires et l'avis d'un spécialiste (pédiatre et / ou généticien).

V. DISCUSSION

1. Réflexions sur les hypothèses de départ

Notre étude nous a permis de valider les deux hypothèses de départ à savoir : l'aide au dépistage et l'aide à la construction d'un projet thérapeutique adapté.

a) Première hypothèse : une aide au dépistage

Nous avons donc testé ces grilles de dépistage auprès de 27 enfants atteints de maladies génétiques rares ou bénéficiant d'investigations génétiques en cours ou à venir, tous, nécessitaient une prise en charge orthophonique. Le but était de montrer l'intérêt de ces grilles de dépistage dans la pratique orthophonique. Il a été prouvé que les grilles de dépistage fonctionnent dans près de 60% (59,25%) des cas testés en permettant une orientation en consultations génétique ou pédiatrique (groupes 1 et 2). La passation a été effectuée en milieu libéral et institutionnel. Les résultats positifs ont montré l'intérêt de ces grilles en milieu institutionnel face à des enfants atteints sévèrement sur le plan cognitif et moteur. Elles auraient permis le dépistage plus précoce de ces enfants et donc une prise en charge précoce et adaptée. De plus, la prise en charge pluridisciplinaire est un avantage pour le dépistage. Les professionnels apportent leurs observations et permettent d'établir un profil global plus complet en vue du dépistage. En milieu libéral, le résultat global est positif. La passation des grilles a aussi son intérêt lorsque l'orthophoniste prend en charge un enfant pour lequel il n'y a pas de suivi en institution, ou lorsqu'il s'agit de prises en charge dans les zones rurales ne bénéficiant pas d'un système de suivi de santé aussi organisé qu'en agglomération.

Dans un deuxième temps, la passation des grilles a permis de mettre en avant la place prépondérante de l'observation et de l'intuition cliniques de l'orthophoniste dans le dépistage. En effet, les grilles n'ont fonctionné que de manière partielle sur 40% (40,73%) des cas testés (groupes 3 et 4). Elles ont toutefois permis de mettre en exergue des observations pertinentes sur une éventuelle cause génétique, mais le nombre de critères nécessaires pour une orientation en consultation spécialisée n'a pas été atteint. Les grilles sont un support à l'observation. Les limites des grilles de dépistage s'arrêtent là où commencent la vigilance et l'intuition clinique de l'orthophoniste. Elles sensibilisent le regard que l'orthophoniste peut porter sur ses patients. Face à un cas non diagnostiqué, l'orthophoniste est en mesure, grâce

aux grilles, de relever des critères permettant de suspecter une piste génétique. Elles peuvent permettre de souligner des anomalies à condition de rester vigilant quant à l'éventualité d'une maladie génétique rare non diagnostiquée. Au delà de 3 à 4 critères morphologiques relevés, il est nécessaire de se mettre en lien avec le pédiatre ou le médecin généraliste de l'enfant au plus vite, et de leur soumettre nos observations. Le médecin généraliste ou le pédiatre pourra alors proposer aux parents une consultation génétique.

Ces grilles apportent à l'orthophoniste une vision globale de l'ensemble des atteintes pouvant évoquer une maladie génétique rare, du point de vue morphologique et du point de vue des compétences de l'enfant.

- ***La pertinence des critères morphologiques et squelettiques***

Suite à l'analyse des résultats, certains critères apparaissent comme prépondérants pour la piste génétique. L'aspect général de l'enfant doit être privilégié : la taille et le périmètre crânien, ainsi que la présence d'atteinte organique et sensorielle doivent faire l'objet de renseignements précis (questions aux parents et lecture du carnet de santé). A cela, s'ajoutent les observations des critères morphologiques, marqueurs d'anomalies récurrentes tels que : la forme du crâne, la forme globale des yeux, la forme de la bouche (aspect général et forme des lèvres) et l'état bucco-dentaire (forme du palais, dentition, mandibule). Ces critères sont facilement observables à l'aide des grilles, et surtout une fois que l'orthophoniste a été sensibilisé. Deux éléments, en regard de la population testée sont plus rares ou difficiles à observer : le nez (forme et racine) et les oreilles notamment l'implantation basse et la forme globale. Les membres (forme des doigts et orteils) feront l'objet d'observations quand cela sera possible. Les résultats ont montré une faible prévalence des atteintes du dos et du thorax. Cela peut s'expliquer par le manque d'expérience de l'observation d'anomalies de ces critères. Bien qu'ils soient attendus dans le tableau de synthèse, l'orthophoniste tiendra compte de l'ensemble de ses observations (recueil suffisant d'anomalies) afin de décider, avec l'accord des parents, d'en informer les médecins. Ceux-ci seront plus à même, de mettre en évidence de manière sure, les éventuelles anomalies observées, et dans certains cas, d'en déceler de nouvelles.

- ***La pertinence des éléments d'anamnèse et d'observation***

D'autres éléments d'anamnèse tels que le tonus et le développement psychomoteur sont à prendre en compte en priorité lors de l'entretien avec les parents. En effet, ces éléments

peuvent être des signes d'appel exprimant des anomalies de développement qui pourraient avoir une cause génétique. Ces anomalies seront associées à des critères morphologiques anormaux afin d'être pertinents pour ce dépistage.

Il a été prouvé, grâce au corpus testé, la présence quasi-systématique de troubles du tonus (hypotonie) et de retards significatifs des acquisitions psychomotrices dans les tableaux cliniques des maladies génétiques rares. Ces troubles peuvent expliquer, en partie, une forte prévalence des troubles de l'oralité alimentaire dans ces pathologies, dus à l'hypotonie des enfants dès leur naissance. Ces éléments d'anamnèse semblent être prépondérants dans le cadre du dépistage. Les troubles du langage (articulation, parole, langage, praxies bucco-faciales) s'inscrivent donc dans un retard de développement global précoce et sont la conséquence des troubles de l'oralité alimentaire, du tonus et des anomalies morphologiques.

L'ensemble des résultats permet de valider en partie la première hypothèse. Pour 2 groupes sur 4, les grilles semblent remplir la fonction de dépistage et d'orientation.

b) Deuxième hypothèse : une aide à la construction d'un projet thérapeutique adapté.

Contribuer au diagnostic d'une maladie génétique rare est essentiel pour apaiser les angoisses des parents liées à l'incertitude de l'origine des troubles de leur enfant et éviter les situations de sur-handicap. Le rôle de l'orthophoniste s'étend alors à l'accompagnement parental afin de mettre en avant les potentialités de l'enfant avec ses spécificités auprès des parents. La pose du diagnostic permet aussi au thérapeute d'être plus confiant dans son projet thérapeutique. La démarche semble différente lorsque l'orthophoniste connaît l'origine de l'ensemble des troubles. Il n'est plus dans la même démarche thérapeutique. L'investigation laisse petit à petit la place à une dynamique rééducative plus adaptée à l'enfant.

Les grilles « éléments d'observations et d'anamnèse » qui accompagnent les grilles morphologiques dans le cadre du dépistage permettent de broser un tableau complet des capacités et des troubles de l'enfant atteint de maladie rare dans des domaines fréquemment touchés. L'orthophoniste peut ainsi adapter le projet thérapeutique à l'enfant présentant des spécificités dans son développement.

La grille « **tonus et développement psychomoteur** » permet de mettre en évidence un retard précoce des acquisitions motrices et psychomotrices associé à des troubles du tonus et d'inclure la présence des troubles de langage dans un contexte de retard de développement global. Ainsi, l'orthophoniste peut avoir une idée du niveau du développement de l'enfant et peut, dans le cadre de l'accompagnement parental, proposer des exercices ludiques de stimulations adaptés à l'enfant sur la base du développement de la communication (stimuler le geste, les déplacements etc...).

La grille « **sensorialité** » s'attarde sur l'intégrité sensorielle visuelle, auditive, tactile, gustative et de l'odorat. Elle donne ainsi une idée des modes de perception que l'enfant a de son environnement. Cette grille peut aider dans certains cas l'orthophoniste à découvrir plus rapidement quels canaux privilégier pour communiquer avec l'enfant.

La grille « **comportement alimentaire** » permet de situer le niveau de développement du comportement alimentaire de l'enfant par rapport à des âges repères, ses conduites alimentaires (déviantes ou pas), la nature d'un éventuel trouble de l'alimentation et le type d'alimentation. Cette grille est très complète. Elle permet à l'orthophoniste, grâce à la discussion avec les parents et des situations faciles de testing, de savoir quels points doivent être travaillés en priorité en partenariat avec les parents afin de pallier au mieux le trouble de l'oralité alimentaire.

La grille « **motricité orale hors alimentation** » fait état des capacités motrices de la sphère oro-faciale de l'enfant. Elle permet à l'orthophoniste d'établir un lien de cause à effet entre un trouble de l'oralité alimentaire lié aux compétences déficitaires de l'enfant (motrices et malformations) et un trouble ou un retard de parole / langage. En faisant un recueil précis des capacités et des difficultés oro-faciales, cette grille donne une idée de plan de rééducation et de stimulations oro-faciales adaptés à l'enfant.

La grille « **attention conjointe** » permet de faire le lien avec un trouble précoce de la communication. Si le corpus d'enfant présente en majorité une atteinte précoce de la communication, il faut pouvoir s'appuyer sur des caractéristiques morphologiques afin de suspecter une origine génétique plutôt qu'un retard mental ou un trouble autistique isolé. Elle donne une idée du niveau de développement de l'enfant et, associée aux autres grilles testant la communication, elle permet à l'orthophoniste de bâtir un plan de rééducation précis.

Enfin, les troubles de compréhension / expression du langage oral ont été systématiquement relevés au sein du corpus étudié grâce à la grille « **compréhension / expression** ». Ces résultats confirment l'intérêt du dépistage préalable dans le cadre de la pratique orthophonique. En effet, un trouble du langage peut être le seul motif de consultation des parents. La mise en relation d'un trouble ou d'un retard de parole avec l'exploration de différents domaines grâce aux autres grilles de dépistage, permettra alors d'orienter l'enfant et sa famille vers des consultations spécialisées mais aussi de pouvoir débiter la prise en charge précoce et la guidance parentale.

2. Critiques et limites

Les difficultés de recrutement de la population ciblée ont été très importantes. La cohorte étudiée aurait dû être plus conséquente afin de valider scientifiquement les deux hypothèses. Il aurait fallu une population témoin non diagnostiquée afin de confirmer la pertinence des grilles de façon plus sûre.

Dans les groupes 1 et 2 les hypothèses de départ sont validées. En revanche, les deux hypothèses ne sont validées que partiellement pour les groupes 3 et 4.

Dans le groupe 3, l'absence de critères squelettiques ne permet pas l'orientation vers des consultations spécialisées mais le nombre important de critères morphologiques évocateurs d'une cause génétique est suffisamment élevé pour être signalé au médecin traitant ou au pédiatre dans le cadre du compte rendu du bilan. L'hypothèse 1 n'est que partiellement vérifiée. L'hypothèse 2 est en revanche vérifiée. Les grilles, en effet, permettent de bâtir un projet thérapeutique adapté en regard des informations qu'elles apportent.

Les résultats du groupe 4 ne permettent pas de vérifier la première hypothèse. Les réponses sont trop hétérogènes. Les grilles ont permis toutefois de mettre en évidence des critères morphologiques et squelettiques existants mais non suffisants dans le cadre du dépistage. Les limites de cet outil résident dans l'expressivité des critères dysmorphiques faciaux du syndrome. En effet, lorsque les critères dysmorphiques sont trop légers, il est difficile d'obtenir le nombre de critères suffisants pour proposer une orientation vers des spécialistes. Comme pour le groupe 3, l'hypothèse 2 a été vérifiée.

En regard de l'importance des réponses à la grille « motricité orale hors alimentation » (96%), il serait intéressant de s'interroger sur sa présence obligatoire dans le tableau de synthèse. Cette grille semble pertinente par rapport aux corpus d'enfants testés dans le cadre du dépistage. Elle pourrait être considérée comme élément d'observation à part entière.

3. Réflexion sur les retours des orthophonistes

Bien que les orthophonistes n'aient pas de formation spécifique pour l'observation de critères évocateurs de maladies rares, il semble qu'avec l'aide des grilles, lors d'une suspicion de pathologie génétique, ils puissent faire un recueil précis de leurs observations afin d'en faire part aux médecins généraliste et spécialisé. Nous avons conscience de la réalité de la profession, qui ne permet pas toujours de faire des observations complètes. Ce dépistage a des limites imposées par la réalité pratique. Les orthophonistes rencontrées pensent toutefois que cet outil a sa place dans la pratique orthophonique. Il est perçu comme un outil novateur qui élargit le champ de l'orthophonie dans le domaine du dépistage. Il permet de percevoir le patient dans sa globalité et d'étendre le regard de l'orthophoniste au delà des troubles « orthophoniques ». Ces réflexions sont une preuve de l'évolution de la pratique orthophonique. Le dépistage précoce des maladies génétiques rares, garant d'un meilleur suivi, doit faire l'objet d'une surveillance accrue des professionnels de santé qui sont au plus près de la réalité de l'enfant. Comme nous l'avons montré dans l'analyse des résultats, les prises en charge orthophoniques sont fréquentes pour ces enfants du fait des différents troubles autour du langage rencontrés dans les tableaux cliniques des maladies génétiques rares. L'orthophonie, de par son champ de compétences, est l'une des professions en première ligne dans le dépistage et la prise en charge de ces enfants. Il est donc nécessaire d'avoir des outils qui sensibilisent les professionnels à cette problématique et permettent de justifier en partie certaines suspicions.

La seule critique qui a été faite est l'aspect fastidieux de ce travail de recueil d'observations. Certaines orthophonistes, bien que convaincues de l'utilité cet outil, ont émis des réserves quant à la facilité d'utilisation en voyant l'ensemble des grilles. Toutefois, il est important de préciser que les orthophonistes peuvent faire ces observations avec un regard avisé en ayant pris connaissance de manière générale des différents points à observer. L'idée de suivre une méthodologie d'observation (le remplissage des grilles) est une façon de

sensibiliser les orthophonistes. En aucun cas, cette méthodologie n'est à suivre à la lettre. Le but est de recueillir des observations et d'en faire la synthèse afin de justifier, dans certains cas, une orientation vers des spécialistes. D'autre part, l'orthophoniste peut effectuer le remplissage des grilles en plusieurs fois, rien ne l'empêche de relever les points qui lui semblent pertinents sur plusieurs séances. La mise en place du suivi orthophonique et la fréquence des séances constituent un avantage dont il faut se saisir pour ce type de dépistage. Les fiches à remplir par les parents (compréhension – expression, communication) peuvent être remises au cours d'un entretien préalable sans l'enfant. Les âges « repères » de développement ne seront pas reportés sur ces fiches. Cela permettra de commencer l'anamnèse. Au moment du bilan, l'orthophoniste sera alors disponible pour s'occuper de l'enfant en priorité.

CONCLUSION

Le dépistage des maladies génétiques rares nécessite un regard avisé et vigilant de la part des différents professionnels de santé. La prise en charge de ces enfants en orthophonie est essentielle. Les multiples atteintes dont ils souffrent requièrent très tôt l'intervention de ce thérapeute qui joue un rôle prépondérant pour leur suivi. Le rapport étroit qui se crée dans ce contexte rééducatif permet au patient, à sa famille et au thérapeute de tisser une relation de confiance. Grâce à ce rapport privilégié, l'orthophoniste peut permettre la réorientation de l'enfant et sa famille vers des consultations spécialisées si nécessaire. C'est en rencontrant ces enfants, en ayant conscience de l'éventualité d'une pathologie génétique non diagnostiquée que l'orthophoniste pourra contribuer au dépistage. Afin de pallier les déficits de l'enfant, le dépistage doit être le plus précoce possible. Le but du dépistage ne se limite pas à l'orientation en vue d'un diagnostic, il vise aussi à garantir la meilleure évolution possible de l'enfant grâce à une prise en charge adaptée.

La solution « d'attentisme » face à un tout petit enfant n'ayant pas de langage ne doit plus être perçue comme une solution unique. Il est essentiel de considérer l'enfant dans sa globalité afin de relever des signes évocateurs d'une pathologie d'origine génétique. La prise en charge précoce est le pilier central du dépistage. Les troubles de l'oralité primaire et secondaire associés à un retard de développement global doivent susciter des interrogations de la part des orthophonistes. Le dépistage et les outils prévus à cet effet prennent alors toute leur importance.

L'analyse des résultats a montré la place prépondérante et la pertinence du recueil de données d'anamnèse et d'observations. Le trouble de l'oralité alimentaire concernent 80% des cas environ. Il peut être mis en lien avec les troubles du tonus (90% des cas étudiés). Les praxies bucco-faciales sont elles aussi touchées de manière significative (95% des enfants testés présentent des troubles de la motricité orale). Il serait intéressant, en regard des résultats obtenus, de considérer la grille « motricité orale hors alimentation » comme élément prépondérant dans le dépistage (au même titre que d'autres éléments d'observations attendus sur le tableau de synthèse). La compréhension et l'expression sont touchées dans 100% des cas, venant confirmer l'importance pré-langagière des troubles d'oralité alimentaire et praxiques dans les tableaux cliniques de ces pathologies. Face à des enfants présentant ces troubles, l'observation de marqueurs génétiques (critères dysmorphiques, anomalies organiques...) doit alors faire l'objet de la plus grande attention.

Les grilles de dépistage sont un point d'ancrage de la sensibilisation à cette problématique. L'analyse des résultats a démontré l'efficacité et les limites de ces grilles.

Dans près de 60% des cas étudiés (groupe 1 et 2), grâce au recueil d'observations de critères dysmorphiques, les grilles ont confirmé les origines génétiques des troubles des enfants (pathologies diagnostiquées ou recherches génétiques en cours) et les hypothèses de départ ont été vérifiées.

Dans le groupe 3 et 4, soit 40% des cas environ, les grilles ont permis de relever des critères morphologiques essentiels au dépistage mais le nombre suffisant de critères n'a pas été atteint. L'intuition clinique des orthophonistes prendra alors un rôle complémentaire essentiel. Les limites de ce protocole résident dans l'aspect « grilles de remplissage d'observation ». En effet, elles ne sont qu'un support à l'observation. Il est nécessaire que les orthophonistes soient sensibilisés pour pouvoir déceler des critères pertinents et faire le lien avec l'ensemble des troubles de l'enfant.

Ce travail a donc permis de démontrer l'intérêt et l'utilité de ces grilles dans la pratique orthophonique. En effet, la récurrence des troubles (balayant le champ de compétences des orthophonistes) met en avant l'importance de l'orthophonie dans le domaine du dépistage et de la prise en charge des maladies génétiques rares. Des études ultérieures, sur une cohorte plus importante d'enfants non diagnostiqués, permettraient de valider de façon plus scientifique ce protocole. Cela pourrait faire l'objet d'un nouveau travail de recherche.

Notre rôle dans le dépistage est essentiel. Il faut s'interroger sur la nécessité de sensibiliser davantage les orthophonistes dans ce domaine afin que le dépistage de maladies génétiques rares entre, au même titre que les autres dépistages, dans la pratique courante de la profession.

Bibliographie

Ouvrages

- (1) ANTHEUNIS P., ERCOLANI-BERTRAND F., ROY S. (2003), *Dialogoris 0/4ans*, Nancy : Com-Médic,
- (2) BARBIER I. (2004) *L'accompagnement parental à la carte*, Ortho Edition, 159 pages
- (3) BELOT C., TRICOT M. (2001), *Les tests en orthophonie, Tome 1 : Langage oral - Langage écrit – Enfants – Adolescents* Ortho edition p 66 – 69 – 93 - 114
- (4) BOREL MAISONNY S., *Test sans parole* (réédition 2008) éditions du papyrus.
- (5) BRIARD M-L. (2000), *112 maladies génétiques rares*, Allogène, 531p
- (6) CHEVRIE-MULLER C., LE NORMAND M.T., SIMON A.M. Et al. (1988), *Batterie d'évaluation psycholinguistique pour les enfants de 3 à 4 ans – BEPL*, Paris, centre de psychologie appliquée
- (7) CHEVRONNET N., GRIPPA C., (1988), *Protocole de bilan dans le cadre de la prise en charge orthophonique précoce – le Nelly Carole*, mémoire d'orthophonie n°717, Lyon
- (8) COQUET F. (2004), *Approches thérapeutiques en orthophonie, Tome I*, Ortho Edition, p74
- (9) COQUET F., FERRAND P., ROUSTIT J. (2009), *EVALO BB évaluation du développement du langage oral*, Ortho Edition,

- (10) COQUET F., FERRAND P., ROUSTIT J. (2009), *EVALO 2.6 évaluation du développement du langage oral*, Ortho Edition.
- (11) DE BROCA A. (2006), *le développement de l'enfant, Aspects neuro-psycho-sensoriels* Masson p 59 à 76
- (12) DUNN L.M., THERIAULT-WHALEN C.M. (1993), *adaptation française du Peabody picture vocabulary test revised*. Distribué en Belgique par ATM
- (13) EYOUM I. (2004), sous la direction de TH. ROUSSEAU (UNADRIO), *les maladies génétiques rares. In Approche thérapeutique en orthophonie : la prise en charge des pathologies neurologiques, tome IV*, Ortho Edition, p 173 à p 189.
- (14) EYOUM I, COUTURE G., MARTIN F. (1997), *les fonctions de la face*, Ortho édition, 231p
- (15) FERRAND P (2004), *L'approche clinique*. In F. COQUET, *Troubles du langage oral chez l'enfant et l'adolescent – Méthodes et techniques de rééducation*. Ortho Edition p55-100
- (16) GILLET P., HOMMET C., BILLARD C. (2000), *Neuropsychologie de l'enfant : une introduction*, Solal 228p
- (17) GILLET P., HOMMET C., BILLARD C. (2005), *Neuropsychologie de l'enfant et trouble du développement*, Solal 416p
- (18) GUIDETTI et TOURETTE (1993), *L'ECSP ou l'évaluation de la communication sociale précoce*, Paris EAP
- (19) JUAREZ SANCHEZ A. (2002), *Entretiens d'orthophonie, Surdit , implant cochl aire et troubles associ s : un mod le interactif d'intervention langag re*, Ed Expansion Scientifique Fran aise, p 19   24

- (20) LACOMBE D., LYONNET S., BRIARD M-L. (2006) *Prise en charge des maladies génétiques en pédiatrie* éditions Doin : Progrès en pédiatrie, Rueil-Malmaison. 319P
- (21) LELOUP. G. (1996), **Le bilan des dysfonctions linguales. In entretiens d'Orthophonie**, Expansion Scientifique Française, p84 à 89
- (22) MOREL L., CRUNELLE D. et coll. (2004) sous la direction de T. ROUSSEAU (UNADRIO), *L'éducation précoce au langage dans les handicaps de l'enfant de type sensoriel, moteur, mental*. In *Les approches thérapeutiques en orthophonie : prise en charge orthophonique des troubles du langage oral, tome I*, Ortho Edition, p155 à 219
- (23) REYNELL J.K., GRUBER C.P., (1990), *Reynell developmental language scales*, Los Angeles Western Psychological services
- (24) SENEZ C. (2002), *Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition dans les pathologies congénitales et les encéphalopathies acquises*, Solal, 179 p
- (25) THIBAUT C. (2009), *Orthophonie et oralité la sphère oro-faciale de l'enfant. Troubles et thérapeutiques*, Masson, 135p.
p 26 figure 3.2 embryogénèse et malformations de la face

Revues :

- (26) ABADIE V., BARBIER I., JOUANIC-HONNET A. (2004), *Les troubles de l'oralité alimentaire chez l'enfant, Rééducation Orthophonique n°220*, FNO, p55, 139, 179.

- (27) BRIARD M-L., JACQUEMONT et MUNNICH, LYONNET S., MONCLA A., MALZAC P., PHILIP N., MATTEI M-G. et OLIVET M. (2001) *Les maladies rares, Rééducation Orthophonique n°205*, FNO p 9 à 35.
- (28) CHEVRIE-MULLER C., DEI CAS P., ROCH D., ROUSTIT J. (2007), *le bilan du langage oral de l'enfant de moins de 6ans, Rééducation Orthophonique n°231*, FNO, p 3 – 129 – 173 – 227.
- (29) MOUTON L. (1998), *Prise en charge des dysmorphoses maxillo-mandibulaires : l'orthophoniste et le chirurgien au sein de l'équipe pluridisciplinaire, Glossa*, p26 à 38.
- (30) THIBAUT C. (2003), *L'éducation gnoso-praxique orale, son importance dans la prise en charge des enfants présentant une fente palatine postérieure Les fentes oro-faciales, Rééducation Orthophonique, N°216* , FNO, p153.

Sites internet et CD-ROM :

- (31) « Orphanet » www.orpha.net
- (32) « feCLAD » (site de la fédération des Centres Labellisés Anomalies du Développement) www.feclad.org
- (33) FMO (Fédération des maladies orphelines) dissoute en 2010, le site n'est plus accessible
- (34) EYOUM I. (2006) *Dysmorphoses faciales* CD-ROM, éd Cixi-communication, Le Perreux

Table des annexes

<u>Annexe 1</u>	
Consignes grilles morphologiques.....	139
<u>Annexe 2</u>	
Grille aspects morphologiques.....	140
Grilles aspect général et critères squelettiques.....	141
Grille état bucco-dentaire.....	142
<u>Annexe 3</u>	
Morphologie : Définitions et illustrations.....	143
<u>Annexe 4</u>	
Grille tonus et développement psychomoteur.....	148
<u>Annexe 5</u>	
Comportement alimentaire	149
<u>Annexe 6</u>	
Grille sensorialité.....	150
<u>Annexe 7</u>	
Grille attention conjointe.....	152
<u>Annexe 8</u>	
Grille motricité orale hors alimentation.....	153
<u>Annexe 9</u>	
Grille compréhension du langage.....	154
Grille expression du langage.....	155
<u>Annexe 10</u>	
Tableau de synthèse « Repérage d'une maladie rare ».....	156
<u>Annexe 11</u>	
Questionnaire.....	157
<u>Annexe 12</u>	
Protocole de V.....	160
<u>Annexe 13</u>	
Protocole d' E.....	165
<u>Annexe 14</u>	
Protocole de Q.....	170
<u>Annexe 15</u>	
Protocole de L.....	175

Annexe 1

Consignes grilles morphologiques

Aspects morphologiques



Contexte de recueil

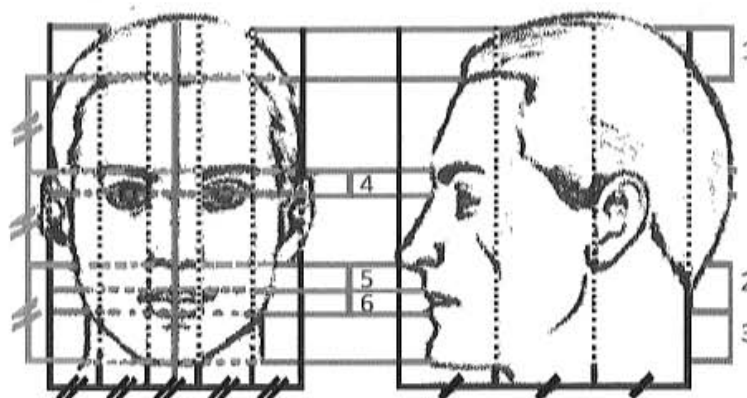
Les différentes grilles* permettent de synthétiser des éléments d'observation concernant :

- les aspects morphologiques : crâne, yeux, nez, bouche, cou et larynx, oreille
- l'état bucco-dentaire : présence d'une fente, palais, mandibule, dents
- l'aspect général : poids, taille, périmètre crânien
- les critères squelettiques : buste, membres supérieurs, membres inférieurs, mains pieds
- la présence d'une anomalie des organes (d'après l'anamnèse).



Consignes

Les normes de mensuration et de forme sont précisées dans le schéma ci-dessous.



Mener une observation (Se reporter aux annexes).



Notation

Renseigner les tableaux.

Cocher les éléments identifiés.

Annexes

Selon les rubriques, en plus de la forme normale sont listées les différentes formes étiquetées avec leur nom technique. Un glossaire propose des définitions. Des planches regroupent des dessins en illustration des principaux termes.



Éléments à retenir

Après examen de 30 syndromes génétiques ou maladies rares, il apparaît que certains critères morphologiques sont plus pertinents que d'autres ou se retrouvent présents dans une grande majorité de syndromes (en particulier taille et forme du crâne, écartement et forme des yeux, racine et pointe du nez, taille et forme de la bouche, implantation des oreilles et forme du pavillon). Sont très souvent associées des anomalies du dos, des membres et/ou des extrémités (mains, pieds, doigts, orteils – regroupés sous le terme « critères squelettiques »). Ces critères apparaissent en gras dans le tableau.

*Avec le concours d'Isabelle Eyoun, orthophoniste, chargée de cours à l'école d'Orthophonie Pitié Salpêtrière, Paris

Observation : Aspects morphologiques

Crâne	Taille	☐ normale	☐ microcéphalie	☐ macrocéphalie	☐
	Forme	☐ normale	☐ dolichocéphalie	☐ brachycéphalie	☐
Yeux	Forme	☐ normale	☐ amande	☐ mongoloïde	☐ antimongoloïde ☐
	Écartement	☐ normal	☐ hypotélorisme	☐ hypertélorisme	☐
	Fermeture palpébrale	☐ complète	☐ partielle (ptôsis)	☐	☐
	Forme des sourcils	☐ normale	☐ arquée	☐ synophrys	☐
	Cils	☐ normaux	☐ absents	☐ longs et fournis	☐ rares ☐
	Replis épicanthiques	☐ absents	☐ présents	☐	☐
Nez	Taille	☐ normale	☐ longue	☐ courte	☐
	Forme	☐ normale	☐ bulbaire	☐ aplatie	☐
	Racine	☐ normale	☐ protruse / plate	☐ creuse	☐
	Narines	☐ normales	☐ antéversées	☐	☐
	Philtrum	☐ normal	☐ court et effacé	☐ long et saillant	☐
Bouche	Taille	☐ normale	☐ petite	☐ grande	☐
	Forme	☐ normale	☐ chapeau de gendarme	☐	☐
	Lèvre supérieure	☐ normale	☐ fine	☐ épaisse	☐ retroussée ☐
	Lèvre inférieure	☐ normale	☐ fine	☐ épaisse	☐ éversée ☐
	Replis épicanthiques	☐ absents	☐ présents	☐	☐
Cou	Taille	☐ normale	☐ cou court	☐ cou long	☐
	Forme	☐ normale	☐ cou fin	☐ épais avec replis	☐
Larynx	Développement	☐ normal	☐ anormal	☐	☐
Oreilles	Implantation	☐ normale	☐ basse	☐ haute	☐
	Écartement	☐ normal	☐ oreilles collées	☐ oreilles décollées	☐
	Taille	☐ normale	☐ petite	☐ grande	☐
	Forme globale	☐ normale	☐ carrée	☐ pointue	☐ incomplète ☐
	Forme du pavillon	☐ normale ourlée	☐ non ourlée	☐	☐
	Lobe	☐ présent normal	☐ présent soudé	☐ absent	☐
	Conduit auditif	☐ présent	☐ absent (atrésie)	☐	☐

Observation : Aspect général

Taille	normale	☐	petite	☐	grande	☐
Poids	normal	☐	insuffisance pondérale	☐	surplus pondéral	☐
Périmètre crânien	normal	☐	anormal	☐		

Observation : Critères squelettiques

Thorax	normal	☐	excavatum	☐	carinatum	☐		
Dos			scoliose	☐	lordose	☐	cyphose	☐
Membres supérieurs			absents	☐	incomplets	☐		
Membres inférieurs			absents	☐	incomplets	☐		
Mains	Taille		petite	☐	grande	☐		
	Nombre de doigts		en moins	☐	en plus	☐		
	Taille des doigts		courts	☐	longs	☐	gros pouce	☐
	Forme des doigts		soudés	☐	palmés	☐	incurvés	☐
	Ongles		bombés	☐	rectangulaires	☐	trop petits	☐
Pieds	Taille		petite	☐	grande	☐		
	Forme		varus	☐	équien	☐	valgus	☐
			pied varus équin (pied bot)	☐				
	Nombre d'orteils		en moins	☐	en plus	☐		
	Taille des orteils		courts	☐	longs	☐	gros pouce	☐
	Forme des orteils		soudés	☐	palmés	☐	incurvés	☐
Organes atteints	Cœur	☐						
	Foie	☐						
	Reins	☐						
	Rate	☐						
	Intestins	☐						
	Estomac	☐						
(Informations à recueillir lors de l'anamnèse)								

Observation : État bucco-dentaire

Présence d'une fente	labiale	☐	palatine	☐	vélaire	☐	palatovélaire	☐	labio-palato-vélaire	☐
Palais	normal	☐	creux	☐	ogival	☐				
Mandibule	normale	☐	micromandibulie	☐	macromandibulie	☐				
Menton	normal	☐	prognathe	☐	rétrognathe	☐				
Occlusion	normocclusion	☐	infracclusion	☐	supracclusion	☐				
Béance	sans	☐	antérieure	☐	latérale gauche	☐	latérale droite	☐		
Langue	normale	☐	microglossie	☐	macroglossie	☐	absence de langue	☐		
			amyotrophie	☐	anomalies autres	☐				
Position au repos	normale	☐	interposition	☐	protrusion	☐				
Dentition	normale	☐	écartement anormal	☐						
Dents (nombre)	normal	☐	agénésie	☐	en surnombre	☐				
Implantation	normale	☐	anormale	☐						

Grille état bucco-dentaire

Annexe 3

Morphologie : Définitions et illustrations

Annexe – Morphologie : Définitions et illustrations

Crâne

Taille	Microcéphalie Petitesse du crâne.	Microcéphalie 	Macrocéphalie 
	Macrocéphalie Allongement du crâne dont la partie postérieure offre un volume exagéré.		
Forme	Dolichocéphalie Forme du crâne tronquée en arrière, la plus grande longueur ne dépassant pas de plus de 1/8 la plus grande largeur.	Dolichocéphalie 	Dolichocéphalie 
	Dolichocéphalie Forme du crâne allongée d'avant en arrière (la plus grande longueur l'emporte de 1/4 sur la plus grande largeur.		

Yeux

Forme	Forme amande 	Forme mongoloïde 	Forme anti mongoloïde 
Ecartement	Hypotélorisme Rapprochement exagéré des deux yeux.	Hypotélorisme 	Hypertélorisme 
	Hypertélorisme Écartement exagéré des deux yeux.		
palpébraleFermeture	Ptôsis Fermeture incomplète de la paupière	Ptôsis 	
Sourcils	Synophrys Convergence des sourcils sur la racine du nez.	Synophrys 	
épicanthiquesReplis	Épicanthus – replis épicanthiques Repli semi-lunaire que forme parfois la peau au devant du grand angle de l'œil	Épicanthus 	

Nez

Forme		Nez long et bulbeux	Nez court et retroussé
			
		Racine plate (cf. protruse)	Racine creuse
Racine			
Narines		Narines antéversées	
			
Philtrum	Philtrum Espace sous-narinaire s'arrêtant aux crêtes labiales.	Philtrum long et saillant	Philtrum court et effacé
			

Oreille

Implantation		Implantation basse	Implantation haute
			
Forme		Forme pointue ou allongée	
			
l'hélix pavillon, de Forme du	Hélix Forme hélicoïdale de l'intérieur de la conque de l'oreille.	Pavillon non / mal ourlé	Anomalie de l'hélix
			

auditif Conduit	Atrésie Occlusion complète ou incomplète d'un orifice ou d'un conduit.	Absence du conduit auditif
		

Bouche

Taille		Petite bouche 	Grande bouche 
Forme		Bouche en chapeau de gendarme 	
Lèvre supérieure		Lèvre supérieure retroussée 	Lèvre inférieure éversée 
Lèvre inférieure			
Replis épicanthiques	Épicanthus – replis épicanthiques Repli semi-lunaire que forme parfois la peau.	Epicanthus 	

État bucco dentaire

Mandibule	Macromandibulie Augmentation de la taille de la mandibule.	Macromandibulie 	Micromandibulie 
	Micromandibulie Limitation de la taille de la mandibule.		
Menton	Prognathie ou Prognatisme Saillie vers l'avant de la partie inférieure de la face (mandibule ou menton) en vue de profil.	Prognathie 	Rétrognathie 
	Rétrognathie ou Rétrognatisme Recul vers l'arrière de la partie inférieure de la face (mandibule ou menton) en vue de profil.		

Langue	Macroglossie Augmentation du volume de la langue.	
	Microglossie Diminution du volume de la langue.	
	Protrusion Position avancée ou mouvement vers l'avant d'un organe.	
	Amyotrophie Diminution du volume des muscles et consécutivement de leur force.	Amyotrophie de la langue 
Dentition	Agénésie dentaire Absence de formation d'une dent.	Agénésie dentaire 

Thorax

Forme	Carinatum Forme en bosse de l'antérieur de la cage thoracique.	Carinatum 	Excavatum 
	Excavatum Forme en creux de l'antérieur de la cage thoracique.		

Dos

Forme	Cyphose Déviation de la colonne vertébrale à concavité postérieure (bosse du dos).	Cyphose 	Lordose 	Scoliose 
	Lordose Exagération de la courbure de la colonne vertébrale et lombaire à concavité postérieure (creux du dos).			
	Scoliose Déformation latérale de la forme de la courbe de la colonne vertébrale.			

Mains

Taille	Clinodactylie Déviation des doigts ou des orteils vers la face palmaire ou plantaire ou latéralement.	Clinodactylie de l'auriculaire 	Oligodactylie de l'index 
	Oligodactylie Diminution de la taille des doigts.		
de doigtsNombre	Ectrodactylie Absence d'un ou plusieurs doigts	Doigts en moins (Ectrodactylie) 	Doigts en plus (Hexadactylie) 
	Hexadactylie Présence d'un sixième doigt.		
doigtsdesForme	Palmure Membrane interdigitale reliant les doigts.	Palmure 	Syndactylie 
	Syndactylie Soudure des doigts entre eux.		
	Gros pouces (main)	Gros pouces (main) 	

Pieds

Forme	Equin Flexion plantaire exagérée. Le pied n'appuie que sur la pointe, dans l'axe.	Equin 	Varus équin 	Gros pouces (pied) 	
	Pied varus équin (pied bot) Déformation du pied dans les trois plans de l'espace.				
	Gros pouces (pied)				
	Valgus Le pied repose sur le bord interne. Face plantaire vers le dehors.	Valgus 		Varus 	
	Varus Le pied repose sur le bord externe. Face plantaire vers le dedans.				

Annexe 4

Grille tonus et développement psychomoteur

Anamnèse : Tonus et développement psychomoteur							
Tonus				Développement psychomoteur			
		+/ -	Âge repère		+/ -	Âge	
☹	Hypotonie axiale		0 à 3 mois	Réactions réflexes aux stimuli (Moro, Babinski, Grasping...)			
☹	Tonus tête et cou		3 mois	Tenue de tête droite			
	Redressement		3 à 5 mois	Appui sur les mains			
☹	Tonus dos		3 à 6 mois	Retournement (4 mois)			
							avec appui dorsal ☐
							aide avec les bras ☐
				Position assise (6 mois)			sans appui dos droit ☐
							sans appui dos voûté ☐
							tenue de tête oui ☐ non ☐
	Différenciation doigts / mains / coudes / épaules		6 à 8 mois	Préhension manuelle			palmaire oui ☐ non ☐
							pince pouce / index oui ☐ non ☐
	Tonus bassin		6 à 9 mois	Ramper			
				Marche à quatre pattes (8 mois)			
☹	Tonus jambes		10 à 15 mois	Station debout (10 mois)			avec soutien ☐
							sans soutien ☐
							avec aide ☐
							sans aide ☐
				Marche debout (12 / 14 mois)			avec appui ☐
							sans appui ☐
							avec aide ☐
							sans aide ☐

☹ En cas d'anomalie du tonus

Annexe 5 Comportement alimentaire

Anamnèse : Comportement alimentaire

Développement du comportement alimentaire			
Modalités	+/-	Âge repère	
Tétée – Réflexe de succion		0 à 6 mois	
Réflexe de déglutition		6 à 9 mois	
Alimentation à la cuillère			
Fonction de mastication		8 à 12 mois	
Rotation du bol alimentaire			
Mastication de morceaux		12 à 18 mois	
Retrait d'un objet de la bouche			
Déglutition fonctionnelle		24 mois	efficace ☐ peu efficace ☐
Mastication fonctionnelle			Position de langue efficace ☐ peu efficace ☐
Boisson à la tasse		20 à 30 mois	

Conduites alimentaires			
Refus alimentaire	Non ☐	Oui ☐	
Opposition alimentaire	Non ☐	Oui ☐	
Plaisir alimentaire	Non ☐	Oui ☐	
Autonomie alimentaire	Non ☐	Oui ☐	

Troubles de l'alimentation					
Alimentation assistée	Non ☐	Oui ☐	Sonde nasogastrique ☐	Gastrotomie ☐	☹
Succion	Efficace ☐	Inefficace ☐	Fuite labiale ☐		
Déglutition	Efficace ☐	Inefficace ☐	Fuite alimentaire ☐		
Réflexe de déglutition	Hyponauséeux ☐	Hypernauséeux ☐	Régurgitation(s) ☐	Vomissement(s) ☐	☹
Fausse routes	Non ☐	Oui ☐			☹
Salivation	Hyposialorrhée ☐	Hypersialorrhée ☐			
Reflux gastro-œsophagien	Non ☐	Oui ☐			☹

Type d'alimentation						
Modalité d'allaitement	Sein ☐	Biberon ☐	Mixte ☐			
Texture des aliments	Liquide ☐	Mixée ☐	Pâteuse ☐	Hachée ☐	Morceaux ☐	

Annexe 6
Grille sensorialité

Anamnèse : Sensorialité

Attention sensorielle visuelle			
Types de réaction	+ / -	Âge repère	Âge d'apparition
Réaction aux lumières / aux mouvements		2 mois	
Accroche du regard		2 à 3 mois	
Suivi des yeux d'un objet, d'un déplacement		2 à 3 mois	
Regard dans la direction d'un objet montré		4 à 5 mois	

Attention sensorielle auditive			
Types de réaction	+ / -	Âge repère	Âge d'apparition
Compréhension des bruits de l'environnement		3 mois	
Réactions à la voix		3 à 4 mois	
Orientation vers la source d'un bruit ou vers la personne qui parle		3 à 4 mois	

Anomalies sensorielles visuelles				
Anomalies visuelles	Endophtalmie	☐	Exophtalmie	☐
Sensibilité visuelle (à la lumière)	Hyposensibilité	☐	Hypersensibilité	☐
Acuité visuelle	Myopie	☐	Hypermétropie	☐
Troubles de la vision	Amblyopie	☐	Cécité	☐
	Astigmatisme	☐	Strabisme	☐
	Nystagmus	☐	Colobome	☐

Anomalies sensorielles tactiles et autres				
Sensibilité tactile	Hyposensibilité	☐	Hypersensibilité	☐
Goût et odorat	Anosmie	☐	Ageusie	☐

Anomalies sensorielles auditives			
Intégrité sensorielle	Oui ☐	Non ☐	☹
Otites séreuses	Oui ☐	Non ☐	☹
Fréquence des otites	Une par quinzaine ☐		
	Une par mois ☐		
	Autre : ☐		
Pose d'aérateurs transtympaniques	Oui ☐	Non ☐	
	Date(s) :		
Circonstances de survenue du déficit	Congénitale ☐	Acquise ☐	
	Syndromique ☐	Lequel ?	
	Brutale ☐	Progressive ☐	
Étiologie du déficit	Génétique ☐	Traumatique ☐	
	Médicamenteuse ☐	Inconnue ☐	
Nature du déficit	De transmission ☐	De perception ☐	
	Léger ☐	Moyen ☐	
	Sévère ☐	Profond ☐	
	Unilatéral gauche ☐	Unilatéral droit ☐	
	Bilatéral ☐		
	Cophose droite ☐	Cophose gauche ☐	
Malformations éventuelles	Lesquelles ?		
Date du dépistage			
Date du dernier contrôle ORL			
Appareillage	Oui ☐	Non ☐	
Date de l'appareillage			
Type d'appareillage	Prothèse droite ☐	Prothèse gauche ☐	
	Implant droit ☐	Implant gauche ☐	
Suivi orthophonique déjà en place	Oui ☐	Non ☐	
Aide apportée par la lecture labiale	Oui ☐	Non ☐	

Annexe 7

Grille attention conjointe

Observation : Attention conjointe

- ▼ Observer le comportement au long de la séance
- ▼ Proposer un jeu de coucou, de regarder des images ou un album
- ▼ Mettre l'enfant en situation de demander un objet, de l'aide, une information.

Notes

Comportements	+ / -	Âge repère	Âge d'apparition	Situations
Sourire en réponse quand on s'intéresse à lui		2 à 3 mois		
Regard dans la direction de ce qui est regardé ou montré par l'adulte		à partir de 5 mois		
Intérêt pour les jeux de « coucou »		8 mois		
Regard, mimique ou geste pour attirer l'attention sur soi		8 à 12 mois		
Regard dans la direction d'un objet convoité + regard en direction de l'adulte		8 à 12 mois		
Pointé du doigt vers ce qui est convoité		11 à 13 mois		
Demande d'aide, d'un objet, avec des gestes propositionnels		13 à 15 mois		
Intérêt pour les photos, les images		à partir de 15 mois		
Demande d'aide, d'un objet, avec des mots		16 à 20 mois		
Désignation sur une image de ce qui est demandé				
Intérêt pour les histoires simples racontées à partir d'un livre		24 à 36 mois		

☹ Si absence de comportement d'attention conjointe

- Compléter éventuellement le tableau de synthèse « Repérage d'un risque d'autisme ».

Annexe 8

Grille motricité orale hors alimentation

Mode respiratoire		nasal ☐	naso-buccal ☐	buccal ☐		
Position au repos		bouche fermée ☐	bouche ouverte ☐	protrusion linguale ☐	langue basse ☐	
Mimiques faciales	émotionnelles	présentes ☐	absentes ☐			
	sur imitation	présentes ☐	absentes ☐			
Tonus	Lèvres	faible ☐	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Langue	faible ☐	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Joues et mandibules	faible ☐	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
Sensibilité	Lèvres	faible – sans réaction ☐	adaptée ☐	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Langue	faible - sans réaction ☐	adaptée ☐	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Gencives	faible – sans réaction ☐	adaptée ☐	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
Réflexes		de foussement ☐	de toux ☐	de morsure ☐	nauséux ☐	
Praxies labiales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☐			
Praxies linguales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☐			
Praxies jugales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☐			
Mandibules	Mouvement	diduction possible ☐	diduction impossible ☐	protraction possible ☐	protraction impossible ☐	
	Ouverture	normale ☐	peu ouverte ☐	exagérée ☐		
Salive	Sécrétion	normale ☐	hyposialorrhée ☐	hypersialorrhée ☐		
	Contrôle	contrôlé ☐	mal contrôlé ☐	bavage ☐	fausse route ☐	
Suite à un changement de posture		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
En fonction d'une stimulation		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
Au cours d'une activité		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
Souffle		possible efficace ☐	possible inefficace ☐	impossible ☐		
Mouchage		possible efficace ☐	possible inefficace ☐	impossible ☐		

Annexe 9

Grille compréhension du langage

Anamnèse : Compréhension du langage

Niveau de compréhension	+/-	Âge repère	Âge d'apparition
Réaction au prénom		5 à 9 mois	
Compréhension de « <i>non</i> », « <i>bravo</i> », « <i>au revoir</i> »		12 à 18 mois	
Compréhension de 20 mots en contexte puis hors contexte			
Compréhension d'une centaine de mots		18 mois	
Compréhension d'une petite phrase en contexte		18 à 24 mois	
Exécution de consigne verbale simple (sans l'aide d'un geste)			
Désignation d'objets familiers, de parties du corps		24 mois	
Compréhension de plus de 200 mots			
Compréhension d'une phrase S + V + C		24 à 36 mois	

☹ Si décalage de plus de 6 mois par rapport à l'âge repère

Grille expression du langage

Anamnèse : Expression du langage

Nature des productions	+/-	Âge repère	Âge d'apparition	
Cris indifférenciés Bruits végétatifs		0 à 6 semaines		
Jasis – [aeuh] [gueu]		6 semaines à 3 mois		
Proto syllabes à structure vocalique [yeu] [wa]		3 à 6 mois		
Bilabiales [pa] [ba] [ma]				
Babillage rudimentaire (syllabes canoniques)		6 à 9 mois		
Babillage redupliqué				
Babillage diversifié		9 à 10 mois		
Geste <i>au revoir</i> / <i>bravo...</i>		6 à 10 mois		
Pointé du doigt		10 à 13 mois		
Premier « mot »		13 à 15 mois	Maman / papa sans référence précise	
			Maman / papa différencié	
			Autre mot ? (préciser)	
Jargon		>18 mois	Jargon intonatif sans mots reconnaissables	
			Jargon intonatif avec mots reconnaissables	
Utilisation de 20 à 100 mots		18 à 24 mois	Seuil des 50 mots	
Association de 2 mots		20 à 27 mois		
Phrase de 2 mots avec verbe				
Production d'une phrase S + V + C		30 à 36 mois		

☹ Si décalage de plus de 6 mois par rapport à l'âge repère ou absence de production sur la modalité vocale / verbale

Annexe 10

Tableau de synthèse « Repérage d'une maladie rare »

Repérage d'une maladie rare

- ▼ Compléter le tableau à partir des informations recueillies
- lors de l'anamnèse (tonus et développement postural, comportements alimentaires, sensorialité)
 - suite à l'observation (aspects morphologiques, critères squelettiques).

Aspects morphologiques	Crâne	☺
		☹
	Yeux	☺
		☹
	Bouche	☺
		☹
Critères squelettiques	Nez	☺
		☹
	Oreilles	☺
		☹
Éléments d'observation et d'anamnèse	État bucco-dentaire	☺
		☹
	Dos	☺
		☹
	Membres et extrémités	☺
		☹
	Tonus et développement postural	☺
		☹
	Comportement alimentaire	☺
		☹
	Sensorialité	☺
		☹
	Attention conjointe	☺
		☹
	Compréhension et expression du langage	☺
		☹
	Autres	☺
		☹

► Il est souhaitable de :

- **demandeur un examen complémentaire pédiatrique** si trois ☺ sont mis en évidence dans « aspects morphologiques » et au moins un ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...)
- **demandeur une consultation spécialisée en génétique** si quatre ☺ ou plus sont mis en évidence dans « critères morphologiques » et au moins un à deux ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...).

Annexe 11

Questionnaire

Nom :

Prénom :

Sexe : ☒ M ☐ F

Date de naissance :

Aptitudes sensorielles

L'enfant présente-t-il un trouble auditif ☒ oui ☐ non

Si oui, lequel ?

L'enfant souffre-t-il d'otites séreuses ☒ oui ☐ non

L'enfant présente-t-il un trouble visuel ? ☒ oui ☐ non

Si oui, lequel ?

Comportement alimentaire

Quelles sont les conduites alimentaires de l'enfant ?

- ☒ Plaisir alimentaire
- ☒ Autonomie alimentaire
- ☒ Opposition alimentaire
- ☒ Refus alimentaire

L'enfant présente-t-il un trouble de l'alimentation ? ☒ oui ☐ non

- ☒ Alimentation assistée

Si oui, laquelle ?

- ☒ Fausses routes (l'enfant tousse lors de prises alimentaires)
- ☒ Trouble du réflexe de déglutition

Si oui : s'agit-il de :

- ☐ Réflexe hypernuséux ☒
- ☐ Réflexe hyponuséux ☒
- ☐ Régurgitation ☒
- ☐ Vomissement ☒
- ☒ Reflux gastro-oesophagien

L'enfant présente-t-il une hypersensibilité de la zone buccale (langue, lèvres, gencives) ? ☒ oui ☐ non

Aspects morphologiques

L'enfant présente-t-il :

- /// des particularités faciales
- /// une fente /// labiale /// palatale /// vélaire
- /// une insuffisance vélaire
- /// des problèmes de dentition
- /// autres lesquels ?

Comportement et interaction sociale

Imitation

L'enfant a-t-il des conduites d'imitation ? Telles que :

reproduire une mimique, un son, une vocalise, une onomatopée, un geste conventionnel (bonjour/au revoir de la main), un mot, une action /// oui /// non

Attention conjointe

L'enfant a-t-il des comportements d'interaction avec autrui ? Tels que :

Sourit en réponse quand on s'adresse à lui, regarde dans la même direction que ce qui est regardé ou montré par l'adulte, s'intéresse à des jeux de « caché/coucou », fait des mimiques ou des gestes pour attirer l'attention sur soi /// oui /// non

Regarde dans la direction d'un objet convoité + regarde l'adulte, pointe du doigt vers l'objet convoité, demande d'aide/d'objet avec des gestes appropriés (tend un objet à l'adulte pour que celui-ci le fasse fonctionner), /// oui /// non

S'intéresse aux photos et aux images, demande d'aide/d'objet avec des mots, désigne sur une image ce qui est demandé, s'intéresse aux histoires simples racontées à partir d'un livre /// oui /// non

Tour de parole et tour de rôle

L'enfant participe-t-il à :

- /// un tour de parole vocal (il répond à l'adulte par des vocalises) ?
- /// un tour de parole pré-conversationnel (il répond à l'adulte par des séquences de babillage [ba-ba-ba], [ma-ma-ma-ma]) ?
- /// un tour de rôle (lors de séquences « tiens/donne »)
- /// un tour de rôle pendant les activités « à toi/à moi » / « chacun son tour »

Langage

Ce que l'enfant dit

	Jamais	Quelquefois	Souvent	Toujours
Il exprime ses besoins en pleurant ou en criant de façon différenciée	///	///	///	///
Il aime jouer avec sa voix et les sons, jase, roucoule [you], [oi]	///	///	///	///
Il babille : [papapa], [badaga]	///	///	///	///
Il communique ses besoins par des mimiques ou des gestes précis	///	///	///	///
Il utilise la chanson du langage de (sans mots) pour se faire comprendre	///	///	///	///
Il utilise quelques mots : [non], [apu], [encore], [papa], [maman]	///	///	///	///
Il répond par un mot à la question « qu'est-ce que c'est ? »	///	///	///	///
Il demande de l'aide, un objet, avec des mots	///	///	///	///
Il combine 2 mots : « papa parti », « moi dodo » , « encore bonbon »	///	///	///	///
Il pose des questions : « c'est quoi ? », « c'est où ? », « Pourquoi ? », « Comment ? »	///	///	///	///
Il parle de lui en utilisant son prénom + il/elle	///	///	///	///
Il fait des phrases: correctes de 3 ou 4 mots : « Pierre mange la soupe »	///	///	///	///
Il est compréhensible par des personnes non familières	///	///	///	///
Il utilise « Je » pour parler de lui	///	///	///	///
Il commence à savoir raconter ce qu'il a fait	///	///	///	///

Ce que l'enfant comprend

Il réagit à la voix et à l'intonation	///	///	///	///
Il répond à l'appel de son prénom	///	///	///	///
Il reconnaît quelques mots (« papa », « maman »)	///	///	///	///
Il comprend des gestes comme : « au revoir », « bravo »	///	///	///	///
Il comprend «non» quand on lui dit que s'est défendu/dangereux pour lui	///	///	///	///
Il reconnaît des objets ou des personnes familiers quand on lui dit leur nom	///	///	///	///
Il réalise des consignes simples en situation : « donne moi ... »	///	///	///	///
Il comprend ce que veulent dire les mimiques (mécontentement, approbation ...)	///	///	///	///
Il commence à montrer sur lui des parties du corps (mains, tête, pieds, ...)	///	///	///	///
Il répond de façon adaptée à une question simple	///	///	///	///
Il comprend des ordres doubles: « va dans ta chambre et prend un mouchoir »	///	///	///	///
Dans une phrase il comprend des mots spécifiques comme : « en haut », « devant », « avant »	///	///	///	///
Il comprend et respecte une règle de jeu simple (loto, jeu de balle ...)	///	///	///	///

Questionnaire

Nom :

Prénom : V

Sexe : ☒ M ☐ F

Date de naissance : 28/02/02

ATR-X alpha Thalassemie
ac retard mental
lié à l'X

9 ans

Aptitudes sensorielles

L'enfant présente-t-il un trouble auditif ☐ oui ☒ non

Si oui, lequel ?

hyper-sensibilité +++

L'enfant souffre-t-il d'otites séreuses ☐ oui ☒ nonL'enfant présente-t-il un trouble visuel ? ☒ oui ☐ non

Si oui, lequel ? myope astigmatisme

Comportement alimentaire

Quelles sont les conduites alimentaires de l'enfant ?

☒ Plaisir alimentaire☐ Autonomie alimentaire☐ Opposition alimentaire☐ Refus alimentaire

d'autonomie

L'enfant présente-t-il un trouble de l'alimentation ? ☐ oui ☒ non☐ Alimentation assistée

Si oui, laquelle ?

☐ Fausses routes (l'enfant tousse lors de prises alimentaires)☐ Trouble du réflexe de déglutition

Si oui : s'agit-il de :

Réflexe hypernauséeux ☐Réflexe hyponauséeux ☐Régurgitation ☐Vomissement ☐☒ Reflux gastro-oesophagien

très

L'enfant présente-t-il une hypersensibilité de la zone buccale (langue, lèvres, gencives) ?

☐ oui ☒ non

Repérage d'une maladie rare

vive JAN II

▼ Compléter le tableau à partir des informations recueillies

Orthophoniste - lors de l'anamnèse (tonus et développement postural, comportements alimentaires, sensorialité)
Libéral E.R. - suite à l'observation (aspects morphologiques, critères squelettiques).Contact ac
la mère.

Aspects morphologiques 4	Crâne	☺ ☹
	Yeux	☺ ☹
	Bouche	☺ ☹
	Nez	☺ ☹
	Oreilles	☺ ☹
	État bucco-dentaire	☺ ☹
Critères squelettiques 2	Dos	☺ ☹
	Membres et extrémités	☺ ☹
Éléments d'observation et d'anamnèse 5	Tonus et développement postural	☺ ☹
	Comportement alimentaire	☺ ☹
	Sensorialité	☺ ☹
	Attention conjointe	☺ ☹
	Compréhension et expression du langage	☺ ☹
	Autres	☺ ☹

► Il est souhaitable de :

+ ÉPILEPSIE -

- demander un examen complémentaire pédiatrique si trois ☺ sont mis en évidence dans « aspects morphologiques » et au moins un ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...)

- demander une consultation spécialisée en génétique si quatre ☺ ou plus sont mis en évidence dans « critères morphologiques » et au moins un à deux ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...).

Langage

Ce que l'enfant dit

	Jamais	Quelquefois	Souvent	Toujours
Il exprime ses besoins en pleurant ou en criant de façon différenciée	☐	☐	☐	☒
Il aime jouer avec sa voix et les sons, jase, roucoule [you], [oi]	☒	☐	☐	☐
Il babille : [papapa], [badaga]	☒	☐	☐	☐
Il communique ses besoins par des mimiques ou des gestes précis	☐	☒	☐	☐
Il utilise la 4 ^e chanson du langage de (sans mots) pour se faire comprendre	☒	☐	☐	☐
Il utilise quelques mots : [non], [apu], [encore], [papa], [maman]	☒	☐	☐	☐
Il répond par un mot à la question « qu'est-ce que c'est ? »	☒	☐	☐	☐
Il demande de l'aide, un objet, avec des mots	☒	☐	☐	☐
Il combine 2 mots : « papa parti », « moi dodo », « encore bonbon »	☒	☐	☐	☐
Il pose des questions : « c'est quoi ? », « c'est où ? », « Pourquoi ? », « Comment ? »	☒	☐	☐	☐
Il parle de lui en utilisant son prénom + il/elle	☒	☐	☐	☐
Il fait des phrases : correctes de 3 ou 4 mots : « Pierre mange la soupe »	☒	☐	☐	☐
Il est compréhensible par des personnes non familières	☒	☐	☐	☐
Il utilise « Je » pour parler de lui	☒	☐	☐	☐
Il commence à savoir raconter ce qu'il a fait	☒	☐	☐	☐

Ce que l'enfant comprend

Il réagit à la voix et à l'intonation	☐	☐	☐	☒
Il répond à l'appel de son prénom	☐	☐	☐	☒
Il reconnaît quelques mots (« papa », « maman »)	☒	☐	☐	☐
Il comprend des gestes comme : « au revoir », « bravo »	☐	☐	☐	☒
Il comprend « non » quand on lui dit que s'est défendu/dangereux pour lui	☐	☐	☐	☒
Il reconnaît des objets ou des personnes familiers quand on lui dit leur nom	☐	☐	☐	☒
Il réalise des consignes simples en situation : « donne moi ... »	☒	☐	☐	☐
Il comprend ce que veulent dire les mimiques (mécontentement, approbation ...)	☐	☐	☐	☒
Il commence à montrer sur lui des parties du corps (mains, tête, pieds, ...)	☒	☐	☐	☐
Il répond de façon adaptée à une question simple	☒	☐	☐	☐
Il comprend des ordres doubles : « va dans ta chambre et prend un mouchoir »	☒	☐	☐	☐
Dans une phrase il comprend des mots spécifiques comme : « en haut », « devant », « avant »	☒	☐	☐	☐
Il comprend et respecte une règle de jeu simple (loto, jeu de balle ...)	☒	☐	☐	☐

Aspects morphologiques

L'enfant présente-t-il :

☒ des particularités faciales

☐ une fente ☐ labiale ☐ palatale ☐ vélaire

☐ une insuffisance vélaire

☒ des problèmes de dentition

☐ autres lesquels ?

Comportement et interaction sociale

Imitation

L'enfant a-t-il des conduites d'imitation ? Telles que :

reproduire une mimique, un son, une vocalise, une onomatopée, un geste conventionnel (bonjour/au revoir de la main), un mot, une action ☐ oui ☒ non

Attention conjointe

L'enfant a-t-il des comportements d'interaction avec autrui ? Tels que :

Sourit en réponse quand on s'adresse à lui, regarde dans la même direction que ce qui est regardé ou montré par l'adulte, s'intéresse à des jeux de « caché/ cachou », fait des mimiques ou des gestes pour attirer l'attention sur soi ☒ oui ☐ non

Regarde dans la direction d'un objet convoité + regarde l'adulte, pointe du doigt vers l'objet convoité, demande d'aide/d'objet avec des gestes appropriés (tend un objet à l'adulte pour que celui-ci le fasse fonctionner), ☐ oui ☒ non

S'intéresse aux photos et aux images, demande d'aide/d'objet avec des mots, désigne sur une image ce qui est demandé, s'intéresse aux histoires simples racontées à partir d'un livre ☐ oui ☒ non

Tour de parole et tour de rôle

L'enfant participe-t-il à :

☒ un tour de parole vocal (il répond à l'adulte par des vocalises) ? *ne neuro (non maîtrisé)*

☐ un tour de parole pré-conversationnel (il répond à l'adulte par des séquences de babillage [ba-ba-ba], [ma-ma-ma]) ?

☐ un tour de rôle (lors de séquences « tiens/donne »)

☐ un tour de rôle pendant les activités « à toi/à moi » / « chacun son tour »

Observation : Aspect général

Taille	☒ normale	☐ petite	☐ grande	☐
Poids	☒ normal	☐ insuffisance pondérale	☐ surplus pondéral	☐
Périmètre crânien	☒ normal	☐ anormal	☐	☐

Observation : Critères squelettiques

Thorax	normal	☐	excavatum	☐	carinatum	☐	
Dos		☐	scoliose	☒	lordose	☐	cyphose ☒
Membres supérieurs	OK	☐	absents	☐	incomplets	☐	
Membres inférieurs	OK	☐	absents	☐	incomplets	☐	
Mains	Taille	OK	petite	☐	grande	☐	
	Nombre de doigts	OK	en moins	☐	en plus	☐	
	Taille des doigts	OK	courts	☐	longs	☐	gros pouce ☐
	Forme des doigts		soudés	☐	palmés	☐	incurvés ☒
	Ongles		bombés	☐	rectangulaires	☐	trop petits ☐
Pieds	Taille	OK	petite	☐	grande	☐	
	Forme	OK	varus	☐	équín	☐	valgus ☐
			pied varus équín (pied bot)	☐			
	Nombre d'orteils	OK	en moins	☐	en plus	☐	
	Taille des orteils		courts	☐	longs	☐	gros pouce ☐
	Forme des orteils		soudés	☐	palmés	☐	incurvés ☒
Organes atteints	Cœur	☐	φ				
	Foie	☐					
	Reins	☐					
	Rate	☐					
	Intestins	☐					
	Estomac	☐					
(Informations à recueillir lors de l'anamnèse)							

1 orteil qui monte sur l'autre.

Observation : Aspects morphologiques

Crâne	Taille		☐ normale	☐ microcéphalie	☒ macrocéphalie	☐
	Forme		☐ normale	☒ dolichocéphalie	☐ brachycéphalie	☐
Yeux	Forme		☐ normale	☐ amande	☒ mongoloïde	☐ antimongoloïde
	Écartement		☐ normal	☒ hypotélorisme	☐ hypertélorisme	☐
	Fermeture palpébrale		☒ complète	☒ partielle (ptosis)	☐	
	Forme des sourcils		☐ normale	☒ arquée	☒ synophrys	☐
	Cils		☐ normaux	☒ absents	☐ longs et fournis	☐ rares
	Replis épicanthiques		☐ absents	☐ présents	☒	
Nez	Taille		☐ normale	☒ longue	☐ courte	☐
	Forme		☐ normale	☒ bulbair	☐ aplatie	☐
	Racine		☐ normale	☐ protruse / plate	☐ creuse	☒
	Narines		☐ normales	☐ antéversées	☒	
	Philtrum		☐ normal	☒ court et effacé	☐ long et saillant	☐
Bouche	Taille		☐ normale	☒ petite	☐ grande	☐
	Forme		☐ normale	☐ chapeau de gendarme	☒	
	Lèvre supérieure		☐ normale	☒ fine	☐ épaisse	☐ retroussée
	Lèvre inférieure		☐ normale	☐ fine	☐ épaisse	☒ éversée
	Replis épicanthiques		☐ absents	☐ présents	☐	
Cou	Taille		☐ normale	☒ cou court	☐ cou long	☐
	Forme		☐ normale	☒ cou fin	☐ épais avec replis	☐
Larynx	Développement		☐ normal	☒ anormal	☐	
Oreilles	Implantation		☐ normale	☒ basse	☐ haute	☐ in peu basses?
	Écartement		☐ normal	☒ oreilles collées	☐ oreilles décollées	☐
	Taille		☐ normale	☒ petite	☐ grande	☐
	Forme globale		☐ normale	☒ carrée	☐ pointue	☐ incomplète
	Forme du pavillon		☐ normale ourlée	☒ non ourlée	☐	
	Lobe		☐ présent normal	☒ présent soudé	☐ absent	☐
	Conduit auditif		☐ présent	☒ absent (atrésie)	☐	

un peu basses?

Observation : État bucco-dentaire										
Présence d'une fente	labiale	☐	palatine	☐	vélaire	☐	palatovélaire	☐	labio-palato-vélaire	☐
Palais	normal	☐	creux	☐	ogival	☒				
Mandibule	normale	☒	micromandibule	☐	macromandibule	☐				
Menton	normal	☒	prognathe	☐	rétrognathe	☐				
Occlusion	normocclusion	☐	infracclusion	☐	supracclusion	☐				
Béance	sans	☐	antérieure	☒	latérale gauche	☐	latérale droite	☐		
Langue	normale	☒	microglossie	☐	macroglossie	☐	absence de langue	☐		
			amyotrophie	☐	anomalies autres	☐				
Position au repos	normale	☐	interposition	☐	protrusion	☒	hypotonie ++ +			
Dentition	normale	☐	écartement anormal	☒	incisives espacées					
Dents (nombre)	normal	☒	agénésie	☐	en surnombre	☐				
Implantation	normale	☐	anormale	☒						

Tonus			Développement psychomoteur		
	+/-	Âge repère		+/-	Âge
⊗ Hypotonie axiale	-	0 à 3 mois	Réactions réflexes aux stimuli (Moro, Babinski, Grasping...)		NC
⊗ Tonus tête et cou	-	3 mois	Tenue de tête droite	-	2.6
Redressement	-	3 à 5 mois	Appui sur les mains	-	OK depuis 1 an 3
			Retournement (4 mois)	(-)	NC
⊗ Tonus dos	-	3 à 6 mois	Position assise (6 mois)	-	3
					avec appui dorsal ☐ aide avec les bras ☐
					sans appui dos droit ☐ sans appui dos voûté ☒
					tenue de tête oui ☒ non ☐
					palmaire ☐ oui ☐ non ☐
Différenciation doigts / mains / coudes / épaules	NC (-)	6 à 8 mois	Préhension manuelle	-	pince ☒ pouce / index ☐
Tonus bassin	NC (-)	6 à 9 mois	Ramper	(-)	NC
			Marche à quatre pattes (8 mois)	-	non
			Station debout (10 mois)	-	7/8
					avec soutien ☒ sans aide ☐
⊗ Tonus jambes	-	10 à 15 mois	Marche debout (12 / 14 mois)	-	NC marche $\varnothing$
					avec appui ☐ sans appui ☐
					avec aide ☐ sans aide ☐

⊗ En cas d'anomalie du tonus hyper ax + + +

12 - Anamnèse - Observations - Enfants moins de 36 mois

EV-0123

Mode respiratoire		nasal ☐	naso-buccal ☐	buccal ☒		
Position au repos		bouche fermée ☐	bouche ouverte ☒	protrusion linguale ☐	langue basse ☐	
Mimiques faciales	émotionnelles	présentes ☒	absentes ☐	<i>oui</i> ☒		
	sur imitation	présentes ☐	absentes ☒			
Tonus	Lèvres	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Langue	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Joues et mandibules	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
Sensibilité	Lèvres	faible - sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Langue	faible - sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Gencives	faible - sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
Réflexes		de frouissement ☐	de toux ☒	de morsure ☒	nauséux ☒	
Praxies labiales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒		<i>Non réalisables</i>	
Praxies linguales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Praxies jugales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Mandibules	Mouvement	diduction possible ☐	diduction impossible ☒	protraction possible ☐	protraction impossible ☒	
	Ouverture	normale ☒	peu ouverte ☐	exagérée ☐		
Salive	Sécrétion	normale ☐	hyposialorrhée ☐	hypersialorrhée ☒		
	Contrôle	contrôlé ☐	mal contrôlé ☐	bavage ☒	fausse route ☐	
Suite à un changement de posture		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
En fonction d'une stimulation		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
Au cours d'une activité		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
Souffle		possible efficace ☐	possible inefficace ☒	impossible ☐		
Mouchage		possible efficace ☐	possible inefficace ☐	impossible ☒		

gère ts bouche ouverte.

met tt à la bouche

Questionnaire

Nom :

Prénom : **E**Sexe : ☐ M ☒ F

Date de naissance : 11/02/06 5 ans 4

Aptitudes sensorielles

L'enfant présente-t-il un trouble auditif ☐ oui ☒ non
Si oui, lequel ?L'enfant souffre-t-il d'otites séreuses ☐ oui ☒ nonL'enfant présente-t-il un trouble visuel ? ☐ oui ☒ non
Si oui, lequel ?

Comportement alimentaire

Quelles sont les conduites alimentaires de l'enfant ?

- ☐ Plaisir alimentaire
☒ Autonomie alimentaire
☐ Opposition alimentaire
☐ Refus alimentaire

L'enfant présente-t-il un trouble de l'alimentation ?

- ☐ Alimentation assistée
 Si oui, laquelle ?

- ☐ Fausses routes (l'enfant tousse lors de prises alimentaires)
☐ Trouble du réflexe de déglutition
 Si oui : s'agit-il de :

- ☐ Réflexe hypernauséux
☐ Réflexe hyponauséux
☐ Régurgitation
☐ Vomissement

- ☐ Reflux gastro-oesophagien

L'enfant présente-t-il une hypersensibilité de la zone buccale (langue, lèvres, gencives) ?

☐ oui ☒ non

Repérage d'une maladie rare

Compléter le tableau à partir des informations recueillies

- lors de l'anamnèse (tonus et développement postural, comportements alimentaires, sensorialité)
- suite à l'observation (aspects morphologiques, critères squelettiques).

28/06/11

orthophoniste

Liberal.

E.L.

Aspects morphologiques 3	Crâne	☺
	Yeux	☺
	Bouche	☺
	Nez	☺
	Oreilles	☺
	État bucco-dentaire	☺
Critères squelettiques 1	Dos	☺
	Membres et extrémités	☺
Éléments d'observation et d'anamnèse 4	Tonus et développement postural	☺
	Comportement alimentaire	☺
	Sensorialité	☺
	Attention conjointe	☺
	Compréhension et expression du langage	☺
	Autres	☺

clinodactylie -

Retard -

Retard -

Il est souhaitable de :

- demander un examen complémentaire pédiatrique si trois ☺ sont mis en évidence dans « aspects morphologiques » et au moins un ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...)

demander une consultation spécialisée ou génétique si quatre ☺ ou plus sont mis en évidence dans « critères morphologiques » et au moins un à deux ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...).

Annexe 13
Protocole d'E.F.

Langage

Ce que l'enfant dit

- timbre aggravé, rauque
- Voix éraillée

- langage arrive tard - rattrapage significatif + 1 an de retard.

	Jamais	Quelques fois	Souvent	Toujours
Il exprime ses besoins en pleurant ou en criant de façon différenciée	☐	☐	☐	☐
Il aime jouer avec sa voix et les sons, jase, roucoule [you], [oi]	☐	☐	☐	☐
Il babille : [papapa], [badaga]	☐	☐	☐	☐
Il communique ses besoins par des mimiques ou des gestes précis	☐	☐	☐	☐
Il utilise la chanson du langage (sans mots) pour se faire comprendre	☐	☐	☐	☐
Il utilise quelques mots : [non], [apu], [encore], [papa], [maman]	☐	☐	☐	☐
Il répond par un mot à la question « qu'est-ce que c'est ? »	☐	☐	☐	☐
Il demande de l'aide, un objet, avec des mots	☐	☐	☐	☐
Il combine 2 mots : « papa parti », « moi dodo », « encore bonbon »	☐	☐	☐	☐
Il pose des questions : « c'est quoi ? », « c'est où ? », « Pourquoi ? », « Comment ? »	☐	☐	☐	☐
Il parle de lui en utilisant son prénom + il/elle	☐	☐	☐	☐
Il fait des phrases correctes de 3 ou 4 mots : « Pierre mange la soupe »	☐	☐	☐	☐
Il est compréhensible par des personnes non familières	☐	☐	☐	☐
Il utilise « Je » pour parler de lui	☐	☐	☐	☐
Il commence à savoir raconter ce qu'il a fait	☐	☐	☐	☒

Ce que l'enfant comprend

Il réagit à la voix et à l'intonation	☐	☐	☐	☐
Il répond à l'appel de son prénom	☐	☐	☐	☐
Il reconnaît quelques mots (« papa », « maman »)	☐	☐	☐	☐
Il comprend des gestes comme : « au revoir », « bravo »	☐	☐	☐	☐
Il comprend « non » quand on lui dit que s'est défendu/dangereux pour lui	☐	☐	☐	☐
Il reconnaît des objets ou des personnes familiers quand on lui dit leur nom	☐	☐	☐	☐
Il réalise des consignes simples en situation : « donne moi ... »	☐	☐	☐	☐
Il comprend ce que veulent dire les mimiques (mécontentement, approbation ...)	☐	☐	☐	☐
Il commence à montrer sur lui des parties du corps (mains, tête, pieds, ...)	☐	☐	☐	☐
Il répond de façon adaptée à une question simple	☐	☐	☐	☐
Il comprend des ordres doubles : « va dans ta chambre et prend un mouchoir »	☐	☐	☐	☐
Dans une phrase il comprend des mots spécifiques comme : « en haut », « devant », « avant »	☐	☐	☐	☐
Il comprend et respecte une règle de jeu simple (loto, jeu de balle ...)	☐	☐	☐	☒

Aspects morphologiques

L'enfant présente-t-il :

☒ des particularités faciales☐ une fente ☐ labiale ☐ palatale ☐ vélaire☐ une insuffisance vélaire☐ des problèmes de dentition☒ autres lesquels ?*clinodactylie*

Comportement et interaction sociale

Imitation

L'enfant a-t-il des conduites d'imitation ? Telles que :

reproduire une mimique, un son, une vocalise, une onomatopée, un geste conventionnel (bonjour/au revoir de la main), un mot, une action

☒ oui ☐ non

Attention conjointe

L'enfant a-t-il des comportements d'interaction avec autrui ? Tels que :

Sourit en réponse quand on s'adresse à lui, regarde dans la même direction que ce qui est regardé ou montré par l'adulte, s'intéresse à des jeux de « caché/ coucou », fait des mimiques ou des gestes pour attirer l'attention sur soi

☒ oui ☐ non

Regarde dans la direction d'un objet convoité + regarde l'adulte, pointe du doigt vers l'objet convoité, demande d'aide/d'objet avec des gestes appropriés (tend un objet à l'adulte pour que celui-ci le fasse fonctionner),

☒ oui ☐ non

S'intéresse aux photos et aux images, demande d'aide/d'objet avec des mots, désigne sur une image ce qui est demandé, s'intéresse aux histoires simples racontées à partir d'un livre

☒ oui ☐ non

Δ Performance de l'objet → acquise oui *Ⓢ* œufs gigognes *Ⓢ* fragile - *Ⓢ*

Tour de parole et tour de rôle

L'enfant participe-t-il à :

☐ un tour de parole vocal (il répond à l'adulte par des vocalises) ?☐ un tour de parole pré-conversationnel (il répond à l'adulte par des séquences de babillage [ba-ba-ba], [ma-ma-ma-ma]) ?☐ un tour de rôle (lors de séquences « tiens/donne »)☐ un tour de rôle pendant les activités « à toi/à moi » / « chacun son tour »

Observation : Aspect général

Taille	normale	☒	petite	☐	grande	☐
Poids	normal	☒	insuffisance pondérale	☐	surplus pondéral	☐
Périmètre crânien	normal	☒	anormal	☐		

normaux
aux dern. exam oct 10
Croissance conste un peu
en dessous courbe

Observation : Critères squelettiques

Thorax	normal	☒	excavatum	☐	carinatum	☐
Dos			scoliose	☐	lordose	☐
					cyphose	☐
Membres supérieurs		☒	absents	☐	incomplets	☐
Membres inférieurs		☒	absents	☐	incomplets	☐
Mains	Taille	☒	petite	☐	grande	☐
	Nombre de doigts	☒	en moins	☐	en plus	☐
	Taille des doigts	☒	courts	☐	longs	☐
	Forme des doigts	☒	soudés	☐	palmés	☐
	Ongles	☒	bombés	☐	rectangulaires	☐
					gros pouce	☐
					incurvés	☒
					trop petits	☐
Pieds	Taille	☒	petite	☐	grande	☐
	Forme	☒	varus	☐	équín	☐
			piéd varus équín (piéd bot)	☐		☐
	Nombre d'orteils	☒	en moins	☐	en plus	☐
	Taille des orteils	☒	courts	☐	longs	☐
					gros pouce	☐
					incurvés	☐
					palmés	☐

clinodactylie

Organes atteints	Cœur	☐
	Foie	☐
	Reins	☐
	Rate	☐
	Intestins	☐
(Informations à recueillir lors de l'anamnèse)	Estomac	☐

Ø

Observation : Aspects morphologiques

Crâne	Taille	normale	☒	microcéphalie	☐	macrocéphalie	☐
	Forme	normale	☒	dolichocéphalie	☐	brachycéphalie	☐
Yeux	Forme	normale	☒	amande	☐	mongoloïde	☐
	Écartement	normal	☒	hypotélorisme	☐	hypertélorisme	☐
	Fermeture palpébrale	complète	☒	partielle (ptosis)	☐		
	Forme des sourcils	normale	☒	arquée	☐	synophrys	☐
	Cils	normaux	☒	absents	☐	longs et fournis	☐
	Replis épicanthiques	absents	☐	présents	☒		
Nez	Taille	normale	☒	longue	☐	courte	☐
	Forme	normale	☒	bulbaire	☐	aplatie	☐
	Racine	normale	☒	protruse / plate	☐	creuse	☐
	Narines	normales	☒	antéversées	☐		
	Philtrum	normal	☒	court et effacé	☐	long et saillant	☐
Bouche	Taille	normale	☒	petite	☐	grande	☐
	Forme	normale	☒	chapeau de gendarme	☐		
	Lèvre supérieure	normale	☒	fine	☐	épaisse	☐
	Lèvre inférieure	normale	☒	fine	☐	épaisse	☐
	Replis épicanthiques	absents	☒	présents	☐		
Cou	Taille	normale	☒	cou court	☐	cou long	☐
	Forme	normale	☒	cou fin	☐	épais avec replis	☐
Larynx	Développement	normal	☐	anormal	☒		
Oreilles	Implantation	normale	☐	basse (un peu)	☒	haute	☐
	Écartement	normal	☐	oreilles collées	☐	oreilles décollées	☒
	Taille	normale	☐	petite	☐	grande	☐
	Forme globale	normale	☐	carrée	☐	pointue	☐
	Forme du pavillon	normale ourlée	☐	non ourlée	☒	mal ourlée	☒
	Lobe	présent normal	☐	présent soudé	☒	absent	☐
	Conduit auditif	présent	☒	absent (atrésie)	☐		

(m) étroits

Anamnèse : Tonus et développement psychomoteur

Tonus			Développement psychomoteur			
		+/-	Âge repère	+/-	Âge	
⊗	Hypotonie axiale	-	0 à 3 mois			Réactions réflexes aux stimuli (Moro, Babinski, Grasping...)
⊗	Tonus tête et cou	-	3 mois			Tenue de tête droite
	Redressement	-	3 à 5 mois			Appui sur les mains
						Retournement (4 mois)
⊗	Tonus dos	-	3 à 6 mois			Position assise (6 mois)
						avec appui dorsal ☐ aide avec les bras ☐
						sans appui dos droit ☐ sans appui dos voûté ☐
						tenue de tête ☐ oui ☐ non ☐
	Différenciation doigts / mains / coudes / épaules	-	6 à 8 mois			Préhension manuelle
						palmaire ☐ oui ☐ non ☐
						pince pouce / index ☐ oui ☐ non ☐
	Tonus bassin	-	6 à 9 mois			Ramper
						Marche à quatre pattes (8 mois)
						avec soutien ☐ sans soutien ☐
						avec aide ☐ sans aide ☐
⊗	Tonus jambes	-	10 à 15 mois			Station debout (10 mois)
						avec appui ☐ sans appui ☐
						avec aide ☐ sans aide ☐
						Marche debout (12 / 14 mois)

⊗ En cas d'anomalie du tonus

propre 3 ans 6.

Observation : État bucco-dentaire

Présence d'une fente	labiale	☐	palatine	☐	vélaire	☐	palatovélaire	☐	labio-palato-vélaire	☐
Palais	normal	☐	creux	☐	ogival	☒				
Mandibule	normale	☐	micromandibule	☐	macromandibule	☐				
Menton	normal	☐	prognathe	☒	rétrognathe	☐				
Occlusion	normoocclusion	☒	infradclusion	☐	supradclusion	☐				
Béance	sans	☒	antérieure	☐	latérale gauche	☐	latérale droite	☐		
Langue	normale	☒	microglossie	☐	macroglossie	☐	absence de langue	☐		
Position au repos	normale	☒	amyotrophie	☐	anomalies autres	☐				
Dentition	normale	☒	écartement	☐	en surnombre	☐				
Dents (nombre)	normal	☒	agénésie	☐						
Implantation	normale	☒	anormale	☐						

Voix éraillée + ++
grave, rauque

syndrôme
bouche + ++
à lèvre lèvre
antérieure labiale + ++
langue saillante au haut

MOTRICITE ORALE HORS ALIMENTATION

Mode respiratoire		nasal ☒	naso-buccal ☐	buccal ☐		
Position au repos		bouche fermée ☒	bouche ouverte ☐	protrusion linguale ☐	langue basse ☐	
Mimiques faciales	émotionnelles	présentes ☒	absentes ☐	(N) pauvres		
	sur imitation	présentes ☒	absentes ☐	difficultés		
Tonus	Lèvres	faible ☐	équilibré ☒	fort ☐	instable ☐	
	Langue	faible ☐	équilibré ☒	fort ☐	instable ☐	
	Joues et mandibules	faible ☐	équilibré ☒	fort ☐	instable ☐	
Sensibilité	Lèvres	faible - sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Langue	faible - sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Gencives	faible - sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
Réflexes		de frouissement ☐	de toux ☐	de morsure ☐	nauséux ☐	
Praxies labiales		satisfaisantes ☒	non satisfaisantes mais			
Praxies linguales		satisfaisantes ☒	non satisfaisantes Sautées			
Praxies jugales		satisfaisantes ☒	non satisfaisantes S			
Mandibules	Mouvement	diduction possible ☐	diduction impossible ☒	protraction possible ☐	protraction impossible ☒	
	Ouverture	normale ☒	peu ouverte ☐	exagérée ☐		
Salive	Sécrétion	normale ☒	hyposialorrhée ☐	hypersialorrhée ☐		
	Contrôle	contrôlé ☒	mal contrôlé ☐	bavage ☐	fausse route ☐	
Suite à un changement de posture		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☒
En fonction d'une stimulation		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☒
Au cours d'une activité		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☐	bavage ☐	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☒
Souffle		possible efficace ☒	possible inefficace ☐	impossible ☐		
Mouchage		possible efficace ☐	possible inefficace ☒	impossible ☐		

Questionnaire

Nom : *Liberal*Prénom : *Q*Sexe : ☒ M ☐ FDate de naissance : *15/11/06 (4 ans 3 mois)*

Aptitudes sensorielles

L'enfant présente-t-il un trouble auditif
Si oui, lequel ? ☐ oui ☒ nonL'enfant souffre-t-il d'otites séreuses ☐ oui ☒ nonL'enfant présente-t-il un trouble visuel ?
Si oui, lequel ? ☐ oui ☒ non

Comportement alimentaire

Quelles sont les conduites alimentaires de l'enfant ?

- ☐ Plaisir alimentaire *→ davantage de plaisir à manger d'autres aliments depuis 3 ans*
- ☐ Autonomie alimentaire *→ de 1 an, veut faire seul avec le mode*
- ☐ Opposition alimentaire *pendant 1 an*
- ☐ Refus alimentaire

L'enfant présente-t-il un trouble de l'alimentation ?

- ☐ Alimentation assistée
Si oui, laquelle ?

☒ Fausses routes (l'enfant tousse lors de prises alimentaires)☐ Trouble du réflexe de déglutition

Si oui : s'agit-il de :

- ☒ Réflexe hyperaigus *au cours de stimulation (aiguë)*
- ☐ Réflexe hyponaigus *au cours de stimulation (aiguë)*
- ☒ Régurgitation *par les nez et petit (jus 3 ans 4)*
- ☐ Vomissement

☒ Reflux gastro-oesophagien *au cours de stimulation (aiguë)*

Noté : avant pas de reflux de mucus à la naissance (pas de prise de lait)

• baveuse très épaisse (bouche ouverte) qui devient à dy.

L'enfant présente-t-il une hypersensibilité de la zone buccale (langue, lèvres, gencives) ?

☐ oui ☒ non*Est noté par le prof. Guattier (examen direct de la zone buccale)*

Repérage d'une maladie rare

vu le 19/03/11

orthophoniste
Liberal
M.C.

- Compléter le tableau à partir des informations recueillies
- lors de l'anamnèse (tonus et développement postural, comportements alimentaires, sensorialité)
 - suite à l'observation (aspects morphologiques, critères squelettiques).

Aspects morphologiques 3	Crâne	☐
	Yeux	☒
	Bouche	☒
	Nez	☐
	Oreilles	☐
	État bucco-dentaire	☒
Critères squelettiques 0	Dos	☐
	Membres et extrémités	☐
Éléments d'observation et d'anamnèse 4	Tonus et développement postural	☒
	Comportement alimentaire	☒
	Sensorialité	☐
	Attention conjointe	☐
	Compréhension et expression du langage	☒
	Autres	☒

Il est souhaitable de :

- demander un examen complémentaire pédiatrique si trois @ sont mis en évidence dans « aspects morphologiques » et au moins un @ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux @ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...)
- demander une consultation spécialisée en génétique si quatre @ ou plus sont mis en évidence dans « critères morphologiques » et au moins un @ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux @ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...).

Langage

Ce que l'enfant dit

	Jamais	Quelquefois	Souvent	Toujours
Il exprime ses besoins en pleurant ou en criant de façon différenciée	☐	☐	☐	☒
Il aime jouer avec sa voix et les sons, jase, roucoule [you], [oi]	☐	☐	☐	☒
Il babille : [papapa], [badaga]	☐	☐	☐	☒ avant
Il communique ses besoins par des mimiques ou des gestes précis	☐	☐	☐	☒ 4-4+
Il utilise la chanson du langage de (sans mots) pour se faire comprendre	☐	☐	☐	☒
Il utilise quelques mots : [non], [apu], [encore], [papa], [maman]	☐	☐	☐	☒ mais plus
Il répond par un mot à la question « qu'est-ce que c'est ? »	☐	☐	☐	☒
Il demande de l'aide, un objet, avec des mots	☐	☐	☐	☒
Il combine 2 mots : « papa parti », « moi dodo », « encore bonbon »	☐	☐	☐	☒ 3-4 ans
Il pose des questions : « c'est quoi ? », « c'est où ? », « Pourquoi ? », « Comment ? »	☐	☐	☐	☒
Il parle de lui en utilisant son prénom + il/elle	☐	☐	☒	☐
Il fait des phrases : correctes de 3 ou 4 mots : « Pierre mange la soupe »	☐	☒	☐	☐
Il est compréhensible par des personnes non familières	☐	☒	☐	☐
Il utilise « Je » pour parler de lui	☒	☐	☐	☐
Il commence à savoir raconter ce qu'il a fait	☐	☒	☐	☐

Ce que l'enfant comprend

sa compréhension est parfaite, entend, dit, écoute, comprend

Il réagit à la voix et à l'intonation	☐	☐	☐	☒
Il répond à l'appel de son prénom	☐	☐	☐	☒
Il reconnaît quelques mots (« papa », « maman »)	☐	☐	☐	☒
Il comprend des gestes comme : « au revoir », « bravo »	☐	☐	☐	☒
Il comprend « non » quand on lui dit que s'est défendu/dangereux pour lui	☐	☐	☐	☒
Il reconnaît des objets ou des personnes familiers quand on lui dit leur nom	☐	☐	☐	☒
Il réalise des consignes simples en situation : « donne moi ... »	☐	☐	☐	☒
Il comprend ce que veulent dire les mimiques (mécontentement, approbation ...)	☐	☐	☐	☒
Il commence à montrer sur lui des parties du corps (mains, tête, pieds, ...)	☐	☐	☐	☒
Il répond de façon adaptée à une question simple	☐	☐	☐	☒
Il comprend des ordres doubles : « va dans ta chambre et prend un mouchoir »	☐	☐	☒	☐
Dans une phrase il comprend des mots spécifiques comme : « en haut », « devant », « avant »	☐	☒	☐	☐
Il comprend et respecte une règle de jeu simple (loto, jeu de balle ...)	☐	☐	☒	☐

Aspects morphologiques

L'enfant présente-t-il :

- ☒ des particularités faciales
☐ une fente ☐ labiale ☐ palatale ☐ vélaire

☒ une insuffisance vélaire☒ des problèmes de dentition

☒ autres lesquels ? *retrognathisme (encours de la lèvre),
petite ouverture de bouche*

Comportement et interaction sociale

Imitation

L'enfant a-t-il des conduites d'imitation ? Telles que :

reproduire une mimique, un son, une vocalise, une onomatopée, un geste conventionnel (bonjour/au revoir de la main), un mot, une action ☒ oui ☐ non

Attention conjointe

L'enfant a-t-il des comportements d'interaction avec autrui ? Tels que :

Sourit en réponse quand on s'adresse à lui, regarde dans la même direction que ce qui est regardé ou montré par l'adulte, s'intéresse à des jeux de « caché/coucou », fait des mimiques ou des gestes pour attirer l'attention sur soi ☒ oui ☐ non

Regarde dans la direction d'un objet convoité + regarde l'adulte, pointe du doigt vers l'objet convoité, demande d'aide/d'objet avec des gestes appropriés (tend un objet à l'adulte pour que celui-ci le fasse fonctionner), ☒ oui ☐ non

S'intéresse aux photos et aux images, demande d'aide/d'objet avec des mots, désigne sur une image ce qui est demandé, s'intéresse aux histoires simples racontées à partir d'un livre ☒ oui ☐ non

Tour de parole et tour de rôle

L'enfant participe-t-il à :

- ☒ un tour de parole vocal (il répond à l'adulte par des vocalises) ?
☒ un tour de parole pré-conversationnel (il répond à l'adulte par des séquences de babillage [ba-ba-ba], [ma-ma-ma]) ?
☒ un tour de rôle (lors de séquences « tiens/donne »)
☒ un tour de rôle pendant les activités « à toi/à moi » / « chacun son tour »
capacité d'attention, (disque, agneau) de participer à des jeux, faire l'objet de la main, memory...

Observation : Aspect général

Taille	normale	☐	petite	☒	grande	☐
Poids	normal	☒	insuffisance pondérale	☐	surplus pondéral	☐
Périmètre crânien	normal	☒	anormal	☐		

Observation : Critères squelettiques

Thorax	normal	☒	excavatum	☐	carinatum	☐	
Dos	normal	☒	scoliose	☐	lordose	☐	cyphose ☐
Membres supérieurs	normaux	☒	absents	☐	incomplets	☐	
Membres inférieurs	normaux	☒	absents	☐	incomplets	☐	
Mains	Taille ?	☒	petite	☐	grande	☐	
	Nombre de doigts	☒	en moins	☐	en plus	☐	
	Taille des doigts	☒	courts	☐	longs	☐	gros pouce ☐
	Forme des doigts	☒	soudés	☐	palmés	☐	incurvés ☐
	Ongles	☒	bombés	☐	rectangulaires	☐	trop petits ☐
Pieds	Taille	☒	petite	☐	grande	☐	
	Forme	☒	varus	☐	équín	☐	valgus ☐
			pied varus équín (pied bot)	☐			
	Nombre d'orteils	☒	en moins	☐	en plus	☐	
	Taille des orteils	☒	courts	☐	longs	☐	gros pouce ☐
	Forme des orteils	☒	soudés	☐	palmés	☐	incurvés ☐
Organes atteints	Cœur	☒					
	Foie	☒					
	Reins	☒					
	Rate	☒					
	Intestins	☒					
	Estomac	☒					

(Informations à recueillir lors de l'anamnèse)

Ø d'atteinte organique -

Observation : Aspects morphologiques

Crâne	Taille	normale	☒	microcéphalie	☐	macrocéphalie	☐
	Forme	normale	☒	dolichocéphalie	☐	brachycéphalie	☐
Yeux	Forme	normale	☒	amande	☐	mongoloïde	☐
	Écartement	normal	☒	hypotélorisme	☐	hypertélorisme	☐
	Fermeture palpébrale	complète	☒	partielle (ptosis)	☐		
	Forme des sourcils	normale	☒	arquée	☐	synophrys	☐
	Cils	normaux	☒	absents	☐	longs et fournis	☐
	Replis épicanthiques	absents	☐	présents	☒		
Nez	Taille	normale	☒	longue	☐	courte	☐
	Forme	normale	☒	bulbaire	☐	aplatie	☐
	Racine	normale	☒	protruse / plate	☐	creuse	☐
	Narines	normales	☒	antéversées	☐		
	Philtrum	normal	☒	court et effacé	☐	long et saillant	☐
Bouche	Taille	normale	☐	petite	☒	grande	☐
	Forme	normale	☒	chapeau de gendarme	☐		
	Lèvre supérieure	normale	☒	fine	☐	épaisse	☐
	Lèvre inférieure	normale	☐	fine	☒	épaisse	☐
	Replis épicanthiques	absents	☒	présents	☐		
Cou	Taille	normale	☒	cou court	☐	cou long	☐
	Forme	normale	☒	cou fin	☐	épais avec replis	☐
Larynx	Développement	normal	☒	anormal	☐		
Oreilles	Implantation	normale	☒	basse	☐	haute	☐
	Écartement	normal	☒	oreilles collées	☐	oreilles décollées	☐
	Taille	normale	☒	petite	☐	grande	☐
	Forme globale	normale	☒	carrée	☐	pointue	☐
	Forme du pavillon	normale ourlée	☒	non ourlée	☐		
	Lobe	présent normal	☒	présent soudé	☐	absent	☐
	Conduit auditif	présent	☒	absent (atrésie)	☐		

Observation : État bucco-dentaire

Présence d'une fente	labiale	☐	palatine	☐	vélaire	☐	palatovélaire	☐	labio-palato-vélaire	☐	
Palais	normal	☐	creux	☐	ogival	☒					
Mandibule	normale	☒	micromandibule	☐	macromandibule	☐					
Menton	normal	☐	prognathe	☐	rétrognathe	☒					
Occlusion	normocclusion	☒	infracclusion	☐	supracclusion	☐					
Béance	sans	☐	antérieure	☒	latérale gauche	☐	latérale droite	☐			
Langue	normale	☒	microglossie	☐	macroglossie	☐	absence de langue		☐		
			amyotrophie	☐	anomalies autres	☐					
Position au repos	normale	☒	interposition	☐	protrusion	☐					
Dentition	normale	☐	écartement anormal	☒							
Dents (nombre)	normal	☒	agénésie	☐	en surnombre		☐				
Implantation	normale	☒	anormale	☐							

Anamnèse : Tonus et développement psychomoteur

Tonus		Développement psychomoteur			
	+/-	Âge repère	+/-	Âge	
⊕ Hypotonie axiale	-	0 à 3 mois	-		Réactions réflexes aux stimuli (Moro, Babinski, Grasping...)
⊕ Tonus tête et cou	-	3 mois	-		Tenue de tête droite
Redressement	-	3 à 5 mois	-		Appui sur les mains
					Retournement (4 mois)
⊕ Tonus dos	-	3 à 6 mois	-	2.6	Position assise (6 mois)
					Préhension manuelle pince / index / pouce / index
Différenciation doigts / mains / coudes / épaules		6 à 8 mois	+/-		
Tonus bassin	-	6 à 9 mois		2.6	Ramper
					Marche à quatre pattes (8 mois)
					Station debout (10 mois)
⊕ Tonus jambes	-	10 à 15 mois	-	3.6	Marche debout (12 / 14 mois)

⊕ En cas d'anomalie du tonus

Mode respiratoire		nasal ☐	naso-buccal ☐	buccal ☒		
Position au repos		bouche fermée ☐	bouche ouverte ☒	protrusion linguale ☐	langue basse ☐	
Mimiques faciales	émotionnelles	présentes ☒	absentes ☐			
	sur imitation	présentes ☒	absentes ☐			
Tonus	Lèvres	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Langue	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Joues et mandibules	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
Sensibilité	Lèvres	faible – sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Langue	faible – sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
	Gencives	faible – sans réaction ☐	adaptée ☒	forte avec réaction d'évitement du contact ☐		
Réflexes		de fousissement ☐	de toux ☒	de morsure ☐	nauséeux ☒	☒
Praxies labiales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Praxies linguales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Praxies jugales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Mandibules	Mouvement	diduction possible ☒	diduction impossible ☒	protraction possible ☐	protraction impossible ☒	
	Ouverture	normale ☐	peu ouverte ☒	exagérée ☐		
Salive	Sécrétion	normale ☐	hyposialorrhée ☐	hypersialorrhée ☒		
	Contrôle	contrôlé ☐	mal contrôlé ☐	bavage ☒	fausse route ☐	
Suite à un changement de posture		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☒	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
En fonction d'une stimulation		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☒	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
Au cours d'une activité		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☒	protrusion de la langue ☐	syncinésies faciales ou digitales ☐
Souffle		possible efficace ☐	possible inefficace ☒	impossible ☐		
Mouchage		possible efficace ☐	possible inefficace ☐	impossible ☒		

Garde l'air et la langue

Questionnaire

Nom :

Prénom : L

Sexe : ☒ M ☐ F

Date de naissance : 17.07.2006. ANGELMAN 4 ans 6.

Aptitudes sensorielles

L'enfant présente-t-il un trouble auditif ☐ oui ☒ non
Si oui, lequel ?L'enfant souffre-t-il d'otites séreuses ☐ oui ☒ nonL'enfant présente-t-il un trouble visuel ? ☒ oui ☐ non
Si oui, lequel ? Nystagmus

Comportement alimentaire

Quelles sont les conduites alimentaires de l'enfant ?

- ☐ Plaisir alimentaire
☐ Autonomie alimentaire
☒ Opposition alimentaire
☐ Refus alimentaire

L'enfant présente-t-il un trouble de l'alimentation ? ☒ oui ☐ non

- ☐ Alimentation assistée
 Si oui, laquelle ?

☒ Fausses routes (l'enfant tousse lors de prises alimentaires)☒ Trouble du réflexe de déglutition

Si oui : s'agit-il de :

Réflexe hypernauséeux ☒Réflexe hyponauséeux ☐Régurgitation ☒Vomissement ☐☒ Reflux gastro-oesophagienL'enfant présente-t-il une hypersensibilité de la zone buccale (langue, lèvres, gencives) ?
☐ oui ☒ non

Repérage d'une maladie rare

- ▼ Compléter le tableau à partir des informations recueillies
 - lors de l'anamnèse (tonus et développement postural, comportements alimentaires, sensorialité)
 - suite à l'observation (aspects morphologiques, critères squelettiques).

Aspects morphologiques	Crâne	
	Yeux	
	Bouche	
	Nez	
	Oreilles	
	État bucco-dentaire	
Critères squelettiques	Dos	
	Membres et extrémités	
Éléments d'observation et d'anamnèse	Tonus et développement postural	
	Comportement alimentaire	
	Sensorialité	
	Attention conjointe	
	Compréhension et expression du langage	
	Autres	

► Il est souhaitable de :

- demander un examen complémentaire pédiatrique si trois ☺ sont mis en évidence dans « aspects morphologiques » et au moins un ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...)
- demander une consultation spécialisée en génétique si quatre ☺ ou plus sont mis en évidence dans « critères morphologiques » et au moins un à deux ☺ dans « critères squelettiques », associés à un ou deux ☺ dans les autres rubriques (tonus, alimentation, langage, ...).

Langage

Ce que l'enfant dit

	Jamais	Quelquefois	Souvent	Toujours
Il exprime ses besoins en pleurant ou en criant de façon différenciée	☐	☐	☒	☐
Il aime jouer avec sa voix et les sons, jase, roucoule [you], [oi]	☒	☐	☐	☐
Il babille : [papapa], [badaga]	☒	☐	☐	☐
Il communique ses besoins par des mimiques ou des gestes précis	☐	☒	☐	☐
Il utilise la 4 ^e chanson du langage de (sans mots) pour se faire comprendre	☒	☐	☐	☐
Il utilise quelques mots : [non], [apu], [encore], [papa], [maman]	☒	☐	☐	☐
Il répond par un mot à la question « qu'est-ce que c'est ? »	☒	☐	☐	☐
Il demande de l'aide, un objet, avec des mots	☒	☐	☐	☐
Il combine 2 mots : « papa parti », « moi dodo », « encore bonbon »	☒	☐	☐	☐
Il pose des questions : « c'est quoi ? », « c'est où ? », « Pourquoi ? », « Comment ? »	☒	☐	☐	☐
Il parle de lui en utilisant son prénom + il/elle	☒	☐	☐	☐
Il fait des phrases correctes de 3 ou 4 mots : « Pierre mange la soupe »	☒	☐	☐	☐
Il est compréhensible par des personnes non familières	☒	☐	☐	☐
Il utilise « Je » pour parler de lui	☒	☐	☐	☐
Il commence à savoir raconter ce qu'il a fait	☒	☐	☐	☐

Ce que l'enfant comprend

Il réagit à la voix et à l'intonation	☐	☐	☒	☐
Il répond à l'appel de son prénom	☒	☐	☐	☐
Il reconnaît quelques mots (« papa », « maman »)	☐	☐	☒	☐
Il comprend des gestes comme : « au revoir », « bravo »	☒	☐	☐	☐
Il comprend « non » quand on lui dit que s'est défendu/dangereux pour lui	☐	☒	☐	☐
Il reconnaît des objets ou des personnes familiers quand on lui dit leur nom	☐	☐	☒	☐
Il réalise des consignes simples en situation : « donne moi ... »	☐	☒	☐	☐
Il comprend ce que veulent dire les mimiques (mécontentement, approbation ...)	☐	☒	☐	☐
Il commence à montrer sur lui des parties du corps (mains, tête, pieds, ...)	☒	☐	☐	☐
Il répond de façon adaptée à une question simple	☒	☐	☐	☐
Il comprend des ordres doubles : « va dans ta chambre et prend un mouchoir »	☒	☐	☐	☐
Dans une phrase il comprend des mots spécifiques comme : « en haut », « devant », « avant »	☒	☐	☐	☐
Il comprend et respecte une règle de jeu simple (loto, jeu de balle ...)	☒	☐	☐	☐

Aspects morphologiques

L'enfant présente-t-il :

- ☒ des particularités faciales
- ☐ une fente ☐ labiale ☐ palatale ☐ vélaire
- ☐ une insuffisance vélaire
- ☐ des problèmes de dentition
- ☐ autres lesquels ?

Comportement et interaction sociale

Imitation

L'enfant a-t-il des conduites d'imitation ? Telles que :

- reproduire une mimique, un son, une vocalise, une onomatopée, un geste conventionnel (bonjour/au revoir de la main), un mot, une action ☐ oui ☒ non

Attention conjointe

L'enfant a-t-il des comportements d'interaction avec autrui ? Tels que :

Sourit en réponse quand on s'adresse à lui, regarde dans la même direction que ce qui est regardé ou montré par l'adulte, s'intéresse à des jeux de « caché/coucou », fait des mimiques ou des gestes pour attirer l'attention sur soi ☒ oui ☐ non

Regarde dans la direction d'un objet convoité + regarde l'adulte, pointe du doigt vers l'objet convoité, demande d'aide/d'objet avec des gestes appropriés (tend un objet à l'adulte pour que celui-ci le fasse fonctionner), ☒ oui ☐ non

S'intéresse aux photos et aux images, demande d'aide/d'objet avec des mots, désigne sur une image ce qui est demandé, s'intéresse aux histoires simples racontées à partir d'un livre ☐ oui ☒ non

Tour de parole et tour de rôle

L'enfant participe-t-il à :

- 2-3 mois ☒ un tour de parole vocal (il répond à l'adulte par des vocalises) ? *proprement articulés*
- ☐ un tour de parole pré-conversationnel (il répond à l'adulte par des séquences de babillage [ba-ba-ba], [ma-ma-ma-ma]) ?
- ☐ un tour de rôle (lors de séquences « tiens/donne »)
- ☐ un tour de rôle pendant les activités « à toi/à moi » / « chacun son tour »

Observation : Aspect général

Taille	normale	☒	petite	☐	grande	☐
Poids	normal	☒	insuffisance pondérale	☐	surplus pondéral	☐
Périmètre crânien	normal	☐	anormal	☒		

Observation : Critères squelettiques

Thorax	normal	☒	excavatum	☐	carinatum	☐
Dos			scoliose	☒	lordose	☐
					cyphose	☐
Membres supérieurs		☒	absents	☐	incomplets	☐
Membres inférieurs		☒	absents	☐	incomplets	☐
Mains	Taille	☒	petite	☐	grande	☐
	Nombre de doigts	☒	en moins	☐	en plus	☐
	Taille des doigts	☒	courts	☐	longs	☐
	Forme des doigts	☒	soudés	☐	palmés	☐
	Ongles	☒	bombés	☐	rectangulaires	☐
Pieds	Taille	☒	petite	☐	grande	☐
	Forme		varus	☐	équín	☐
			pied varus équín (pied bot)	☐		
	Nombre d'orteils	☒	en moins	☐	en plus	☐
	Taille des orteils	☒	courts	☐	longs	☐
Organes atteints	Cœur	☐				
	Foie	☐				
	Reins	☐				
(Informations à recueillir lors de l'anamnèse)	Rate	☐				
	Intestins	☐				
	Estomac	☐				

dos plat
diminution de la courbure

Observation : Aspects morphologiques

Crâne	Taille		normale	☐	microcéphalie	☐	macrocéphalie	☐
	Forme		normale	☐	dolichocéphalie	☒	brachycéphalie	☐
Yeux	Forme		normale	☐	amande	☒	mongoloïde	☐
	Écartement		normal	☒	hypotélorisme	☐	hypertélorisme	☐
	Fermeture palpébrale		complète	☒	partielle (ptosis)	☐		
	Forme des sourcils		normale	☒	arquée	☐	synophrys	☐
	Cils		normaux	☒	absents	☐	longs et fournis	☐
Nez	Replis épicanthiques		absents	☒	présents	☐		
							rare	☐
Bouche	Taille		normale	☒	longue	☐	courte	☐
	Forme		normale	☒	bulbaire	☐	aplatie	☐
	Racine		normale	☒	protruse / plate	☐	creuse	☐
	Narines		normales	☒	antéversées	☐		
	Philtrum		normal	☒	court et effacé	☐	long et saillant	☐
Cou	Taille		normale	☒	petite	☐	grande	☐
	Forme		normale	☒	chapeau de gendarme	☐		
	Lèvre supérieure		normale	☒	fine	☐	épaisse	☐
	Lèvre inférieure		normale	☒	fine	☐	épaisse	☐
Oreilles	Replis épicanthiques		absents	☒	présents	☐		
							retroussée	☐
Larynx	Taille		normale	☐	cou court	☒	cou long	☐
	Forme		normale	☒	cou fin	☐	épais avec replis	☐
Oreilles	Développement		normal	☒	anormal	☐		
	Implantation		normale	☒	basse	☐	haute	☐
	Écartement		normal	☒	oreilles collées	☐	oreilles décollées	☐
	Taille		normale	☒	petite	☐	grande	☐
	Forme globale		normale	☒	carrée	☐	pointue	☐
	Forme du pavillon		normale ourlée	☒	non ourlée	☐		
	Lobe		présent normal	☒	présent soudé	☐	absent	☐
Conduit auditif			présent	☒	absent (atrésie)	☐		

crâne plat déformé (plagiocéphalie)

sur tout de au surélevé des épous les

Anamnèse : Tonus et développement psychomoteur

Tonus			Développement psychomoteur			
		+/-	Âge repère		+/-	Âge
⊗	Hypotonie axiale	—	0 à 3 mois	Réactions réflexes aux stimuli (Moro, Babinski, Grasping...)	—	
⊗	Tonus tête et cou <i>hypertonie</i>	—	3 mois	Tenue de tête droite	+	
	Redressement	+	3 à 5 mois	Appui sur les mains	+	
⊗	Tonus dos	+	3 à 6 mois	Retournement (4 mois)	+	
				Position assise (6 mois)	+	avec appui dorsal ☐ aide avec les bras ☐ sans appui dos droit ☒ sans appui dos voûté ☐ tenue de tête ☐ oui ☒ non ☐
						palmaire ☐ oui ☒ non ☐ pince pouce / index ☐ oui ☐ non ☒
	Différenciation doigts / mains / coudes / épaules	+	6 à 8 mois	Préhension manuelle	+	
	Tonus bassin	—	6 à 9 mois	Ramper	+	
				Marche à quatre pattes (8 mois)	+	
⊗	Tonus jambes <i>hypertonie</i>	—	10 à 15 mois	Station debout (10 mois)	+	avec soutien ☒ sans soutien ☐ avec aide ☐ sans aide ☒
				Marche debout (12 / 14 mois)	+	avec appui ☒ sans appui ☐ avec aide ☒ sans aide ☐

⊗ En cas d'anomalie du tonus

Observation : État bucco-dentaire

Présence d'une fente	labiale	☐	palatine	☐	vélaire	☐	palatovélaire	☐	labio-palato-vélaire	☐
Palais	normal	☒	creux	☐	ogival	☐				
Mandibule	normale	☒	micromandibule	☐	macromandibule	☐				
Menton	normal	☒	prognathe	☐	rétrognathe	☐				
Occlusion	normocclusion	☒	infradclusion	☐	supradclusion	☐				
Béance	sans	☒	antérieure	☐	latérale gauche	☐	latérale droite	☐		
Langue	normale	☒	microglossie	☐	macroglossie	☐	absence de langue	☐		
Position au repos	normale	☐	amyotrophie	☐	anomalies autres	☐				
	normale	☐	infraposition	☐	protrusion	☒				
Dentition	normale	☒	écartement anormal	☐						
Dents (nombre)	normal	☒	agénésie	☐	en surnombre	☐				
Implantation	normale	☒	anormale	☐						

Sur un petit pinceau

Mode respiratoire		nasal ☐	naso-buccal ☒	buccal ☐		
Position au repos		bouche fermée ☐	bouche ouverte ☒	protrusion linguale ☐	langue basse ☒	
Mimiques faciales	émotionnelles	présentes ☒	absentes ☐			
	sur imitation	présentes ☐	absentes ☒			
Tonus	Lèvres	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Langue	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
	Joues et mandibules	faible ☒	équilibré ☐	fort ☐	instable ☐	
Sensibilité	Lèvres	faible - sans réaction ☐	adaptée ☐	forte avec réaction d'évitement du contact ☒		
	Langue	faible - sans réaction ☐	adaptée ☐	forte avec réaction d'évitement du contact ☒		
	Gencives	faible - sans réaction ☐	adaptée ☐	forte avec réaction d'évitement du contact ☒		
Réflexes		de frouissement ☐	de toux ☒	de morsure ☐	nauséeux ☒	
Praxies labiales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Praxies linguales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Praxies jugales		satisfaisantes ☐	non satisfaisantes ☒			
Mandibules	Mouvement	diduction possible ☒	diduction impossible ☐	protraction possible ☒	protraction impossible ☐	supposée
	Ouverture	normale ☒	peu ouverte ☐	exagérée ☐		
Salive	Sécrétion	normale ☐	hyposialorrhée ☐	hypersialorrhée ☒		
	Contrôle	contrôlé ☐	mal contrôlé ☒	bavage ☒	fausse route ☒	
Suite à un changement de posture		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☒	protrusion de la langue ☒	syncinésies faciales ou digitales ☐
En fonction d'une stimulation		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☒	protrusion de la langue ☒	syncinésies faciales ou digitales ☐
Au cours d'une activité		changement de mode respiratoire ☐	ouverture de la bouche ☒	bavage ☒	protrusion de la langue ☒	syncinésies faciales ou digitales ☐
Souffle		possible efficace ☐	possible inefficace ☐	impossible ☒		
Mouchage		possible efficace ☐	possible inefficace ☐	impossible ☒		

Liste des tableaux, figures et illustrations

Tableau 1 : Tableau de synthèse des maladies génétiques rares rencontrées en orthophonie.....	20
Figure A : « embryogénèse et malformations de la face » fig 3.2 issue de l'ouvrage de C. THIBAUT, Orthophonie et oralité, la sphère oro-faciale de l'enfant, 2009 (cf n°20).....	36
Tableau 2: Tableau des résultats.....	96
Illustration 1: Répartition de la population en vue du dépistage.....	98
Illustration 2 : répartition par critères et par groupe de population.....	99
Illustration 3 : Pertinence des critères morphologiques et squelettiques.....	101
Illustration 4 : Pertinence des éléments d'anamnèse et d'observation.....	102

RESUME

Les maladies génétiques rares concernent toutes les professions médicales et paramédicales. Le dépistage de ces pathologies n'étant pas systématique, des enfants échappent à la vigilance du personnel médical. De par son champ de compétences (oralité, communication, langage, surdité), l'orthophoniste intervient de manière précoce auprès de ces enfants. Il lui arrive alors de rencontrer des enfants non diagnostiqués. La prise en charge précoce et adaptée est essentielle pour leur garantir la meilleure évolution possible. Il est donc nécessaire, de pouvoir reconnaître certains signes cliniques pouvant évoquer une maladie génétique afin d'orienter l'enfant et sa famille vers des consultations spécialisées. Des grilles de dépistage ont été élaborées dans le but d'aider les orthophonistes à relever et organiser leurs observations, lorsqu'ils sont confrontés à un profil d'enfant atypique. Nous nous sommes donc intéressées à l'utilité de ces grilles au sein de la pratique orthophonique. Nous avons testés, à l'aide des grilles, 27 enfants diagnostiqués ou bénéficiant de recherches génétiques en cours. Les résultats ont montré un ensemble de réponses positives permettant le dépistage et / ou la construction d'un projet rééducatif adapté.

Mots clés : *maladies génétiques rares - dépistage - prise en charge précoce - signes cliniques – grilles de dépistage - consultations spécialisées*

SUMMARY

Rare genetic diseases regard every medical and paramedical professions. As the screening of these diseases is not systematic, some children can escape the control of the medical staff. Thanks to his field of competences (orality, communication, language, deafness) the speech therapist can play an early part with these children. He can meet children who haven't been diagnosed yet. An early and adapted rehabilitation is essential to give them the best possible evolution. It is then necessary to detect any clinical signs that can show a genetic disease, in order to send the child and his family to specialized consultations. Screening grids have been set up in order to help speech therapists note down and organize their observations when they meet an atypic child profile. We have studied how useful these grids are when speech therapy is concerned. 27 children who had been diagnosed or being under genetic tests were evaluated with these grids. The results have shown a set of positive answers that allow the screening and/or the setting up of an adapted rehabilitation project

Key words : *Rare genetic diseases, screening, early rehabilitation, clinical signs, detection grids, specialized consultations*