De l'évaluation à la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 : étude à l'échelle régionale

Mélissa Blondeau

▶ **To cite this version:**

Mélissa Blondeau. De l'évaluation à la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 : étude à l'échelle régionale. Médecine humaine et pathologie. 2016. dumas-01492626

HAL Id: dumas-01492626

https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01492626

Submitted on 20 Mar 2017

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.

Faculté de Médecine
ECOLE D'ORTHOPHONIE

MEMOIRE présenté pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE

Par

BLONDEAU Mélissa
Née le 09 août 1993 à Besançon

DE L'EVALUATION A LA PRISE EN CHARGE DE L'ADULTE AVEC TRISOMIE 21 :

Etude à l'échelle régionale.

Directeur de Mémoire : **GENTILLET Marianne,**
orthophoniste
Co-directeur de Mémoire : **ZARDAN Nathalie,**
orthophoniste

Nice
2016

© Université Nice Sophia Antipolis – Faculté de Médecine - Ecole d'Orthophonie

Université de Nice Sophia Antipolis - Faculté de Médecine – Ecole d'orthophonie

MEMOIRE présenté pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE

Par

BLONDEAU Mélissa
Née le 09 août 1993 à Besançon

DE L'EVALUATION A LA PRISE EN CHARGE DE L'ADULTE AVEC TRISOMIE 21 :

Etude à l'échelle régionale.

Directeur de Mémoire : **GENTILLET Marianne,** orthophoniste

Co-directeur de Mémoire : **ZARDAN Nathalie,** orthophoniste

Membres du jury : **ROBERT Philippe**, directeur du département d'orthophonie de Nice

BIHR Xavier, docteur en médecine

DELSINNE Laurence, orthophoniste

JANKOVIAK Camille, orthophoniste

MARSHALL Chloé, orthophoniste

Nice

2016

CC BY NC ND

REMERCIEMENTS

Mes remerciements les plus sincères à toutes les personnes qui auront contribué de près ou de loin à l'élaboration de ce mémoire ainsi qu'à la réussite de cette formidable année universitaire.

A ma directrice de mémoire, Madame Gentillet, pour son accueil en stage tout au long de l'année, ses encouragements, et ses conseils avisés qui m'ont été précieux pour l'élaboration de ce mémoire ainsi que pour ma pratique future.

A ma co-directrice de mémoire, Madame Zardan pour ses remarques précieuses et l'intérêt porté à ce mémoire.

A Monsieur Xavier Bihr, pour m'avoir fait l'honneur de participer à ce jury.

A tous les orthophonistes qui ont manifesté de l'intérêt pour notre étude et leurs précieux témoignages qui ont permis l'aboutissement de ce mémoire.

A Madame Delsinne, pour avoir accepté de faire partie de mon jury, et pour sa grande disponibilité tout au long de ces deux dernières années.

Aux orthophonistes qui m'ont reçue en stage cette année. Merci pour le partage de vos expériences et d'avoir contribué, par nos échanges, à la construction de ma future pratique professionnelle.

Aux orthophonistes du cabinet de La Pointe de Contes, pour m'avoir accueillie les bras ouverts en stage il y a maintenant deux années.

A ma famille, pour leur indéfectible soutien, leur amour et leurs encouragements prodigués depuis toujours. Sans vous, je ne serais pas là où je suis maintenant…

A Thibaut, Merci d'être à mes côtés depuis quatre ans. Merci d'avoir supporté mon quotidien orthophonique qui n'était pas rose tous les jours et de m'avoir soutenue dans les moments difficiles.

A Marie, ma marraine ortho' pour ses encouragements tout au long de ces quatre années.

SOMMAIRE

SOMMAIRE 1
Introduction 3
Chapitre I PARTIE THEORIQUE 5
I. GENERALITES : LA TRISOMIE 21 6
1. Quelques dates importantes 6
2. Statistiques et Epidémiologie 7
3. Etiologies 7
4. Stratégies de dépistage prénatal de la trisomie 21 8
II. LA PERSONNE AVEC UNE TRISOMIE 21 9
1. Troubles associés, d'ordre anatomo-clinique 9
2. Troubles cognitifs 12
3. Troubles de la communication 15
III. LE BILAN ORTHOPHONIQUE 21
1. Généralités 21
2. Le cas du bilan de la personne avec trisomie 21 23
IV. LA PRISE EN CHARGE DANS L'ENFANCE : LE TRIPLE PARTENARIAT 24
1. L'orthophoniste 24
2. La famille, et l'accompagnement parental 27
3. Les autres acteurs de l'éducation 28
V. LA TRISOMIE 21 A L'AGE ADULTE 30
1. Place dans la société 30
2. Le vieillissement 33
3. Les maladies associées 37
4. La prise en charge orthophonique 37
Chapitre II PARTIE PRATIQUE 39
I. PROBLEMATIQUE, HYPOTHESES ET OBJECTIFS DE TRAVAIL 40
II. METHODOLOGIE 41
1. Démarche 41
2. Traitement des données 43
3. Analyse des résultats 43
III. DISCUSSION 64
1. Résultats de l'étude 64
2. Relevé des intérêts de notre étude 68
3. Apports de l'étude 69
4. Réflexion sur la méthodologie et limites de notre étude 70

IV. PERSPECTIVES 70
Conclusion 71
Bibliographie 72
ANNEXES 78
Annexe I : Les trois phases de la maladie d'Alzheimer. 79
Annexe II : Questionnaire destiné aux orthophonistes. 81
Annexe III : Les tests employés par les orthophonistes. 94
Annexe IV : Le contenu des tests les plus utilisés par les orthophonistes. 97
Annexe V : Tableau comparatif des mémoires aux différents échelons (régional et national). 100
Table des Illustrations 102

INTRODUCTION

Au fil des mémoires d'orthophonie ….

Si elle est devenue systématique dans le cadre de certains handicaps, la prise en charge orthophonique précoce n'est pas généralisée auprès des enfants avec trisomie 21 ; nombreux sont pris en charge après leurs 2 ou 3 ans, voire plus tard… (Gravelines, 2005)

Pourtant, la prise en charge précoce de l'enfant avec trisomie 21 montre aujourd'hui des résultats intéressants. Un mémoire d'orthophonie réalisé par Cafel et al. (2000) a mis en évidence, chez les enfants suivis précocement, des résultats considérablement meilleurs concernant la sphère oro-faciale, l'articulation, la parole, la métaphonologie, le vocabulaire actif et passif, la syntaxe, le récit et la compréhension.

Et à l'âge adulte, que se passe –t-il ?

La prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 est un sujet peu traité dans la littérature. Pourtant, son étude apparaît comme très pertinente : d'une part, la trisomie 21 est la première cause de handicap mental dans le monde, d'autre part "L'espérance de vie des personnes avec trisomie 21 tourne aujourd'hui autour de soixante ans" (Rondal, 2013).

Deux mémoires d'orthophonie ont éveillé notre curiosité :

Le premier, en 2012 : deux étudiantes de l'école d'orthophonie de Lyon (David &, Pons) ont dressé un état des lieux de la prise en charge orthophonique des adultes avec trisomie 21 en Alsace Lorraine. Elles souhaitaient savoir comment celle-ci étaient perçue par les adultes eux-mêmes, par leurs parents et par leurs orthophonistes. Les témoignages ont permis les conclusions suivantes : cette prise en charge se fait à la demande des adultes, en fonction de leurs besoins et de leurs projets de vie.

Le second, en 2015 (soutenu par Bonneaud et Tischmacher) émanait d'une proposition faite par les professionnels ayant participé à la réalisation du mémoire de David & Pons. Ils suggéraient la création d'une brochure, à destination des orthophonistes, concernant la prise en charge orthophonique des adultes avec trisomie 21. L'hypothèse formulée fut vérifiée : pour tous les orthophonistes interrogés, cette brochure présentait un intérêt.

Partant de ces constats, nous avons décidé de nous intéresser aux pratiques orthophoniques en région Provence-Alpes-Côte-d'Azur. En créant notre propre questionnaire, destiné uniquement aux orthophonistes, nous aspirons à dresser un état des lieux qui aborde les thèmes suivants : la formation des professionnels, le bilan et la prise en charge des adultes avec trisomie 21.

Nous formulons les hypothèses suivantes :

- **Il existerait un besoin d'information émanant des orthophonistes concernant les modalités de prise en charge des adultes avec trisomie 21.**
- **Dans la prise en charge des adultes avec trisomie 21, il existerait des similitudes dans le suivi des patients (de l'évaluation aux domaines d'intervention).**

Nous présenterons, dans la partie théorique, les différents éclairages provenant de la littérature scientifique au sujet de la trisomie 21. L'expérimentation menée, ainsi que les résultats et conclusions de cette recherche seront exposés dans la partie pratique.

Chapitre I

PARTIE THEORIQUE

I. GENERALITES : LA TRISOMIE 21

1. Quelques dates importantes

D'après Rondal (2013), plusieurs événements marquent l'histoire de la trisomie 21 :

Le premier à dresser une description clinique de la trisomie 21 est le neurologue français de la Pitié Salpetrière, Jean-Etienne Esquirol. En **1838**, il parle de ces enfants comme étant atteints « d'état de stupeur » et qu'il qualifie « d'idiots incurables ».

En **1846,** dans son ouvrage « *Traitement moral, hygiène et éducation des idiots* », Edouard Séguin parle d' «Idiotie furfuracée » pour désigner les qualités de la peau de ces enfants. Il crée une école pour éduquer ces enfants et cherche à démontrer les potentialités des enfants handicapés mentaux.

Un médecin anglais, John Langdon Down publie, en **1866**, un article intitulé « *Observations sur une classification ethnique des idiots* » où il classe les patients selon des caractéristiques physiques et ethniques. Il y mentionne un groupe d'enfants arriérés mentaux dont le faciès particulier lui suggère de les nommer « mongoliens ». Cependant ses conclusions médicales sont fausses puisqu'il écrit : « Il ne peut y avoir aucun doute : ces caractéristiques ethniques sont le résultat d'une dégénérescence ».

Plus tard, en **1909**, en accord avec l'Académie de médecine, les spécialistes feront référence au « mongolisme » sous le nom de « Syndrome de Down ». Pour eux, nous naissons tous égaux porteurs d'un « être frustre » mais qui évolue grâce à l'éducation que l'on reçoit. Cependant, il existe des êtres où pour des raisons qu'ils ignorent cette évolution ne se fait pas.

L'année **1959** est un tournant. Jérôme Lejeune, Raymond Turpin et Marthe Gautier, mettent en évidence la cause génétique de ce syndrome : la présence d'un chromosome surnuméraire au niveau de la 21ème paire. Ils se basent sur les travaux du chinois Joe HinTjio et du suédois Albert Levant, qui avaient découvert en 1956, que chaque être humain possède 23 paires de chromosomes.

C'est la première anomalie chromosomique décrite chez l'homme, et c'est la première maladie pour laquelle est mise en évidence la relation génotype et phénotype. Ils la renomment « trisomie 21 » : « tri » pour dire « trois », « some » pour signifier « chromosome » donc « trois chromosomes 21 ».

Le terme « trisomie 21 » est accepté par l'Organisation Mondiale de la Santé (O.M.S.) en **1965**.

A partir de **2012** : la date du 21 mars est retenue par l'O.M.S. comme *Journée mondiale de la trisomie 21*, non choisie au hasard, elle fait référence aux 3 chromosomes de la 21ème paire.

2. Statistiques et Epidémiologie

Il y aurait **40 000 individus avec trisomie 21 en France**. Elle serait **la première cause de handicap mental d'origine génétique** et toucherait 20% à 25% des personnes déficientes intellectuelles. (Rondal, 2013)

La prévalence à la naissance a nettement diminué depuis la mise en place du dépistage prénatal. En 2007, elle est estimée à **1/2000 naissances vivantes en France.** (De Fréminville & Touraine, 2007).

Selon Mastroiacovo (cited in Rondal, 2013), **l'incidence varie selon l'âge maternel** : à 16 ans elle serait de 1/1500 chance, à 40 ans de 1/100 chance et à 50 ans : 1/10 chance.

3. Etiologies

Lors de la conception d'un enfant, « chacun des parents transmet 23 chromosomes : 1 de chacune des paires d'autosomes (chromosomes non sexuels) plus un X pour les cellules d'origine maternelle, 1 X ou 1 Y pour les cellules d'origine paternelle. » (Lauras & Celeste, 2001, p.11)

L'évènement intervient au moment de la fécondation soit au cours du développement de l'ovule ou du spermatozoïde soit juste après qu'ils se soient rencontrés lors de la conception. (Ammann, 2012).

Actuellement, nous connaissons différentes formes de trisomie. Ces types de trisomie 21 n'ont pas d'influence directe sur le développement et l'épanouissement à long terme de la personne atteinte. Elle n'induira pas de changements de fond entre les différents protocoles médicaux et paramédicaux proposés.

Les trois principales formes, d'après Cuilleret (1984) sont :

- **La trisomie 21 dite « homogène libre »** qui est produite par la triplication du chromosome 21 : 47 chromosomes au lieu de 46 normalement. Toutes les cellules sont identiques. Elle se rencontre dans 97% des cas.

- **La trisomie dite « par translocation »** qui est le résultat d'une fusion de deux chromosomes qui ne pourront plus se séparer lors de la division cellulaire. Dans ce cas, le chromosome dit surnuméraire n'est pas individualisé. Le chromosome ou la partie du chromosome 21 surnuméraire est intégré à un autre chromosome qui lui-même est cassé. Elle se rencontre dans 1% des cas.

- **La trisomie dite « en mosaïque »** qui se rencontre dans 2% des cas. Dans ce cas, seulement une proportion des cellules du corps dispose de 3 chromosomes 21. Elle dépendra du moment où la triplication ou la translocation est apparue, au cours d'une des divisions de l'œuf.

4. Stratégies de dépistage prénatal de la trisomie 21

Le diagnostic prénatal à proprement parlé a été récemment revu par la Haute Autorité de Santé, en juin 2009.

Dès le diagnostic de grossesse « une information claire doit être donnée à toute femme enceinte, quel que soit son âge, sur la possibilité de recourir à un dépistage combiné permettant d'évaluer le risque de trisomie 21 pour l'enfant à naître. […] il associe un dosage sanguin de certains marqueurs et des mesures échographiques (de la clarté nucale et de la longueur cranio-caudale) dès le premier trimestre de grossesse. En effet, combinés ils permettent d'identifier environ 80 à 85% des trisomies 21. » (Bême, 2011)

Le diagnostic nécessitant un prélèvement invasif (amniocentèse, biopsie de villosités choriales (trophoblastes)) n'est proposé qu'aux femmes à risque élevé. Ils permettent l'étude du patrimoine génétique du futur enfant grâce au caryotype (représentation photographique des chromosomes d'une cellule). (Bême, 2011)

Fin avril 2013, le Comité consultatif national d'éthique (CCNE) a rendu un avis favorable à l'introduction en France de nouveaux tests de dépistage de la trisomie 21 : « prenatest ».

Un dépistage des anomalies chromosomiques, nommé « prénatest », portant sur les chromosomes 13, 18 et 21 est désormais réalisable par une simple prise de sang faite à la maman dans le premier trimestre de grossesse. Il sera proposé dans certaines cas comme, par exemple, celui des femmes jugées à risque. Il n'est pas remboursé par la Sécurité Sociale et coûte environ 1200 euros. Cet examen a pour but d'éviter les amniocentèses ou les biopsies de trophoblaste inutiles, qui peuvent être à l'origine de fausses couches. Cependant, un diagnostic de trisomie doit toujours être confirmé l'un de ces deux derniers examens. (CCNE, 2013)

Le « prenatest » soulève toujours quelques questions éthiques.

II. LA PERSONNE AVEC UNE TRISOMIE 21

Dans la trisomie 21, nous recensons des troubles d'origine neurocentrale, immunologique, endocrinienne et métabolique, hématologique, psychomotrice et motrice, oropraxique, psycholangagière et intellectuelle.

Aussi, il existe des différences interindividuelles : toutes les personnes avec trisomie 21 ne présentent pas toutes ces troubles ; ceux-ci ne sont pas tous présents dès la naissance mais peuvent apparaître au cours de la croissance. (Cuilleret, 2007)

Dans ce chapitre, nous ne décrirons que les troubles qui amènent un patient avec trisomie 21 à consulter un orthophoniste ; ceux qui concernent l'adulte spécifiquement seront développés dans la partie V. LA TRISOMIE 21 A L'AGE ADULTE.

La prise en charge précoce pluridisciplinaire, à visée préventive et rééducative est essentielle. Elle permet, entre autre, d'éviter l'apparition ou l'aggravation de troubles pouvant être associés au handicap ; d'atténuer voire de faire disparaître de nombreux signes liés à l'hypotonie (insuffisance de tonus musculaire identifiée dès la naissance et constante dans la trisomie 21). (Lauras & Céleste, 2001)

1. Troubles associés, d'ordre anatomo-clinique

1.1. Troubles neurologiques

Il existe des particularités anatomiques et physiologiques au niveau du système nerveux central chez les personnes avec trisomie 21 :

- une **atteinte des dendrites des neurones de l'hippocampe**, zone cérébrale responsable des émotions. (Rondal, 2013)
- un **sous-développement des deux hémisphères cérébraux, du cervelet et du tronc cérébral, des aires frontales et temporales.** (Rondal, 2013)
- un **retard de myélinisation des axones**. La transmission de l'information se retrouve ralentie, incomplète et engendre un temps de latence à tout type de stimulation. (Cuilleret, 2003)

1.2. Troubles moteurs

D'après Cuilleret (2007), **l'hypotonie est un élément constant dans la trisomie 21**. Identifiée dès la naissance, elle joue un rôle considérable dans l'évolution de l'enfant. Les prises en charge précoces auprès du kinésithérapeute, du psychomotricien et de l'orthophoniste seront nécessaires. Elle atteint spécifiquement certains groupes de muscles, notamment :

- **Les muscles bucco-linguo-faciaux (B.L.F)** qui engendrent des troubles de la déglutition et de la phonation. Soulignons que l'on a longtemps pensé que ces troubles étaient dus à la morphologie faciale typique retrouvée dans la trisomie 21.

Certes, la bouche est plus petite, la langue de taille un peu plus volumineuse, cependant, la protrusion de celle-ci s'explique essentiellement par l'hypotonie (dont les troubles peuvent être diminués grâce à une prise en charge).

- **Les muscles de la ceinture scapulaire** qui engendrent un retentissement sur les capacités respiratoires et, à plus long terme, sur la phonation. En effet, l'hypotonie entrave la croissance de la cage thoracique.

1.3. Troubles orthodontiques

Lors de la croissance, les dents continuent à croître tant qu'elles ne rencontrent pas d'obstacles. L'équilibre entre les forces qui s'appliquent sur les dents doit permettre à celles-ci de conserver leur position et leur orientation par rapport au maxillaire. Si celui-ci est correct, la croissance se fera de façon verticale.

Chez l'enfant avec trisomie 21, d'après Lauras et Celeste (2001), nous retrouvons plusieurs spécificités :

Le tonus étant déprimé et les pressions faciales étant perturbées, le maxillaire supérieur croît anormalement vers l'extérieur (vestibuloversion) ou à l'inverse vers l'intérieur (linguoversion). La croissance des structures osseuses maxillaires et mandibulaires, dont la forme et la dimension sont déjà altérées par la présence du chromosome surnuméraire, est compromise par l'hypotonie et le manque de stimulation linguale qui en découle. La dysmorphose dentofaciale induit des attitudes posturales inhabituelles et ne permet pas la mise en place correcte des fonctions orales (succion, déglutition, mastication etc.).

Des agénésies fréquentes vont déséquilibrer l'articulé dentaire, mais aussi, créer des anomalies de constitution, de nombre, de structure, de position et d'éruption dentaire.

D'autre part, **des dyskinésies sont souvent observées chez les personnes avec trisomie 21 :** bruxisme, protrusion linguale, grimaces et tics des lèvres et de la mâchoire. Ces mouvements résultent des tentatives de la part de la personne pour fermer, contrôler, ou stabiliser la mandibule, et d'éliminer par l'usure, l'obstacle que représente la malposition des dents.

1.4. Troubles immunologiques

Le système immunitaire (mécanismes naturels de défense) des personnes avec une trisomie 21 présente des déficits : elles sont davantage sujettes aux infections. Lauras et Celeste (2001) répertorient plusieurs conséquences de ce déficit, présentées ci-dessous.

Outre les atteintes respiratoires et digestives, nous noterons, chez les personnes avec trisomie 21, **des infections oto-rhino-laryngologiques (O.R.L)** fréquentes (rhinopharyngites, laryngites, otites…). Si nous conjuguons l'étroitesse des conduits avec l'hypotonie B.L.F. et l'hypertrophie des amygdales, nous pouvons alors entrevoir l'installation récurrente d'otites-séro-muqueuses (O.S.M). Des répercussions fonctionnelles se porteront sur la respiration, la mastication, la déglutition, l'audition et la discrimination des sons/phonèmes, l'équipression, l'articulation etc.

D'autre part, **les pathologies oro-dentales** sont courantes comme l'inflammation des gencives, les caries et la parodontie. La douleur (à laquelle nous devons prêter attention car, bien qu'il la perçoive, elle n'est ni déclarée ni localisée facilement par le patient avec trisomie 21), l'halitose, et l'édentement seront de fréquentes conséquences. Un suivi fonctionnel longitudinal et un travail de prévention et de guidance seront nécessaires.

Enfin, remarquons que l'accumulation de la fragilité des voies respiratoires, des amygdales et des adénoïdes hypertrophiées, des otites et des sinusites fréquentes, du reflux gastro-œsophagien peut perturber le sommeil. En effet, des troubles comme le bruxisme ou l'apnée du sommeil (courtes périodes d'arrêt respiratoire d'une durée de 10 à 20 secondes pendant le sommeil) peuvent être développés secondairement.

1.5. Troubles sensoriels et perceptifs

Les troubles sensoriels affectent les cinq sens et entravent la mise en place des compétences-socles, primordiales dans le développement du langage et du système cognitif. (Cuilleret, 2007)

Les troubles visuels : Ils sont fréquents chez la personne avec trisomie 21. Parmi eux, nous retrouvons des troubles de la réfraction (majoritairement l'hypermétropie), du balayage oculaire, de la fixation, de la fusion binoculaire, un strabisme dû à une faiblesse de l'accommodation oculaire, des cataractes congénitales, des blépharites, des kératocônes, et des malformations des conduits lacrymaux. Il n'est pas rare que le tout petit enfant se provoque un torticolis ou une scoliose pour compenser sa gêne lors de l'exploration de son environnement. (Rondal, 2013)

Les troubles auditifs : Il peut exister une malformation de la chaîne ossiculaire de l'oreille moyenne. Des pertes légères à moyennes de transmission dues à de nombreuses infections O.R.L. peuvent s'ajouter à des surdités de perception, neurosensorielles. Ces troubles auditifs aggravent les difficultés de langage, relationnelles et sociales. (Lacombe & Brun, 2008)

Les troubles proprioceptifs : La sensibilité superficielle perturbée rend les mouvements du corps difficiles à réaliser, notamment la préhension. Le geste sera alors imprécis et la pince pouce-index mal réalisée.

Aussi, exprimer la localisation et l'intensité de sa douleur est un réel problème pour une personne avec trisomie 21 ; parfois ils la déclarent en retard ou pas du tout car leur seuil de sensibilité est plus élevé. (Lauras & Céleste, 2001).

Les troubles gustatifs et olfactifs : La répartition des papilles gustatives particulière sur la périphérie et la partie médiane de la langue rend l'appréciation des goûts difficile. L'odorat est également atténué chez l'enfant avec trisomie 21. (Cuilleret, 2007)

2. Troubles cognitifs

Le développement du système cognitif se fait à partir d'expériences de repérage qui évoluent ensuite en fonction des potentialités, du vécu et des possibilités des individus. Il sera donc très individualisé. Ces repérages s'effectuent sur différents modes : sensoriels, affectifs, sensorimoteurs, sociaux et psychosociaux. Les systèmes langagiers et cognitifs sont très intriqués.

Le développement cognitif de l'enfant avec trisomie 21 est perturbé en raison de sa symptomatologie. Notamment à cause des troubles perceptifs, d'oralisation, des difficultés de mise en lien et d'induction, des troubles de la mise en place des notions de rythmes archaïques et de temps.

Nous comprendrons toute l'importance de prendre en charge très précocement tous les problèmes de langage. Ainsi, cela évite qu'ils ne génèrent d'autres troubles, ou aggravent ceux qui existent déjà, notamment les troubles cognitifs, du raisonnement et de la coordination, et des conduites exploratoires. (Cuilleret, 2007)

2.1. Déficience mentale et notion de Q.I.

2.1.1. Définition de la déficience intellectuelle

L'Association Américaine sur le Retard Mental (A.M.R.R.) définit, en 1992, la déficience intellectuelle ou retard mental comme : « un état notable de réduction du fonctionnement d'un individu. Il se caractérise par un fonctionnement intellectuel significativement inférieur à la moyenne, accompagné de limitations dans au moins deux domaines du fonctionnement adaptatif : communication, soins personnels, compétences domestiques, habiletés sociales, utilisation des ressources communautaires, autonomie, santé, sécurité, aptitudes scolaires fonctionnelles, loisirs et travail. Le retard mental se manifeste avant 18 ans. » (Amercian association on mental retardation, 1994)

Cette première définition a largement influencé celles retrouvées dans les DSM IV et V. Désormais, le DSM V (édité en 2013) inclut le retard mental dans la grande catégorie des troubles neurodéveloppementaux. « Plusieurs se réjouiront de constater sa nouvelle appellation : « déficience intellectuelle », expression qui se veut plus respectueuse des personnes touchées et qui prêtera moins à la stigmatisation. De plus, le degré d'atteinte (léger, modéré, sévère ou profond) est dorénavant déterminé en regard du fonctionnement adaptatif plutôt qu'en fonction du quotient intellectuel. » (Desjardins, 2013)

Dans le DSM-5 nous trouvons donc « [...] est un trouble qui inclut un déficit intellectuel ainsi qu'un déficit touchant le fonctionnement adaptatif dans les domaines conceptuel, social et pratique, débutant pendant la période développementale. » (Girouard, 2014)

2.1.2. Notion de Quotient Intellectuel (Q.I.)

Sur le plan intellectuel, la déficience intellectuelle se définit en terme de Quotient Intellectuel (Q.I.). Le Q.I. moyen chez le tout-venant français (nous entendons par tout venant, l'ensemble de personnes sans caractère d'exception, courantes, banales, ordinaires.) est de 100 ; s'il dépasse 130, nous parlons de précocité intellectuelle. Une personne est considérée comme déficiente intellectuelle, si son Q.I. est inférieur à 70.

Le Q.I. se répartit en 4 degrés de sévérité : si le score total est compris entre 50 et 70, il s'agit d'une déficience intellectuelle légère ; s'il est compris entre 35 et 50, il s'agit d'une déficience modérée ; s'il est inférieur à 35, il s'agit d'une déficience sévère ; enfin, s'il est inférieur à 20, il s'agit d'une déficience profonde. (Rondal, 2009)

Dans la trisomie 21, le Q.I. est très variable d'un individu à l'autre, même s'il tend à se situer aux alentours de 45 (niveau modéré).

Les indications en terme de Q.I. ont peu d'intérêt : « La psychométrie a eu de mauvaises habitudes de regrouper les indications selon des indices globaux comme l'âge mental et provoque une immense perte d'informations susceptibles d'induire en erreur. **L'étiologie prend toute son importance car il y a de grandes variabilités cognitives entre tous ces syndromes de handicap mental ».** (Rondal, 2009, p.79)

2.2. Les altérations cognitives

2.2.1. La mémoire

Très peu d'études ont porté sur la mémoire des personnes avec trisomie 21. Ce que nous pouvons affirmer, d'après Rondal (2013) :

<u>Mémoire à court-terme</u>

- **La composante auditivo-verbale reste faible** en raison d'une non utilisation du langage intérieur, d'un développement cognitif bas et d'une incapacité à regrouper les données pertinentes. Probablement, aussi, à cause d'une présentation trop rapide des stimuli.
- **La composante visuo-spatiale est préservée.**
- **Le traitement visuel a un meilleur rendement que l'auditif.** Hodapp & Dykens (as cited in Rondal, 2013).

<u>Mémoire à long terme</u>

- **Aucun retour concernant la mémoire épisodique**.
- Comme décrite dans les chapitres précédents, **l'aire temporale (régions hippocampiques et péri-hippocampiques) est sous développée.**

- Dans la **mémoire sémantique** : les personnes avec trisomie 21 **utilisent préférentiellement des critères catégoriels, et ont des performances de rappel médiocres.** Devenny (as cited in Rondal, 2013).

Mémoire implicite

- Les enfants avec trisomie 21 **mémorisent les tâches proposées d'une façon comparable à celle des enfants tout venants du même âge mental**. Vicari (as cited in Rondal, 2013).

2.2.2. L' Attention

Les capacités d'attention de la personne avec trisomie 21 **sont réduites en raison d'un défaut d'inhibition d'autres stimuli.** (Rondal, 2013)

2.2.3. Le Temps de latence

Toute personne a besoin d'un temps avant de formuler une réponse à une question qui vient d'être posée. **La personne avec trisomie 21 a besoin de plus temps**. Ce temps de latence est à mettre en lien avec la déficience intellectuelle, la charge émotionnelle de la question et l'atteinte de la motricité bucco-faciale mais également avec les difficultés d'intégration sensorielle souvent constatées. (Cuilleret, 2007)

2.2.4. Le Raisonnement

Chez la personne avec trisomie 21, les notions « fondatrices » de latéralité, de spatialisation, et de schéma corporel ne sont pas maîtrisées ; en découlent toutes les difficultés d'acquisition du raisonnement cartésien, logicomathématique et de l'abstraction. (Ammann, 2012)

Selon Piaget, le sujet ordinaire développe son système cognitif à partir des stimulations et expériences reçues tout au long de la vie. Il définit d'ailleurs lui-même quatre stades par lesquels l'enfant doit passer pour aboutir à une capacité à faire des raisonnements hypothético-déductifs, établir des relations abstraites : avoir un raisonnement logico-mathématique construit. (Ménard, 2013)

Nous l'avons vu dans le chapitre précédent, à cause de ses nombreuses perceptions entravées, l'enfant avec trisomie 21 ne peut explorer son environnement avec autant de facilité que l'enfant tout venant et aboutir à un raisonnement construit. **Nous noterons, par conséquent, des difficultés de généralisation des stratégies, de classement, de catégorisation, de compréhension de la nouveauté ou de l'imprévu, de conduites imitatives et répétitives, une rigidité de la pensée, un trouble de l'anticipation, de la déduction.** (Ammann, 2012)

2.2.5. Conscience de soi

« En raison du manque d'expériences sensori-motrices en bas âge, les enfants avec trisomie 21 **ont une perception globale de leur corps et de leur schéma corporel perturbée**. Un retard de latéralisation peut également être observé (acquise vers 9 ou 10 ans). » (www.pecpo-t21.fr)

Leur conscience de soi apparaît aux alentours de 5 ou 6 ans (au lieu de 2 ou 3 ans chez l'enfant tout-venant). (Rondal, 2012)

2.2.6. Notion de temps

Les notions de rythme et de temps sont toujours perturbées chez l'enfant avec trisomie 21 : ce sont des aspects omniprésents dans les liens entre le déficit cognitif et le trouble du développement du langage. D'après Ammann (2012) :

La non maîtrise de la succession des temps peut altérer la chronologie, aussi bien, sur le fond (ordonner sa pensée, construire un récit), que sur la forme (ordonner les mots dans la phrase) ; mais aussi la mauvaise maîtrise de la syntaxe, des verbes et de leur conjugaison.

La non maîtrise du rythme créera des altérations de l'articulation, de la parole, et de la fluidité de l'expression verbale.

3. Troubles de la communication

3.1. La période pré-verbale

Les difficultés de communication sont variables en fonction du sujet (variabilité inter-individuelle), de son atteinte (**spécificité syndromique langagière** : notion développée par Rondal, 2009, p.79 « si les manifestations symptomatologiques dans les différents domaines du médical, du neurologique, du physique et du comportemental peuvent se retrouver ça et là dans d'autres syndromes, le profil global est particulier au syndrome. ») **et de la qualité de son environnement.**

De manière générale, les personnes avec trisomie 21 ont une forte appétence à la communication verbale et non verbale. Une interaction précoce efficiente entre l'enfant et ses parents est indicateur d'un bon développement langagier. Les facteurs d'interaction déficitaires ou retardés ne facilitent pas la communication et la construction des premiers liens entre les enfants avec trisomie 21 et leur entourage. (Vinter, 2002)

Même si elle n'est pas systématiquement proposée par le corps médical avant 3 ou 4 ans, **l'intervention orthophonique doit être la plus précoce possible**. En effet, l'apparition des premiers mots se situe vers 24 mois avec une prise en charge précoce, vers 4 ans, sans. (Cuilleret, 1984)

« Le développement du langage est en lien avec le développement cognitif. La non-prise en charge des troubles du langage entraîne à long terme une aggravation des troubles cognitifs, ainsi que des difficultés de communication, des difficultés identitaires, des troubles du comportement et des difficultés d'apprentissage. » (Vinter, 2002)

Canaux d'interaction précoce	Chez l'enfant tout venant	Chez l'enfant avec trisomie 21
La posture		Altérée du fait de son hypotonie musculaire.
Le sourire social	Apparait vers 3 mois. Il est déclenché en réponse à une stimulation.	Moins fréquent et retardé.
Le sourire réflexe	Présent à la naissance.	Retardé de 6 semaines.
Le regard	S'établit vers la 4ème semaine. C'est le premier système de communication, il est dans la relation qui s'établi entre la mère et son enfant. Plus tard, il se détache de celle-ci pour aller explorer le monde environnant.	Retardé de 2 à 3 semaines. Tenue du regard plus courte. Difficulté à se détacher du contact oculaire avec la maman pour aller explorer l'environnement. Conséquences sur : l'exploration visuelle, le développement lexical et la mise en place de l'attention conjointe.
L'attention conjointe	Apparait entre 6 mois et 1 an. Elle forme une relation triangulaire entre la mère/l'enfant/l'objet. Indispensable à l'acquisition du langage : permet la liaison entre le signifié (l'objet que l'on regarde, ce dont on parle) et le signifiant (la séquence sonore associée).	Difficile à initier et à maintenir à cause des troubles oculaires et du contact oculaire exclusif pour leur mère.
Le pointage	Apparait vers 8-10 mois. Deux types de pointage : proto-impératif « je veux » : le but est non-social et proto-déclaratif « c'est quoi ? » : le but est social.	Apparait vers 2-3 ans. A corréler avec le déficit en attention conjointe : les enfants avec trisomie 21 pointent sans regarder.

Les vocalisations	Apparait dès 3 mois.	Identiques en quantité et en qualité à l'enfant tout-venant.
L'imitation	Apparait dès les premiers mois.	Imitation gestuelle et vocale déficitaires.
Les tours de rôle	Apparaissent dès les premiers mois. Les tours de rôle se mettent en place avant l'émergence du langage et sont nécessaires au dialogue.	Difficiles à mettre en place entre la mère et son enfant : dont une des raisons est la difficulté d'inhibition. L'enfant initie plus qu'il ne répond.

Tableau 1 : Les canaux d'interaction précoce.

D'après Vinter (2002), Lacombe et Brun (2008), Lauras et Céleste (1997), Cuilleret (1985 et 2007), Rondal (2009 et 2013), Ammann (2012), www. pecpo-t21.fr, Zanghellini (2015).

3.2. La période langagière

3.2.1. Versant production

Domaine	Les troubles retrouvés dans la trisomie 21
L'articulation	Les troubles proprement dits sont graves et constants. - Les constrictives sont les plus touchées et souvent non maîtrisées chez l'enfant d'âge préscolaire. - L'articulation est floue, ressemble à un chuintement. - Les sonores apparaissent plus tardivement que les sourdes. - Lenteur et retard d'apparition des phonèmes. <u>Causes :</u> - Morphologie buccale : lèvre inférieure hypotonique, défaut d'implantation des dents, position des maxillaires défectueuses, voûte palatine ogivale. - Motricité BLF : hypotonie importante, langue molle et large .
La parole	Les troubles sont majeurs et perdurent jusqu'à et à l'âge adulte : - groupes consonantiques altérés (dû, entre autres, à une désorganisation spatio-temporelle et difficultés de l'enchaînement des gestes sur le plan moteur). - finales élidées. - nombre et organisation syllabique dans les mots non respectés.

<table>
<tr><td></td><td>Causes :
- Déficience sensori-motrice.
- troubles du rythme et trouble des écoutes.</td></tr>
<tr><td>La voix</td><td>L’hypotonie des cordes vocales crée une aggravation du F0 (fréquence fondamentale, dont les variations au cours du temps constituent l'intonation de la parole) avec présence fréquente d’une raucité vocale. L’hypotonie du voile du palais crée un nasonnement.

La voûte palatine ogivale associée à une mauvaise implantation des dents crée une qualité acoustique moindre au niveau de la résonance.</td></tr>
<tr><td>Le langage oral</td><td><u>Le lexique</u>

Le développement lexical est notablement retardé :
- Premiers mots vers 18 mois
- Environ 20 mots acquis vers 4 ans

<u>Causes :</u>
- Difficulté à percevoir et à produire les séquences canoniques dont majoritairement les constrictives.
- Difficulté d’identification des lexèmes.
- Difficulté conceptuelle de construction des signifiés.
- Difficultés dans la réalisation articulatoire des signifiants.
- Retard des pré-mots : productions non conventionnelles empruntées par l’enfant pour désigner quelque chose.
- Retard d’apparition du jeu symbolique.
- Faiblesse de la boucle auditivo-verbale.

<u>La morphosyntaxe</u>

LMPV (longueur moyenne des productions verbales, référence linguistique en tant qu’indice de maturité syntaxique) : Une étude anglo-saxonne menée par Chapman en 1995 relève entre 2 et 4 ans, l’enfant avec trisomie 21, combine 1 à 2 mots, vers 7 ans : il combine seulement 3 à 4 mots et vers 10 ans: les énoncés se composent de 5 à 6 mots.
Le retard ne sera jamais comblé.

Lacunes structurelles :
- Enoncés courts avec usage réduit de morphèmes grammaticaux.
- Ordre des mots correct mais difficulté à agencer les groupes adverbiaux et prépositionnels.
- Propositions subordonnées et phrases passives réduites.</td></tr>
</table>

	- Erreurs de type dyssyntaxique : Accords genre/nombre, groupes verbaux, sujet/verbe, nom/adjectifs non maîtrisés. - Coréférence pronominale non maitrisée. - Pronoms et adjectifs relatifs, indéfinis, interrogatifs difficiles.
	La pragmatique et la sémantique Contrairement aux composantes phonologique et syntaxique qui restent inférieures à celles attendues à l'âge mental ; les composantes pragmatiques et sémantiques sont dans la norme.

Tableau 2 : La période langagière, versant production.

D'après Vinter (2002), Lacombe et Brun (2008), Lauras et Céleste (1997), Cuilleret (1985) puis (2007), Rondal (2009) puis (2013), Ammann (2012), www. pecpo-t21.fr, Zanghellini (2015).

3.2.2. La Métalinguistique

La capacité métalinguistique permet de réfléchir, expliquer, décrire une langue et son fonctionnement. Aussi, elle permet de contrôler consciemment et intentionnellement les procédures de traitement linguistique en expression et réception. **Elle se développe tardivement chez l'enfant ordinaire et reste très déficitaire chez l'enfant avec trisomie 21.** (Cuilleret, 2007)

3.2.3. Versant réception

La compréhension est moins perturbée que l'expression du langage chez la personne avec trisomie 21. Elle décrit une courbe parallèle à celle de l'enfant tout-venant mais retardée. Il y a un retard de langage. La compréhension de l'implicite, des énoncés nécessitant une opération mentale abstraite ou encore des notions temporelles reste difficile. (Cuilleret, 1984)

3.2.4. Le langage écrit

L'acquisition du langage écrit dépend de plusieurs paramètres comme les stimulations de l'environnement, la scolarisation, la maîtrise du langage oral, la mémoire de travail, l'efficience des voies de lecture etc.

De nombreux enfants avec trisomie 21 peuvent développer une conscience phonologique, apprendre à lire et à écrire. Après plusieurs années d'entraînement, le niveau de lecture se situe autour de 6 à 10 ans d'âge mental mais reste très variable. L'écriture est plus difficile que la lecture à cause de l'hypotonie. Les problèmes oculomoteurs peuvent se surajouter. (Rondal, 2013)

3.2.5. Les troubles associés fréquents

D'après Cuilleret (2007) :

Le bégaiement : a une prévalence plus importante chez les individus avec trisomie 21 que dans le reste de la population. Selon les études 30 à 45 % des personnes avec trisomie 21 souffriraient d'un trouble pouvant aller du bredouillement au bégaiement sévère. **Le bredouillement** conjugue des troubles des rythmes de la parole et troubles des oropraxies.

L'inintelligibilité révèle diverses origines : les troubles oropraxiques, le trouble des rythmes et de la parole, les troubles de la maîtrise respiratoire (maintenir une respiration profonde et nasale)

Les dysarthries signent chez l'enfant, une souffrance néonatale surajoutée, ou, chez l'adolescent, une difficulté à dépasser la prise de conscience de son handicap.

III. LE BILAN ORTHOPHONIQUE

1. Généralités

1.1. Définition du bilan orthophonique

« C'est un acte initial, relevant de la compétence officielle des orthophonistes depuis 1983. Indispensable à toute décision thérapeutique, il permet à l'orthophoniste, à l'aide d'un entretien et au moyen d'épreuves et d'outils d'évaluation (tests) de poser le diagnostic (décret de 2002) d'un trouble et de juger de la nécessité immédiate ou différée d'une rééducation. » (Brin, Courrier, Lederlé & Masy, 2004, p.36)

1.2. Les types de bilans orthophoniques

« Le bilan orthophonique fait l'objet d'une prescription médicale, accompagnée, si possible, des motivations de la demande de bilan et de tout élément susceptible d'orienter la recherche de l'orthophoniste ». Selon décision du 16 juillet 2014 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie (UNCAM) relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie, citée par la Fédération nationale des orthophonistes, (2014), plusieurs types de prescriptions de bilan peuvent être établis :

- Bilan orthophonique avec rééducation si nécessaire :

  L'orthophoniste, à l'issue de son bilan, doit adresser au médecin prescripteur un compte rendu indiquant le diagnostic orthophonique. Si une rééducation doit être entreprise, il indiquera aussi les objectifs de la rééducation, le nombre et la nature des séances ; puis établira une demande d'accord préalable.

- Bilan orthophonique d'investigation :

  L'orthophoniste, à l'issue de son bilan, doit adresser au médecin prescripteur un compte rendu indiquant le diagnostic orthophonique ainsi que ses propositions. Le prescripteur peut alors prescrire ou non une rééducation orthophonique en conformité avec la nomenclature. A la fin du traitement, l'orthophoniste adressera au médecin prescripteur une note d'évolution.

- Bilan orthophonique de renouvellement :

  L'orthophoniste peut renouveler la première série de séances par un nombre maximum déterminé selon la pathologie. « Ce renouvellement est accompagné d'une note d'évolution au médecin prescripteur. Si, à l'issue de toutes ces séances, la rééducation doit être poursuivie, la prescription d'un bilan orthophonique de renouvellement est demandée au prescripteur par l'orthophoniste. La poursuite du traitement est mise en œuvre conformément à la procédure décrite pour le premier type de bilan. »

1.3. Les niveaux d'évaluation

L'orthophoniste a le choix entre trois types de démarches évaluatives complémentaires, selon Piérart et Estienne (2006) :

1.3.1. L'évaluation normative

Elle se réfère à un critère externe du patient. Elle met en évidence l'écart à la norme des performances du patient par rapport à celle attendue, en référence à une norme statistique (courbe normale de Gauss). Cela permet de confirmer la réalité d'un trouble et son ampleur.

1.3.2. L'évaluation descriptive

Elle fournit une description sémiologique en référence à des grilles qualitatives et aux connaissances théoriques de l'orthophoniste. Elle permet la comparaison entre les réussites et les échecs aux épreuves, l'analyse des erreurs, l'étude des stratégies spontanées etc.

1.3.3. L'évaluation critériée

Elle mesure les performances du patient en se basant sur des objectifs hiérarchisés et des modèles théoriques. Elle permet de formuler des hypothèses plus pointues sur la nature des dysfonctionnements relevés.

1.4. Le choix des tests

Des batteries validées « qui ont fait l'objet d'un travail de normalisation et de validation auprès de populations de patients sont utilisées. Les outils utilisés ont été standardisés, normalisés et étalonnés. Ils permettent d'effectuer le classement d'un score individuel par rapport à l'ensemble des scores d'une population donnée. Le choix de la batterie dépend de la nature et du degré de sévérité du déficit mais aussi de plusieurs critères. » (Piérart & Estienne, 2006) :

- La validité du test :

C'est le fait qu'un test mesure réellement ce qu'il veut mesurer, c'est à dire les caractéristiques voulues dans un domaine donné de performance.

- La fiabilité ou fidélité du test :

C'est le fait de mesurer toujours la même chose (homogénéité) de la même façon (constance). Ainsi, un test aboutira toujours au même résultat si il est administré plusieurs fois ; autrement dit les variations dans les résultats doivent correspondre aux variations dans la réalité et non pas au simple hasard. L'orthophoniste tiendra compte des effets de

« retest » quand le patient a passé plusieurs fois le même test, ce dernier pourra améliorer ses réponses en temps et en qualité.

- La sensibilité du test :

C'est le fait qu'un test différencie très précisément des sujets ou détecte des différences chez un même patient à des moments différents ; Ainsi, la sensibilité d'un test est jugée en fonction de la variation des résultats qui distinguent les forts des faibles.

- La spécificité du test :

C'est le fait qu'un test ignore les fonctions qu'il n'est pas censé tester.

2. Le cas du bilan de la personne avec trisomie 21

2.1. Nomenclature et Cotation

En 2014, la nomenclature générale des actes professionnels *(*NGAP) est modifiée, notamment dans l'intitulé des actes. Désormais, on cotera AMO 30 : « **Bilan de la communication et du langage dans le cadre des handicaps moteurs, sensoriels ou mentaux** » (inclus surdité, paralysies cérébrales, troubles envahissants du développement, maladies génétiques). En effet, « La FNO a ainsi imposé que le mot de « communication » apparaisse dans la NGAP afin que l'orthophoniste soit bien le professionnel de santé reconnu expert des troubles de la communication et du langage, et ce, à tous les âges de la vie. » (Fédération nationale des orthophonistes, 2014)

2.2. Le bilan proprement dit

En ce qui concerne le bilan orthophonique, il n'existe pas de batteries de tests ou d'épreuves spécifiques à la trisomie 21. L'orthophoniste fait le choix de ses outils, selon l'âge de son patient ; il réalise la passation des épreuves dont il dispose pour les différentes composantes langagières ainsi que les compétences annexes.

Dans le cas d'un enfant sans langage oral, comme chez le bébé avec trisomie 21 : l'orthophoniste observe les échanges, l'attention, le contact, le désir de se faire comprendre, son comportement global et ses réactions à travers diverses situations de jeu**.** Il évalue trois points essentiels : la sphère oro-faciale**,** l'interaction avec les parents et les compétences communicationnelles et cognitives. (www.pecpo-t21.fr)

Plusieurs attentes découlent du bilan : indications des possibilités réelles de l'enfant, conseils aux parents, aides pratiques, ouvertures sur d'autres possibilités rééducatives, ajustement des objectifs et de la rééducation etc. (Cuilleret, 1984)

Le bilan conduit à une intervention précoce nécessaire chez l'enfant. (Lacombe & Brun, 2008)

IV. LA PRISE EN CHARGE DANS L'ENFANCE : LE TRIPLE PARTENARIAT

Piaget emploie le terme de « triangle d'équilibre » pour désigner 3 pôles (professionnel, parental, personnel) nécessaires pour la construction identitaire d'une personne. Dans la prise en charge de l'enfant avec trisomie 21, nous parlons de « triple partenariat » entre l'enfant, sa famille et les professionnels de santé. (Cuilleret, 2007) Ce chapitre concerne ces deux derniers.

1. L'orthophoniste

1.1. Qu'est-ce que l'intervention précoce ?

C'est tardivement, en 1978, que la prise en charge précoce commence à se mettre en place. L'enfant est envisagé dans son entier, capable d'apprentissages. Autrefois l'enfant arrivait en rééducation à l'âge de 5-6 ans afin d'améliorer la déglutition, diminuer la protrusion linguale pour favoriser l'insertion sociale. Il n'existait ni matériel ni techniques spécifiques qui étaient adaptées à ce type de prise en charge.

Désormais, elle commence le plus tôt possible, est plus diversifiée et vise à l'apprentissage du langage. D'ailleurs, c'est en 1991, que la World Association for Psychosocial Rehabilitation a défini l'éducation précoce. Elle est l'action menée auprès de l'enfant avant 3 ans dans le but de modérer ou empêcher le développement des troubles. (www.pecpo-t21.fr)

1.2. Modalités

1.2.1. Nomenclature

L'éducation précoce n'est apparue dans la nomenclature qu'en 2003. En 2014, la NGAP connait de nouvelles modifications :

- Le mot « communication » est ajouté dans l'intitulé de l'AMO 13.8 « Education ou rééducation de la communication et du langage dans le cadre des maladies génétiques. » (Fédération nationale des orthophonistes, 2014)

- « Désormais, la prescription d'un AMO 13.8 entraîne une série de 50 séances (30 possibles précédemment) et un renouvellement par série de 50 séances (20 possibles précédemment). Il nécessite un nouveau bilan à 100 séances (50 précédemment). Les raisons de cette simplification sont d'ordre pratique : l'intervention orthophonique chez l'enfant dans le cadre des pathologies chroniques neurologiques, ou s'inscrivant dans le champ du handicap, a une durée dans le temps et une fréquence plus élevées que pour d'autres pathologies. Il était nécessaire de simplifier les démarches pour les orthophonistes. » (Fédération nationale des orthophonistes, 2014)

Une séance doit avoir une durée minimale de 30 minutes, dont une grande partie sera, au départ, consacrée à la guidance parentale. La capacité d'attention de l'enfant augmentant avec le temps, les moments de stimulation seront de plus en plus longs. (www.pecpo-t21.fr)

1.2.2. Fréquence

La fréquence des séances est en principe hebdomadaire. Le passage à deux séances par semaine est fréquent à l'approche de l'entrée en maternelle : un travail important du langage est nécessaire. (www.pecpo-t21.fr)

1.2.3. Lieux

L'idéal est, quand la localisation géographique des parents le permet, une prise en charge globale et pluridisciplinaire.

Selon Cuilleret (2007), les structures permettant ce type de prise en charge sont :

- **Les C.A.M.S.P.** (Centres d'Action Médico-Sociale Précoce). Ils assurent la prise en charge en ambulatoire d'enfants de 0 à 6 ans. Ils peuvent être polyvalents ou spécialisés dans un type de handicap (moteur, sensoriel, intellectuel).

- **Les S.E.S.S.A.D.** (Services d'Education Spéciale et de Soins A Domicile). Ils assurent la prise en charge en ambulatoire d'enfants et d'adolescents, en situation de handicap moteur ou intellectuel, de 0 à 20 ans. Les professionnels de l'équipe pluridisciplinaire peuvent intervenir dans leurs différents lieux de vie et d'activité et/ou dans les locaux du service.

- **Les associations Trisomie 21 France**. Elles réunissent, au niveau départemental, parents, personnes avec trisomie 21 et professionnels. Certaines de ces associations gèrent notamment des S.E.S.S.A.D. spécialisés en trisomie 21.

Sinon, les prises en charge se réaliseront chez des professionnels libéraux, qui devront alors tâcher de se mettre en contact afin d'avoir une vision globale de l'enfant.

1.3. Les moyens mis en œuvre

La prise en charge proprement dite s'organise autour de deux domaines : orofacial et langagier. Les grandes lignes de la prise en charge orthophonique se doit d'être adaptée à l'enfant et évolue selon l'âge :

- **0-18 mois** : accompagnement parental, séances de jeu de contact et de plaisir, exercices moteurs, travail de la motricité BLF etc.

- **Dès 10 mois** : exercices moteurs, sensori-moteurs, pré-linguistiques, acquisition des automatismes sociaux, favoriser l'expression du babil.

- **4-6 ans** : appréhension des notions spatio-temporelles, et de pré lecture, pré écriture, pré calcul.

- **Après 6 ans** : maintien des acquis et établissement des priorités parmi tout ce qu'il y a à travailler : l'expression, l'acquisition du raisonnement etc. L'orthophoniste fait particulièrement attention aux dysarthries, au bégaiement, aux troubles de l'évocation etc. (Cuilleret, 1984)

Les techniques utilisées par l'orthophoniste sont multiples : tantôt empruntées aux prises en charge classiques de retard de langage, tantôt spécifiques, comme celles utilisées avec l'enfant sourd. En effet, différents systèmes et méthodes d'aide à la communication peuvent être utilisés : les stimulations sensorielles (le toucher, la vue, l'ouïe, etc.), la gestuelle, les mimiques, l'imitation, reposant le plus souvent sur des pictogrammes, les signes du vocabulaire Makaton, de la méthode Bliss, ou encore du Français signé. (De Freminville, 2007)

1.4. La relation thérapeutique

Avec le jeune enfant, l'orthophoniste établit une relation de confiance. Ainsi il écoute et imite spontanément. Le jeu doit pouvoir se poursuivre ainsi.

« L'attitude thérapeutique consiste sans doute à effacer notre volonté et les projections dans le vécu de l'autre, tout en restant impliqué et motivé. Faire le contraire, serait céder à la dérive du conseil et de l'affluence : « je sais ce qu'il ressent », « je sais ce qu'il doit faire pour s'en sortir ». L'orthophoniste accompagne simplement l'autre dans son désir de changement, de progrès, d'évolution en acceptant de ne jamais avoir totalement sous contrôle les moyens, le moment ni le lieu d'arriver au but qu'il se sera fixé. Dans cette optique, il n'est jamais navrant de ne pas parvenir au but rééducatif visé. Le principal est de toujours pouvoir réajuster sa pensée pour être en accord avec le désir conscient ou non du patient, son potentiel réel fondé sur ses capacités et son état actuel. » (Ammann, 2012)

La spécificité orthophonique réside dans le fait d'avoir les connaissances théoriques, outils et méthodes. Pourtant, c'est la relation thérapeutique (rencontre entre le patient et l'orthophoniste, et leur cheminement commun) qui détermine presque exclusivement le succès ou non de la prise en charge. (Ammann, 2012)

1.5. Intérêts à court et à long termes

Monique Cuilleret (2007), pionnière de la prise en charge précoce de l'enfant avec trisomie 21 relève des bénéfices :

A court terme, l'éducation précoce permet de limiter les répercussions des troubles perceptifs sur le développement cognitif : l'entrée dans la communication se fait de façon plus harmonieuse et les productions orales apparaissent plus tôt.

A moyen terme, elle permet à tous les enfants d'être scolarisés dans une classe ordinaire de maternelle et à plus de 50%, l'accès aux classes de primaires. Une meilleure accession

aux apprentissages, notamment pédagogiques, et des acquis sociaux, grâce aux interactions, sont relevés.

Sur le long terme, l'amélioration des capacités langagières et de la communication a un impact considérable sur la qualité de vie des personnes avec trisomie 21. Les capacités d'insertion sociale et psychosociale sont favorisées.

2. La famille, et l'accompagnement parental

Les parents :
Le diagnostic représente toujours un traumatisme important. Les parents entament un travail de deuil de l'enfant imaginé qui aboutit à un compromis idéal entre l'enfant réel et l'enfant rêvé. L'orthophoniste, grâce à l'accompagnement parental, rend les parents complètement acteurs et les restitue dans leur rôle.

Si la prise en charge se poursuit à l'âge adulte, la position de l'orthophoniste n'est pas facile : sa position passe de l'implication majeure requise par l'éducation précoce, à la prise de recul qu'exige le respect de l'enfant devenu adulte.

En séance, la présence du père ou de la mère est indispensable puisque l'accompagnement parental fait partie intégrante de l'éducation précoce. En effet, c'est avec et à travers eux que passeront tous les jeux, les messages adressés à l'enfant. L'orthophoniste est un intermédiaire entre les parents et leur enfant, son action s'organise autour de plusieurs points :

- **Soutenir et écouter** dans un climat de bienveillance et de neutralité.
- **Faire découvrir** aux parents les capacités de leur enfant pour que ceux-ci puissent penser à l'avenir et former des projets autour de leur enfant.
- **Répondre aux questions**, **expliquer** aux parents ce qu'est la trisomie 21 ou encore les difficultés probables que leur enfant rencontrera et leurs solutions comme les différentes prises en charge qui existent.
- **Mettre en place une relation** conversationnelle de bonne qualité entre les parents et l'enfant, normaliser leurs interactions.
- **Donner des conseils** éducatifs simples qui peuvent être appliqués au quotidien : varier l'alimentation, décorer la chambre, faire des massages, des chatouilles, des grimaces, jouer avec la voix, écouter divers bruits et musiques etc. (Cuilleret, 2007)

La fratrie :
Les frères et sœurs sont eux-aussi touchés par l'arrivée (dans le cas d'enfants plus âgés) d'un petit frère ou d'une petite sœur différent(e). Les parents, à qui revient la lourde tâche de leur annoncer le diagnostic, ne savent souvent pas quoi ni comment le dire, d'autant plus qu'ils sont eux-mêmes bouleversés. Il est important qu'au moins l'un des professionnels gravitant autour de l'enfant avec trisomie 21 rencontre la fratrie de temps à autre. Il leur réexpliquera le diagnostic en fonction de leur âge et de leur sensibilité, les déculpabilisera, et, ainsi, leur rendra leur place de petit(e) ou grand(e) frère/soeur. (Cuilleret, 2007)

Les autres membres de la famille :
Chacun a sa place et sa position est importante tant pour la personne que pour la famille. Il faut être présent et accueillant dans leur identité et leur fonction. (Cuilleret, 2007)

3. Les autres acteurs de l'éducation

Outre le travail de la sphère langagière et cognitive réalisé conjointement par l'orthophoniste, les médecins ou les enseignants, d'autres domaines devront également être stimulés dès le plus jeune âge de l'enfant. Par exemple, la sphère motrice et psychomotrice par un kinésithérapeute et/ou un psychomotricien. La prise en charge pluridisciplinaire nécessite que tous les professionnels qui gravitent autour de la personne travaillent en collaboration. (Cuilleret, 2007)

3.1. Le kinésithérapeute

Les difficultés de la personne avec trisomie 21 sont d'ordre motrice, neuromotrice et musculaire. Le kinésithérapeute travaille sur l'hypotonie musculaire et l'hyperlaxité ligamentaire afin de prévenir les troubles moteurs, vertébraux et articulatoires, ainsi que les infections respiratoires et les troubles digestifs. Il aide l'enfant à acquérir les bases de la motricité en respectant les étapes du développement neuro-moteur. Il travaille la respiration, le tonus, la statique, la proprioception, l'équilibre, la coordination, la préhension, l'acquisition de la latéralité et, en collaboration avec l'orthophoniste, la tonification de la sphère bucco-faciale.

A l'âge scolaire, en prévention, un travail autour de la préhension fine dont dépendent les apprentissages du graphisme et de l'écriture est effectué.

A l'adolescence, en plus des difficultés connues antérieurement et des modifications liées aux changements hormonaux, s'ajoutent des problèmes nouveaux qui conduisent à un suivi moteur incontournable. L'éducation motrice permet de diminuer les troubles (affections respiratoires, altération de la préhension, troubles vertébraux…), d'adapter les gestes de la vie courante, de modifier le morphotype.

Chez la personne âgée, le kinésithérapeute travaille au maintien des capacités motrices, prévient les escarres et soulage les troubles circulatoires. (Cuilleret, 2007)

3.2. Le psychomotricien

L'objectif est d'aider l'enfant à percevoir et connaitre son corps pour ses conduites motrices, mais aussi pour ses conduites expressives. Le psychomotricien cherche à optimiser les potentialités instrumentales de l'enfant avec trisomie 21 (contrôle moteur, équilibre, rapports spatio-temporels) et à améliorer ses relations à l'autre par le langage corporel. Il aide l'enfant à construire une perception cohérente et différenciée de son corps et de l'environnement par l'intermédiaire d'expériences sensori-motrices. (Cuilleret, 2007)
Si l'adolescent en formule la demande, un travail peut être entamé sur plusieurs plans ; par exemple : l'autonomie ou la réappropriation de l'image du corps (qui subit des

transformations importantes et confronte à nouveau le sujet à la perception de la différence). (Fréminville, 2007)

3.3. L'ergothérapeute

L'ergothérapeute s'implique dans trois dimensions : la personne, l'occupation et l'environnement. Concrètement, son travail s'articule autour de divers axes : la stimulation développementale (contrôle postural), le développement de capacités précises (comme pédaler un tricycle, tenir un crayon), l'ajustement des tâches, des exigences par des stratégies ou des équipements (comme la mise en place d'ustensiles adaptés), l'ajustement de l'environnement physique ou humain (soutien moral). (Caron Santha, 2012)

3.4. Le psychologue

Dès l'annonce du diagnostic (prénatal ou postnatal), le psychologue aidera la famille à entamer un cheminement qui aboutira à une réorganisation de la structure familiale. (Fréminville, 2007)

Auprès de l'adolescent avec trisomie 21, le psychologue pourra intervenir, conjointement avec l'orthophoniste, lorsque la prise de conscience du handicap déclenche un bégaiement. Chez la personne âgée, le psychologue sera particulièrement attentif au désintérêt, repli sur soi, syndrome dépressif etc. (Cuilleret, 2007)

3.5. L'éducateur

L'accès à la crèche, à l'école, au centre social et de loisirs, au club sportif ou à la piscine, et plus tard, à la formation professionnelle et au travail en milieu ordinaire reste encore marginal. L'accompagnement éducatif se centre sur les milieux de vie de la personne et a pour but de l'aider à acquérir une autonomie au quotidien. « L'éducateur intervient auprès des professionnels ou autres usagers de ces lieux, il s'agira : de rassurer les professionnels de milieux ordinaires et d'être vigilant au réel développement de relations sociales entre les personnes avec trisomie 21 et leurs pairs ordinaires. » (Fréminville, 2007, p.279)

3.6. Le diététicien

Les troubles métaboliques liés au chromosome surnuméraire sont maintenant bien connus. Dès le plus jeune âge il convient de créer des habitudes simples en matière d'alimentation dont l'objectif majeur est de faire coïncider le goût et les besoins. (Cuilleret, 2007)

3.7. L'orthodontiste

L'orthodontiste intervient dans la mise en place d'appareils orthodontiques pour corriger les dysmorphoses et dans la systématisation de l'hygiène bucco-dentaire. (Cuilleret, 2007)

V. LA TRISOMIE 21 A L'AGE ADULTE

1. Place dans la société

1.1. Statut social et juridique

L'article 1 de la loi n° 75-534 du 30 juin 1975 affirme que « La prévention et le dépistage des handicaps, les soins, l'éducation, la formation et l'orientation professionnelle, l'emploi, la garantie d'un minimum de ressource, l'intégration sociale et l'accès aux sports et aux loisirs du mineur et de l'adulte handicapé physique, sensoriel ou mental constituent une obligation nationale. » (www.Légifrance.fr).

En l'absence de mise en place de tutelle ou de curatelle, l'adulte avec trisomie 21 jouit de tous ses droits civiques et sociaux avec tout ce que cela implique comme n'importe quel autre citoyen. (Cuilleret, 2007).

Soulignons aussi, que toutes les personnes en situation de handicap ont obtenu le droit de vote aux élections, depuis le 1er juillet 2009. Les majeurs sous tutelle conservent leur droit de vote, sauf si le jugement de mise sous tutelle exclut expressément ce droit.

Néanmoins, il faut encore lutter contre le manque de sensibilisation auprès des personnes déficientes intellectuelles et leur famille. En effet, il arrive que sans connaissance de ce droit, ces personnes ne font pas la démarche de s'inscrire sur les listes électorales. Un effort pour informer et faire comprendre le vote et les élections est nécessaire. (www.fondationlejeune.org)

1.2. Autonomie et autodétermination

L'autodétermination est un concept porté par des mouvements de personnes en situation de handicap et leurs accompagnants depuis 1972.

Dans des moments spécifiques de sa vie (problèmes du quotidien, orientation, apprentissages etc.), une personne est amenée à mettre en place des stratégies relevant de l'autorégulation. Ces stratégies posent problème aux personnes déficientes intellectuelles. Whitman (cité par Haelewyck & Nader-Grosbois, 2004, p.178) affirme même que : « le retard mental repose sur un déficit général d'autorégulation, qui implique des difficultés à s'adapter à son environnement ».

Grâce à des actions éducatives, les acteurs de l'environnement des personnes en situation de handicap contribuent à mettre en place des comportements sous-jacents de l'autodétermination que sont, selon De Fréminville (2007, p.279) :

- **L'autonomie** : « Agir en accord avec ses intérêts, ses préférences et ses capacités, de manière indépendante, sans influence extérieure exagérée. »

- **L'autorégulation** : « Pouvoir formuler un problème, envisager les différentes pistes, prendre une décision, s'ajuster, s'adapter, tout ceci impliquant la possibilité de prendre des risques. »

- **L'appropriation psychologique** : « Prendre conscience que l'on fait les choses pour soi et que l'on a une influence sur sa vie, sentiment d'avoir les compétences nécessaires pour atteindre les objectifs souhaités, être motivé par l'attente de solutions positives. »

- **L'auto-actualisation ou réalisation personnelle** : Etre confronté à diverses situations de prise de décision permet de connaître ses forces et ses faiblesses et ainsi d'optimiser son développement personnel. Cela impose de laisser à la personne avec trisomie 21 la libre expression de souhaits et de décisions personnelles, de façon précoce et fréquente.

L'accompagnement éducatif consiste à ne pas proposer en permanence des activités mais plutôt à laisser du temps à la personne afin qu'elle puisse exprimer ses choix, les argumenter et imaginer les manières possibles de les réaliser. Le partenariat doit impliquer la famille au sens large pour une cohérence autour du projet et pour accompagner l'angoisse liée à la prise de risque. (De Freminville, 2007)

1.3. Vie professionnelle

Une fois adulte, la personne peut travailler soit en milieu ordinaire, soit en milieu protégé. L'orientation dépend de la CDAPH (Commission des droits et de l'autonomie des personnes en situation de handicap) qui prend en compte l'avis des intervenants en charge du jeune. Les adultes avec trisomie 21 réclament cet accès au travail. Il leur garantit l'autonomie, la reconnaissance du statut d'adulte, et la réhabilitation sociale.

Un emploi en milieu ordinaire reste très exceptionnel ; c'est le cas de 20 à 25% des adultes avec trisomie 21. Cela demande un accompagnement de l'adulte et une bonne préparation de l'entreprise.

La majorité des personnes travaille en milieu protégé, selon Cuilleret (2007), il s'agit des :

- **E.S.A.T. (Etablissements et service d'aide par le travail)** : Les travailleurs y effectuent du conditionnement, de la restauration, du jardinage ou tout autre travail manuel selon les spécialités proposées par ces centres. (www.fondationlejeune.org)

- **C.A.T. (centres d'aide par le travail)** : Des entreprises emploient des personnes en situation de handicap dont la capacité de travail est inférieure au tiers de celle d'un travailleur normal. Le salaire perçu est équivalent à 70% du SMIC, l'État versant une part égale au maximum à 55%. L'hébergement est possible dans certains C.A.T.

- **F.O. (foyers occupationnels)** : Ils accueillent des personnes, plus lourdement handicapées, qui ne peuvent pas fournir un rythme de travail suffisant et auront des actions plus ou moins occupationnelles à réaliser.

1.4. Revenus

Les revenus proviennent essentiellement de leur travail (salaire plein ou partiel selon le temps travaillé), de dispositions prévues par la loi (allocations), et/ou de fonds propres provenant de leur famille.

Il arrive, plus fréquemment qu'on ne le pense, que les adultes avec trisomie 21 ne puissent pas utiliser librement l'argent qu'ils perçoivent grâce à leur travail parce que leurs parents, tuteurs ou autres ne leur en laissent pas l'utilisation. Pourtant, lorsqu'ils sont autorisés à utiliser cet argent, ils parviennent rapidement à l'utiliser de façon responsable, ils se sentent reconnus et retrouvent leur dignité. (Cuilleret, 2007)

1.5. Habitats

Plusieurs possibilités s'offrent à l'adulte avec trisomie 21. Il peut, tout d'abord, loger de façon autonome dans un appartement individuel mis à disposition par la famille. Il peut, également, résider dans un appartement thérapeutique (résidence ordinaire où l'adulte reçoit régulièrement la visite d'un éducateur). Il existe, aussi, des foyers par studio où une partie des locaux est commune, avec présence d'un éducateur. Ainsi, un adulte célibataire ou un couple peuvent y habiter. Enfin, certains établissements mélangent travail et habitat, comme les C.A.T. ou les F.O.

La majorité des adultes avec trisomie 21 loge dans un foyer de vie collectif. (Cuilleret, 2007)

1.6. Socialisation et Loisirs

Il arrive fréquemment que les adultes avec trisomie 21 ne puissent pas utiliser librement l'argent qu'ils perçoivent grâce à leur travail. Pourtant, lorsqu'ils sont autorisés à utiliser cet argent, ils parviennent rapidement à l'utiliser de façon responsable, ils se sentent reconnus et retrouvent leur dignité. (Cuilleret, 2007)

Les adultes avec trisomie 21 se plaignent du manque d'accès aux loisirs en milieu ordinaire. Il leur est proposé, dans certaines structures, de pratiquer des sports adaptés dans le cadre de l'accueil des personnes en situation de handicap.

1.7. Sexualité

La majorité des adultes avec trisomie 21 est actuellement célibataire, le plus souvent par choix. Lorsque des couples sont formés, ils demeurent généralement stables. Notons que le mariage est légalement possible, sauf en cas de mise sous tutelle.

La plupart du temps ces couples n'ont pas d'enfants et n'en désirent pas. Si la fécondation est possible pour la jeune femme avec trisomie 21 (Le jeune homme ne peut avoir d'enfant, du fait d'une infertilité quasi constante.), la maternité en revanche n'est pas souhaitable pour plusieurs raisons, selon Cuilleret (2007) :

- L'angoisse principale de la naissance d'un enfant avec trisomie 21.
- Les soins et l'éducation de l'enfant, difficile à assumer pour la jeune mère. Les parents, souvent âgés ajoutent à la charge de leur fille celle du bébé.

2. Le vieillissement

L'espérance de vie des adultes avec trisomie 21 a considérablement augmenté au cours des cinquante dernières années. Elle était de 9 ans en 1929, puis, de 19 ans en 1970, et aujourd'hui se situe à 70 ans. (Rondal, 2013)

Pour cause, les améliorations concernent les premières années de vie du bébé avec trisomie 21 qui bénéficie des progrès de la médecine. En 1950, ils avaient 1 chance sur 2 de survie, actuellement, 9 chances sur 10 selon Mastroiacovo (cited in Rondal, 2013).

Les causes de mortalité sont les pneumonies et les troubles cardiaques dans la majorité des cas, tous âges confondus.

Au-delà de 40-50 ans, un vieillissement apparait prématurément. Peu d'études portent sur ce sujet, mais il semblerait que 20% des adultes avec trisomie 21 de plus de 40 ans sont touchés par la maladie d'Alzheimer, et 40% au-delà de 50 ans. (Rondal, 2013)

2.1. Difficultés médicales

Les difficultés médicales, pouvant s'atténuer à l'âge adulte, sont susceptibles de s'aggraver ou se ranimer lors du vieillissement précoce. Les domaines concernés sont multiples, d'après Rondal (2013) :

- **L'audition et la vision altérées** davantage dans leurs fonctions.
- **Un sommeil de moins bonne qualité** avec une augmentation du nombre d'apnées du sommeil.
- **Des problèmes cutanés** comme la présence d'eczéma, de craquelures ou encore de mycoses apparaissent.
- **Des complications cardiovasculaires** telles l'athérosclérose, l'hypertension artérielle et les atteintes coronariennes, notamment à cause de l'hypercholestérolémie.
- **Un diabète de type 2** peut survenir à cause d'une obésité ou de facteurs héréditaires.
- **Des problèmes métaboliques**, comme l'hyperuricémie peuvent entraîner des inflammations articulaires, ou des affections musculo-squelettiques.
- **L'apparition d'une dépression**, un désintérêt ou autres troubles affectifs sont fréquents.

- **Un vieillissement démentiel** peut se mettre en place avec notamment l'apparition de modifications neuronales semblables à celles d'une démence de type Alzheimer. 20% des personnes porteuses de trisomie 21 de plus de 40 ans développeraient une maladie d'Alzheimer et ce risque passerait à 40% pour celles de plus de 50 ans.

2.2. Difficultés cognitives et langagières

Chez la personne avec trisomie 21, les progrès langagiers significatifs ne paraissent plus prendre place en ce qui concerne les aspects phonologiques et grammaticaux au-delà de l'adolescence. (Vinter, 2002)

Des progrès lexicaux et pragmatiques peuvent encore survenir. Il y a donc une continuité du développement langagier entre adolescence et âge adulte notamment dans les discours narratifs selon Chapman (cited in Rondal, 2013).

Ce qui se passe au-delà de la cinquantaine est indéfinissable en raison de manque de données systématiques. Comme chez toute personne, nous notons une réduction du métabolisme dans les deux hémisphères cérébraux. Nous pouvons affirmer :

- **Un déclin des performances visuo-perceptives**. Peu de changement dans le raisonnement non verbal, la mémoire, le langage, la planification, l'attention, les savoir-faire perceptivo-moteurs jusqu'à 60 ans (DAS et al as cited in Rondal, 2013)
- **Un déclin du langage expressif** chez les adultes de plus de 38 ans, (en particulier du vocabulaire) **associé à un déclin fonctionnel** associé à l'âge, chez 20% des personnes avec une trisomie 21 entre 50 et 70 ans. Le déclin fonctionnel concerne la mémoire à court terme, la parole, le savoir-faire, les intérêts généraux, la compréhension du langage, la précision articulatoire, et le rythme de la parole. (Ribes et Sanuy as cited in Rondal, 2013)

En ce qui concerne les aptitudes numériques, Rondal (2013) remarque :

- Une bonne performance de comptage et de compréhension du système numérique.
- Une faiblesse dans les épreuves de manipulations mentales.

2.3. La maladie d'Alzheimer

2.3.1. Neuropathologie chez le tout-venant

Nous associons généralement à la maladie d'Alzheimer deux types de lésions dans l'ensemble du cortex cérébral :

- **Les plaques amyloïdes (ou plaques séniles)**, que l'on retrouve entre les neurones. Il s'agit de petits dépôts denses d'une protéine, la bêta-amyloïde.

- **La dégénérescence neurofibrillaire** (ou D.N.F.) due aussi à une protéine qui devient anormale, mais à l'intérieur des neurones cette fois.

La maladie d'Alzheimer touche :

- **Le cerveau cognitif** (mémoire, attention, langage, calcul, praxies, gnosies, capacités exécutives etc.)
- **Le cerveau affectif** qui gère notamment l'humeur, les émotions, la motivation.

Les troubles évoluent en 3 phases : préclinique, prodromale et démentielle. Ils sont présentés en annexe I. La maladie d'Alzheimer respecte au moins très longtemps les fonctions élémentaires du système nerveux, la marche, les mouvements, la sensibilité, et toutes les fonctions sensorielles. (Barrès, 2013)

2.3.2. Comment la trisomie 21 est-elle liée à la maladie d'Alzheimer?

Les chercheurs ont découvert un lien entre la production de protéine amyloïde (A.P.P.) et le chromosome 21. Étant donné que les personnes avec trisomie 21 possèdent un chromosome 21 de plus, elles sont plus sujettes à une surproduction d'APP qui risque de mener à une production plus grande de protéine ß-amyloïde.

Cependant, elles ne présenteront pas toutes les symptômes de la maladie. D'autres facteurs contribuent à son développement comme : des antécédents d'Alzheimer dans la famille, un vieillissement prématuré, des facteurs environnementaux et le rôle de gênes inconnus. (Virji-Babul et al, 2014)

2.3.3. Les signes avant-coureurs de la maladie d'Alzheimer ou de maladies apparentées chez la personne avec trisomie 21

Les changements de comportement et de personnalité comme une empathie amoindrie, un repli sur soi-même, une instabilité émotionnelle ou de l'apathie, sont le premier signe de la maladie d'Alzheimer ou de maladie apparentée chez la personne avec trisomie 21.Il faut donc être vigilant et repérer ces changements de comportements. Ces changements sont semblables aux caractéristiques de la dégénérescence fronto-temporale.

Un autre signe avant-coureur de trouble cognitif est le début de crises épileptiques chez une personne qui n'en a jamais eues auparavant. (Virji-Babul et al, 2014)

2.3.4. Le diagnostic

Le diagnostic est souvent très difficile à établir, d'après Virji-Babul et al (2014). En effet, la plupart des outils utilisés pour la population générale ne se prêtent pas nécessairement à l'évaluation des adultes avec trisomie 21. En effet, ils ne tiennent pas compte des capacités et des besoins intellectuels des personnes et pourraient donner une fausse représentation de la situation.

Les témoignages de l'entourage de la personne sont nécessaires pour recueillir des éléments tels que :

- Des changements de comportement, d'habitudes et d'humeur.
- Toute autre maladie ou explication possible (dépression, des problèmes thyroïdiens, un traumatisme ou des mauvais traitements, des problèmes sensoriels etc.)

Enfin, ces tests sont utilisés pour le diagnostic :

- Échelle d'évaluation de la démence pour le syndrome de Down (DSDS)
- Test for SevereImpairment (TSI)
- Down syndrome Mental State Exam (DSMSE).
- Dementia Questionnaire for MentallyRetardedPersons (DMR)

2.3.5. L'évolution de la maladie

L'évolution de la maladie d'Alzheimer chez les personnes avec trisomie 21 se fait en passant par les mêmes stades que toute autre personne atteinte de la même maladie. Cependant, il est important de noter certaines particularités (Virji-Babul et al, 2014) :

- Les symptômes de dépression sont plus prononcés.
- Une épilepsie, des changements d'humeur, des hallucinations auditives et troubles du sommeil peuvent apparaître.

2.3.6. Prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 malade d'Alzheimer

Nous recensons notamment :

- Les principes d'Edimbourg. Ils ont été élaborés par des organisations et des chercheurs internationaux (Wilkinson et al, 2002) qui font la prestation de services aux personnes avec trisomie 21 et de la maladie d'Alzheimer.
- Des Mesures de soutien dont les suggestions sont utiles auprès de toutes les personnes atteintes de trouble cognitif et peuvent être adoptées dans les rapports avec ceux et celles qui ont une trisomie 21. (Virji-Babul et al, 2014)

2.4. Psychologie de l'adulte, vieillissant, avec trisomie 21

Pour la plupart des personnes avec trisomie 21, vieillir est synonyme de solitude. Le questionnement sur le décès est réciproque. D'une part, pour l'adulte, parce que le décès de ses parents peut entraîner un brusque changement de lieu de vie, s'il résidait auparavant au domicile parental ; d'autre part, pour les personnes ayant à charge l'adulte déficient, car se pose la question du devenir de leur enfant, après leur propre décès.

En vieillissant le handicap ne les lâche pas, l'accompagnement doit s'adapter à eux et à leur vieillesse car il est très difficile de se dire qu'ils vont devoir renoncer à l'autonomie,

qui a été si difficile et longue à acquérir après toutes ces années, à cause du vieillissement. (Billé, 2014)

3. Les maladies associées

A l'âge adulte toutes les pathologies connues peuvent être développées ; Certaines sont rencontrées plus fréquemment selon Cuilleret, 2007 :

- **La dépression** : par prise de conscience de l'irréversibilité de la maladie ou par perte d'autonomie (emménagement dans une maison de retraite, institution).
- **L'épilepsie** dans des formes plus ou moins atténuées.
- **Les troubles du sommeil** qui induisent des fatigues souvent mal comprises.
- **Les troubles comportementaux de type autistique** : très difficilement diagnostiqués car souvent confondus avec une apathie, un refus, un enfermement etc.
- **Les syndromes d'enfermement** qui doivent faire l'objet d'une prévention.

4. La prise en charge orthophonique

4.1. Une prise en charge à l'âge adulte ?

A l'âge adulte, les prises en charge paramédicales ne s'effectuent plus de façon systématique et régulière. (Cuilleret, 2007)

Cependant, des progrès peuvent survenir tout au long de la vie, en ce qui concerne les aspects lexicaux et pragmatiques du langage, d'où l'intérêt de poursuivre une prise en charge à l'âge adulte. (Vinter, 2002).

Cet accompagnement permet d'instaurer une nouvelle dynamique de développement et d'apprentissage aux adultes avec une trisomie 21 qui pourraient avoir tendance à se replier sur eux-mêmes. (Bernard & Bole du Chomont, 2008).

4.2. Les modalités

La prise en charge se déroule généralement sur des durées courtes : 30 séances. S'il y un besoin de poursuivre au-delà, alors, des fenêtres thérapeutiques sont placées entre les séries de séances. (Bernard & Peloux-Biscarrat, 2007)

Trisomie 21 France est la Fédération des associations pour l'insertion sociale des personnes avec une trisomie 21. Aujourd'hui, elle réunit 64 associations Trisomie 21 départementales et 6 associations régionales en France métropolitaine et dans l'Outre-mer. Parmi elles, 4 associations ont développé des services d'accompagnement médico social pour adulte handicapé à partir de leurs 20 ans (SAMSAH). Elles mettent en œuvre des actions rééducatives et thérapeutiques afin d'ouvrir les possibilités d'insertion sociale des personnes avec trisomie 21. A Nice, l'équipe est composée d'un médecin, d'un chef

de service, de deux psychologues, de quatre éducateurs, d'un ergothérapeute et d'une infirmière. (http://trisomie21-france.org)

4.3. Les demandes

La demande est un instrument de mesure. Elle sera à réévaluer au cours de la prise en charge car elle révèle comment se situe le patient par rapport à son trouble. Elle est intimement liée à la mise en place des objectifs de travail.

Il existe un écart surprenant entre des personnes très motivées et très demandeuses -dont la rééducation sera certainement fructueuse- et d'autres qui manifestent des résistances, ou restent impassibles.

La prise en charge orthophonique doit être avant tout, entreprise à la demande de l'adulte, pour lui-même. Elle doit être expliquée et comprise. Les adultes demandent fréquemment à travailler les aspects oro-praxiques souvent mal vécus car ils entraînent des troubles de déglutition et de gustation. Nous remarquons également une amélioration du langage et de la qualité de vie lorsque la personne avec trisomie 21 est demandeuse de cette prise en charge. (Cuilleret, 2007)

Aussi, les demandes des adultes et de leurs familles sont de deux types : d'une part, améliorer l'expression et la compréhension en vue de faciliter l'insertion sociale et professionnelle, d'autre part, renforcer les capacités mnésiques.(Bernard & Bole du Chomont, 2008).

4.4. L'accompagnement orthophonique

Il convient de pratiquer des activités de maintien des acquis en adaptant les pratiques selon le patient. (Rondal, 2013)

L'orthophoniste repérera les centres d'intérêt de son patient pour faire des mises en situation et l'impliquera dans sa prise en charge en lui demandant, par exemple, d'apporter des supports pragmatiques sur lesquels ils souhaitent travailler. Les supports informatiques et logiciels sont aussi très utilisés, notamment, pour travailler la voix. En créant un feedback, ils permettent au patient de s'autocorriger.

D'autre part, les exercices de praxies pour diminuer l'hypotonie buccale et préciser l'articulation sont rébarbatifs mais nécessaires. (Bernard & Peloux-Biscarrat, 2007)

Dans le cas de renfort des capacités mnésiques, la prise en charge est similaire à ce qui peut être mené auprès de patients présentant un vieillissement cérébral ou une pathologie neurologique de type dégénératif (Bernard & Bole du Chomont, 2008).

Chapitre II

PARTIE PRATIQUE

I. PROBLEMATIQUE, HYPOTHESES ET OBJECTIFS DE TRAVAIL

Nous sommes partie du constat que la prise en charge orthophonique de l'adulte avec trisomie 21 est un sujet peu traité dans la littérature.

Les données issues de la littérature nous ont permis de relever les faits suivants :

- L'espérance de vie de cette population augmente (70 ans aujourd'hui contre 19 ans en 1970). (Rondal, 2013)
- Les adultes avec trisomie 21 présentent une déficience mentale, des troubles cognitifs, des troubles du langage et de la communication, des troubles associés d'ordre anatomo-clinique. De plus, il existe, dans cette population, un risque plus élevé d'être touché par la maladie d'Alzheimer (20% des adultes avec trisomie 21 de plus de 40 ans, et 40% au-delà de 50 ans). (Rondal, 2013)
- Certains de ces troubles entrent donc directement dans le champ de compétence de la profession d'orthophoniste.
- Les orthophonistes de la région Alsace-Lorraine, suite au mémoire de PONS et DAVID en 2012, suggéraient, pour améliorer leurs prises en charge dans ce domaine, la création d'une brochure d'information à destination des orthophonistes. Pour tous les orthophonistes interrogés en 2015, dans le cadre du mémoire de BONNEAUD et TISCHMACHER, cette brochure présentait un intérêt. Ces professionnels sont donc tous désireux de partager leurs expériences et d'en connaître plus sur le sujet.

L'étude de la prise en charge orthophonique des adultes avec trisomie 21 apparaît donc comme très pertinente.

Pour ces raisons, nous nous sommes interrogée sur les modalités pratiques de l'intervention des orthophonistes auprès de ces patients.

Pour ce faire, nous avons émis plusieurs hypothèses :

- **Il existerait un besoin d'information émanant des orthophonistes concernant les modalités de prise en charge des adultes avec trisomie 21.**
- **Dans la prise en charge des adultes avec trisomie 21, il existerait des similitudes dans le suivi des patients (de l'évaluation aux domaines d'intervention).**

Les objectifs de cette étude sont de s'informer sur les pratiques des orthophonistes dans ce domaine, en région Provence-Alpes-Côte-d'Azur ; de dégager des pistes, des axes thérapeutiques.

II. METHODOLOGIE

Afin de réaliser un état des lieux de la pratique orthophonique dans le cadre de la trisomie 21, nous avons élaboré un questionnaire, présenté en Annexe II. Nous expliciterons ici le choix de ce matériel.

1. Démarche

1.1. Outil de recherche

1.1.1. Choix du questionnaire

Afin d'analyser la pratique professionnelle et de synthétiser les connaissances des orthophonistes sur la trisomie 21, il nous a semblé que l'enquête par questionnaire était le moyen le plus approprié. Cet outil permet, d'une part, de recueillir et traiter des données précises, d'autre part, de rendre possible une analyse quantitative et qualitative.

1.1.2. Elaboration du questionnaire

Nous avons élaboré un questionnaire à partir d'interrogations émanant de nos lectures, et des remarques de nos directrice et co-directrice sur leurs pratiques et expériences auprès des adultes avec trisomie 21.

Afin de rendre ce questionnaire le plus fidèle à la réalité des orthophonistes, mais aussi le plus exploitable possible pour notre étude, nous y avons intégré :

- Des questions fermées qui permettent un recueil de données standardisées, une rapidité de réponse et d'exploitation des données.
- Des questions ouvertes riches en renseignements, mais difficiles à exploiter statistiquement puisque les réponses obtenues sont très hétérogènes.
- Des questions mixtes qui proposent un choix de réponse parmi celles proposées ou la possibilité d'apporter une réponse nouvelle, grâce à la rubrique «autre ».

Nous avons, aussi, veillé à respecter un temps de réponse global court et adapté (15 minutes) : pour cela, une fois l'élaboration du questionnaire achevée, nous l'avons soumis à quelques orthophonistes.

1.2. Population de l'étude : critères d'inclusion et d'exclusion

La population que nous souhaitons étudier est celle des orthophonistes prenant en charge ou ayant pris en charge des adultes avec trisomie 21.

Les critères d'inclusion que nous avons retenus sont :

- Être orthophoniste
- Pratiquer ou avoir pratiqué la prise en charge d'au moins un adulte avec trisomie 21 âgé de plus de 20 ans. En effet, nous avons trouvé pertinent d'exclure un âge inférieur à 20 ans car, même si la majorité légale française est fixée à 18 ans, c'est à partir de l'âge de 20 ans que le S.A.M.S.A.H. accueille ces personnes.

Sont considérés comme exclus de l'étude, tous les orthophonistes ne correspondant pas aux critères énoncés ci-dessus.

1.3. Lieu de l'étude

Notre travail s'est étendu à la région Provence-Alpes-Côte d'Azur (PACA). Comme nous voulions obtenir un maximum de réponses, nous avons diffusé notre questionnaire aux orthophonistes des différents départements : Var, Vaucluse, Alpes de Haute Provence, Hautes Alpes, Alpes Maritimes, Bouches du Rhône.

1.4. Moyen de diffusion du questionnaire

Afin de diffuser ce questionnaire au plus grand nombre, et d'augmenter nos chances d'obtenir plus de réponses, notre choix s'est tout de suite porté sur la mise en ligne de celui-ci via l'outil en ligne « Google Forms ».

Nous avons, ensuite, recherché des orthophonistes par le biais : du S.A.M.S.A.H. de Nice, des syndicats régionaux de la F.N.O. (Fédération Nationale des Orthophonistes) et de la F.O.F (Fédération des Orthophonistes de France), des associations « Trisomie 21 France », des groupes facebook d'orthophonistes des départements, mais également grâce à Mmes GENTILLET et ZARDAN, nos directrice et co-directrice de mémoire, qui connaissaient des collègues correspondant aux critères de notre étude.

Puis, nous avons pris un premier contact avec ces orthophonistes via mail ou téléphone pour leur expliquer les objectifs et les modalités de notre travail. Ainsi, nous leur avons proposé plusieurs solutions :

- De répondre en remplissant, eux-mêmes, le questionnaire sur internet (Google Forms).
- D'imprimer le questionnaire en ligne et de nous le retourner rempli par voie postale.
- De fixer un rendez-vous téléphonique ou de se rencontrer (pour les orthophonistes des Alpes-Maritimes) pour recueillir directement leurs réponses.

L'anonymat des répondants leur était garantit : en dernière partie du questionnaire ils étaient libres d'indiquer ou non leurs coordonnées. La plupart d'entre eux nous les ont fournies afin que nous puissions leur adresser, ultérieurement, les résultats de notre étude.

2. Traitement des données

Les résultats du questionnaire sont analysés de manière quantitative et qualitative. Certaines réponses sont présentées sous la forme de graphiques afin d'en avoir une vision plus claire et plus synthétique.

3. Analyse des résultats

Notre population se compose de 30 orthophonistes :

- 27 orthophonistes ont répondu au questionnaire en ligne au format Google Forms.
- 1 orthophoniste nous a transmis ses réponses par téléphone.
- 2 orthophonistes nous ont conviée à leur cabinet.

3.1. Présentation de la population

3.1.1. Données générales

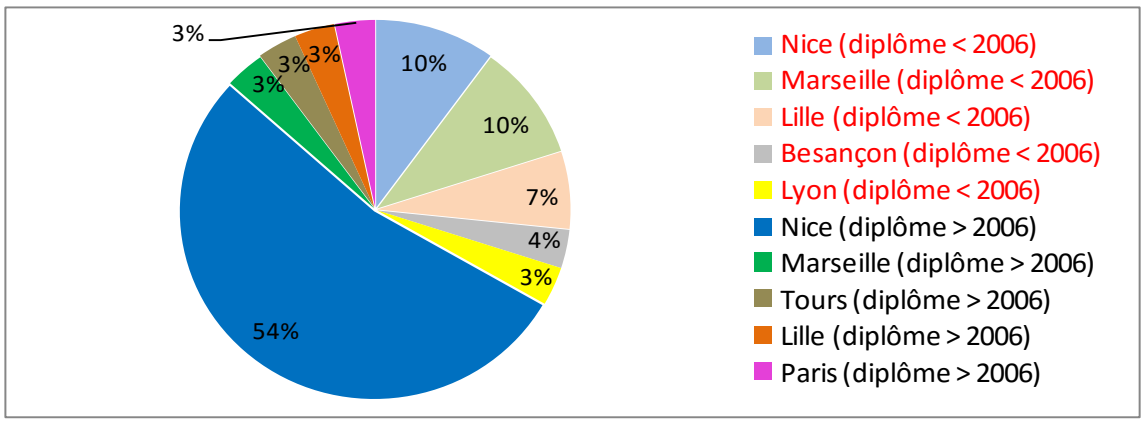

Figure 1 : Répartition des orthophonistes en fonction de leur centre de formation et année d'obtention du diplôme.

Tous les orthophonistes, ayant répondu au questionnaire, sont diplômés des différents centres français de formation au Certificat de Capacité d'Orthophoniste (CCO) dont voici la répartition sur le graphique en fonction de leur année d'obtention du CCO.

Parmi les orthophonistes, le tiers est diplômé depuis moins de dix ans.

3.1.2. La formation des orthophonistes sur le sujet de la trisomie 21

a. La formation initiale sur la trisomie 21

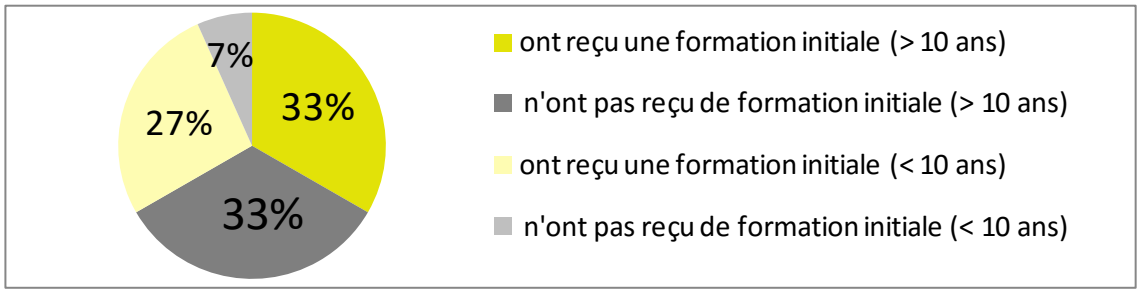

Figure 2 : Répartition des orthophonistes en fonction de leur année d'obtention du diplôme et de leur formation initiale sur le sujet de la trisomie 21.

La majorité des orthophonistes interrogés (60%) a bénéficié d'une formation initiale sur la trisomie 21, mais aucune n'a abordé la prise en charge de l'adulte.

Nous remarquons, en revanche, une différence significative :

- Parmi les orthophonistes diplômés il y a plus de 10 ans, seulement 50% ont reçu une formation initiale sur la trisomie 21.
- Parmi les orthophonistes diplômés il y a moins de 10 ans, 80% en ont reçu une. Le sujet semblerait être abordé de manière plus systématique dans les centres de formation de nos jours.

b. Les formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21

	Ont bénéficié d'une formation initiale		N'ont pas bénéficié d'une formation initiale		TOTAL
	+ 10 ans	-10 ans	+10 ans	-10 ans	
Ont suivi des formations complémentaires spécifiques sur trisomie 21	2	0	4	0	6 (20%)
N'ont pas suivi de formations complémentaires spécifiques sur trisomie 21	8	8	6	2	24 (80%)
TOTAL	10 (33%)	8 (27%)	10 (33%)	2 (7%)	30 (100%)

Tableau 3 : Répartition des orthophonistes en fonction de l'ancienneté d'obtention du CCO, des formations dont ils ont bénéficiés ou non (initiale et complémentaire).

20% de notre population ont suivi des formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21 ; seul 1/3 de ces formations a abordé la prise en charge de l'adulte. Il s'agit des formations de Christophe Rives, Karine Bernard Jaumot. Parmi ces orthophonistes :

- Tous ont été diplômés il y a plus de 10 ans.
- 1/3 a bénéficié d'une formation initiale sur la trisomie 21.

80% de notre population n'ont pas suivi de formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21. Parmi ces orthophonistes :

- Un peu plus de la moitié (58%) a été diplômé il y a plus de 10 ans.
- 2/3 ont bénéficié d'une formation initiale sur le sujet.

Par ailleurs, ils n'ont pas suivi de formation complémentaire spécifique parce que :

- L'information a été trouvée par eux-mêmes via des livres, internet ou grâce aux contacts qu'ils ont eus avec d'autres orthophonistes et professionnels (40% à 50%).
- Ils manquent de temps pour s'informer (25%).
- Aucune formation n'a été trouvée (17%).
- Leur formation leur parait suffisante (12%). Ils représentent 10% de notre population totale.
- Ils n'ont pas souhaité se former ou s'informer (4%). Ils représentent 3% de notre population totale.
- En cumulant ces deux dernière raisons : seulement 13% de notre population ne se sont jamais formés ou informés sur le sujet.

c. Les formations complémentaires non spécifiques sur la trisomie 21

56% des orthophonistes jugent que certaines formations complémentaires, non spécifiques sur la trisomie 21, leurs ont été utiles dans leurs rééducations.

Les formations les plus citées portent sur : le makaton, le bégaiement, l'oralité, la déglutition et les fonctions cognitives.

Moins citées, nous retrouvons aussi : celles qui traitent des troubles logico-mathématiques, des troubles de la parole et du langage, de l'autisme, de la dysarthrie, des dyslexies/dysorthographies, la dynamique naturelle de la parole (D.N.P.), la langue des signes française (L.S.F.) et la musique.

d. L'évolution de leurs connaissances sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21

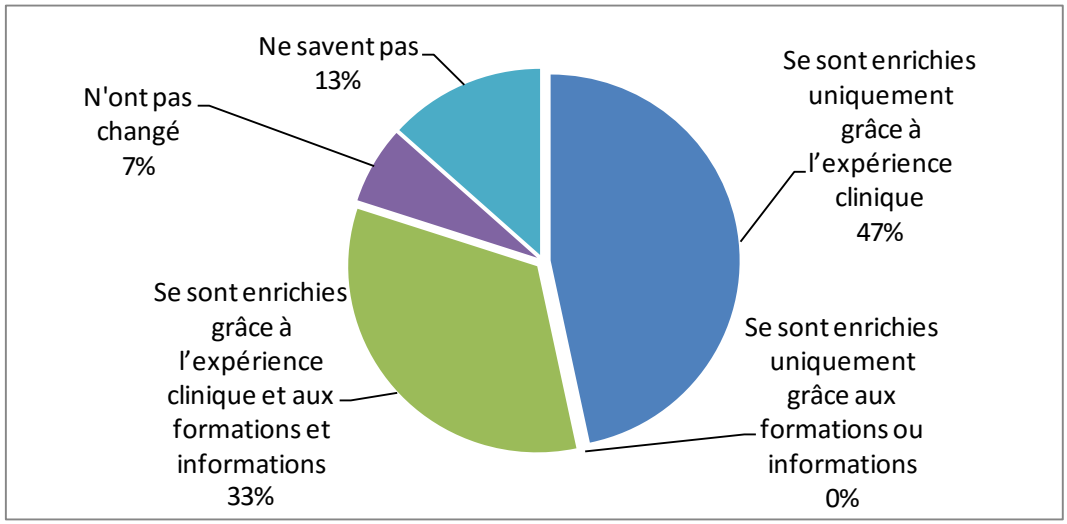

Figure 3 : Répartition des orthophonistes en fonction de ce qu'ils pensent de l'évolution de leurs connaissances sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21.

La majorité de notre population (47%) pense que leurs connaissances de la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 se sont enrichies uniquement grâce à l'expérience clinique.

En revanche, 100% de notre population pensent que l'évolution de leurs connaissances n'est pas liée uniquement aux formations et informations. Cela peut se comprendre par le fait que :

- Aucune formation initiale ne les a préparés à ce sujet.
- Seulement 2 des 6 orthophonistes ayant suivi des formations complémentaires sur le sujet y ont été sensibilisés.

e. Paroles d'orthophonistes : ce qu'ils souhaiteraient connaître plus précisément sur le syndrome et sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21.

1/3 des orthophonistes nous a fait part d'interrogations sur le syndrome et sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 :

- Quelles sont toutes les fonctions touchées en lien avec l'orthophonie, surtout celles qui évoluent défavorablement si non stimulées ? Quelle évolution des troubles grâce à notre prise en charge ?
- Que sait-on sur le langage du sujet adulte avec trisomie 21 ?
- Que sait-on sur la pensée du sujet adulte avec trisomie 21 ?
- Est-ce que les troubles visuels et la désorientation spatio-temporelle sont une généralité ?

- Y a t-il une hétérogénéité de niveau intellectuel entre tous les individus avec trisomie 21 ?
- Quelles sont leurs principales difficultés, comment y remédier, quel matériel utiliser ? Quels sont les axes de travail à privilégier ?
- Comment évaluer les capacités langagières et cognitives ? la création d'un bilan type cadré et plus scientifique serait la bienvenue.
- Quelles limites rencontre la prise en charge des adultes avec trisomie 21 : y a-t-il un moment où elle n'est plus utile ? Y a –t-il nécessité de poursuivre un « entretien » articulatoire et intellectuel, un travail logico-mathématique, un travail sur le bégaiement chez l'adulte ?
- Doit t-on commencer l'apprentissage du langage écrit au même âge que les enfants lambdas ou cela doit t-il être différé dans le temps ?

EN RESUME

Sur notre population totale :

- 1/3 des orthophonistes est diplômé depuis moins de dix ans.
- La majorité des orthophonistes interrogés (60%) a bénéficié d'une formation initiale sur la trisomie 21, mais aucune n'a abordé la prise en charge de l'adulte.
- 20% de notre population a suivi des formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21 ; seul 1/3 de ces formations a abordé la prise en charge de l'adulte. Il s'agit des formations de Christophe Rives, Karine Bernard Jaumot.
- 10% jugent que leur formation initiale est suffisante ; et 13% ne se sont jamais formés ou informés.
- Parmi les 80% des orthophonistes qui n'ont pas suivi de formation complémentaire, l'information a été trouvée par eux-mêmes via des livres, internet ou grâce aux contacts qu'ils ont eus avec d'autres orthophonistes et professionnels (40% à 50%).
- 42% voudraient volontiers s'informer mais manquent de temps ou n'ont pas trouvé de formation adaptée à leurs besoins.
- 56% des orthophonistes jugent que certaines formations complémentaires, non spécifiques sur la trisomie 21 leurs sont utiles dans leurs rééducations.
- Tous les orthophonistes pensent que leurs connaissances sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21 ne se sont pas améliorées grâce, uniquement, aux formations et informations toutes confondues (initiale et complémentaire).
- 1/3 des orthophonistes nous a fait part d'interrogations sur le syndrome et sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21.

3.2. Conditions de prise en charge

3.2.1. Les patients adultes avec trisomie 21 suivis en orthophonie

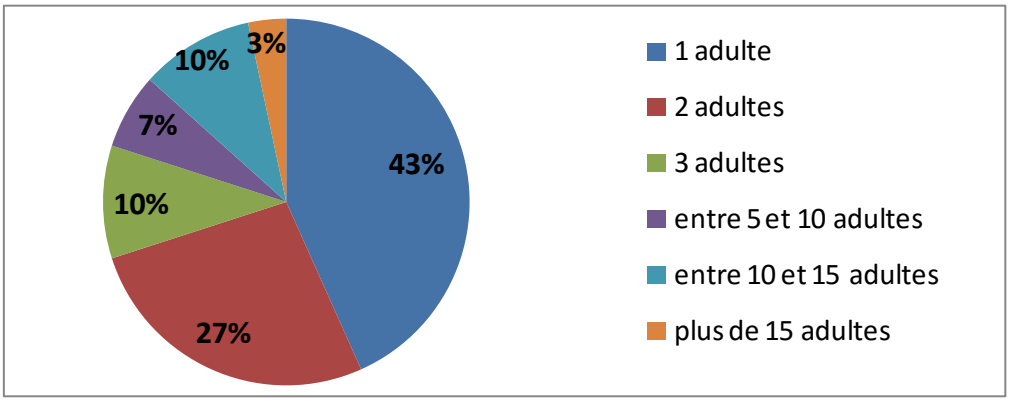

Figure 4 : Répartition des orthophonistes en fonction du nombre de patients adultes avec trisomie 21 qu'elles ont suivis.

57% des orthophonistes ont pris en charge plus d'un patient adulte avec trisomie 21.

Au moment du questionnaire, 40% des orthophonistes n'avaient plus de patient adulte avec trisomie 21 parce que:

- Leur(s) patient(s) a/ont arrêté la prise en charge, et il n'y a eu aucune autre demande depuis (58%).
- Ce domaine ne les intéresse pas/plus (17%).
- Leur formation leur parait insuffisante (25%).

a. Renseignements généraux sur les patients suivis

Notre population d'orthophonistes estime avoir reçu :

- Pour 60% : au moins un adulte âgé **entre 20 et 25 ans.**
- Pour 27% : au moins un adulte âgé **entre 25 et 30 ans.**
- Pour 23% : au moins un adulte âgé de **plus de 40 ans.**
- Pour 10 % : au moins un adulte âgé **entre 30 et 35 ans ; entre 35 et 40 ans.**

Les patients ont été adressés :

- Pour 70% d'entre eux par **la famille du patient.**
- Pour 40% d'entre eux par **le médecin traitant.**
- Pour 40% d'entre eux par **l'adulte lui-même.**
- Pour 37% d'entre eux par **un professionnel.**

Les patients résident :

- Pour 73% d'entre eux, au **domicile familial.**
- Pour 23% d'entre eux, en **foyer de vie collectif.**
- Pour 13% d'entre eux, en **appartement individuel.**
- Pour 10% d'entre eux en **foyer par studio.**
- Pour 3% d'entre eux, en **maison de retraire.**
- Pour 3% d'entre eux, en **internat.**

Les activités de leurs patients sont :

- Pour 53% d'entre eux : **sans travail.**
- Pour 43% d'entre eux : **travail en milieu protégé.**
- Pour 23% d'entre eux : **travail en milieux ouvert.**
- Pour 3% d'entre eux : **retraité.**

57% de notre population totale ont déjà eu au moins un patient qui avait un ou plusieurs troubles associés à la trisomie 21. La dépression est la plus fréquente puisque 58% d'entre eux y ont été confrontés. Ensuite nous retrouvons la psychose et l'épilepsie (29%). Enfin, la maladie d'Alzheimer, les troubles du comportement, l'autisme, le bégaiement a été rencontré pour environ 6% d'entre eux.

b. Les patients adultes avec trisomie 21 et leur parcours en orthophonie

Le parcours orthophonique des patients

Au moment du début de la prise en charge des adultes :

- La moitié des orthophonistes continuait une prise en charge déjà commencée antérieurement.
- Pour 43%, leur(s) patient(s) avai(en)t bénéficié d'une prise en charge précoce.
- Pour 43%, leur(s) patient(s) revenai(en)t après une période de fenêtre thérapeutique.
- Pour seulement 7% des orthophonistes, leur(s) patient(s) consultai(en)t pour la première fois une orthophoniste. Donc, dans la plupart des cas, les adultes sont pris en charge en orthophonie avant leurs 20 ans.

La demande de prise en charge

- Les premières personnes à demander une prise en charge orthophonique sont les membres de la famille du patient. En effet, 70% des orthophonistes ont eu des demandes venant de leur part. Ensuite, pour 40% des orthophonistes, se sont les adultes eux-mêmes qui ont motivé cette prise en charge. Leurs médecins et les autres professionnels ont aussi été initiateurs pour 40% des orthophonistes.

- Pour la moitié des orthophonistes, le(s) patient(s) poursuivai(en)t une prise en charge déjà commencée avant l'âge adulte. Dans ce cas, ils rapportent tous que l'objet de la demande n'était pas spécifique mais globale.

- Pour 46% des orthophonistes, la demande portait sur un point en particulier, le plus souvent sur l'expression orale (intelligibilité). Pour certains patients, elle a rapport à un événement particulier de leur vie : une incompréhension d'autrui face à leurs propos, une difficulté à faire des achats car n'arrivent pas à manipuler (payer, compter) leur monnaie, une non autonomie dans leurs déplacements, une impossibilité à faire leurs courses, à pouvoir choisir sur un menu au restaurant ce qu'ils veulent manger, à prendre l'avion ou le train seuls parce qu'ils ne savent pas lire, un début de prise en charge au SAMSAH qui a impulsé l'envie d'entreprendre une prise en charge orthophonique pour travailler le graphisme notamment.

- Pour 43%, une stimulation globale faisait l'objet de la demande.

La durée de prise en charge orthophonique des patients à partir de leurs 20 ans

40% des orthophonistes ont pris en charge leur(s) patient(s) entre 2 et 5 ans ; 33% entre 1 et 2 ans ; 23% plus de 5 ans ; 7%, moins de un an.

L'origine de la demande d'arrêt de la prise en charge

En premier lieu c'est le patient lui-même (pour 61% de notre population) qui est à l'origine de la demande d'arrêt de la prise en charge ; en second lieu, c'est l'orthophoniste (43%), enfin la famille (29%). Quelques orthophonistes ne nous ont pas répondu parce que le suivi est encore en cours.

3.2.2. Le cadre de prise en charge

80% des orthophonistes prennent en charge leur(s) patient(s) en cabinet libéral dont 2 conjointement au domicile, ponctuellement. Les 20% restants interviennent dans le cadre d'une structure.

Que cela soit en libéral ou en structure, 100% des orthophonistes proposent une prise en charge individuelle. Seulement 13% d'entre eux proposent conjointement des prises en charges en groupe (les ¾ de ces orthophonistes, dans le cadre de leur activité libérale).

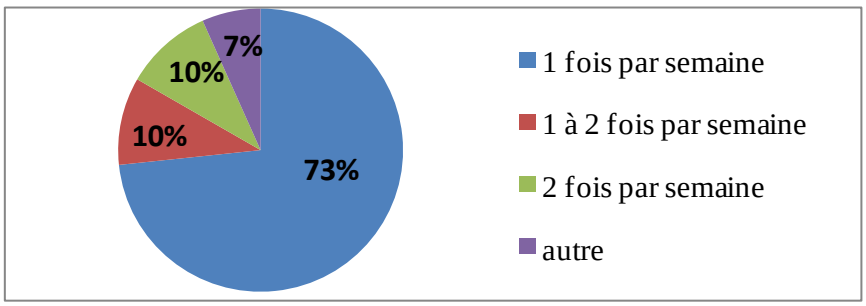

Figure 5 : Fréquence des séances.

73% des orthophonistes reçoivent leur(s) patient(s) à raison d'une fois par semaine. Ce qui justifie la fréquence des séances est, en premier, une contrainte venant de l'orthophoniste (46%), puis, un choix du patient (36%), puis un choix de l'orthophoniste (33%), enfin, par contrainte du patient (30%).

Pour 94% des orthophonistes, la prise en charge est suivie régulièrement par leur(s) patient(s).

EN RESUME

Sur notre population totale :

Un peu plus de la moitié des orthophonistes a pris en charge plus d'un patient adulte avec trisomie 21.

15% des orthophonistes ne prennent plus en charge de patients adultes avec trisomie 21 parce que leur formation initiale leur parait insuffisante.

Les adultes que les orthophonistes rencontrent le plus (caractéristiques indépendantes les unes des autres) :

- Sont agés entre 20 et 25 ans.
- Sont adressés par leur famille.
- Résident au domicile familial.
- N'ont pas d'emploi.
- Continuent une prise en charge déjà commencée avant l'âge adulte et n'ont pas de demande particulière.
- Seront pris en charge à partir de ses 20 ans, entre 2 et 5 ans
- Décideront eux-mêmes de l'arrêt de leur prise en charge orthophonique.

80% des orthophonistes prennent en charge les patients en cabinet libéral.

13% proposent une prise en charge de groupe, en plus d'une prise en charge individuelle.

73% des orthophonistes reçoivent leur(s) patient(s) à raison d'une fois par semaine parce qu'ils ne peuvent pas faire autrement.

3.3. Autour des séances d'orthophonie

3.3.1. La place de la famille, des parents et des professionnels

a. Les contacts

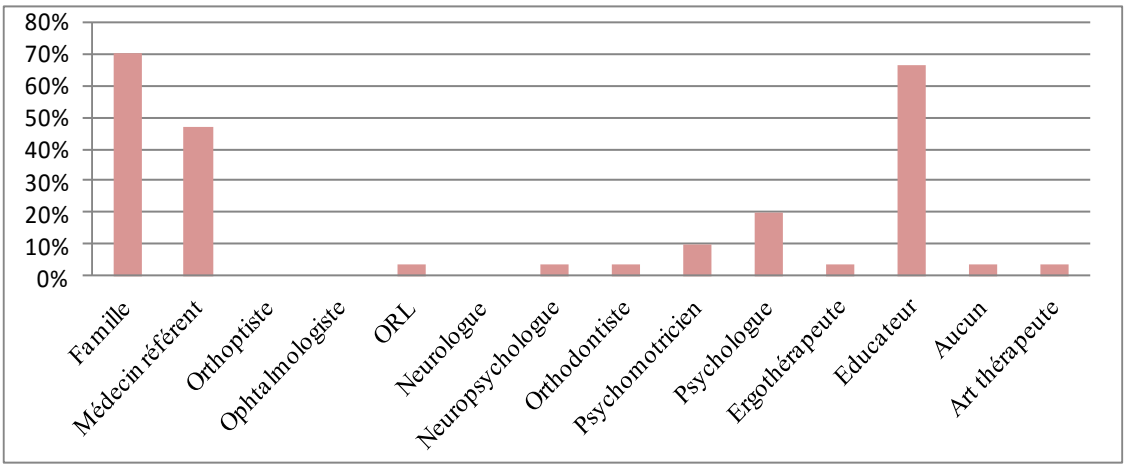

Figure 6 : Nature des personnes qui sont en contact avec l'orthophoniste.

Si l'adulte vient seul, 2/3 des orthophonistes sont en contact avec la famille et l'éducateur et près de la moitié avec le médecin référent. Ces personnes sont, en fait, celles qui sont au plus proche du patient et de son quotidien. Ce graphique permet de mettre en évidence l'important panel des différents professionnels avec qui les orthophonistes sont en contact. Seul un orthophoniste mentionne n'avoir aucun contact avec l'entourage du patient.

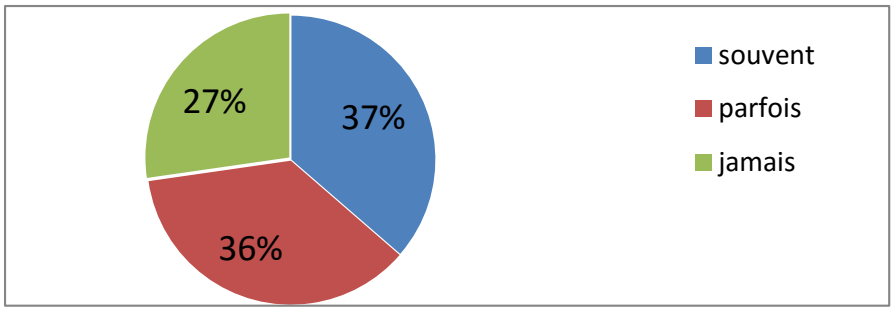

Figure 7 : Fréquence des sollicitations par la famille et les professionnels .

La majorité (73%) des orthophonistes est sollicitée par la famille et les professionnels. L'objet le plus récurrent de ces entretiens est : la communication (savoir s'exprimer intelligiblement et comprendre). Les autres thèmes abordés sont : le langage écrit, l'adaptation des conditions de travail, la mémoire, la psychologie, l'autonomie (gérer les déplacements et le temps).

b. Le travail orthophonique en dehors des séances : relais

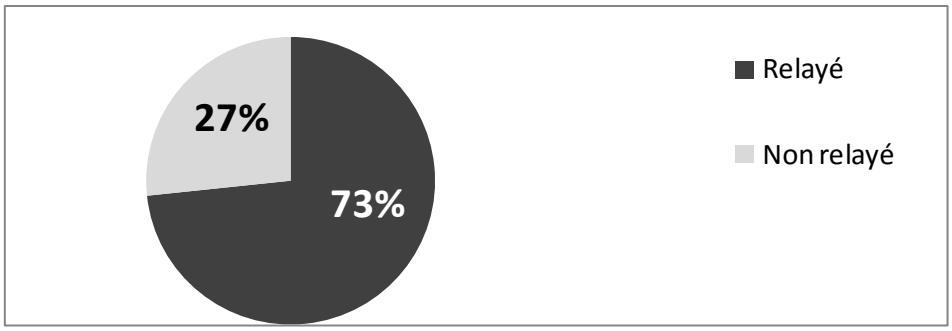

Figure 8 : Relais du travail orthophonique par la famille et les professionnels.

73% des orthophonistes affirment que leur travail est relayé en dehors des lieux de prise en charge. Ils citent à titre d'exemple : le travail articulatoire, le repérage dans l'espace réel (plan, trajets d'un point à un autre), l'aide à la lecture, l'organisation dans le temps, la gestion de la monnaie, la reformulation syntaxique et les gestes L.S.F.

c. Paroles d'orthophonistes : autres commentaires.

La prise en charge des patients adultes avec trisomie 21 en équipe est idéale, d'ailleurs, les réunions qui se déroulent dans le cadre du SAMSAH de Nice sont « excellentes » et « efficaces ». Les prises en charges s'avèrent plus compliquée sans relais.

3.3.2. La prise en charge orthophonique permet-elle une ouverture ?

a. Retours extérieurs : bénéfices de la prise en charge

50% des orthophonistes ont des retours extérieurs de ce qui est travaillé en séance et qui est transposé au quotidien. Tous sont positifs sauf un (où les professionnels du foyer n'ont pas voulu tenir compte des conseils et recommandations de l'orthophoniste à propos de la déglutition et des repas). Voici ce qui est relevé :

- Sur le plan de l'autonomie : Meilleure gestion du temps, de l'argent ; Meilleure appréciation des mesures et des quantités ; Possibilité de remplir certains documents administratifs seul.
- Sur le plan de la communication : Progrès dans les discours et les échanges autant en production (articulation, prosodie, intelligibilité) qu'en réception ; Augmentation des échanges avec les collègues, les éducateurs et la famille.
- Sur le plan psychologique, affectif : Mieux être global ; Fréquente diminution de l'angoisse ; Confiance en soi ; Meilleure sociabilité ; Envie de faire des efforts.

b. Vers d'autres horizons ?

93% des orthophonistes expliquent que leur prise en charge permet l'ouverture sur d'autres domaines dans la prise en charge orthophonique par rapport à la demande initiale du patient.

40% des orthophonistes disent que leur prise en charge a permis l'ouverture sur d'autres types de prise en charge. Sont cités plusieurs fois : la psychologie et la psychomotricité ; une fois : ergothérapie, neuropsychologie.

EN RESUME

Sur notre population totale :

Les premiers interlocuteurs de l'orthophoniste sont la famille du patient, l'éducateur et le médecin référent.

La majorité des orthophonistes est sollicitée par la famille et les professionnels. L'objet le plus récurrent de leurs entretiens est la communication.

2/3 affirment que leur travail est relayé en dehors des lieux de prise en charge.

La majorité des prises en charge permet l'ouverture sur d'autres domaines orthophoniques par rapport à la demande initiale du patient.

40% des orthophonistes disent que leur prise en charge a permis l'ouverture sur d'autres types de prise en charge : la psychologie et psychomotricité sont les plus fréquents.

47% des orthophonistes ont eu des retours extérieurs positifs.

3.4. Le bilan orthophonique de l'adulte avec trisomie 21 en trois étapes

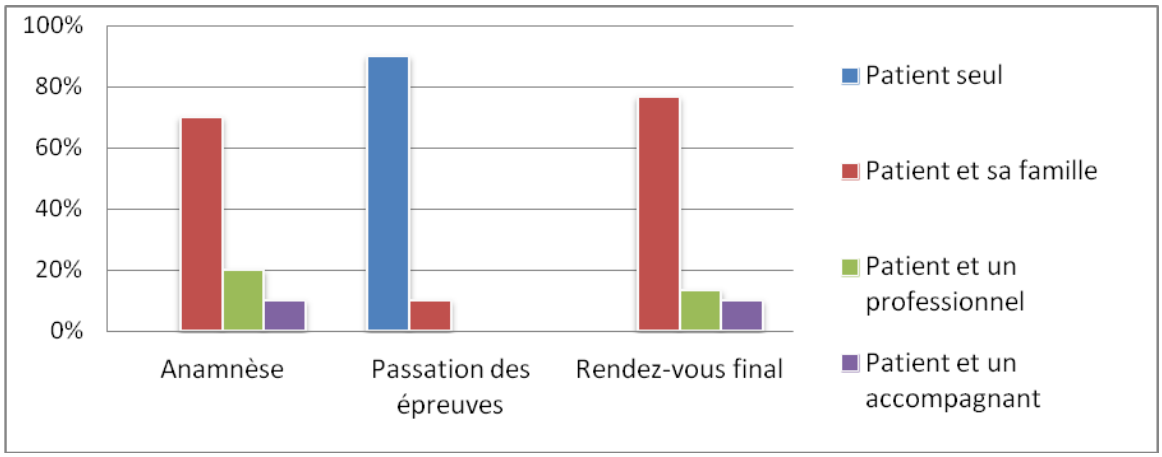

Figure 9 : Personnes accompagnantes lors des différentes étapes du bilan orthophonique.

Le patient est toujours accompagné par sa famille, un accompagnant ou un professionnel lors de l'anamnèse et du rendez-vous final. En revanche, la plupart des orthophonistes reçoit le patient seul pour la passation des épreuves.

3.4.1. L'anamnèse

26% des orthophonistes ajoutent des questions spécifiques à leurs anamnèses habituelles :

Questions ou observations centrées sur le patient

- Quels sont les objectifs du patient ?
- Quels sont les projets du patient ?
- Mesurer le degré de motivation du patient.
- Mesurer le degré de prise d'autonomie au quotidien et dans les milieux scolaire ou professionnel. Poser des questions autour de l'habillage, les soins, les prises de rendez-vous, les déplacements, les repas et leur préparation, la gestion de l'argent etc.

Questions centrées sur la trisomie 21

- Quels sont les pathologies associées à la trisomie 21 (bégaiement, troubles cognitifs...) ?
- A –t-il effectué des examens complémentaires ? Lesquels ?
- A –t-il des difficultés visuelles ?
- A-t-il des troubles de l'oralité, de déglutition ?

Questions centrées sur les prises en charge

- Y a –t-il eu une prise en charge orthophonique précédente ?
- A –t-il bénéficié d'une prise en charge précoce ?
- Quel est le projet de l'équipe du centre qui l'accueille ?
- Comment ont évolué ses difficultés ?

3.4.2. La phase de passation : choix des domaines et des outils

a. Les domaines évalués lors du bilan

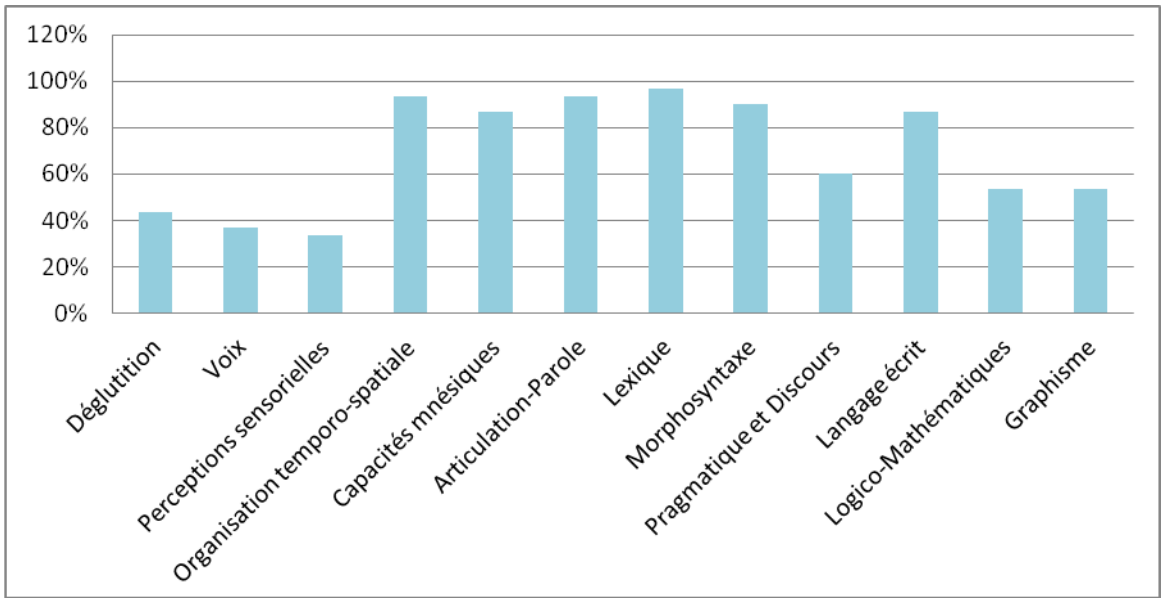

Figure 10 : Les domaines évalués lors du bilan.

Sont évalués :

- Quasi systématiquement : l'organisation temporo-spatiale, l'articulation-la parole, le lexique, la morphosyntaxe, les capacités mnésiques et le langage écrit.
- Très fréquemment : la pragmatique et le discours, le graphisme et le domaine logico-mathématiques.
- Occasionnellement : la déglutition, la voix et les perceptions sensorielles. En effet, la majorité des orthophonistes évalue ces domaines uniquement s'il y a une demande et/ou une plainte venant du patient. Au moment du questionnaire, 21% n'avaient pas pensé à évaluer ces domaines et 12% nous expliquent manquer de connaissances pour pouvoir les tester.

D'autres orthophonistes évaluent également :

- Les domaines artistiques :
    - justesse de la voix, registres, oreille musicale.
    - capacité à exprimer leurs émotions à travers le dessin, la peinture et leurs ressenti à la lecture d'une histoire.
- Les capacités attentionnelles.
- Les fonctions exécutives.

b. Les outils employés par les orthophonistes

Généralités

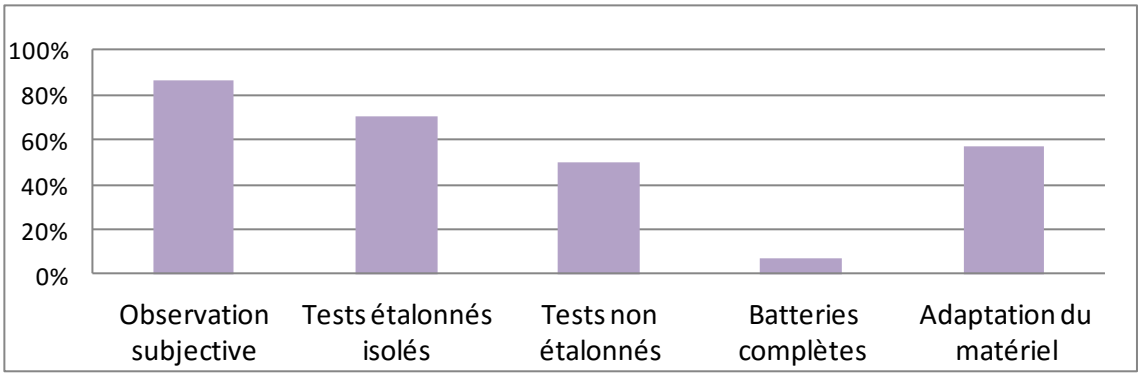

Figure 11 : Les types d'outils d'évaluation.

Pour évaluer leur(s) patient(s), la majorité des orthophonistes utilise des tests étalonnés isolés mais pratiquement pas de batteries complètes de tests. Aussi, plus de la moitié adapte son matériel et propose des tests non étalonnés. Ils préféreront donc sélectionner eux-mêmes, tantôt des tests étalonnés isolés, tantôt des tests non étalonnés pour adapter la passation au patient.

En effet, le matériel non adapté a déjà entravé la passation des épreuves pour 43% des orthophonistes. Selon eux, la passation est trop longue et les consignes ne sont pas toujours faciles à comprendre par le patient. Ils proposent de modifier les modalités de présentation des consignes (à l'oral ou à l'écrit) et de segmenter certaines épreuves.

Par domaine

Les graphiques sont présentés en annexe III. Le contenu des tests énoncés ci-dessous sont présentés succinctement en annexe IV.

Les perceptions sensorielles

La plupart des orthophonistes teste les perceptions sensorielles au fur et à mesure des séances. Certains posent des questions dans leur anamnèse ; d'autres proposent un examen ORL pour faire vérifier l'audition, un loto des odeurs pour tester l'odorat, et, pour évaluer la vue, des épreuves visuo-attentionnelles et visuo-spatiales (fenêtre attentionnelle, figure de Rey et test de barrage).

Le langage oral

Les tests les plus utilisés pour évaluer le langage sont :

1-ELO (67%)
2-L2MA (43%)
3-ECOSSE (40%)

L'ELO utilisé par 2/3 des orthophonistes a en effet beaucoup d'avantages : c'est un test qui évalue articulation-parole-langage sur les versants compréhension et expression en un temps court de 30 minutes. Son étalonnage allant de la petite section de maternelle au Cm2 est fiable puisqu'il a été réalisé sur un échantillon assez important de 900 enfants.

La L2MA, tout comme l'ELO évalue articulation-parole-langage. Il est étalonné du Ce2-Cm2.

L'ECOSSE n'évaluant que le lexique et la morphosyntaxe est toujours complété par un autre test pour évaluer l'articulation et la parole. Il présente les intérêts d'être étalonné sur de larges échantillons (2100 personnes) et populations (4 à 12 ans) avec une durée de passation raisonnable (25-30 minutes).

Comme cités dans la partie théorique (cf.III, 1.4), plusieurs critères se retrouvent dans ces tests : la fiabilité (leurs passations sont simples à mettre en œuvre ce qui permet une bonne reproductibilité d'un moment à un autre), la validité (ces tests ont été étalonnés sur de larges échantillons), la sensibilité (ils permettent de situer le patient par rapport à une classe d'âge) et la spécificité (ils testent tous le langage oral).

D'autre part, dans le cadre de l'évaluation du langage oral, 30% des orthophonistes créent leur propre matériel de test ; 2/3 des orthophonistes n'utilisent pas de test pour évaluer la pragmatique et le discours, ils observent leur patient en situation spontanée.

Le langage écrit

La majorité des orthophonistes (42%) utilise la BALE. Ce test a été étalonné sur 536 enfants du Ce1 au Cm2. Il a le mérite de proposer l'évaluation de nombreux modules (épreuves phonologiques, visuelles, de lecture de mots, de texte etc.)

La cognition mathématique

La majorité des orthophonistes (37%) crée leur propre outil d'évaluation. Moins d'1/4 utilise des tests étalonnés car ce sont des batteries longues à faire passer dans leur totalité.

Le graphisme

La majorité des orthophonistes (81%) n'utilise pas de test. Ils créent leur propre outil d'évaluation ou observe l'écriture spontanée du patient.

3.4.3. Examens complémentaires proposés

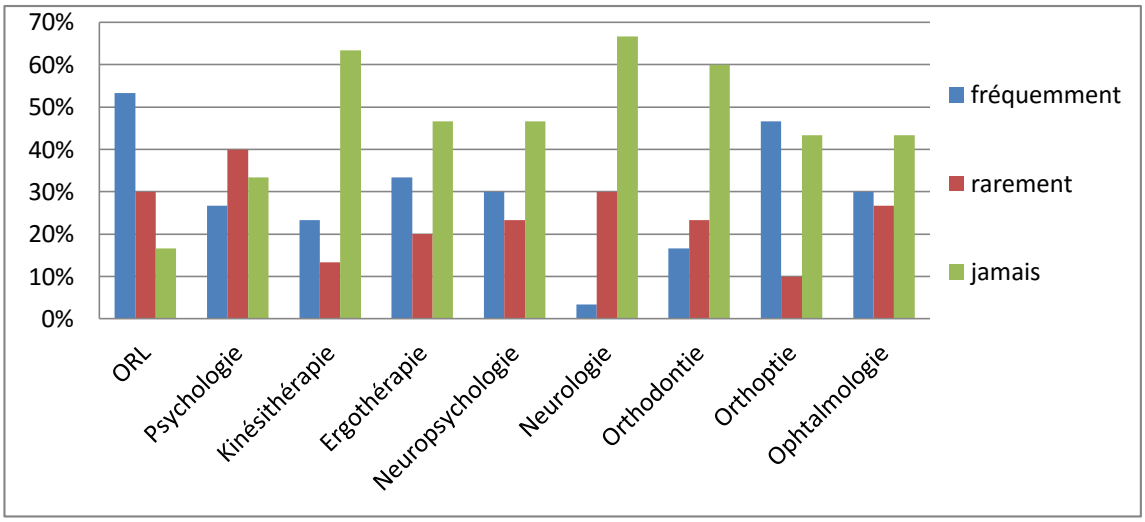

Figure 12 : Bilans complémentaires suggérés.

La majorité des orthophonistes :

- ne suggère jamais de bilans complémentaires en kinésithérapie, ergothérapie, neuropsychologie, neurologie, orthodontie, et ophtalmologie.
- Suggère rarement un bilan psychologique.
- Suggère fréquemment un bilan ORL et orthoptique.

Au terme de leurs bilans, seuls deux orthophonistes (soit 7%) ont eu un refus de la part de patient(s) concernant la prise en charge. La raison était pour toutes les deux, un manque de motivation.

3.4.4. Le cas particulier du bilan dans le cadre de la maladie d'Alzheimer et maladies apparentées

Au moment du questionnaire, 70% des orthophonistes n'étaient pas au courant qu'une personne avec trisomie 21 peut développer une maladie d'Alzheimer précocement. Ce constat peut être recoupé par le fait que le sujet de l'adulte avec trisomie 21 n'est pas abordé en formation initiale et peu en formation complémentaire.

Sur le terrain :

- seul un orthophoniste a déjà sollicité pour un bilan dans le cadre d'un diagnostic de maladie d'Alzheimer chez un patient avec trisomie 21.
- 13% des orthophonistes ont été témoin d'une détérioration des fonctions cognitives et/ou du langage chez un de leurs patients.

EN RESUME

Sur notre population totale :

Le patient est toujours accompagné par sa famille, un accompagnant ou un professionnel lors de l'anamnèse et du rendez-vous final. En revanche, la plupart des orthophonistes reçoivent le patient seul pour la passation des épreuves. 93% des bilans débouchent sur une prise en charge.

26% des orthophonistes ajoutent des questions spécifiques à leurs anamnèses habituelles.

Sont évalués :

- Quasi systématiquement : l'organisation temporo-spatiale, le langage oral, les capacités mnésiques et le langage écrit.
- Occasionnellement : la déglutition, la voix et les perceptions sensorielles, donc lorsqu'une demande ou une plainte spécifique est formulée par le patient.

Les orthophonistes adaptent leur passation à chaque patient. Elle sera composée de tests étalonnés isolés (notamment ELO pour le langage oral et la BALE pour le langage écrit), de tests non étalonnés et de matériels créés par les orthophonistes (le graphisme, le domaine logico-mathématique, la pragmatique et le discours.)

La majorité des orthophonistes ne suggèrent jamais de bilans complémentaires sauf ORL et orthoptique.

Au moment du questionnaire, plus des 2/3 des orthophonistes n'étaient pas au courant qu'une personne avec trisomie 21 peut développer une maladie d'Alzheimer jeune. Sur le terrain, seul un orthophoniste a déjà été sollicité pour un bilan dans le cadre d'un diagnostic de maladie d'Alzheimer.

3.5. Contenu de la prise en charge

3.5.1. La démarche rééducative

Majoritairement (64%), les orthophonistes alternent deux approches rééducatives formelle et fonctionnelle.

Certains professionnels privilégient l'une des approches : 20% déclarent travailler exclusivement de façon écologique, tandis que 13% des orthophonistes travaillent précisément les domaines déficitaires. De manière générale, l'objectif est un travail écologique qui vise à favoriser l'autonomie et l'autodétermination du patient.

3.5.2. Les domaines d'intervention

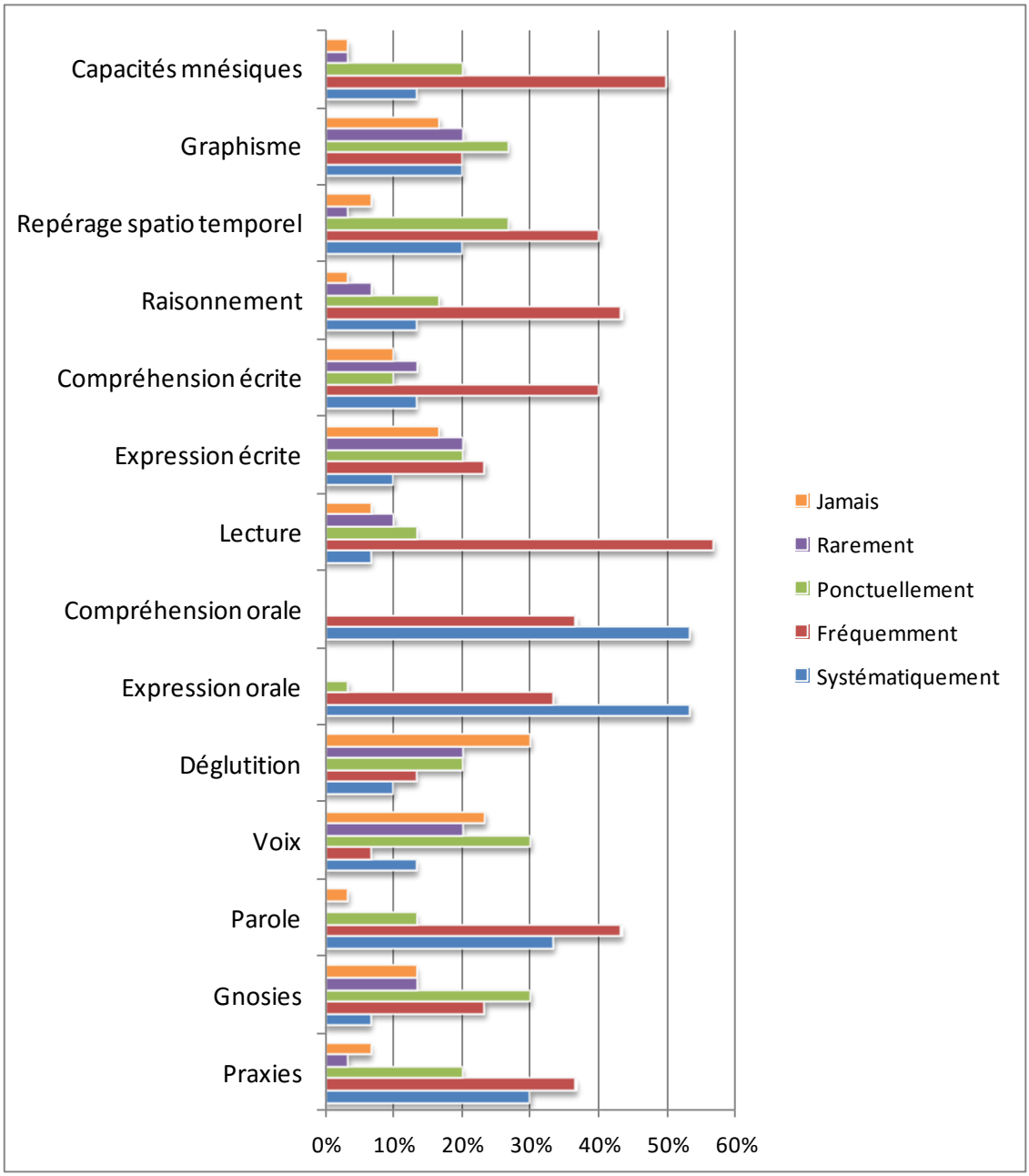

Figure 13 : Fréquence de travail des différents domaines.

La majorité des orthophonistes :

- Travaille systématiquement la compréhension et l'expression orales. Ces domaines sont toujours abordés.
- Travaille fréquemment les capacités mnésiques, le repérage spatio-temporel, le raisonnement, la compréhension et l'expression écrite, la lecture, la parole et l'articulation.
- Travaille ponctuellement le graphisme, la voix et les gnosies.
- Ne travaille jamais la déglutition.

3.5.3. Le matériel

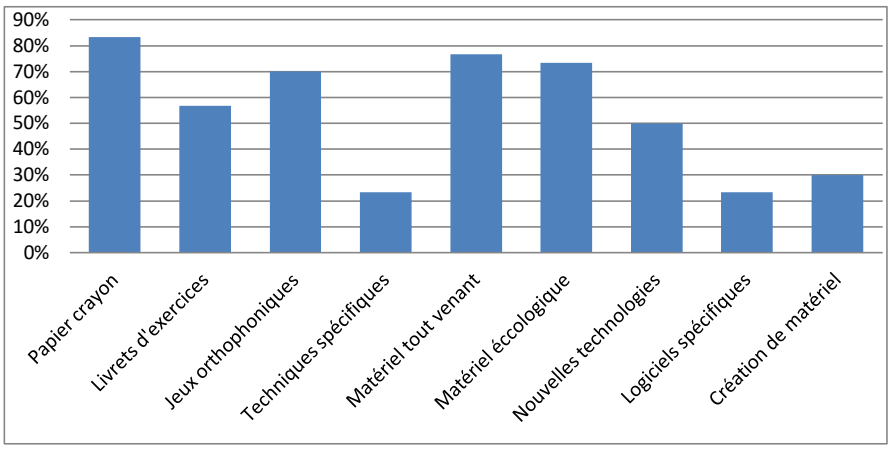

Figure 14 : Matériel utilisé en séance.

Ce graphique met en évidence une répartition hétérogène des outils destinés à la rééducation.

Sont retrouvés en séances :

- Quasi systématiquement : le papier-crayon, le matériel tout-venant (Scrabble, Dobble, Uno, Tic tac boom…) et le matériel écologique (pièces de monnaie, agenda, plan de la ville…). Ce sont des outils que le patient est amené à revoir dans son quotidien. Les situations proposées en séance seront donc reproductibles et profitables.
- Fréquemment : les jeux orthophoniques et les livrets d'exercices orthophoniques.
- Moins fréquemment : les nouvelles technologies (tablettes, smartphones etc.). Cette donnée est à nuancer car la plupart des orthophonistes ayant répondu à notre enquête est diplômée depuis plus de 10 ans, le développement et l'accessibilité à ces nouvelles technologies sont relativement récents.
- Rarement : les logiciels spécifiques (ELSA, Gerip…), les techniques spécifiques (Dynamique Naturelle de la Parole, Thérapie Mélodique et Rythmée…), la création de matériel.

2/3 des orthophonistes nous disent être satisfaits des moyens dont ils disposent.

3.5.4. L'introduction d'une communication alternative augmentée

53% des orthophonistes n'introduisent jamais de communication alternative augmentée (C.A.A.).

33% proposent la C.A.A. lorsque les difficultés de communication du patient sont très importantes et 13% systématiquement. Ils utilisent des photos, des pictogrammes, le makaton, des objets et l'écriture. Très peu se servent de la LSF ou du français signé.

3.5.5. Le cas particulier des prises en charge de groupe

Nous l'avons vu, 13% des orthophonistes font des prises en charge de groupe. Les objectifs sont la fonctionnalité des acquis, la mise en place des interactions, et la communication. Pour cela, ils proposent des activités extérieures aux séances (chorale, déplacements et parcours dans la ville), des ateliers théâtre, des groupes de parole, et des jeux défis articulatoires.

3.5.6. Paroles d'orthophonistes : les 3 MOTS CLES qui définissent la démarche et le cadre thérapeutique de la prise en charge.

Figure 15 : Mots clés qui définissent la démarche et le cadre thérapeutique de la prise en charge.

EN RESUME

Sur notre population totale :

Les approches rééducatives fonctionnelle et formelle sont proposées.

Dans la prise en charge, les domaines d'intervention concernent :

- systématiquement la compréhension et l'expression orales.
- fréquemment les capacités mnésiques, le repérage spatio-temporel, le raisonnement, la compréhension et l'expression écrite, la lecture, la parole et l'articulation.
- ponctuellement le graphisme, la voix et les gnosies.
- jamais la déglutition.

Les matériels les plus utilisés sont : le papier-crayon, le matériel tout-venant, le matériel écologique, les jeux orthophoniques et les livrets d'exercices. 2/3 des orthophonistes nous disent être satisfaits des moyens dont ils disposent.

La C.A.A. est proposée dans 47% des cas dont 13% systématiquement.

Les 3 mots-clés qui définissent la démarche et le cadre thérapeutique de la prise en charge sont : Adaptabilité, Autonomie et Communication.

III. DISCUSSION

1. Résultats de l'étude

1.1. Retour sur les hypothèses de travail et rappel des résultats

Après l'analyse des résultats obtenus dans notre protocole expérimental, nous pouvons affirmer qu'**il existerait un besoin d'information émanant des orthophonistes concernant les modalités de prise en charge des adultes avec trisomie 21.** En effet :

- 100% n'ont pas bénéficié d'une formation initiale sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21.
- 100% pensent que l'évolution de leurs connaissances n'est pas liée uniquement aux formations et informations toutes confondues (initiale et complémentaire).
- 96% ont cherché à se former ou à s'informer sur le sujet de l'adulte avec trisomie 21 dont une majorité via des livres, internet ou grâce aux contacts qu'ils ont eus avec d'autres orthophonistes et professionnels.
- 20% ont suivi des formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21 ; seul 1/3 de ces formations a abordé la prise en charge de l'adulte.
- Seulement 10% jugent que leur formation initiale est suffisante.
- 10% ne prennent plus en charge d'adultes avec trisomie 21 parce que leur formation dans ce domaine leur parait insuffisante.

Notre seconde hypothèse selon laquelle, **dans la prise en charge des adultes avec trisomie 21, il existerait de grandes similitudes dans le suivi des patients (de l'évaluation aux domaines d'intervention)** est vérifiée.

Concernant le bilan :

A l'âge adulte, le bilan a une visée fonctionnelle. Il reste centré sur la demande formulée par le patient et sa famille et non plus seulement par rapport à la pathologie et ses spécificités.

Les tests sont peu adaptés aux profils cognitifs des patients adultes avec trisomie 21. Les outils préférés des orthophonistes restent ceux dont la passation a une durée courte, avec un étalonnage large et fiable. L'évaluation qualitative, non quantifiée tient une place importante dans leurs bilans.

Nombreux orthophonistes suggèrent systématiquement les bilans complémentaires ORL et orthoptique.

Concernant la prise en charge :

Par le matériel employé et les démarches rééducatives des orthophonistes, nous constatons qu'à l'âge adulte, la prise en charge est fonctionnelle. Elle vise à favoriser l'autonomie et l'autodétermination du patient.

Dans la majorité des cas, elle s'inscrit dans la continuité d'une prise en charge antérieure puisqu'une demande initiale à l'âge adulte reste rare.

La durée varie entre 1 et 5 ans à raison d'une séance hebdomadaire et est majoritairement individuelle. Dans la plupart des cas, c'est le patient qui initie l'arrêt de sa prise en charge.

Le langage oral en expression et en compréhension est un domaine systématiquement travaillé en séance ; en revanche les troubles dysphagiques, ne faisant pas l'objet d'une demande spécifique, ne sont jamais abordés.

La prise en charge est optimale lorsqu'il y a des contacts entre les différents acteurs de la vie du patient : professionnels et famille.

1.2. Comparaison de nos résultats avec la littérature

Dans cette partie, nous souhaitons comparer les résultats de notre étude avec les données que nous avons relevées dans la littérature concernant la prise en charge des adultes avec trisomie 21.

1.2.1. Les bénéfices de la prise en charge orthophonique

« Les progrès peuvent survenir tout au long de la vie, en ce qui concerne les aspects lexicaux et pragmatiques du langage, d'où l'intérêt de poursuivre une prise en charge à l'âge adulte. » (Vinter, 2002, p.123)

« Cet accompagnement permet d'instaurer une nouvelle dynamique de développement et d'apprentissage aux adultes avec une trisomie 21 qui pourraient avoir tendance à se replier sur eux-mêmes. » (Bernard & Bole du Chomont, 2008, p.29).

En effet, les retours extérieurs positifs sont remarqués sur plusieurs plans :

- Sur le plan de l'autonomie : meilleure gestion du temps, de l'argent. Meilleure appréciation des mesures et des quantités. Possibilité de remplir certains documents administratifs.
- Sur le plan de la communication : progrès dans les discours et les échanges autant en production (articulation, prosodie, intelligibilité) qu'en réception, augmentation des échanges avec les collègues, les éducateurs et la famille.
- Sur le plan psychologique, affectif : mieux être global, fréquente diminution de l'angoisse, confiance en soi, meilleure sociabilité, envie de faire des efforts.

1.2.2. Les modalités de prise en charge

« La prise en charge se déroule généralement sur des durées courtes : 30 séances. S'il y un besoin de poursuivre au-delà, alors, des fenêtres thérapeutiques sont placées entre les séries de séances. » (Bernard & Peloux-Biscarrat, 2007, p.8).

« A l'âge adulte, les prises en charge systématiques et régulières ne sont plus de mise et doivent être interrompues et suspendues […] jusqu'à l'apparition des signes de pré-vieillissement.» (Cuilleret, 2007, p.249).

Dans notre étude, il semblerait que les prises en charge sont plus longues puisque la moyenne se situe entre 1 et 5 ans. Nous relevons que 43% des orthophonistes ont repris les séances avec leur(s) patient(s) après une période de fenêtre thérapeutique. Les demandes initiales à l'âge adulte sont rares puisque cela concerne seulement 7% des orthophonistes de notre étude.

1.2.3. Les demandes de prise en charge

Selon Cuilleret (2007), la prise en charge orthophonique doit être avant tout, entreprise à la demande de l'adulte, pour lui-même. Nous nuançons ses propos car nous avons remarqué, au sein de notre étude, que la majorité des demandes proviennent de la famille. Les adultes ont-ils toujours la capacité de faire ce choix ?

« Les adultes demandent fréquemment à travailler les aspects oro-praxiques souvent mal vécus car ils entraînent des troubles de déglutition et de gustation. » (Cuilleret, 2007, p.367). Selon les orthophonistes qui ont répondu au questionnaire, les adultes souhaitent

surtout travailler l'expression orale (intelligibilité). Pour certains, la demande a rapport à un événement particulier de leur vie : une incompréhension d'autrui face à leurs propos, une difficulté à faire des achats car n'arrivent pas à manipuler (payer, compter) leur monnaie, une non autonomie dans leurs déplacements, une impossibilité à faire leurs courses, à pouvoir choisir sur un menu au restaurant ce qu'ils veulent manger, à prendre l'avion ou le train seuls parce qu'ils ne savent pas lire, un début de prise en charge au SAMSAH qui a impulsé l'envie d'entreprendre une prise en charge orthophonique pour travailler le graphisme notamment etc. Le travail oropraxique dans le cadre de la déglutition ne fait donc pas l'objet de demandes d'après les résultats que nous avons obtenus ; d'ailleurs nous avons remarqué qu'elle n'est jamais abordée en séance.

Nos résultats sont en accord avec la déclaration de Bernard et Bole du Chomont en 2008 (p.29) : « améliorer l'expression et la compréhension en vue de faciliter l'insertion sociale et professionnelle, d'autre part, renforcer les capacités mnésiques. »

1.2.4. La manière de travailler des orthophonistes

Nos résultats sont en accord avec ce que nous avions relevé dans la littérature : en ce qui concerne le bilan orthophonique, il n'existe pas de batteries de tests ou d'épreuves spécifiques à la trisomie 21. L'orthophoniste fait le choix de ses outils, selon l'âge de son patient ; il réalise la passation des épreuves dont il dispose pour les différentes composantes langagières ainsi que les compétences annexes.

« L'orthophoniste repérera les centres d'intérêt de son patient pour faire des mises en situation et l'impliquera dans sa prise en charge en lui demandant, par exemple, d'apporter des supports pragmatiques sur lesquels il souhaitent travailler. » (Bernard & Peloux-Biscarrat, 2007, p.8) La majorité des orthophonistes alternent les deux démarches formelles et fonctionnelles ; le matériel utilisé lors des séances est très écologique : leur volonté est donc de rendre le patient autonome et autodéterminé en le confrontant à des situations pragmatiques en séance grâce à ces objets du quotidien.

« Les supports informatiques et logiciels sont aussi très utilisés. » (Bernard & Peloux-Biscarrat, 2007, p.8) Les avis sont mitigés quant à l'utilisation des nouvelles technologies puisque 50% des orthophonistes n'en utilisent pas. Résultats à nuancer car la plupart des orthophonistes ayant répondu à notre enquête sont diplômés depuis plus de 10 ans, les nouvelles technologies se développent depuis ces dernières années de plus en plus. Quant aux logiciels spécifiques, ils sont utilisés par moins d'un tiers des orthophonistes ayant répondu à notre enquête.

« D'autre part, les exercices de praxies pour diminuer l'hypotonie buccale et préciser l'articulation sont rébarbatifs mais nécessaires. » (Bernard & Peloux-Biscarrat, 2007, p.8) En effet, la majorité des orthophonistes travaille fréquemment les praxies et l'articulation.

1.3. Comparaison de nos résultats avec ceux du mémoire de 2015

Nous souhaitons constater l'homogénéité ou l'hétérogénéité des pratiques des orthophonistes de la région PACA par rapport à celles relevées à l'échelle nationale. Comparons nos données à celle du mémoire réalisé en 2015 par Cerise BONNEAUD et

Caroline TISCHMACHER qui ont interrogé 20 orthophonistes venant de la France entière sur leurs prises en charge de l'adulte avec trisomie 21. Les données sont présentées dans un tableau récapitulatif en Annexe V.

Données homogènes :

- Plus des ¾ des orthophonistes ont reçu moins de 5 patients avec trisomie 21.
- Plus de 2/3 des orthophonistes reçoivent leur(s) patient(s) à raison d'une séance hebdomadaire.
- Quand elle est spécifique, la demande de prise en charge concerne l'expression orale notamment l'intelligibilité.
- En séance, l'expression et la compréhension orales sont systématiquement travaillées.
- Plus de 3/4 des orthophonistes reçoivent leurs patients en libéral. Un peu plus de 10% proposent des prises en charge de groupe.
- Les familles des patients sont majoritairement en contact avec les orthophonistes (plus des 2/3). Elles rapportent sensiblement les mêmes bénéfices de la prise en charge orthophonique.

Données hétérogènes :

- En région PACA, 20% des orthophonistes ont suivi des formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21. A l'échelle nationale, nous n'avons pas de données exactes : « certaines ».
- 46% des orthophonistes de la région PACA peuvent mettre en place une C.A.A en fonction de la communication de leur patient ; ils sont moins nombreux l'échelle nationale (10%).
- Les nouvelles technologies sont plus utilisées par les orthophonistes à l'échelle nationale qu'en région PACA. Le matériel écologique (papier-crayon, jeux de société, livres…) est autant utilisé aux échelles régionale et nationale.
- Les orthophonistes de la région PACA ont tendance à aborder plus ou moins tous les domaines avec leurs patients tandis qu'à l'échelle nationale ils seraient plus sélectifs.

2. Relevé des intérêts de notre étude

2.1. Recenser les connaissances des orthophonistes sur la trisomie 21 et plus spécifiquement sur l'adulte

Comme nous l'avons vu dans les données théoriques, les adultes avec trisomie 21 présentent des difficultés dans de nombreux domaines. Les orthophonistes, par leurs compétences, sont des professionnels qui peuvent être amenés à prendre en charge ces patients. Dans notre étude, il apparait que 100% des orthophonistes n'ont pas reçu de formation initiale sur le sujet de l'adulte avec trisomie 21, presque tous cherchent à s'informer via d'autres moyens.

2.2. Identifier les modalités des bilans orthophoniques

Notre travail nous a permis de recenser les domaines évalués par les orthophonistes, et les outils qu'ils utilisent à cet effet. Leur démarche présente de grandes similitudes, et est adaptée en fonction de chaque patient et de sa demande.

2.3. Identifier les conditions de prise en charge

Notre travail a permis de relever le cadre spécifique de prise en charge, la fréquence et le type des séances proposés ; c'est-à-dire un suivi qui s'effectue souvent en libéral, en individuel, et à raison d'une fois par semaine.

2.4. Identifier les principaux axes de prise en charge

Nous avons constaté que l'expression et la compréhension orales sont primordiales dans le travail orthophonique ; les supports utilisés par les orthophonistes pour travailler sur tous ces axes sont le plus souvent écologiques (cf. Figure 13).

2.5. Identifier l'environnement extérieur aux séances d'orthophonie

Notre travail a permis d'apprécier l'implication de l'entourage familial et professionnel du patient : leurs échanges avec l'orthophoniste, les sollicitations de son expertise, le relais du travail effectué en séance et les retours qu'ils font de la prise en charge.

3. Apports de l'étude

3.1. Pour les orthophonistes et leurs patients adultes avec trisomie 21

Certains orthophonistes nous ont écrit en nous expliquant que plusieurs de nos questions les interpellaient : ils n'avaient pas envisagé la prise en charge sous cet angle ou pensé à évaluer tel domaine etc. Nous pensons que ces réflexions sur leurs pratiques vont avoir un retentissement sur leurs prises en charge. Les ¾ des orthophonistes nous ont demandé de leur envoyer notre mémoire quand il sera validé. La lecture de celui-ci leur permettrait de dégager des pistes utiles et d'avoir une vision globale des pratiques de plusieurs collègues.

3.2. Pour notre future pratique

La réalisation de ce mémoire a été très enrichissante puisqu'elle nous a permis, à plusieurs points de vue, de découvrir le sujet de l'adulte avec trisomie 21 : la symptomatologie, l'évaluation et la prise en charge orthophonique.

Elle nous a aussi permis de rencontrer des professionnels (orthophonistes et médecin du SAMSAH) ainsi qu'un adulte avec trisomie 21. Tous ces échanges ont été très enrichissants.

4. Réflexion sur la méthodologie et limites de notre étude

Dans le but de recueillir le plus de témoignages possibles, nous avons choisi de mettre notre questionnaire en ligne, et, par conséquent, de laisser les professionnels remplir les questionnaires seuls. Nous avons eu l'occasion de converser avec une orthophoniste au téléphone et avoir quelques entretiens par rendez-vous. Il nous est apparu que mener des entretiens directs aurait été encore plus riche au niveau des informations recueillies.

Notre recueil de données repose sur des réponses de professionnels concernant leur(s) prise(s) en charge et leur(s) patient(s), ce qui implique nécessairement, une part de subjectivité.

Certains orthophonistes nous ont fait remarquer la longueur du questionnaire. Certes notre questionnaire comporte beaucoup de questions, mais il aborde de nombreux domaines et permet, ainsi, de refléter le plus justement possible la réalité. Malgré cette réflexion, il est à souligner que tous ont répondu intégralement.

IV. PERSPECTIVES

Il serait intéressant de proposer le même questionnaire dans quelques années, aux orthophonistes ayant bénéficié des enseignements du nouveau cursus master. Cela permettrait de constater s'il y a -ou non- une évolution des réponses des orthophonistes par rapport à celles obtenues aujourd'hui, notamment, si une formation initiale au sujet de l'adulte avec trisomie 21 leur a été dispensée.

Suite aux réflexions des orthophonistes recensées lors de l'élaboration de ce mémoire, nous nous interrogeons sur la nécessité de créer un site internet destiné aux professionnels concernant spécifiquement la prise en charge des adultes avec trisomie 21. Cela permettrait aux professionnels d'échanger, de donner un retour d'expérience face à ces prises en charge.

Il serait intéressant de proposer une étude de la communication (verbale et non verbale), en situation écologique, des adultes avec trisomie 21 qui sont suivis en orthophonie par rapport à ceux qui ne sont pas suivis. En le proposant à deux temps différents, il serait possible de constater avec des données chiffrées si oui ou non ils tirent des bénéfices de la prise en charge et lesquels ?

Egalement, plusieurs protocoles pourraient être élaborés pour observer l'évolution des troubles des patients après rééducation.

Lors de notre rencontre, les médecins du SAMSAH et du SESSAD trisomie 21 des Alpes Maritimes émettaient l'idée de réaliser un mémoire aboutissant à la création d'une trame type de compte-rendu de bilan orthophonique pour les orthophonistes de la région afin d'uniformiser les rédactions.

CONCLUSION

L'objectif de notre mémoire de recherche était de s'informer sur les pratiques et la formation des orthophonistes, en région Provence-Alpes-Côte-d'Azur, dans le domaine de la trisomie 21 à l'âge adulte.

Nous avons mis en lumière à travers notre étude :

- Un besoin d'information des professionnels lié au peu de données trouvées dans la littérature, dans la formation initiale et/ou les formations spécifiques sur la trisomie 21.

- Un rôle pertinent de l'orthophoniste dans la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21. Car oui, à cet âge, la prise en charge orthophonique a ses spécificités. Grâce à leur champ de compétences, leurs capacités d'adaptation et de flexibilité, ces professionnels orientent leur action. En effet, si la prise en charge précoce est essentiellement axée sur le tableau clinique syndromique du patient, à l'âge adulte, elle inclut ce dernier au sein du quotidien des personnes. Ainsi, les prises en charges, toutes, courtes, ciblées à visée fonctionnelle, permettent de favoriser la communication, l'autonomie et l'autodétermination des adultes avec trisomie 21.

- De nombreuses similitudes entre les conclusions des différents mémoires qui traitent des pratiques orthophoniques dans la prise en charge des adultes avec trisomie 21. Ainsi nous avons relevé, en région Provence-Alpes-Côte-d'Azur, un cadre de prise en charge et des axes de travail analogues à ceux retrouvés dans l'étude réalisée à l'échelon national par Bonneaud et Tischmacher en 2015.

Nous conclurons notre travail avec une citation du philosophe Gaston Bachelard « Toute connaissance est une réponse à une question.». En accord avec ce dernier, la création d'un forum d'échanges basé sur le partage de pratiques orthophoniques et d'expériences pourrait être bienvenue.

BIBLIOGRAPHIE

Ajuriaguerra, J. D., Auzias, M., & Denner, A. (1971). *L'écriture de l'enfant, l'évolution de l'écriture et ses difficultés.* Neuchâtel : Delachaux & Niestlé.

American Association on Mental retardation (1994). *Retard mental, définition, classification et systèmes de soutien.* Eastman : Behaviora.

Ammann, I. (2012). *Trisomie 21, approche orthophonique : repères théoriques et conseils aux aidants.* Bruxelles : De Boeck.

Association Trisomie 21 France. (2015). *Qui sommes nous ?* Retrieved from the website of Trisomie 21 France *http://www.trisomie21-france.org/qui-sommes-nous*

Barrès, P. (2014). *La maladie d'Alzheimer*. Unpublished document, Université de Nice Sophia Antipolis, Nice.

Barrès, P. (2014). *Le vieillissement cognitif normal*. Unpublished document, Université de Nice Sophia Antipolis, Nice.

Belot, C., & Tricot, M. (2001). *Les tests en orthophonie*. Isbergues : Ortho-Edition.

Bême, D. (2011). *Dépistage de la trisomie 21*. Retrieved from the website of Doctissimo http://www.doctissimo.fr/html/grossesse/pendant/consultations/14904-depistage-trisomie-21.htm

Bernard, A., & Bole du chaumont, M. (2008). Orthophonie et Trisomie 21. *Ortho magazine, (77),* 29-30.

Bernard, A., & Peloux Biscarrat, V. (2007). Aller en orthophonie lorsqu'on est adulte. *Trisomie 21 France, (5),* 8-9.

Billé, M., De Fréminville, B., Bussy, G., & Touraine, R. (2014). L'avancée en âge des personnes en situation de handicap. *Trisomie 21 France, (76),* 6-14.

Bonneaud, C., & Tischmacher, C. (2015). *Création d'une brochure à destination des orthophonistes concernant l'intérêt de la prise en charge orthophonique des adultes porteurs de trisomie 21*(Master's thesis). Université de Montpellier, Montpellier.

Borel-Maisonny, S. (1967). *Langage oral et écrit: appréciation de l'état du langage. Epreuves sensorielles et tests de langage*. Neuchâtel : Delachaux & Niestlé.

Boutard, C., & Bouchet, M. (2009). *Kikou 3-8: protocole d'évaluation de la compréhension syntaxique et narrative*. Isbergues : Ortho Edition.

Boutard, C., Claire, I., & Gretchanovsky, L. (2006). *Le vol du PC: Evaluation fonctionnelle de la lecture chez les sujets de 11 à 18 ans*. Isbergues : Ortho Edition.

Boutard, C., Guillon, A., & Charlois, A.L. (2010). *Protocole d'Évaluation du Langage Élaboré de l'Adolescent de 11 à 18 ans (PELEA).* Isbergues : Ortho Edition.

Brin, F., Courrier, C., Lederlé, E., & Masy, V. (2004). *Dictionnaire d'orthophonie*. Isbergues : Ortho Edition.

Cafel, A., & Pinel, B. (2000). *Intérêts de la prise en charge orthophonique précoce du jeune enfant trisomique 21 : évaluation* (Master's thesis). Université de Lille II, Lille.

Caron Santha, J. (2012). *L'ergothérapeute et l'enfant atteint de trisomie.* Retrieved from the website of Educatout http://www.educatout.com/edu-conseils/ergotherapie/l-ergotherapeute-et-l-enfant-atteint-de-trisomie.htm

Céleste, B., & Lauras, B. (2001). *Le jeune enfant porteur de trisomie 21*. Paris : Nathan.

Charles, M., Soppelsa, R., & Albaret, J. M. (2004). *BHK: échelle d'évaluation rapide de l'écriture chez l'enfant*. Paris : Editions du Centre de psychologie appliquée.

Chevrie-Muller, C., & Plaza, M. (2001). *Nouvelles épreuves pour l'examen du langage*. Paris : Editions du Centre de psychologie appliquée.

Chevrie-Muller, C., Simon, A. M., Fournier, S., & Brochet, M. O. (2010). *L2MA2: batterie, langage oral, langage écrit, mémoire, attention*. Paris : Editions du Centre de psychologie appliquée.

Chevrié-Muller, C., Simon, A. M., Le Normand, M. T., & Fournier, S. (1988). *BEPL-A et B-Batterie d'Evaluation PsychoLinguistique*. Paris : Editions du Centre de psychologie appliquée.

Comité Consultatif National d'Ethique pour les sciences de la vie et de la santé. (2013).*Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel*. Retrieved from the website of Comité Consultatif National d'Ethique http://www.ccne-ethique.fr/sites/default/files/publications/avis-120.pdf

Coquet, F., Ferrand, P., & Roustit, J. (2009). *EVALO 2-6 Batterie d'Évaluation du développement du Langage Oral*. Isbergues: Ortho Édition.

Cuilleret, M. (1984). *Les trisomiques parmi nous ou les mongoliens ne sont plus* (2è éd). Paris : Simep.

Cuilleret, M., (2003). *Trisomie 21 : aides et conseils* (4è éd.) Paris : Masson.

Cuilleret, M. (2007). *Trisomie et handicaps génétiques associés : potentialités, compétences, devenir* (5è éd). Paris : Masson.

David, C., & Pons, A. (2012). *Etat des lieux sur la prise en charge orthophonique des adultes porteurs de trisomie 21* (Master's thesis). Université de Lorraine, Nancy.

De Freminville, B., Touraine, R. (2007). *Résumé : Trisomie*. Retrieved from the website of Orphanet http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=870

De Freminville, B., Bessuges, J., Céleste, B., Hennequin, M., Noack, N., Pennaneach, J., ... & Touraine, R. (2007). L'accompagnement des enfants porteurs de trisomie 21. *Médecine thérapeutique/Pédiatrie*, *10(4)*, 272-280.

Deltour, J. J. (1992). *Test de closure grammaticale (TCG)*. Liège: Presse Universitaire de Liège.

Deltour, J. J., & Hupkens, D. (1980). *Test de vocabulaire actif et passif, TVAP*. Paris: EAP.

Desjardins, P. (2013). Le DSM-5 et l'évaluation des troubles mentaux. *Psychologie Québec pratiques professionnelles, 30(6)*, 8-11.

Down, J. L. H. (1867). Observations on an ethnic classification of idiots. *Journal of mental science*, *13*, 121-123.

Dunn, L. M., & Theriault-Whalen, C. (1993). *Échelle de vocabulaire en images Peabody : EVIP*. Toronto : Psychan.

Esquirol, E. (1838). *Des maladies mentales considérées sous les rapports médical, hygiénique et médico-légal*. Paris : Baillière.

Estienne, F., & Piérart, B. (2006). *Les bilans de langage et de voix: fondements théoriques et pratiques*. Paris : Elsevier Masson.

Fallet, J. (2009). *La prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21*. Retrieved from the website of prise en charge précoce orthophonique de la trisomie 21 http://.pecpo-t21.fr/

Fédération nationale des orthophonistes. (2014). *24 septembre 2014 : parution au Journal Officiel des modifications des libellés de la Nomenclature Générale des Actes Professionnels NGAP et du nombre de séances par série de rééducation pour certaines pathologies.* Retrieved from the website of SDO06 http://www.sdo06.fr/documents/NS20140926_NGAP_APRES_PARUTION_JO_24092014.pdf

Fédération nationale des orthophonistes. (2014). *Nouvelle nomenclature mode d'emploi.* Retrieved from the website of SDO 06 http://www.sdo06.fr/documents/NS20141006_NGAP_SEPT2014_Mode_demploi.pdf

Gaillard, F. (2000). *Numerical : Test neurocognitif pour l'apprentissage du nombre et du calcul.* Lausanne : Université de Lausanne.

Gavazzi-Eloy, A. (2014). *Évaluation des difficultés d'apprentissage de l'écriture chez l'enfant: échelle ADE*. Marseille : Solal.

Giribone, C., & Hugon, M. (1987). *Manuel du test de l'efficience de la lecture au cours préparatoire (TELCP) « Claire et Bruno »*. Paris : Editions du Centre de psychologie appliquée.

Girolami-Boulinier, A. (1974). *Contrôle des aptitudes à la lecture et à l'écriture : CALE.* Neuilly-plaisance : Editions du papyrus.

Girouard, N. (2014). Mise *à jour des lignes directrices pour l'évaluation du retard mental – première partie*. Psychologie Québec pratiques professionnelles, 31(5), 17-19. Retrieved from https://www.ordrepsy.qc.ca/pdf/Psy_Qc_Sept2014_ChroniquePP_Mise_a__jour_des_Lignes_directrices_pour_l-evaluation.pdf

Giscard d'estaing, V., Chirac, J., Poniatowski, M., Lecanuet, J., Fourcade, J-P., Haby, R., …Stirn, O. *L'article 1 de la loi n° 75-534 du 30 juin 1975.* Retrieved from the website Legifrance http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?idSectionTA=LEGISCTA000006125433&cidexte=JORFTEXT000000333976&dateTexte=19890113

Gravelines, C. (2005). *Précocité au sein des CAMSP : quelles réalités orthophoniques pour les enfants trisomiques 21 dans le Nord-Pas-de-Calais ?* (Master's thesis). Université de Lille II, Lille.

Haelewyck, M., & Nader-Grosbois, N. (2004). L'autorégulation : Porte d'entrée vers l'autodetermination des personnes avec retard mental ?. *Revue francophone de la déficience intellectuelle, 15(2),* 173. Retrieved from http://www.rfdi.org/wp-content/uploads/2013/05/HAELEWYCK_V15_0.pdf

Hénin, N., & Du Lac, M. (1984). Test de langage oral. *Revue de laryngologie, 105.*

Inizan, A. (1998). *Analyse du savoir lire de 8 ans à l'âge adulte. Analec et la dyslexie*. Paris : EAP.

Institut National d'Assurance Maladie Invalidité. (2016). *Liste limitative des tests de logopédie*. Retrieved from http://www.inami.fgov.be

Jacquier-Roux, M., Lequette, C., Pouget, G., Valdois, S., & Zorman, M. (2010). *BALE: batterie analytique du langage écrit.* Grenoble : Groupe Cogni-Sicences.

Khomsi, A. (1987). *Epreuve d'évaluation dès stratégies de compréhension en situation orale 0-52*. Paris : Editions du Centre de Psychologie appliquée.

Khomsi, A. (1990). *LMC-R: Epreuve d'évaluation de la Compétence en Lecture*. Paris : Éditions du centre de psychologie appliquée.

Khomsi, A. (2001). *ELO: évaluation du langage oral*. Paris : Editions du Centre de psychologie appliquée.

Lacombe, D., & Brun, V. (2008). *Trisomie 21, communication et insertion.* Issy-les-Moulineaux : Elsevier-Masson.

Lecocq, P. (1996). *ECOSSE: Epreuve de compréhension sémantico-syntaxique*. Lille : Presse du Septentrion.

Lefavrais, P. (1986). *La pipe et le rat. L'évaluation du savoir lire.* Issy-les-Moulineaux: Editions des Applications Psychotechniques.

Lefavrais, P. (2005). *Test de l'Alouette Révisé*. Paris: Editions du Centre de Psychologie Appliquée.

Lejeune, J., Gautier, M., & Turpin, R. (1959). Etude des Chromosomes Somatiques de Neuf Enfants Mongoliens. *Compte rendu des séances de l'académie des sciences, 257, 3098-3102*.

Lobrot, M. (1973). *ORLEC*. Paris: ESF.

Maeder, C. (2006). *TCS: Test de compréhension syntaxique*. Isbergues : Ortho Edition.

Maeder, C. (2010). *La forme noire : Test de compréhension écrite de récits 9-12 ans.* Isbergues : Ortho Edition.

Maurin, N. (2006). Test de Langage Oral Complexe pour Collégiens (TLOCC). Isbergues : Ortho Edition.

McNeil, M. R., & Prescott, T. E. (1978). *Revised token test*. Austin : Pro-ed.

Ménard, M-L. (2013). *Les stades de Piaget*. Unpublished document, Université de Nice Sophia Antipolis, Nice.

Metral, E. (2008). *Evaluation-logico-mathématique (B-LM) cycle II*. Chavanod : Orthopratic.

Mousty, P., Leybaert, J., Alegria, J., Content, A., & Morais, J. (1994). *Batterie d'évaluation du langage écrit et de ses troubles (BELEC).* Bruxelles: Laboratoire de psychologie expérimentale.

Nespoulous, J.L., Joanette, Y., & Roch Lecours, A. (1996). *Protocole Montréal-Toulouse d'examen linguistique de l'aphasie MT 86.* Isbergues : Ortho Edition.

Noël, M. P., & Grégoire, J. (2015). *TediMath Grands, Test diagnostique des compétences de base en mathématiques du CE2 à la 5e.* Paris : Editions du Centre de Psychologie Appliquée.

Pech-Georgel, C., & George, F. (2006). *BELO : Batterie d'évaluation de lecture et d'orthographe*. Marseille : Solal.

Rondal, J. A. (2009). *Psycholinguistique du handicap mental*. Marseille : Solal.

Rondal, J-A. (2010). *La trisomie 21, perspective historique sur son diagnostic et sa compréhension.* Belgique : Mardaga.

Rondal, J. A. (2013). *La réhabilitation des personnes porteuses d'une trisomie 21: suivi médical, neuropsychologie, pharmacothérapie et thérapie génétique*. France : L'Harmattan.

Rousseaux, M., & Dei Cas, P. (2012). *TLE–Test de Langage Elaboré pour Adultes.* Isbergues : Ortho Edition.

Sadek-Khalil, D. (1991). *Un test de langage*. Neuilly-plaisance : Editions du Papyrus.

Savigny, M. (1974). *Manuel pour l'utilisation des tests BATELEM*. Paris: Editions et Applications Psychologiques.

Seguin, E. (1846). *Traitement moral, hygiène et éducation des idiots et autres enfants arriérés ou retardés dans leur développement*. Paris : Baillière.

Sinet, P. M., Nicolle, A., Ceballos, I., & Delabar, J. M. (1987). Trisomie 21 et maladie d'Alzheimer. *Médecine Sciences, (5),* 256-262. Retrieved from http://www.ipubli.inserm.fr/bitstream/handle/10608/3675/MS_1987_5_256.pdf?sequence=1

Thibault, M., Lenfant, M., & Helloin, M. (2012). *Exalang 8-11-Batterie informatisée pour l'examen du langage oral, du langage écrit et des compétences transversales du CE1 au CM2*. Grenade : Orthomotus.

Thiberge, M., & Borel-Maisonny, S (1971).*Test relatif aux tout débuts du langage.* Paris : Mot à Mot.

Van Roekeghem, F., Brault, M., & Seiller, S. (2014). ***Décision du 16 juillet 2014 de l'Union nationale des caisses d'assurance maladie relative à la liste des actes et prestations pris en charge par l'assurance maladie*.** Retrieved from the website of Legifrance http://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do;jsessionid=981DAD7B9861B1D53130841BD6729AA2.tpdjo03v_2?cidTexte=JORFTEXT000029493457&dateTexte=&oldAction=rechJO&categorieLien=id&idJO=JORFCONT000029492839

Vinter, S. (2002). *Langage et cognition chez les personnes porteuses de trisomie 21* (Vol. 1). Besançon : Presses Univ. Franche-Comté.

Virji-Babul, N., Brown, R., Faragher, R., Robertson, P., Singh, B., Dos Santos, V, … Jokinen, N. (2004). *Syndrome de Down (ou trisomie 21) et maladie d'Alzheimer*. Retrieved from the website of Société Alzheimer du Canada http://www.alzheimer.ca/~/media/Files/national/Other-dementias/down_syndrome_f.pdf

Von Aster, M., & Dellatolas, G. (2005). *Zareki-R, Batterie pour l'évaluation du traitement des nombres et du calcul chez l'enfant*. Paris : Éditions du Centre de psychologie appliquée.

Weil-Halpern, F., Chevrie-Muller, C., Simon, A. M., & Guidet, C. (1983). *Évaluation des aptitudes syntaxiques de l'enfant : NSST*. Issy Les-Moulineaux : Éditions Scientifiques et Psychologiques.

Zanghellini, G. (2015). *L'acquisition normale de la parole et du langage*. Unpublished document, Université de Nice Sophia Antipolis, Nice.

ANNEXES

Annexe I : Les trois phases de la maladie d'Alzheimer.

PHASE	DUREE	PROGRESSION DES LESIONS	CLINIQUE
Phase préclinique	Indécelable aujourd'hui et qui dure 15 à 20 ans.	Les D.N.F. progressent sous l'influence des dépôts d'amylose mais pas assez important pour donner des signes cliniques.	
Phase prodromale	Une dizaine d'année (d'après PAQUID)	C'est le moment idéal du diagnostic. Les D.N.F. ont progressé. Des signes cliniques apparaissent sans forcément être détectés par le patient ou l'entourage car ils ne vont pas compromettre les activités quotidiennes de façon sensible.	P**lainte mnésiqu**e émanant de l'intéressé ou de son entourage. **Langage** parfois touché. **Limitation des activités sociales complexes**. Sur le **plan affectif** : **anxiété**, **irritabilité**, **apathie**, **état dépressif**, voire **hypocondrie**. **Anosognosie , anosodiaphorie, déni.**
Phase démentielle		Marquée par la perte d'autonomie progressive. C'est le moment habituel du diagnostic aujourd'hui.	**Troubles de la mémoire.** **Désorientation temporelle et spatiale.** **Troubles du langage** (composantes linguistique et pragmatiques). **Apraxie.** **Agnosies** (physionomies, objets, espace). **Désordres psychotiques** délirants ou interprétatifs. **Apathie** pouvant alterner avec des états d'agitation et d'agressivité. **Réduction des activités, perte d'autonomie partielle.** **Anosognosie** fréquente.

			Puis : **Atteinte cognitive globale** : mémoire, orientation, langage, praxies, gnosies, fonctions exécutives, jugement et raisonnement. **Activités très réduites, inadaptées, stéréotypées, stériles**. **Oppositionnisme** et **agitation anxieuse** fréquents. **Altération de la marche** (astasie-abasie et apraxie), chutes et à terme état grabataire. **Incontinence urinaire.** **Complications** infectieuses, thromboemboliques, trophiques, métaboliques… **Capacités de communication résiduelles.**

Annexe II : Questionnaire destiné aux orthophonistes.

REGION PACA : ETAT DES LIEUX DE LA PRISE EN CHARGE ORTHOPHONIQUE DES ADULTES AVEC TRISOMIE 21

PARTIE 1 : RENSEIGNEMENTS PERSONNELS

1.1 De quel centre de formation êtes-vous diplômé(e) ?

1.2 En quelle année avez-vous obtenu votre CCO ?

1.3 Dans quel département exercez-vous ?

- □ 04 - ALPES-DE-HAUTE-PROVENCE
- □ 05- HAUTES-ALPES
- □ 06- ALPES-MARITIMES
- □ 13- BOUCHES-DU- RHONE
- □ 83- VAR
- □ 84- VAUCLUSE

1.4 Actuellement, prenez-vous en charge des patients adultes avec Trisomie 21 ?

- □ Oui
- □ Non

SI NON :

- □ ce domaine ne vous intéresse pas/plus
- □ vos patients ont arrêté la PEC, aucune autre demande depuis
- □ votre formation vous parait insuffisante
- □ votre expérience dans ce domaine ne vous a pas satisfait(e)
- □ Autre

PARTIE 2 : VOS FORMATIONS

2.1 Avez-vous reçu une formation initiale sur la trisomie 21 ?

- □ Oui
- □ Non

SI OUI, est-ce que cette formation a abordé la prise en charge orthophonique de l'ADULTE avec une trisomie 21 ?

- □ Oui
- □ Non

2.2 Avez-vous suivi des formations complémentaires SPECIFIQUES sur la trisomie 21 ?

- □ Oui
- □ Non

SI OUI, est-ce que cette formation a abordé la prise en charge orthophonique de l'ADULTE avec une trisomie 21 ?

- Oui
- Non

SI OUI, merci d'en préciser le(s) intitulé(s) ou le(s) thème(s)

SI NON, est-ce parce-que :

- vous jugez votre formation initiale suffisante
- vous vous êtes informés vous même via des livres
- vous vous êtes informés vous même via internet
- vous vous êtes informés vous même via des magazines
- vous avez eu des compléments d'information grâce au contact avec d'autres orthophonistes vous avez eu des compléments d'information grâce au contact avec d'autres professionnels vous n'avez pas trouvé de formations
- ne sait pas
- Autre

2.3 Avez-vous suivi des formations complémentaires NON SPECIFIQUES à la trisomie 21 qui vous sont utiles pour la prise en charge des adultes avec trisomie 21 ?

- Oui
- Non

SI OUI, merci d'en préciser le(s) intitulé(s) ou le(s) thème(s)

2.4 Vos connaissances de la prise en charge de l'adulte :

- se sont enrichies grâce à l'expérience clinique
- se sont enrichies grâce aux formations ou informations
- n'ont pas changé
- ne sait pas
- Autre

2.5 Avez-vous des questions particulières sur ce syndrome ? Lesquelles ?

2.6 Qu'aimeriez-vous connaître plus précisément sur ce sujet ?

PARTIE 3 : VOS PATIENTS

3.1 Combien d'adultes avec trisomie 21 (âge supérieur à 20 ans) estimez-vous avoir reçus ?

3.2 Tranche(s) d'âge de votre (vos) patient(s) au moment de la prise en charge (PEC)

- 20-25 ans
- 25-30 ans
- 30-35 ans
- 35-40 ans
- 40 et +

3.3 Parcours orthophonique(s) de votre (vos) patient(s)

- □ première demande à l'âge adulte
- □ a bénéficié d'une prise en charge précoce
- □ continuité d'une PEC antérieure
- □ poursuite avec arrêt (fenêtre thérapeutique)
- □ ne sait pas

3.4 Durée de la PEC de votre (vos) patient(s) adulte(s) (à partir de leurs 20 ans)

- □ moins de 1 an
- □ entre 1 et 2 ans
- □ entre 2 et 5 ans
- □ plus de 5 ans

3.5 Si arrêt dans la PEC, la demande vient :

- □ de moi-même, orthophoniste
- □ du patient
- □ du médecin
- □ de la famille
- □ de l'entourage
- □ d'un professionnel
- □ Autre

3.6 Votre (vos) patient(s) travaille(nt) -t- il(s) ?

- □ ne travaille pas
- □ fait des études
- □ a une activité professionnelle en milieu ouvert
- □ a une activité professionnelle en milieu protégé
- □ ne sait pas
- □ Autre

3.7 Votre (vos) patient(s) réside(nt) :

- □ en appartement thérapeutique
- □ en appartement individuel
- □ en foyer par studio
- □ en foyer de vie collectif
- □ au domicile familial
- □ ne sait pas
- □ Autre

PARTIE 4 : LA PLACE DE LA FAMILLE, DES PARENTS, DES PROFESSIONNELS QUI SUIVENT LA PERSONNE

4.1 Ces personnes (famille, parents, professionnels qui suivent la personne) assistent à vos séances

- □ toujours
- □ souvent
- □ parfois
- □ jamais

4.2 SI l'adulte vient SEUL, vous avez des contacts avec :

- □ la famille
- □ le médecin référent
- □ l'orthoptiste
- □ l'ophtalmologue
- □ l'ORL
- □ le neuropsychologue
- □ le neurologue
- □ l'orthodontiste
- □ le psychomotricien
- □ le psychologue
- □ l' ergothérapeute
- □ l'éducateur
- □ aucun
- □ Autre

Par quels moyens ?

- □ entretiens téléphoniques
- □ mails
- □ rendez-vous
- □ Autre

4.3 La famille, les professionnels vous demandent-ils des conseils ?

- □ toujours
- □ souvent
- □ parfois
- □ jamais

Sur quels thèmes ?

4.4 Est-ce que votre travail est relayé en dehors des lieux de prise en charge ?

- □ toujours
- □ souvent
- □ parfois
- □ jamais

Si vous souhaitez donner un exemple…

4.5 Autres commentaires concernant la famille ou les professionnels de la structure qui accueillent la personne ?

PARTIE 5 : L'EVALUATION

5.1 Qui recevez-vous lors de ces différentes phases ?

	le patient seul	le patient et sa famille	la patient et un professionnel	le patient et un accompagnant
Anamnèse	○	○	○	○
la passation des épreuves du bilan	○	○	○	○
le rendez-vous final	○	○	○	○

5.2 Selon vous, y a –t-il des questions à rajouter à vos anamnèses habituelles parce que vous êtes en face d'un patient adulte avec Trisomie 21 ? Précisez lesquelles

5.3 Etiez-vous au courant qu'une personne avec Trisomie 21 pouvait développer une maladie d'Alzheimer jeune ?

- □ Oui
- □ Non

5.4 Avez-vous déjà été témoin d'une détérioration des fonctions cognitives et/ou du langage chez un de vos patients ?

- □ Oui
- □ Non

5.5 Vous a –t-on déjà sollicité pour un bilan dans le cadre d'un diagnostic de maladie d'Alzheimer chez un patient avec Trisomie 21 ?

- □ Oui
- □ Non
- □ Ne sait pas

5.6 Avez vous déjà eu affaire à un ou des trouble(s) associé(s) ? Précisez le(s)quel(s)

- □ non, pas de troubles associés
- □ psychose
- □ dépression
- □ maladie d'Alzheimer
- □ épilepsie
- □ Autre

5.7 En ce qui concerne la phase de passation des épreuves vous utilisez :

- □ votre observation subjective
- □ des tests étalonnés
- □ des tests non étalonnés
- □ des tests isolés qui ne renseignent que sur 1 domaine d'acquisition
- □ des tests complets (batteries complètes de renseignements)
- □ j'adapte souvent mon matériel, j'aime bricoler !
- □ Autre

5.8 QUELS DOMAIINES TESTEZ-VOUS ? QUELS TESTS UTILISEZ-VOUS ?

a) Dysphagie

- JE TESTE CE DOMAINE
- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !

b) Voix

- JE TESTE CE DOMAINE
- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !

c) Perceptions sensorielles (vue, ouïe, toucher, goût, odorat)

- JE TESTE CE DOMAINE
- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !

d) Organisation temporo-spatiale

- JE TESTE CE DOMAINE
- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !

e) Capacités mnésiques

- JE TESTE CE DOMAINE
- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !

f) Articulation/phonologie

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE (passer à la question suivante)
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- BEPL
- CALE
- ELO
- Hénin Dulac
- L2MA
- NEEL
- Autre

g) Lexique

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE (passer à la question suivante)
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- CALE
- ECOSSE
- ELO
- EVALO
- EVIP
- KIKOU 3-8
- L2MA
- NEEL
- 0-52
- PELEA
- TCS
- Thiberge
- TLOCC
- Token test
- TVAP
- Autre

h) Morphosyntaxe

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE (passer à la question suivante)
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- CALE
- ECOSSE
- ELO
- EVALO
- Hénin Dulac
- NEEL
- PELEA
- NSST
- Un test de langage (Sadek Khalil)
- L2MA
- Thiberge
- TCG
- TCS

- TLOCC
- Token test
- Autre

i***) Pragmatique et Discours***

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE (passer à la question suivante)
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- BEPL
- EVALO
- Hénin-Dulac
- NEEL
- Autre

j) Lecture (compréhension et expression)

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE (passez à la question suivante)
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- ANALEC
- BALE
- BATELEM
- BELEC
- BELO
- Claire et Bruno
- ORLEC
- ECOSSE
- L2MA
- L'alouette
- La Pipe et le rat
- Le Poucet
- Le Vol du P.C.
- LMC-R
- Autre

k) Logico-mathématiques

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !
- précisez comment
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- BLM
- Numérical
- TEDIMATHS
- U.D.N II
- ZAREKI
- Autre

l) Graphisme

- JE NE TESTE PAS CE DOMAINE parce que :
- ce n'est pas nécessaire
- je manque de connaissances
- ce n'est pas une priorité
- il n'y pas de plaintes, de demandes
- je n'y ai pas pensé !
- précisez comment
- JE TESTE CE DOMAINE AVEC : (précisez les tests ci-dessous)
- Outil créé par mes soins
- BHK
- Test de graphomotricité - Echelle E et F
- Autre

Vous testez d'autres domaines ? Précisez quel domaine et le nom du test utilisé

5.9 La passation a -t-elle déjà été perturbée ?

- Non
- Oui, car le patient s'est refusé à passer une épreuve
- Oui, par le manque d'outil d'évaluation à ma disposition
- Oui, car le matériel proposé n'était pas adapté
- Autre

Si un patient s'est refusé à passer une épreuve : précisez laquelle ? pourquoi ?

Si le matériel n'était pas adapté : précisez dans quelles épreuves et ce que vous avez fait pour les adapter.

5.10 Suggérez-vous des bilans complémentaires en :

	systématiquement	souvent	rarement	jamais
ORL	○	○	○	○
psychologie	○	○	○	○
kinésithérapie	○	○	○	○
ergothérapie	○	○	○	○
neuropsychologie	○	○	○	○
neurologie	○	○	○	○
orthodontie	○	○	○	○
orthoptie	○	○	○	○
ophtalmologie	○	○	○	○
autre	○	○	○	○

5.11 Au terme de votre bilan, vous est-il arrivé qu'un patient refuse une PEC ?

- □ Oui
- □ Non
- □ Ne sait pas

SI OUI, pourquoi ?

PARTIE 6 : GENERALITES ET CONDITIONS DE PRISE EN CHARGE

6.1 Dans quel cadre s'effectue le suivi de votre (vos) patient(s) ?

- □ Au domicile du patient
- □ Au cabinet
- □ En structure

6.2 Quel(s) type(s) de PEC effectuez-vous avec vos patients adultes avec Trisomie 21?

- □ individuelle
- □ en groupe
- □ Autre

SI SEANCES EN GROUPE : sur quel(s) thème(s) ? Avec quel(s) objectif(s) ?

6.3 Fréquence de PEC

- □ quotidienne
- □ 1 fois par semaine
- □ 2 fois par semaine
- □ 3 fois par semaine
- □ Autre

Pour quelle(s) raison(s) ?

- □ contrainte du patient
- □ contrainte de l'orthophoniste
- □ choix du patient
- □ choix de l'orthophoniste
- □ ne sait pas

6.4 La prise en charge est-elle suivie de manière régulière par le(s) patient(s) ?

- □ Oui
- □ Non

SI NON, savez-vous pourquoi ?

PARTIE 7 : LA PRISE EN CHARGE DE VOS PATIENTS

7.1 De qui vient la demande ?

- □ l'adulte lui-même
- □ la famille
- □ le médecin
- □ un professionnel

 Autre

7.2 Pourquoi cette demande ?

 continuum de prise en charge (changement d'orthophoniste)
 demande de stimulation
 demande spécifique : travailler 1 point en particulier

Dans le cas où le patient fait une demande en particulier : laquelle ? a -t- elle été formulée par rapport à un événement particulier de sa vie ?

7.3 D'après vos expériences, la prise en charge permet-elle une ouverture sur d'autres domaines ?

 toujours
 souvent
 parfois
 jamais

7.4 votre PEC a -t- elle déjà permis l'ouverture sur d'autres PEC ?

 Oui
 Non

SI OUI : quelle PEC ? pourquoi ?

7.5 Quelle est votre démarche rééducative ?

 De manière formelle
 De manière fonctionnelle
 J'alterne les deux
 Je ne sais pas
 Autre

7.6 Vous introduisez une Communication Alternative et Augmentée (C.A.A)

 Lorsque les difficultés de communication du patient sont très importantes
 Systématiquement avec les patients adultes avec trisomie 21
 Jamais

Quels supports utilisez-vous ?

7.7 Que travaillez-vous avec vos patients ?

	systématiquement	fréquemment	ponctuellement	rarement	jamais
praxies (articulation)	○	○	○	○	○
gnosies	○	○	○	○	○
parole	○	○	○	○	○
voix	○	○	○	○	○
déglutition	○	○	○	○	○
expression orale	○	○	○	○	○
compréhension orale	○	○	○	○	○
lecture	○	○	○	○	○
expression écrite	○	○	○	○	○
compréhension écrite	○	○	○	○	○
capacités mnésiques	○	○	○	○	○
raisonnement	○	○	○	○	○
repérage spatio-temporel	○	○	○	○	○
graphisme	○	○	○	○	○
autre	○	○	○	○	○

7.8 Quel matériel utilisez-vous ?

- □ Papier-crayon
- □ Livrets d'exercices (Texzado, attention mes yeux, bien lu bien vu...)
- □ Jeux orthophoniques (cartasyntax, lectri...)
- □ Techniques spécifiques (D.N.P, T.M.R....)
- □ Matériel tout-venant (scrabble, dobble, uno, tic tac boom...)
- □ Matériel courant, écologique (pièces/billets, montres, agendas...)
- □ Nouvelles technologies (ordinateur, tablette, téléphone...)
- □ Logiciels spécifiques (Elsa, Gerip...)
- □ Création de matériel
- □ Autre

7.9 Etes-vous satisfait(e) des moyens dont vous disposez ?

- Oui
- Non

7.10 Quels sont les 3 MOTS CLES qui définissent, selon vous, la démarche et le cadre thérapeutique dans votre prise en charge avec ces patients?

7.11 Avez-vous eu des retours extérieurs de ce qui est travaillé en séance et qui est transposé au quotidien ?

- Oui
- Non

SI OUI, merci de nous faire part de ces retours

POUR TERMINER...

Est-ce que je peux vous contacter si besoin ?

- Oui
- Non

SI OUI, Merci de m'indiquer votre nom et vos coordonnées (mail, téléphone)

Au terme de cette étude, voulez-vous être informé des résultats ?

- Oui
- Non

Question bonus autour de vos prises en charge de vos patients adultes porteurs de trisomie 21: avez-vous une petite anecdote à nous raconter ? des ressentis à nous faire partager ?

Annexe III : Les tests employés par les orthophonistes.

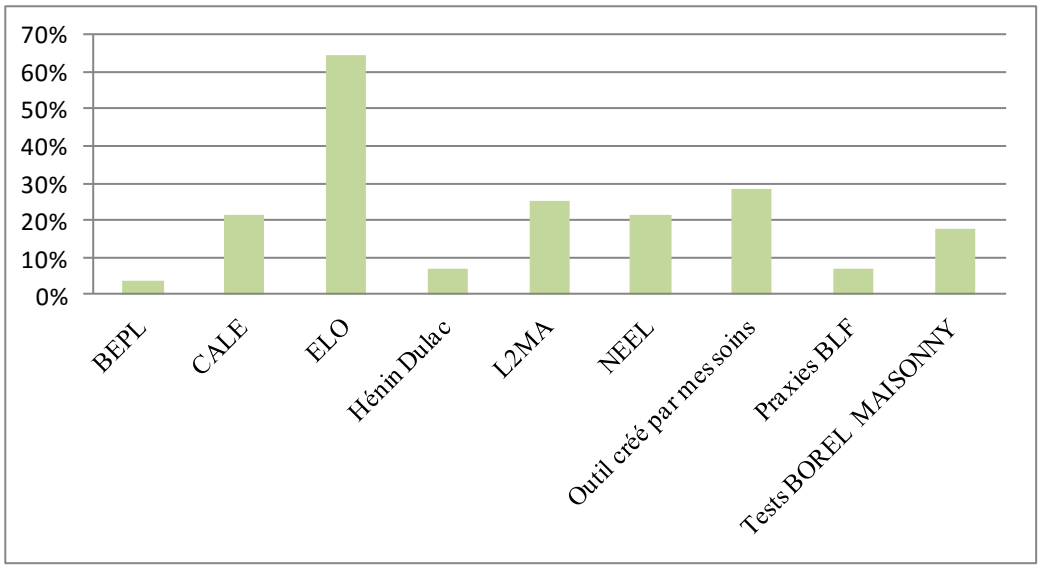

Figure 16 : Tests utilisés pour évaluer l'articulation et la parole.

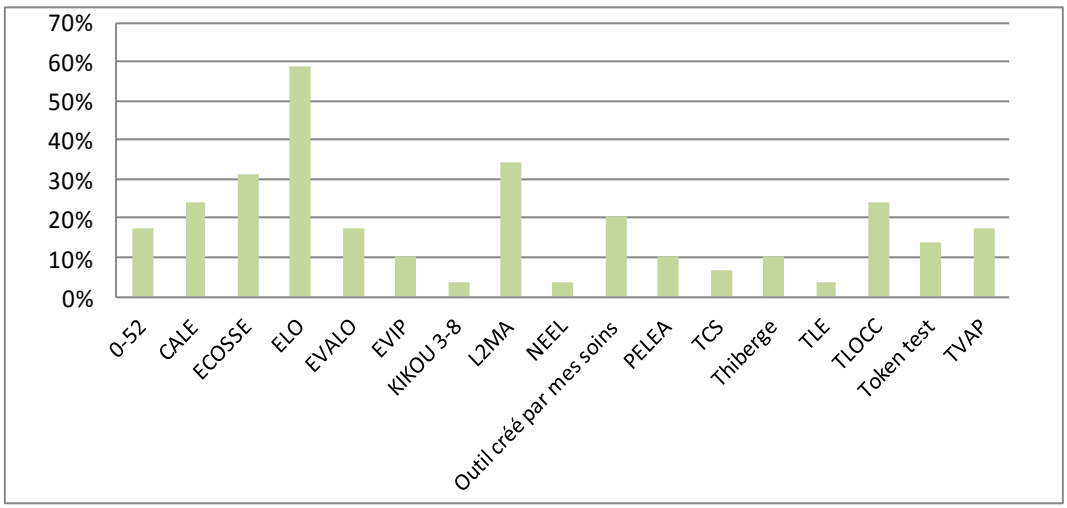

Figure 17 : Tests utilisés pour évaluer le lexique.

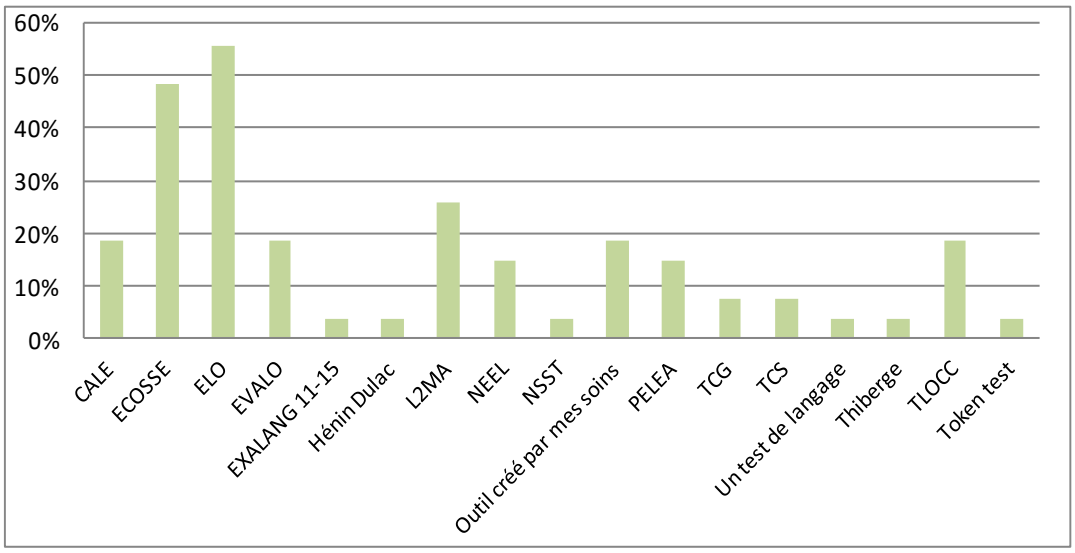

Figure 18 : Tests utilisés pour évaluer la morphosyntaxe.

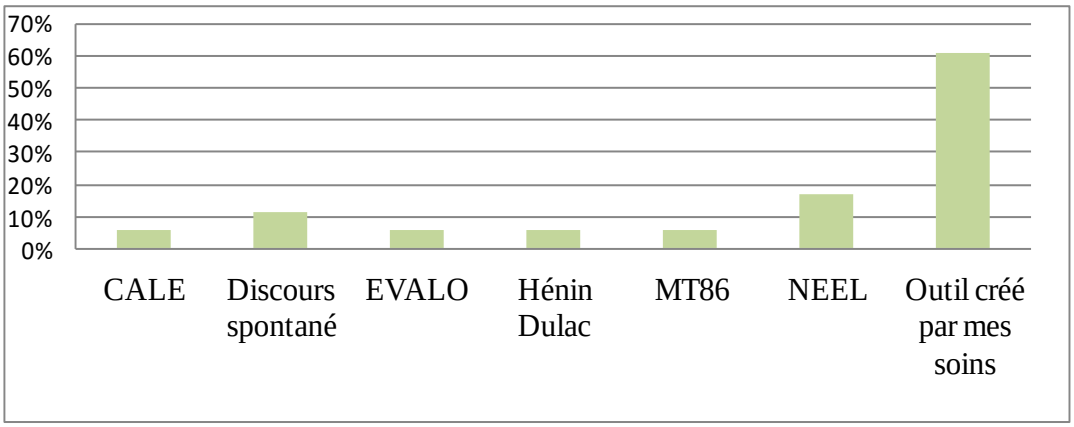

Figure 19 : Tests utilisés pour évaluer la pragmatique et le discours.

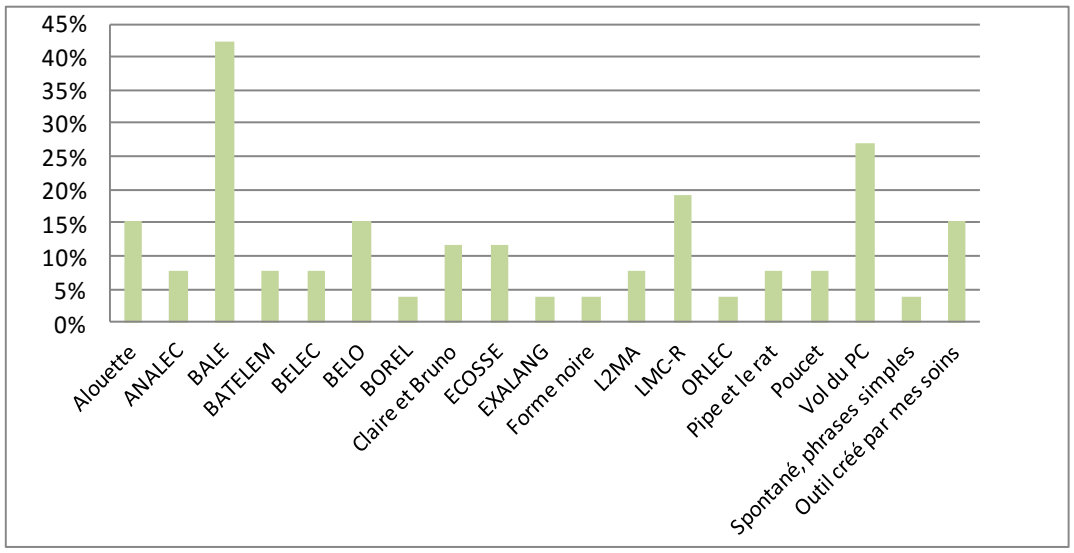

Figure 20 : Tests utilisés pour évaluer le langage écrit.

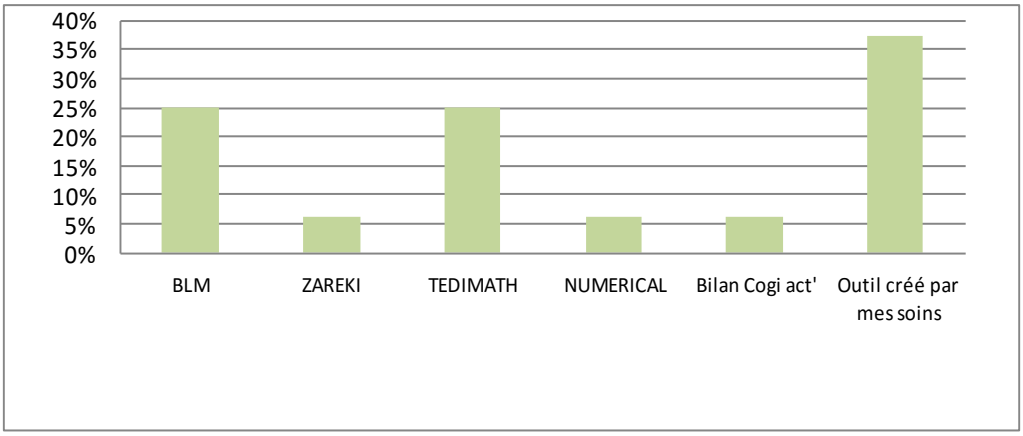

Figure 21 : Tests utilisés pour évaluer le domaine logico-mathématiques.

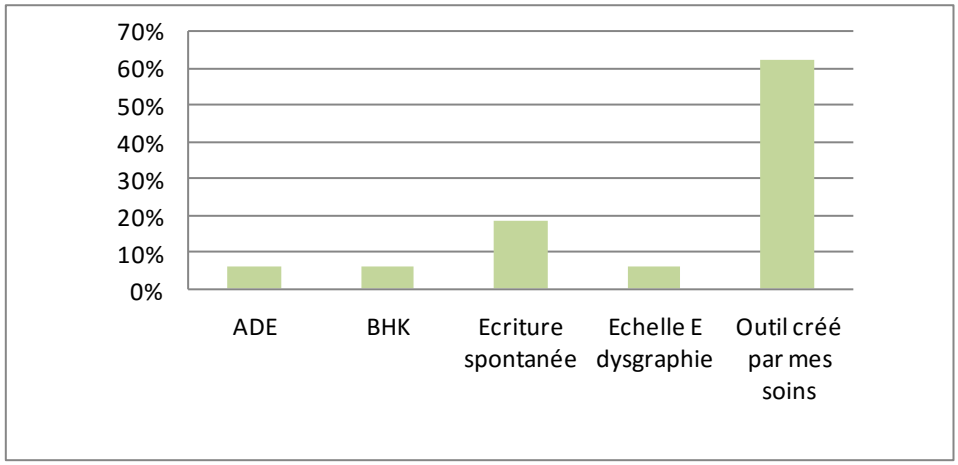

Figure 22 : Tests utilisés pour évaluer le graphisme.

Annexe IV : Le contenu des tests les plus utilisés par les orthophonistes.

ELO - Evaluation du Langage Oral (A)	
Dénomination	Evaluation du Langage Oral
Auteur	Khomsi A.
Edition	2001
Domaines investigués	Phonologie, lexique (expression et compréhension), morphosyntaxe (expression et compréhension) et mémoire de phrases. - lexique en réception LexR (désignation d'images) - lexique en Production LexP (dénomination sur images) noms QQC & verbes QQF - répétition de mots RépM - compréhension C1&C2 (désignation parmi 4 images) - production d'énoncés ProdE (productions semi-induites sur base d'images) - *répétition d'énoncés RépE*
Durée	Environ 30 minutes (selon l'âge)
Population	1ère maternelle (3 ans) à 5ème primaire (11 ans)
Echantillonnage	N = 900
Etalonnage	Moyenne et écarts-types / centiles
Editeur	ECPA

Tableau 4: Contenu du ELO (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016)

E.CO.S.SE - Epreuve de COmpréhension Syntaxico-SEmantique - modalité orale (C)	
Dénomination	Epreuve de Compréhension Syntaxico-Sémantique en modalité orale
Auteurs	Lecocq P.
Edition	1996
Domaines investigués	Compréhension d'énoncés en modalité orale Tout le test : désignation de l'image (parmi 4) correspondant à la phrase entendue (structures syntaxiques dont la complexité augmente)
Durée	25 à 30 minutes
Population	4 à 12 ans
Echantillonnage	N = 2100
Etalonnage	Nombre total moyen d'erreurs et écarts-types par année
Editeur	Presses Universitaires Septentrion

Tableau 5 : Contenu de l'ECOSSE (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016)

L2MA-2ème édition informatisée (A) BATTERIE LANGAGE ORAL ET ECRIT, MÉMOIRE ETATTENTION	
Dénomination	Batterie de langage oral, langage écrit, mémoire et attention
Auteurs	Chevrié-Muller Cl., Maillart Ch., Simon A-M., Fournier S
Edition	**2010**
Domaines investigués	- phonologie production : répétition de pseudomots - lexique production : antonymes, fluences phonétique et sémantique, désignation d'images - morphosyntaxe production (épreuve A : phrases à compléter- épreuve B : reproduction de structures syntaxiques) - morphosyntaxe compréhension : compréhension de consignes et de concepts. - morphosyntaxe sémantique production : répétition de phrases - narration production : récit sur images - narration compréhension : questions après narration. *- capacités associées à la lecture :* *conscience phonologique et dénomination rapide*
Population	2ème primaire (2ème semestre) à 6ème primaire
Echantillonnage	500 enfants français et belges
Etalonnage	Moyenne et écarts-types
Editeur	ECPA

Tableau 6 : Contenu du L2MA2 (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016)

B.A.L.E Batterie Analytique du Langage Ecrit (A)	
Dénomination	Batterie Analytique du Langage Ecrit
Auteurs	Jacquier-Roux M ., Lequette Ch., Pouget G., Valdois S., Zorman M.
Edition	2010
Domaines investigués	Examen du Langage écrit - niveau de lecture - lecture de mots fréquents et peu fréquents - lecture phonologique - conversion graphème/phonème - lecture de lettres - lecture de chiffres arabes - compréhension de l'écrit (E.CO.S.SE) *Examen du langage oral* *- répétition de mots, pseudomots et logatomes* *- fluence verbale phonologique* *- langage oral spontané* *- vocabulaire (TVAP)* *- compréhension orale (ECOSSE)* *Epreuves phonologiques* *- discrimination phonémique* *- dénomination rapide* *- rimes* *- suppression syllabique* *- fusion des premiers phonèmes* *- identification de la consonne finale* *- segmentation phonémique* *- suppression du phonème initial* *- repérage des formes phonémiques* *Examen du langage écrit* *- dictée de mots et de non-mots* *- dictée de phrases (CM2 seulement)* *Epreuves visuelles - barrage de cloches* *- comparaison de séquences de lettres* *- recherche d'indices verbaux* *- perception visuelle* *Mémoire phonologique à court terme* *- empans de chiffres endroit et envers* *- empan de mots*
Durée	2 à 4 heures
Population	2ème primaire à 5ème primaire (entre novembre et février) Les lectures ont été étalonnées en janvier. En fonction de la période de passation, il faut faire varier les résultats (cf. p. 17 du manuel)
Echantillonnage	N = 536
Etalonnage	Moyenne et écarts-types
Editeur	Laboratoire de Psychologie et Neurocognition CNRS Grenoble (à télécharger gratuitement sur www.cognisciences.com)

Tableau 7 : Contenu de la BALE (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016)

Annexe V : Tableau comparatif des mémoires aux différents échelons (régional et national).

	MEMOIRE ACTUEL	MEMOIRE de Cerise BONNEAUD et Caroline TISCHMACHER
Année de publication	2016	2015
Echelle de l'étude	Région PACA	France entière
Nombre d'orthophonistes interrogés	30	20
Orthophonistes ayant suivi des formations complémentaires spécifiques sur la trisomie 21	20%	Certaines
Nature de la demande, quand elle est spécifique	Expression orale, Intelligibilité	Articulation, Intelligibilité, Expression orale
Nombre de patients suivis au cours de leur carrière	80% : - de 5 7% : entre 5 et 10 13% : + de 10	75% : - de 5 5% : entre 5 et 10 20% : + de 10
Fréquence des séances	73% : 1 séance hebdomadaire. 10% : 2 séances	70% : 1 séance hebdomadaire. 25% : 2 séances 15% : 3 séances
Nature du domaine travaillé en priorité, systématiquement.	Compréhension et Expression orales.	Idem
Domaines abordés en séance	97% : parole, raisonnement, capacités mnésiques 94% : la lecture, l'articulation (praxies), repérage spatio temporel 90% : compréhension écrite	50% : lecture 45% : compréhension écrite 40% : logico mathématiques 30% : L'expression écrite, la mémoire, le repérage dans l'espace, la déglutition

	87% : gnosies 84% : expression écrite, graphisme 77% : voix 70% : dysphagie, déglutition	et la mastication. 20% : voix et estime de soi
Matériel utilisé fréquemment	papier-crayon, matériel tout-venant et matériel écologique.	Jeux de société, ordinateur, papier-crayon et livre.
Conditions de prise en charge	80% en libéral 13% pec de groupe	100% libéral 15 % pec de groupe
Mise en place d'une Communication Alternative Augmentée	46%	10%
Contacts avec la famille du patient	2/3	80%
Bénéfices de la prise en charge	Sur le plan de l'autonomie : meilleure gestion du temps, de l'argent. Meilleure appréciation des mesures et des quantités. Possibilité de remplir certains documents administratifs. Sur le plan de la communication : progrès dans les discours et les échanges autant en production (articulation, prosodie, intelligibilité) qu'en réception, augmentation des échanges avec les collègues, les éducateurs et la famille. Sur le plan psychologique, affectif : mieux être global, fréquente diminution de l'angoisse, confiance en soi, meilleure sociabilité, envie de faire des efforts.	Stabilité voire une augmentation des compétences de l'adulte dans de nombreux domaines. Enrichissement au niveau langagier et amélioration de la parole. Amélioration des aspects cognitifs (mémoire, attention, repérage et logico-mathématiques.) Amélioration de l'autonomie, de l'insertion sociale et de la relation aux autres. Amélioration de l'estime de soi et du bien être et de la qualité de vie des adultes.

TABLE DES ILLUSTRATIONS

FIGURES

Figure 1 : Répartition des orthophonistes en fonction de leur centre de formation et année d'obtention du diplôme. 43

Figure 2 : Répartition des orthophonistes en fonction de leur année d'obtention du diplôme et de leur formation initiale sur le sujet de la trisomie 21. 44

Figure 3 : Répartition des orthophonistes en fonction de ce qu'ils pensent de l'évolution de leurs connaissances sur la prise en charge de l'adulte avec trisomie 21. 46

Figure 4 : Répartition des orthophonistes en fonction du nombre de patients adultes avec trisomie 21 qu'elles ont suivis. 48

Figure 5 : Fréquence des séances. 50

Figure 6 : Nature des personnes qui sont en contact avec l'orthophoniste. 52

Figure 7 : Fréquence des sollicitations par la famille et les professionnels 52

Figure 8 : Relais du travail orthophonique par la famille et les professionnels. 53

Figure 9 : Personnes accompagnantes lors des différentes étapes du bilan orthophonique. 54

Figure 10 : Les domaines évalués lors du bilan. 56

Figure 11 : Les types d'outils d'évaluation. 57

Figure 12 : Bilans complémentaires suggérés. 59

Figure 13 : Fréquence de travail des différents domaines. 61

Figure 14 : Matériel utilisé en séance. 62

Figure 15 : Mots clés qui définissent la démarche et le cadre thérapeutique de la prise en charge. 63

Figure 16 : Tests utilisés pour évaluer l'articulation et la parole. 94

Figure 17 : Tests utilisés pour évaluer le lexique. 94

Figure 18 : Tests utilisés pour évaluer la morphosyntaxe. 94

Figure 19 : Tests utilisés pour évaluer la pragmatique et le discours. 95

Figure 20 : Tests utilisés pour évaluer le langage écrit. 95

Figure 21 : Tests utilisés pour évaluer le domaine logico-mathématiques. 95

Figure 22 : Tests utilisés pour évaluer le graphisme. 96

TABLEAUX

Tableau 1 : Les canaux d'interaction précoce. 17

Tableau 2 : La période langagière, versant production. 19

Tableau 3 : Répartition des orthophonistes en fonction de l'ancienneté d'obtention du CCO, des formations dont ils ont bénéficiés ou non (initiale et complémentaire). 44

Tableau 4: Contenu du ELO (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016) 97

Tableau 5 : Contenu de l'ECOSSE (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016) 97

Tableau 6 : Contenu du L2MA2 (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016) 98

Tableau 7 : Contenu de la BALE (Institut National d'Assurance Maladie Invalidité, 2016) 99

Mélissa Blondeau (Auteur)

DE L'EVALUATION A LA PRISE EN CHARGE DE L'ADULTE AVEC TRISOMIE 21 : ETUDE A L'ECHELLE REGIONALE.

78 pages, 88 références bibliographiques

Mémoire d'orthophonie – UNS / Faculté de Médecine - Nice 2016

RESUME

Si aujourd'hui la trisomie 21, première cause de handicap mental dans le monde est une anomalie génétique dont la sémiologie induit une prise en charge orthophonique précoce, la question concernant la prise en charge à l'âge adulte reste peu traitée dans la littérature. Nous nous sommes demandée si un besoin d'information émanait des orthophonistes ayant déjà suivis des patients adultes avec trisomie 21 et s'il existait des similitudes dans le suivi des patients, de l'évaluation aux domaines d'intervention. Au moyen d'un questionnaire, nous avons interrogé les orthophonistes de la région Provence-Alpes-Côte-d'Azur. Les résultats montrent que le bilan comme la prise en charge sont centrés sur la demande formulée par le patient, ils ont une visée fonctionnelle. Par ailleurs, tous les orthophonistes interrogés ont souligné un besoin d'information sur la prise en charge des adultes avec trisomie 21.

MOTS-CLES

Trisomie / Orthophonie / Rééducation / Enquête / Adulte.

SUMMARY

If today Down's syndrome, first cause of mental disability worldwide, is a genetic defect whose semiology demands early speech therapy care, the question regarding speech therapy in adulthood is still little discussed in the literature. We wondered if a need for information emanated from speech therapists who have already cared for adult patients with Down's syndrome and whether there were similarities in patient monitoring from assessment to speech therapist care. Using a questionnaire, we interviewed professionals in the Provence - Alpes -Côte- d'Azur region. The results show that the assessment, and the care, are centered on the request as formulated by the patient, they have a functional aim. Furthermore, all the speech therapists interviewed emphasized a need for information about the care of adults with Down's syndrome.

KEY WORDS

Down's syndrome / Speech therapy / Rehabilitation / Survey / Adult.

Directeur DE MEMOIRE
Marianne Gentillet

CO-Directeur DE MEMOIRE
Nathalie Zardan