



HAL
open science

Syndrome d'Angelman et oralité: relation avec l'intégration sensorielle

Justine Millet

► **To cite this version:**

Justine Millet. Syndrome d'Angelman et oralité: relation avec l'intégration sensorielle. Sciences cognitives. 2018. dumas-02948163

HAL Id: dumas-02948163

<https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-02948163>

Submitted on 24 Sep 2020

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.



UFR de Médecine – Département d’orthophonie

**SYNDROME D’ANGELMAN ET ORALITÉ :
RELATION AVEC L’INTÉGRATION
SENSORIELLE ?**

Mémoire présenté pour l’obtention du Certificat de Capacité
d’Orthophoniste

Par

Justine MILLET

Sous la direction de :
Emeline LESECQ-LAMBRE, Orthophoniste

Soutenu le 20/06/2018

Académie d’AMIENS

Année universitaire : 2017/2018



UFR de Médecine – Département d’orthophonie

**SYNDROME D’ANGELMAN ET ORALITÉ :
RELATION AVEC L’INTÉGRATION
SENSORIELLE ?**

Mémoire présenté pour l’obtention du Certificat de Capacité
d’Orthophoniste

Par

Justine MILLET

Sous la direction de :
Emeline LESECQ-LAMBRE, Orthophoniste

Soutenu le 20/06/2018

Académie d’AMIENS

Année universitaire : 2017/2018

REMERCIEMENTS

Je remercie tout d'abord chaleureusement ma maîtresse de mémoire et maîtresse de stage, Émeline Lesecq-Lambre, sans laquelle ce travail n'aurait pas vu le jour. Je la remercie de m'avoir accordé sa confiance, de m'avoir consacré du temps, de m'avoir tant enseigné et accompagnée. Merci pour nos nombreux échanges au quotidien. Merci de m'avoir donné envie de devenir cette orthophoniste. Merci pour tout cela, et pour tout le reste !

Je remercie également les familles des patients ayant accepté de participer à cette étude et particulièrement les parents des enfants porteurs du syndrome d'Angelman, dont l'engagement et la disponibilité ont permis de mener à bien ce mémoire. Merci pour tous ces moments partagés.

Je remercie Marie Bousquet-Suinat pour son soutien, ses nombreuses relectures attentives, sa rigueur et ses conseils avisés, mais aussi pour tous ces moments de rires, ces lundis de l'ambiance ! Je remercie bien sûr Mathilde Chochoy pour m'avoir épaulée tout au long de cette année. Je remercie mes différents maîtres de stage, qui m'ont permis de me construire ma propre identité professionnelle. Merci de m'avoir laissée essayer, de m'avoir permis de me tromper et de m'avoir toujours encouragée.

Je remercie aussi mes proches pour leur soutien sans faille durant ces cinq (douze?) années et plus particulièrement durant ces derniers mois. Mes « cop's », Fanno, Vanillou, Clemclem, Juju, Souf et Lily, qui font de la vie une sacrée rigolade, une belle aventure et une chouette folie. Big up à mes deux Petites Poules, présentes à chaque instant, Passionnées et Passionnantes, qui ont su trouver les mots pour me (re)motiver chaque fois qu'il le fallait, avec qui chaque jour est une fête et sans qui ces années n'auraient pas eu la même saveur.

Enfin, merci à tous ceux qui se sont intéressés de près ou de loin à ce mémoire et qui m'ont permis d'aller au bout de ce travail.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	5
PARTIE THÉORIQUE	8
1. LE SYNDROME D'ANGELMAN	9
1.1 GÉNÉRALITÉS	9
1.2 CAUSES	9
1.2.1 La délétion d'origine maternelle	10
1.2.2 La mutation du gène UBE3A	10
1.2.3 La disomie uniparentale d'origine paternelle	10
1.2.4 L'anomalie d'empreinte	10
1.3 SÉMIOLOGIE	11
1.3.1 Caractéristiques cliniques constantes	11
1.3.2 Caractéristiques cliniques fréquentes	13
1.4 DIAGNOSTIC	13
1.4.1 Caractéristiques cliniques	14
1.4.2 Électroencéphalogramme	14
1.4.3 Analyses génétiques	14
1.5 DIAGNOSTIC DIFFÉRENTIEL	15
1.6 TROUBLES DE L'ORALITÉ	15
1.6.1 Définitions	15
1.6.2 Étiologies	16
1.6.3 Signes cliniques	16
1.6.4 Syndrome d'Angelman et trouble de l'oralité, quels liens ?	16
1.7 MODES DE TRAITEMENT SENSORIEL	18
2. L'INTÉGRATION SENSORIELLE	18
2.1 DÉFINITION	18
2.2 LES SYSTÈMES SENSORIELS	19
2.3 LA NOTION DE SEUILS SENSORIELS	19
2.4 DYSFONCTIONNEMENT DE L'INTÉGRATION SENSORIELLE	20
2.4.1 Définition	20
2.4.2 Troubles de la modulation sensorielle	20
2.4.3 Troubles moteurs d'origine sensorielle	22
2.4.4 Troubles sensoriels discriminatifs	22
2.4.5 Les troubles d'alimentation	22
2.5 ÉVALUATION	23
PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES	24
MÉTHODOLOGIE	27
1. POPULATION	28
1.1 PRÉSENTATION DES ENFANTS PORTEURS DU SYNDROME D'ANGELMAN	28
1.2 PRÉSENTATION DE LA POPULATION TÉMOIN	29
2. MATÉRIEL	30
2.1 FORMULAIRE D'INFORMATION ET DE CONSENTEMENT	30
2.2 BILAN D'ORALITÉ	30

2.3	GRILLE D'OBSERVATION DES EXPLORATIONS TACTILES ET BUCCALES	32
2.4	LE PROFIL SENSORIEL DE DUNN	32
3.	RECUEIL ET CONSTRUCTION DES DONNÉES	34
4.	MÉTHODE D'ANALYSE DES DONNÉES	35
RÉSULTATS		36
1.	RÉSULTATS DU BILAN ORALITÉ	37
1.1	SYNTHÈSE DU BILAN ORALITÉ DE L. C.	37
1.2	SYNTHÈSE DU BILAN ORALITÉ DE A. D. T.	38
1.3	SYNTHÈSE DU BILAN ORALITÉ DE L. B.	39
1.4	SYNTHÈSE DU BILAN ORALITÉ DE M. B.	40
1.5	SYNTHÈSE DU BILAN ORALITÉ DE M. G.	41
2.	RÉSULTATS DES OBSERVATIONS TACTILES ET BUCCALES	42
2.1	SYNTHÈSE DES OBSERVATIONS TACTILES DE L. C.	42
2.2	SYNTHÈSE DES OBSERVATIONS TACTILES DE A. D. T.	42
2.3	SYNTHÈSE DES OBSERVATIONS TACTILES DE L. B.	43
2.4	SYNTHÈSE DES OBSERVATIONS TACTILES DE M. B.	44
2.5	SYNTHÈSE DES OBSERVATIONS TACTILES DE M. G.	45
3.	RÉSULTATS AU QUESTIONNAIRE DU PROFIL SENSORIEL DE DUNN	45
3.1	SYNTHÈSES INDIVIDUELLES DU PROFIL SENSORIEL DE DUNN DES ENFANTS PORTEURS DU SYNDROME D'ANGELMAN	45
3.2	RÉSULTATS DU TRAITEMENT SENSORIEL ORAL DES DEUX GROUPES	49
DISCUSSION		53
1.	RAPPEL DES HYPOTHÈSES	54
2.	RAPPEL DES RÉSULTATS	54
3.	DISCUSSION DES RÉSULTATS ET VALIDATION DES HYPOTHÈSES	55
3.1	ÉVALUATION DES DIFFICULTÉS DE TRAITEMENT SENSORIEL DES ENFANTS PORTEURS DU SA	55
3.2	ÉVALUATION DES DIFFICULTÉS DE TRAITEMENT DE L'INFORMATION SENSORIELLE ORALE DES ENFANTS PORTEURS DU SA	56
3.3	ÉVALUATION DES DIFFÉRENCES DE TRAITEMENT DE L'INFORMATION SENSORIELLE ORALE ENTRE LES ENFANTS PORTEURS DU SA ET LES ENFANTS TÉMOINS	59
3.4	LIEN ENTRE LES TROUBLES DE L'ORALITÉ ET LES TROUBLES DE L'INTÉGRATION SENSORIELLE DANS LE SYNDROME D'ANGELMAN	61
4.	APPORTS DE L'ÉTUDE	62
5.	CRITIQUES MÉTHODOLOGIQUES ET DIFFICULTÉS RENCONTRÉES	64
6.	PERSPECTIVES	65
CONCLUSION		67
RÉFÉRENCES		70
ANNEXES		77
TABLE DES ILLUSTRATIONS		98

INTRODUCTION

En exercice libéral ou en institution, les orthophonistes rencontrent des patients ayant des pathologies diverses. Cette étude s'intéresse particulièrement au champ du handicap mis en lien avec l'oralité. La reconnaissance de l'acte concernant les troubles de l'oralité est récente dans notre profession (avril 2018, AMO 13.5 « Rééducation des anomalies des fonctions oro-myo-faciales et de l'oralité »), bien qu'ils soient décrits régulièrement depuis plusieurs années (Abadie, 2004b).

Le syndrome d'Angelman (nommé de manière récurrente « SA » dans cet écrit), dû à une anomalie génétique, est une maladie rare. Cette maladie a été abondamment décrite dans la littérature.

Les personnes porteuses de ce syndrome présentent un tableau sémiologique lourd, parmi lequel est constaté un trouble de l'oralité : ce trouble est au cœur de la réflexion menée ici. En effet, l'observation clinique démontre une sélectivité alimentaire importante et des comportements oraux atypiques. Les enfants atteints de cette maladie ont tendance à porter excessivement les objets en bouche, à les lécher, les mâchonner, les mordre. Des difficultés de succion-déglutition sont parallèlement constatées, ainsi que le rejet de certaines textures ou de doubles textures. Leurs phases orales sont prolongées.

Par ailleurs, il est établi que les enfants porteurs du SA présentent des troubles de la sensibilité tactile, buccale et intra-buccale. Le traitement sensoriel a été peu étudié au sein de ce public.

L'intégration sensorielle est l'organisation des sensations en perceptions : les formes et les couleurs grâce à la vue, la rugosité ou la chaleur par le toucher... A partir de ces sensations, le cerveau crée des réponses adaptatives en les localisant, triant et ordonnant. L'intégration sensorielle est donc le processus neurologique qui organise les sensations du corps et de l'environnement et permet de créer des réponses adaptées. Lorsque les sensations sont bien organisées et intégrées, le cerveau peut les utiliser afin de former des perceptions, des comportements et des apprentissages.

L'enfant atteint d'un trouble de l'intégration sensorielle est envahi par une multitude d'informations sensorielles qu'il est incapable d'organiser, il développe alors peu à peu des comportements inhabituels.

Il est donc nécessaire d'informer les familles et les praticiens sur les modes de traitement sensoriel ainsi que sur leur impact pour le patient. Il est de plus établi que le syndrome d'Angelman modifie la façon dont une personne réagit aux stimuli sensoriels.

Il semble par conséquent pertinent de proposer une évaluation de ce traitement sensoriel. Celui-ci devra permettre d'orienter les différentes interventions et d'étudier particulièrement l'intégration sensorielle orale chez des enfants porteurs du syndrome d'Angelman. Cette étude consiste à savoir si les troubles de l'intégration sensorielle sont en lien avec les troubles de l'oralité au sein de cette population.

Dans un premier temps seront exposées les caractéristiques du syndrome, dans un second temps la notion d'intégration sensorielle sera explicitée. Le protocole expérimental de cette étude sera ensuite présenté, les résultats ainsi obtenus permettront enfin de discuter de la possible cooccurrence des troubles de l'oralité et de l'intégration sensorielle dans le syndrome d'Angelman.

PARTIE THÉORIQUE

1. LE SYNDROME D'ANGELMAN

1.1 Généralités

Le syndrome d'Angelman (SA), ou « syndrome du pantin hilare », est une affection neurogénétique rare, caractérisée par un trouble sévère du développement neurologique. Il porte le nom du médecin pédiatre britannique, Harry Angelman, qui l'a décrit pour la première fois en 1965, après avoir observé trois enfants qu'il appelait les « enfants marionnettes » en raison de leur démarche saccadée et de leur caractère jovial. Ces enfants partageaient des similitudes physiques, des difficultés d'apprentissage, des accès de rire prolongés ainsi que des mouvements imprécis (Angelman, 2008).

Après de nombreuses recherches, il s'avère que cette maladie est caractérisée par une déficience mentale, une apparence et un comportement caractéristiques (C. A. Williams et al., 2006). Il existe cependant de grandes variations interindividuelles concernant les critères cliniques et la sévérité des troubles.

D'après l'Association Française du Syndrome d'Angelman (Association Française du Syndrome d'Angelman [AFSA], 2018), aucune prévalence sexuelle, nationale ou ethnique n'est reconnue. L'incidence du SA est estimée entre 1 naissance sur 10 000 et 1 sur 20 000.

1.2 Causes

C'est en 1987 que l'origine génétique du SA est identifiée et localisée sur le chromosome 15, dans sa région q11-q13. La poursuite des recherches permet d'identifier, en 1997, le dysfonctionnement du gène UBE3A comme responsable du syndrome (Dan & Chéron, 2003).

Pour rappel, chaque individu possède deux exemplaires de chaque gène, l'un se situant sur le chromosome hérité du père, l'autre sur celui de la mère. Généralement les deux s'expriment. Mais, pour certains gènes, un seul des deux exemplaires doit s'exprimer, l'autre reste alors « silencieux ». Ce phénomène s'appelle l'empreinte parentale. Dans notre cerveau, la région 15q11-q13 est soumise à cette régulation : l'exemplaire paternel du gène UBE3A doit rester silencieux et seul l'exemplaire maternel est autorisé à être fonctionnel.

Chez une personne atteinte du SA, l'exemplaire d'origine maternelle du gène UBE3A est également silencieux. La carence en UBE3A nuit à la formation des synapses et au remodelage synaptique dépendant de l'expérience (Buiting, Williams, &

Horsthemke, 2016). Quatre mécanismes génétiques peuvent être à l'origine de cette pathologie (Van Buggenhout & Fryns, 2009) (cf. annexe 1, page 79), cependant, pour 5 à 10% des patients, aucune anomalie n'est décelable : les recherches sont à poursuivre.

1.2.1 La délétion d'origine maternelle

Ce mécanisme concerne 65 à 70% des personnes atteintes du SA. La délétion est la perte d'une partie de la région 15q11-q13 du chromosome maternel, le gène UBE3A d'origine maternelle est donc absent.

1.2.2 La mutation du gène UBE3A

Elle concerne 10 à 15% des sujets atteints du SA. Il s'agit ici d'un défaut de l'exemplaire maternel du gène UBE3A et donc d'un défaut dans la production d'une protéine, ce qui rend également ce gène « silencieux ».

1.2.3 La disomie uniparentale d'origine paternelle

Elle représente 5 cas sur 100. Dans le cas présent, le sujet a hérité de deux chromosomes 15 paternels et aucun maternel. Le chromosome paternel étant silencieux, ils le sont tous deux, le gène UBE3A ne s'exprime donc pas.

1.2.4 L'anomalie d'empreinte

Également dans 5% des cas, l'anomalie se situe sur le chromosome hérité de la mère. Elle se traduit par un défaut isolé de méthylation (jouant un rôle central dans le phénomène d'empreinte), qui n'affecte pas directement le gène UBE3A mais le rend silencieux en y plaçant des marques identiques au gène paternel.

Les symptômes et leur sévérité varient en fonction du type et de la gravité de l'atteinte génétique. En effet, les délétions provoquent les atteintes les plus typiques et sévères, notamment au niveau de la motricité et du langage. Les patients ayant une mutation d'UBE3A ont des compétences intermédiaires à ceux présentant des délétions et anomalies d'empreinte ou disomie. Une disomie uniparentale ou un défaut d'empreinte provoquent, eux, une atteinte généralement plus légère. Les compétences sont donc meilleures, et les critères cliniques moins nombreux. De ce fait, leur diagnostic est souvent plus tardif (Van Buggenhout & Fryns, 2009).

1.3 Sémiologie

Selon le mécanisme génétique à l'origine du syndrome d'Angelman, une grande variabilité est observée dans l'étendue des critères cliniques et la sévérité des troubles (C. A. Williams et al., 2006).

Certaines manifestations se retrouvent chez tous les enfants porteurs alors que d'autres sont beaucoup moins fréquentes. Ainsi, d'autres signes associés sont décrits tels que :

- Dysmorphie cranio-faciale (micro-brachycéphalie, occiput plat, énoptalmie, bouche large, dents supérieures écartées, protrusion de langue)
- Hypopigmentation (surtout chez les sujets dont l'origine du syndrome est une délétion)
- Troubles visuels (strabisme, basse vision, photophobie, nystagmus)
- Scoliose
- Tendance à l'obésité (appétence particulière pour le sucré)
- Troubles de la succion – déglutition
- Bavage excessif

Ces signes sont constatés dans plus de 50% des cas, indépendamment les uns des autres, parfois couplés.

Les troubles ne sont pas apparents à la naissance, et deviennent caractéristiques entre l'âge de un et trois ans.

1.3.1 Caractéristiques cliniques constantes

Ces caractéristiques de la maladie sont toujours présentes, quel que soit le mécanisme génétique à l'origine du syndrome.

❖ *La déficience intellectuelle sévère*

La déficience intellectuelle est établie chez les personnes porteuses du SA (García Ramírez et al., 2008 ; Mefford et al., 2012).

La clinique montre que presque tous les enfants font preuve de compréhension, de raisonnement et de facultés de communication. Ces patients auront d'importantes difficultés dans les apprentissages, avec un développement lent et retardé au regard de la norme. Leur intelligence se développe principalement à partir d'expériences sensori-motrices.

❖ *Troubles du langage*

Les personnes porteuses du SA ont un langage oral absent ou réduit à quelques mots. Le versant réceptif est meilleur que le versant expressif, ce dernier étant, de plus, perturbé par une dyspraxie bucco-faciale.

Néanmoins, la communication pourra s'améliorer avec l'âge, grâce à des moyens de communication augmentatifs et alternatifs et à une communication non verbale bien exploitée : mimiques, gestes, bruits, pointage.

❖ *Troubles moteurs et retard du développement psychomoteur*

Les professionnels constatent chez les sujets malades une hypotonie axiale associée à une hypertonie des membres. Le trouble moteur peut être modéré ou sévère, avec un trouble de l'équilibre, une démarche instable, une maladresse et une ataxie.

L'ataxie correspond à un trouble de la coordination des mouvements volontaires, dû à une atteinte du système nerveux, avec apparition de mouvements involontaires irréguliers. Dans le cadre du SA, cette ataxie entraîne un trouble de la marche, qui est typique. Elle semble raide et saccadée.

Ces difficultés apparaissent très tôt. De surcroît, un retard de l'acquisition de la station assise, de la capacité à se mouvoir au sol puis de la marche, peut être constaté, cette dernière étant souvent acquise après l'âge de 3 ans. Elles affectent la personne tout au long de sa vie.

❖ *Troubles du comportement*

Le comportement des personnes porteuses du SA est caractéristique (C. A. Williams, 2010). En effet elles ont le sourire et le rire faciles, inattendus et difficiles à contrôler, souvent liés à une stimulation et parfois la marque d'un inconfort.

Ces personnes présentent également, surtout durant l'enfance, une hyperactivité et une hyperexcitabilité, qui se manifestent parfois par du flapping. Une attention réduite est également notée.

Enfin, elles sont très attirées par l'eau et les objets brillants (Didden, Korzilius, Sturmey, Lancioni, & Curfs, 2008), et ont tendance à tout porter en bouche : ce point sera repris plus en détails dans la partie dédiée à l'oralité (cf. paragraphe 6, page 14). Notons enfin une sensibilité accrue à la chaleur.

1.3.2 Caractéristiques cliniques fréquentes

Ces caractéristiques sont présentes dans plus de 80% des cas.

❖ *Crises d'épilepsie*

Elles touchent, selon Guerrini (Guerrini et al., 1996), 96% des personnes porteuses du SA. Les crises d'épilepsie débutent généralement avant le troisième anniversaire de l'enfant et persistent à l'âge adulte.

❖ *Myoclonies*

Les myoclonies sont des contractions musculaires caractérisées par des secousses involontaires, le plus souvent spontanées, brusques, brèves, localisées à une partie d'un muscle, à un muscle ou un groupe de muscles, et répétées. Dans le SA, ces petites secousses se localisent le plus souvent au niveau des mains et des doigts.

❖ *Troubles du sommeil*

Il peut s'agir ici de la réduction du besoin de sommeil, de difficultés d'endormissement et/ou de réveils nocturnes. Ces difficultés sont surtout présentes durant l'enfance mais peuvent persister à l'âge adulte.

❖ *Microcéphalie*

Les enfants ont un périmètre crânien répondant à la norme à la naissance, mais sa croissance a tendance à ralentir au cours des deux premières années. Le crâne devient de petite taille et cette anomalie persiste avec l'âge.

1.4 Diagnostic

À la naissance, l'enfant présente un phénotype normal. La taille, le poids et le périmètre crânien du bébé ne présentent aucune anomalie (C. A. Williams et al., 2006). Néanmoins, le bébé peut rapidement faire face à des difficultés alimentaires telles que des troubles de succion, de déglutition ainsi que des régurgitations.

L'entourage constate les premiers signes de retard de développement aux alentours de six mois. Le diagnostic est, lui, généralement posé entre le premier et le quatrième anniversaire de l'enfant (Van Buggenhout & Fryns, 2009).

Ce diagnostic repose sur un examen clinique, complété par des analyses génétiques et un électroencéphalogramme, réalisés dans un centre diagnostic.

1.4.1 Caractéristiques cliniques

Le diagnostic repose en premier lieu sur les signes cliniques cités précédemment (C. A. Williams et al., 2006). Les premiers indices apparaissent vers l'âge de 6 mois, lorsque l'enfant devrait commencer à se tenir assis et à se mouvoir. L'entourage constate dans un second temps un retard d'acquisition de la marche ainsi que de légers tremblements.

1.4.2 Électroencéphalogramme

L'électroencéphalogramme permet d'enregistrer l'activité électrique du cerveau. Dans le cadre du SA, il contribue à la pose de diagnostic (Boyd, Harden, & Patton, 1988), en particulier chez les patients sans confirmation génétique, puisque les tracés y sont tout à fait caractéristiques pour près de 80% des sujets porteurs. Les anomalies sont davantage prononcées chez les patients avec délétion d'origine maternelle. Plus l'enfant est jeune, plus le tracé est particulier, mais il se rapproche de la norme avec l'âge. Il est important de noter que 3,8% de la population atteinte du SA n'a pas d'EEG particulier.

Ces tracés sont observés en dehors des crises d'épilepsie.

1.4.3 Analyses génétiques

Le diagnostic du SA est évoqué suite à des manifestations cliniques, et est confirmé par des analyses génétiques dans près de 90% des situations. Celles-ci permettent, de plus, d'identifier le processus responsable de la pathologie.

L'étude génétique doit procéder par étapes (Buiting et al., 2016).

La première étape est la réalisation d'un caryotype, permettant de déterminer le nombre et la forme des chromosomes. Cet examen est associé à la technique de « FISH » (*Fluorescent in Situ Hybridization*), dans le but de repérer une délétion.

Si aucune délétion n'est détectée, alors la deuxième étape consiste à déterminer les marques présentes sur les gènes de la région 15q11-q13, c'est la méthylation de l'ADN. Elle permet de poser un diagnostic de disomie.

Enfin, d'autres analyses permettront d'identifier une éventuelle mutation ponctuelle de gène UBE3A.

Pour 5 à 10% de la population atteinte du SA, aucune anomalie génétique ne peut être détectée. Le diagnostic ne s'effectue alors que sur les points étudiés précédemment (cf. paragraphe 3, page 10), il est donc difficile à poser.

1.5 Diagnostic différentiel

L'examen génétique permet le diagnostic du SA, s'il est négatif plusieurs autres syndromes, anomalies chromosomiques ou mutations génétiques peuvent être évoqués.

En effet, l'analyse clinique permettant d'observer des troubles moteurs et/ou intellectuels peut suggérer le syndrome de Prader-Willi, dans lequel le même chromosome 15 est en cause. Également, le syndrome de Rett peut être évoqué chez les jeunes filles, notamment pour le trouble grave et global du développement et la déficience intellectuelle sévère.

Peuvent être cités par ailleurs le syndrome de Pitt-Hopkins, le syndrome de Christianson, de Mowat-Wilson, de Phelan-McDermid (microdélétion 22q13.3) ou le syndrome de Lennox-Gastaut en référence à l'épilepsie, aux similitudes électro-encéphalographiques et au retard développemental, mais aussi d'autres affections plus fréquentes telles que l'infirmité motrice cérébrale d'origine anoxo-ischémique ou l'autisme. Il est donc indispensable de rechercher l'origine génétique des troubles évoqués afin d'éliminer les autres pathologies potentielles (Dan & Chéron, 2003).

Une fois le diagnostic du SA posé, il semble important de s'intéresser spécifiquement aux troubles de l'oralité qu'engendre cette pathologie, objet de notre recherche.

1.6 Troubles de l'oralité

1.6.1 Définitions

V. Abadie (Abadie, 2008) définit le concept d'oralité comme « l'ensemble des fonctions dévolues à la bouche, à savoir l'alimentation, la ventilation, le cri, l'exploration tactile et gustative, la communication et le langage ». Nous nous intéressons ici particulièrement à l'oralité alimentaire ainsi qu'à la fonction d'exploration.

C. Thibault (Thibault, 2007) définit les troubles d'alimentation comme « l'ensemble des difficultés de l'alimentation par voie orale. Il peut s'agir de troubles par absence de comportement spontané d'alimentation, ou par refus d'alimentation, et de troubles qui affectent l'ensemble de l'évolution psychomotrice, langagière et affective de l'enfant. ».

1.6.2 Étiologies

Selon C. Senez (Senez & Martinet, 2015), les troubles de l'oralité peuvent être d'origine plurifactorielle. Des causes non neurologiques, telles que les malformations congénitales, les pathologies syndromiques, la prématurité ou les fentes vélo-palatines peuvent causer un trouble de l'alimentation. Les encéphalopathies peuvent en être à l'origine. Le reflux gastro-œsophagien (RGO), affection très fréquente, peut aussi être la cause des difficultés de la sphère orale. Enfin, le trouble alimentaire peut également être d'origine sensorielle ou la conséquence d'un retard de maturation de la sphère oro-faciale.

1.6.3 Signes cliniques

Pour V. Abadie (Abadie, 2004a) et C. Thibault, les manifestations d'un trouble de l'oralité peuvent être nombreuses et varient selon les enfants.

- Troubles de la succion : dès le plus jeune âge, peuvent être repérées des difficultés de succion, au sein ou au biberon. Celles-ci se manifesteront par de longues tétées, des difficultés motrices au niveau de l'avancement des lèvres et donc de l'enserrement de la tétine. Elles peuvent être la conséquence d'une hypotonie faciale et buccale.
- Troubles de la coordination succion/déglutition/ventilation : une incoordination de ces rythmes entraîne des difficultés au niveau de la reprise d'inspiration au cours de la tétée, des apnées, et parfois même des désaturations ainsi que des bradycardies.
- Fausses-routes : elles peuvent être causées par un trouble de la déglutition, et déclenchent un réflexe de toux en cours de tétée.
- Hyper-nauséux
- Régurgitations, vomissements
- Douleurs
- Manifestations comportementales : appréhension à l'approche des repas, lenteur de la prise alimentaire, passage à l'alimentation diversifiée difficile, sélectivité alimentaire, manque d'appétit, refus d'alimentation total ou partiel.

1.6.4 Syndrome d'Angelman et trouble de l'oralité, quels liens ?

Selon D. Crunelle, l'alimentation est souvent difficile chez les enfants porteurs du SA en raison d'une dyspraxie bucco-faciale ou par un manque d'initiative du

mouvement, accompagnés de troubles sensitifs. Dès lors, une prise en charge orthophonique précoce est nécessaire.

- Atteinte motrice : les personnes porteuses du SA présentent une hypotonie buccale (lèvres, joues, langue, masticateurs) qui entraîne une ouverture de bouche avec une protrusion de langue et une mastication difficile. La capture des aliments en bouche se révèle donc complexe.
- Troubles sensoriels : alors que l'hyperréactivité peut exacerber le réflexe nauséux, l'hyporéactivité réduit les informations sensibles. Également, l'hyperréactivité amoindrit la tolérance à la nourriture en morceaux, il sera alors nécessaire de préférer une alimentation mixée pendant une période qui respectera le rythme de progression de l'enfant. Ce point sera plus amplement détaillé dans la partie concernant l'intégration sensorielle.
- Hypersalivation et bavage : différents facteurs peuvent être à l'origine du bavage, très présent chez les enfants porteurs du SA. Tout d'abord, l'hypotonie, qui entraîne une ouverture de bouche, peut engendrer un défaut de rétention de la salive ou une déglutition atypique. Également, peuvent être constatés un retard de déglutition à la salive ou un défaut de coordination des mouvements de langue. Enfin, l'hypersalivation peut être la conséquence de la prise d'un traitement anti-épileptique.
- Comportements oraux excessifs : cette population a tendance à porter les objets en bouche. Ils semblent favoriser l'exploration buccale, la bouche est son outil d'information selon D. Crunelle. Il est important de noter que le fait de porter fréquemment des objets en bouche peut également être une réponse à un RGO.
- Liquides : la prise de liquides est rendue difficile par le manque de perméabilité labiale, il est donc conseillé d'adapter les outils utilisés, et de proposer par exemple la paille, un verre échanuré ou un gobelet ergonomique. Un attrait pour les boissons gazeuses ou sucrées est souvent constaté chez ces enfants en recherche de sensations lors du passage en bouche et dans la trachée, c'est pourquoi il leur est plus difficile d'accepter l'eau plate. En cas de trouble de déglutition, des solutions peuvent être apportées telles que l'eau épaissie ou gélifiée, celles-ci permettant de minimiser le risque de fausse-route.

1.7 Modes de traitement sensoriel

Une étude (Walz & Baranek, 2006) a démontré que les enfants d'âge préscolaire porteurs du SA présentent des anomalies de traitement sensoriel significativement plus élevées que les autres. Le SA modifie donc la façon dont une personne réagit aux stimuli sensoriels. Certaines caractéristiques associées au SA peuvent être attribuées à des anomalies de traitement sensoriel, telles que les comportements oraux excessifs, une sensibilité accrue à la chaleur ou une fascination pour l'eau (Williams, 2005). L'évaluation du traitement sensoriel se révèle donc importante, d'autant plus que l'enfant porteur du SA ne peut s'appuyer sur le langage pour communiquer à ce sujet.

2. L'INTÉGRATION SENSORIELLE

2.1 Définition

D'après l'ergothérapeute et docteur en neurosciences A.J. Ayres (Ayres & Robbins, 1979), l'intégration sensorielle est un « processus neurologique qui organise les sensations reçues du corps et de l'environnement et qui permet d'utiliser le corps de manière efficace dans cet environnement ». Autrement dit, le corps ressent des sensations, le cerveau les localise, trie et ordonne. Lorsqu'elles sont bien organisées et intégrées, le cerveau peut les utiliser afin de former des perceptions, des comportements et des apprentissages en fournissant une réponse adaptée. Le processus d'habituation permet de traiter les stimuli de façon automatique (Dunn & Westman, 1997).

Selon cette théorie de l'intégration sensorielle, l'apprentissage dépend de la capacité à intégrer et à traiter les sensations du corps et de l'environnement ainsi que de la capacité à les utiliser afin de planifier et d'organiser le comportement. Pour les individus ayant une capacité moindre à traiter les informations sensorielles, l'apprentissage et le comportement sont altérés, il est donc difficile de produire des actions appropriées.

Différents types de dysfonctionnement de l'intégration sensorielle ont été identifiés (Ayres, 1972 ; Fisher, Murray, & Bundy, 1991), dont les troubles moteurs d'origine sensorielle, les troubles sensoriels discriminatifs et les troubles de modulation sensorielle.

Une nouvelle terminologie a été développée (Miller, Anzalone, Lane, Cermak, & Osten, 2007), celle de « troubles du traitement des stimuli sensoriels ».

Les sens sont la base du développement et des capacités d'apprentissage.

2.2 Les systèmes sensoriels

Le modèle de Williams et Shellenberger (M. S. Williams & Shellenberger, 1996) montre qu'en l'absence de la première étape du développement de l'enfant, consacrée à l'habituation aux stimuli sensoriels, les apprentissages suivants ne pourront être soutenus.

Au-delà des cinq sens connus généralement, à savoir l'ouïe, la vue, l'odorat, le goût et le toucher, le système sensoriel comprend également d'autres sens que sont le sens vestibulaire, la proprioception, la nociception et la thermoception. Le sens vestibulaire est défini comme le sens de l'équilibre. La proprioception est la perception du corps et des membres, de leur position et de leur mouvement dans l'espace. La nociception est la perception de la douleur. La thermoception est l'aptitude à percevoir la température. M. Boudou et A. Lecoufle (Boudou & Lecoufle, 2015) soulignent que les systèmes sensoriels ne fonctionnent pas indépendamment les uns des autres mais dans une « complémentarité fusionnelle ».

Dès lors, d'innombrables informations entrent dans notre cerveau à chaque instant, de chaque endroit de notre corps. L'enfant devra apprendre à organiser les sensations, à trouver leur signification afin de ne focaliser son attention que sur certaines sensations à traiter et ignorer les autres.

2.3 La notion de seuils sensoriels

Les seuils sensoriels sont, selon M. Chiva (Chiva, 1979), les plus petites quantités pour que la sensation soit perçue. Ils varient énormément :

- d'un individu à l'autre ;
- pour une même personne durant la journée, ou même d'une journée à l'autre ;
- en fonction du type de stimulation, de l'accumulation de stimulation, de la vitesse de récupération d'une stimulation précédente.

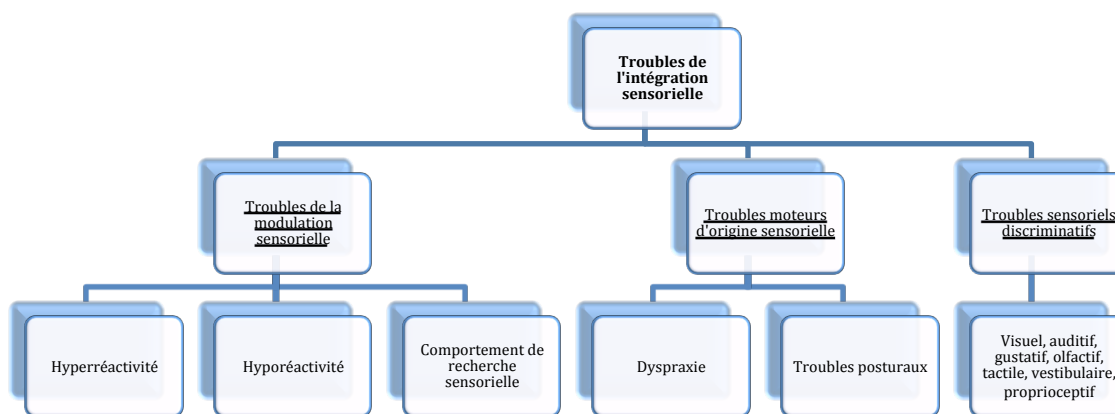
2.4 Dysfonctionnement de l'intégration sensorielle

2.4.1 Définition

La littérature le définit comme un dysfonctionnement du processus neurologique d'intégration sensorielle provoquant des comportements moteurs inadaptés ainsi que des difficultés d'apprentissage (Ray-Kaeser & Dufour, 2013). Le cerveau ne traite pas ou n'organise pas l'information sensorielle de manière à apporter à l'individu la réponse adéquate sur lui ou sur son environnement. L'origine du trouble se situe au niveau des interconnexions neuronales, qui ne fonctionnent pas normalement puisqu'elles ne communiquent pas entre elles au moment opportun. Tous les sens peuvent être touchés : ceux permettant de percevoir les stimuli externes et ceux informant de ce qu'il se passe à l'intérieur du corps.

Il existe différents types de troubles de l'intégration sensorielle, (Miller et al., 2007) dont la hiérarchie suivante est proposée (il est important de noter que la coexistence de ces troubles est possible) :

Figure 1. Classification diagnostique



2.4.2 Troubles de la modulation sensorielle

Il s'agit ici d'une mauvaise perception du stimulus (intensité, nature et degré) par le cerveau. Ce dernier ne parvient pas à traiter toutes les informations sensorielles reçues avec la même importance. L'autorégulation n'est pas efficace. Plusieurs profils sont envisagés selon la nouvelle classification « *Diagnostic Classification of Mental Health and Developmental Disorders of Infancy and Early Childhood: REVISED*

EDITION » (Scholl, 2007). Il est donc nécessaire de répertorier scrupuleusement les réactions aux différents stimuli quotidiens.

- Hyperréactivité : les enfants hyperréactifs ont, le plus souvent, un comportement d'évitement, d'aversion des sensations, vécues comme des agressions. On parle d'un seuil de tolérance bas. Leurs réactions sont trop rapides, trop intenses ou trop longues. Ils sont, de ce fait, dans un état de vigilance quasi-permanent, ce qui est très énergivore.
- Hyporéactivité : ces personnes qui y sont confrontés n'ont, au contraire, pas ou peu de réaction aux stimulations, elles ne semblent pas détecter les inputs sensoriels, leur seuil de tolérance est haut. Elles ont besoin davantage de stimuli, qu'ils soient non seulement plus fréquents mais également plus intenses et plus longs. Elles seront parfois qualifiées de maladroites, à cause d'une mauvaise proprioception, et passives. Ces enfants peuvent devenir experts dans l'auto-stimulation à force d'exercices et de recherches.
- Recherche sensorielle : l'individu est en recherche constante de stimulation afin de se réguler, de tenter de maintenir un état d'éveil optimal. Bien souvent, cet individu aura des comportements à risque. Il aura des comportements désorganisés en réponse aux stimulations sensorielles.

Il est nécessaire de noter qu'une grande différence de réaction existe lorsque l'enfant est actif ou passif de la stimulation. En fonction de son degré de contrôle, sa sensibilité ne sera pas la même.

Il n'est pas rare de constater des profils mixtes d'hyper/hypo réactivité et de recherche, qui varient dans le temps et selon les différents systèmes sensoriels. Dans le syndrome d'Angelman, l'individu peut avoir des défenses orales face à certaines textures alimentaires par exemple, donc nous parlons d'hyperréactivité, mais il porte également des objets non comestibles en bouche, car il est en recherche sensorielle. L'étude de Walz et Baranek (2006) affirme que de nombreuses personnes atteintes du SA ont un « seuil élevé de soif d'entrée tactile et vestibulaire qui ressemble beaucoup au modèle de recherche sensorielle », et que ceci pourrait expliquer les comportements inappropriés. Ils constatent également l'association fréquente de troubles d'hyporéactivité ou d'hyperréactivité chez un même individu, ce qui permet d'envisager des difficultés à moduler les informations sensorielles. Aussi, il ressort de cette étude

qu'il n'existe pas de relation entre le niveau cognitif et les anomalies de traitement sensoriel au sein de ce syndrome.

2.4.3 Troubles moteurs d'origine sensorielle

Ces troubles sont la conséquence d'une mauvaise analyse du stimulus par le cerveau. La réponse apportée manque alors de stabilisation, des difficultés apparaissent au niveau du mouvement ou de la planification des séquences motrices. Dès lors, l'enfant doit faire face à des difficultés supplémentaires pour apprendre ou réaliser de nouveaux mouvements, il lui est difficile d'utiliser une information sensorielle. Cet enfant aura besoin de beaucoup de répétitions pour parvenir à la réponse adéquate.

2.4.4 Troubles sensoriels discriminatifs

Les difficultés se situent au niveau de la perception des similitudes et des différences entre plusieurs sensations. Dès lors, les réponses apportées ne sont pas ou peu appropriées.

2.4.5 Les troubles d'alimentation

L'alimentation évolue et se diversifie au cours des premières années de vie. C'est un acte complexe. En effet, tous les sens sont mis en jeu et l'alimentation requiert une motricité orale délicate.

Les troubles de l'alimentation d'origine sensorielle se manifestent sitôt que sont remarquées des difficultés à faire une transition vers de nouveaux goûts, textures, températures ou modes d'alimentation. I. Chatoor parle « d'aversion alimentaire d'origine sensorielle » (Chatoor, 2009) et C. Senez parlait de « Syndrome de dysoralité sensorielle » en 2002 (Senez, 2002) ; elle revient aujourd'hui sur ce terme et parle maintenant également « d'aversion alimentaire d'origine sensorielle » (Senez & Martinet, 2015).

- L'enfant hyperréactif sur le plan oral : un enfant présentant des défenses sensorielles a tendance à refuser certaines textures, surtout les textures mixtes. Il préfère les textures homogènes fluides ou les aliments solides, croquants. Les transitions sont souvent difficiles. Toute stimulation dans la région orale et pharyngée est vécue comme une agression, elle provoque un comportement d'évitement. Le réflexe nauséux est exacerbé. La vue, l'odeur ou le contact peuvent déclencher ce nauséux. Il peut être également sensible à la moindre variation de température. Au-

delà de l'alimentation, les soins quotidiens deviennent aversifs (brossage de dents, lavage du visage, mouchage). L'hyperréactivité au niveau alimentaire toucherait 50% à 80% des enfants ou jeunes adultes polyhandicapés (Senez, 2002).

- L'enfant hyporéactif sur le plan oral : les aliments ont tendance à s'accumuler en bouche sans que l'enfant ne s'en aperçoive. L'enfant a une préférence pour les aliments épicés, relevés, les boissons gazeuses, le chaud ou le froid (mais pas le tiède), et plus globalement pour tout ce qui lui permet de ressentir une sensation. Également, il aime manger avec les doigts, afin d'explorer ce qu'il porte en bouche.

2.5 Évaluation

Winnie Dunn a développé en 1999 le « profil sensoriel », instrument le plus largement utilisé. Celui-ci a été traduit en français en 2010 par l'ECPA (Les Éditions du Centre de Psychologie Appliquée). Il s'agit d'un questionnaire de 125 items, rempli par les parents et l'équipe encadrante, et portant sur le comportement de l'enfant face à différentes expériences sensorielles. Le but est de constater une hyper ou une hyporéactivité à certaines sensations perçues afin de penser un accompagnement adapté de l'enfant. En 2014, W. Dunn a proposé le « profil sensoriel 2 » qui inclut la recherche et l'évitement de stimulation. L'évaluation des personnes porteuses du SA semble particulièrement importante, n'ayant pas les capacités langagières requises pour exprimer ce qu'elles ressentent. Cette évaluation permet de prendre conscience du mode de traitement sensoriel de l'enfant et de sensibiliser sur le fait qu'il puisse être différent selon le contexte et l'environnement.

Également, O. Bogdashina propose le SPCR « Profil Sensoriel et Perceptif Revisité » (Bogdashina, 2013), questionnaire de 232 items portant sur la vie quotidienne. Il a été établi spécialement pour les personnes porteuses de troubles autistiques, mais n'est pas validé en France et n'est traduit que depuis 2012. J. Ayres, quant à elle, propose les « Sensory Intégration and Praxis tests » (1989), Blanche propose les « Observations Based on Sensory Intégration Theory » (2002) et Bundy, Lane et Murray les « clinical observations » (2002).

PROBLÉMATIQUE ET HYPOTHÈSES

L'enjeu des recherches autour d'un syndrome rare est avant tout d'informer. Elles doivent ensuite permettre de perfectionner la prise en charge du patient, mais également de maximiser son bien-être au quotidien. Cliniquement, il est établi que des troubles de l'oralité sont présents chez les patients porteurs du syndrome d'Angelman, mais les recherches sont peu nombreuses à ce sujet. Les expériences sensorielles fondent l'oralité humaine, notamment à travers l'acte alimentaire dans lequel tous les sens sont sollicités. En effet, d'après l'approche « Sequential Oral Sensory » (Toomey & Ross, 2011), la vue et l'ouïe sont nécessaires pour tolérer l'aliment, le toucher pour interagir et manipuler, l'odorat pour sentir, le goût pour goûter et pouvoir manger. Si une difficulté est rencontrée lors de l'une de ces étapes, l'alimentation et la relation à la bouche peuvent être perturbées. Le but de ce mémoire sera de montrer une possible relation entre les troubles de l'oralité chez les patients porteurs du syndrome d'Angelman et les troubles de l'intégration sensorielle.

Les troubles de l'intégration sensorielle ont-ils un lien avec les comportements oraux ambivalents chez les personnes porteuses du syndrome d'Angelman ?

Les objectifs sont : (1) d'étudier le comportement oral de ces enfants, (2) d'étudier leur profil sensoriel et notamment leur profil sensoriel oral. Ensuite, il s'agira (3) de les comparer à ceux d'enfants ayant des troubles de l'oralité sans pathologie associée afin d'en noter les différences et les ressemblances. Enfin, (4) le profil sensoriel obtenu permettra de s'interroger sur le rôle de l'intégration sensorielle dans les comportements oraux de ces patients et (5) de tirer des informations pour notre pratique clinique.

Cette étude a pour objet de vérifier les hypothèses suivantes :

Hypothèse générale n°1 : les enfants porteurs du syndrome d'Angelman ont des difficultés de traitement sensoriel.

Hypothèse générale n°2 : ces difficultés de traitement sensoriel se retrouvent dans le traitement de l'information sensorielle orale.

Hypothèse générale n°3 : des différences existent dans le traitement sensoriel oral entre les enfants porteurs du SA et les enfants avec troubles de l'oralité mais sans pathologie associée.

Hypothèses opérationnelles :

- On constate des notes brutes totales différentes chez les patients témoins et chez les patients porteurs du syndrome d'Angelman à la section F et au facteur 4 du Profil sensoriel de Dunn (cf. paragraphe 2.4, page 33).
- On constate des notes brutes totales inférieures chez les patients porteurs du syndrome d'Angelman.
- On constate des différences de traitement de l'information sensorielle orale entre les deux groupes.

Hypothèse générale n°4 : dans le syndrome d'Angelman, il existe un lien entre les troubles de l'oralité et des troubles de l'intégration sensorielle.

Hypothèses opérationnelles :

- Les observations des enfants vont dans le sens des résultats obtenus dans le Profil sensoriel de Dunn.
- Les troubles de l'intégration sensorielle repérés dans le Profil sensoriel de Dunn peuvent expliquer les troubles de l'oralité chez les enfants porteurs du syndrome d'Angelman.

MÉTHODOLOGIE

1. POPULATION

Deux groupes ont été formés pour cette étude, un groupe de sujets porteurs du syndrome d'Angelman (1) et un groupe dit « témoin », de sujets non porteurs de handicap mais ayant des troubles de l'oralité (2).

1.1 Présentation des enfants porteurs du syndrome d'Angelman

Cette recherche s'appliquait à des enfants porteurs du syndrome d'Angelman (groupe 1), habitant dans la région Hauts-de-France afin de faciliter les échanges. Les démarches pour recruter les sujets participants au projet ont été favorisées par la patientèle de Madame LESECQ-LAMBRE.

Cinq familles ont accepté de participer à cette étude. La population porteuse du syndrome d'Angelman participant au projet est présentée dans le tableau I ci-dessous :

Tableau I. Population SA participant au projet

Nom de l'enfant	Sexe	Date de naissance	Âge au moment des évaluations (novembre 2017)	Mécanisme génétique	Date de début de PEC
L. C.	F	1 ^{er} février 2010	7 ans 9 mois	Délétion	Avril 2011
A. D. T.	M	15 mai 2011	6 ans 6 mois	Anomalie d'empreinte	Novembre 2013
L. B.	M	21 septembre 2012	5 ans 2 mois	Délétion	Octobre 2014
M. B.	F	07 novembre 2012	5 ans	Microdélétion	Janvier 2016
M. G.	F	21 avril 2013	4 ans 7 mois	Disomie	Décembre 2015

Tous ces enfants bénéficiaient de séances d'orthophonie, au moins une fois par semaine. Celles-ci étaient dispensées par la même professionnelle. Notons que les troubles de l'oralité ont été travaillés depuis le début de la prise en charge.

1.2 Présentation de la population témoin

Les participants du groupe 2 ont été sélectionnés selon les critères suivants :

- pour un sujet porteur du SA, deux sujets témoins ont été recherchés, correspondant en âge ;
- les enfants devaient être suivis par des orthophonistes pour troubles de l'oralité mais sans pathologie associée.

Le sexe n'a pas été pris en compte puisqu'une étude (Dunn & Westman, 1997) rapporte qu'il n'engendre pas de différences significatives dans le Profil sensoriel de Dunn.

La population témoin participant au projet est présentée dans le tableau II ci-dessous :

Tableau II. Population témoin participant au projet

Nom de l'enfant	Sexe	Date de naissance	Âge au moment des évaluations (novembre 2017)	Date de début de PEC
S.P.	F	28 juin 2010	7 ans 5 mois	Décembre 2017
E.V.	M	05 février 2011	6 ans 9 mois	Juillet 2017
R.D.	F	07 mars 2011	6 ans 8 mois	Janvier 2018
J.X.	F	16 décembre 2011	6 ans 11 mois	Janvier 2017
I.R.	M	17 février 2012	5 ans 9 mois	Septembre 2017
H.H.	M	08 juin 2012	5 ans 5 mois	Février 2018
M.B.	M	13 juillet 2012	5 ans 4 mois	Octobre 2015
L.G.	M	24 juillet 2012	5 ans 4 mois	Avril 2017
L.L.	M	04 février 2014	3 ans 9 mois	Janvier 2018
M.M.	M	19 février 2014	3 ans 9 mois	Août 2017

Cette population a été recrutée auprès des orthophonistes de la région Haut-de-France prenant en soin des enfants pour troubles de l'oralité.

2. MATÉRIEL

Les différentes rencontres avec les parents et enfants ont eu lieu à leur domicile, afin d'intervenir dans le lieu de vie des familles et donc au plus proche de la réalité quotidienne.

2.1 Formulaire d'information et de consentement

Chaque famille a reçu, avant tout engagement dans cette étude, un formulaire d'information et de consentement concernant le participant mineur, leur enfant. Ce formulaire leur permettait de consentir à ce que leurs réponses soient utilisées à des fins de recherches pour la rédaction de ce mémoire. L'identité des participants est restée anonyme, en accord avec l'ensemble des familles.

2.2 Bilan d'oralité

Une trame de bilan oralité a été élaborée (cf. annexe 2, page 80) dans le but de situer l'enfant dans ses difficultés orales. En effet, les refus et aversions alimentaires peuvent prendre des formes multiples (Senez & Martinet, 2015). Ce bilan a permis également de proposer, lors du premier rendez-vous avec les parents, un cadre reprenant l'histoire de leur enfant. Ce sont les travaux de C. Senez, de C. Thibault ainsi que ceux de E. Bandelier (Bandelier, 2015) qui ont permis de définir les informations nécessaires et les questions à aborder avec les parents.

La première partie du bilan a consisté en une anamnèse générale, permettant de mieux connaître l'enfant et son histoire. Ces données anamnestiques ont été recueillies lors d'une rencontre avec les parents à leur domicile.

Les questions concernaient :

- des informations générales sur l'enfant
- la période pré et néonatale, avec une orientation des questions sur l'oralité dès le premier jour de vie
- l'oralité primaire puis secondaire
- les habitudes non alimentaires de l'enfant en lien avec l'investissement de la sphère orale

La deuxième partie du bilan s'intéressait à :

- la sensibilité de l'enfant autour de la sphère oro-faciale
- sa sensorialité lors du repas
- la prise alimentaire actuelle
- le comportement alimentaire
- la digestion

Ces renseignements permettaient de pointer au mieux les difficultés de l'enfant mais aussi ses forces. Également, ils rendront possible l'objectivation de leurs éventuels progrès en terme d'alimentation et de sensibilité.

Enfin, un examen clinique de l'enfant a été proposé. Il se déroulait en plusieurs temps :

- l'examen exo-buccal, pour apprécier les structures faciales du patient
- l'examen de la sphère oro-faciale, au cours duquel il était question d'étudier la respiration, l'intérieur et l'extérieur de la bouche, le bavage
- l'observation d'un temps de repas
- l'évaluation de la mastication à l'aide du bilan masticatoire de C. Senez (fonctionnelle) et de la thérapie motrice orale (OMT) de Talktools (analytique) selon laquelle 10 mouvements contrôlés de mâchoire sur le chewy-tube (tube à mâcher) sont recherchés.

Plusieurs rencontres avec les parents et les enfants ont été nécessaires pour réunir ces différentes informations. Ces données ont permis d'établir une synthèse du bilan orthophonique d'oralité pour chaque enfant.

Par ailleurs, chaque famille s'est vue remettre un questionnaire sur les préférences alimentaires de leur enfant (cf. annexe 3, page 87). Ce questionnaire était proposé sous forme de tableau dans lequel étaient suggérés divers aliments par catégories :

- | | |
|-----------------------|--------------------------------|
| - légumes | - laitages |
| - fruits | - biscuits |
| - féculents | - autres aliments « plaisirs » |
| - pain | - liquides |
| - viandes et poissons | |

Ainsi qu'une courte partie « non alimentaire ».

Pour chaque aliment, il a été proposé aux parents de cocher si l'enfant l'aime, si oui sous quelle forme, s'il ne l'aime pas ou s'il n'y a jamais goûté. Ce tableau permettait de repérer les appétences et refus spécifiques de l'enfant ainsi que les textures possiblement problématiques.

2.3 Grille d'observation des explorations tactiles et buccales

Afin d'évaluer les comportements non alimentaires des patients, une grille d'observation des comportements des enfants lors de la présentation de divers objets a été réalisée (cf. annexe 4, page 89). La construction s'est inspirée des stades de l'approche tactile (Leblanc & Ruffier-Bourdet, 2009), qui suivent la progression suivante :

Textures sèches → fluides → mouillées → collantes

L'objectif ici était de proposer des objets ou matières de textures différentes, en suivant cette progression, et d'observer les réactions de l'enfant. Pour cela, il était important de connaître la relation de l'enfant à l'objet, notamment de savoir si celui-ci était déjà, ou non, connu du patient. Le comportement de l'enfant devait être détaillé, tant au niveau de la préhension de l'objet ou de la matière qu'au niveau de la réaction corporelle dans sa globalité.

Les objets et matières utilisés étaient pensés pour ne pas être source de danger en cas de mise en bouche.

2.4 Le profil Sensoriel de Dunn

Le profil sensoriel des enfants devait être établi. Pour cela, différentes possibilités s'offraient à nous (cf. paragraphe 5, page 22) et le choix s'est finalement porté sur le profil sensoriel de Dunn, développé en 1999 par Winnie Dunn, ergothérapeute américaine. En effet, plusieurs auteurs soutiennent l'utilisation de ce test pour identifier les troubles du traitement sensoriel chez l'enfant (Ashburner, Ziviani, & Rodger, 2008 ; Ray-Kaesler & Dufour, 2013 ; Watling, Deitz, & White, 2001).

Différentes études ont démontré que le profil sensoriel de Dunn permet de différencier les enfants avec autisme (Tomchek & Dunn, 2007 ; Watling et al., 2001), les personnes atteintes du syndrome d'Asperger (Dunn, Myles, & Orr, 2002), celles avec syndrome du X fragile (Baranek et al., 2002), les personnes avec déficience

intellectuelle (Engel-Yeger, Hardal-Nasser, & Gal, 2011), les enfants ayant subi des lésions cérébrales traumatiques (Galvin, Froude, & Imms, 2009) et les enfants au développement typique (Dunn & Brown, 1997). Mais aucune étude n'évoque l'utilisation de ce test avec la population porteuse du syndrome d'Angelman.

Ce questionnaire s'appuie sur la théorie de l'intégration sensorielle (Ayres, 1972) selon laquelle les comportements de l'enfant sont expliqués par l'interprétation du traitement qu'il fait des stimuli sensoriels. Il permet de fournir des informations sur les tendances de l'enfant à réagir aux stimuli et sur les systèmes sensoriels susceptibles de contribuer ou de faire obstacle à une performance fonctionnelle, dans le but d'établir un profil des systèmes sensoriels de l'enfant.

Il s'adresse aux parents d'enfants de 3 ans à 10 ans 11 mois.

Les parents des enfants de cette étude ont répondu aux 125 situations proposées, réparties en 14 sections et 9 facteurs. Ceux sur lesquels portait particulièrement notre attention sont :

- le facteur 4 : « Sensibilité sensorielle orale » : il contient neuf éléments décrivant la sensibilité aux goûts, aux textures et aux températures des aliments.
- la section F : « Traitement de l'information sensorielle orale » : elle contient l'ensemble des éléments relatifs au traitement de l'information orale, soient douze questions.

Pour chacun des items, il est demandé d'indiquer la fréquence à laquelle l'enfant présente les réactions évoquées. Cette fréquence est déterminée à partir d'une échelle de Likert où : 1 = l'enfant répond toujours de cette manière au stimulus présenté, jusque 5 = l'enfant ne répond jamais de cette manière au stimulus présenté. Les items sont rédigés de manière à ce qu'un comportement noté « plus fréquent » soit indésirable : les notes sont plus basses pour une performance non souhaitée et plus élevées pour une performance souhaitée.

Pour chaque section et chaque facteur, des valeurs seuils ont été établies de la manière suivante :

- Performance typique : note située au-dessus de la moyenne et jusqu'à $-1ET$ = capacités typiques de traitement de l'information sensorielle.

- Différence probable : note située entre -1ET et -2ET = des questions se posent sur les capacités de traitement de l'information sensorielle.
- Différence avérée : note inférieure à -2ET = difficultés dans le traitement de l'information sensorielle.

Ainsi, les résultats permettent de mettre en lumière la manière qu'a l'enfant de réagir aux stimuli pour chaque modalité sensorielle, sa capacité à contrôler et à réguler l'information en fonction du contexte et la possible existence d'une adéquation entre les situations que l'enfant vit et ses réponses émotionnelles et comportementales.

3. RECUEIL ET CONSTRUCTION DES DONNÉES

L'analyse des résultats s'est appuyée sur des données issues de trois sources principales : la synthèse du bilan orthophonique, le contenu des grilles d'observation et les profils sensoriels. Elle était donc à la fois qualitative et quantitative.

Un premier temps a été consacré à l'analyse des données recueillies lors des entretiens anamnestiques avec les parents. Le but était de faire l'état des lieux des performances et difficultés des enfants porteurs du SA à un instant T (automne 2017). L'analyse était purement qualitative. Il convient de préciser qu'un bilan d'oralité s'établit en partie sur un éventail de questions posées aux parents. Une part de subjectivité était sans doute présente dans ces résultats.

Ensuite, l'observation clinique des explorations tactiles et buccales de ces enfants permettait de mettre en lien les données de l'anamnèse et les connaissances théoriques sur des troubles de l'oralité. Cette fois encore, l'analyse était qualitative.

Enfin, les profils sensoriels de chaque enfant porteur du SA ont été analysés quantitativement, d'abord individuellement et dans leur intégralité, afin de mettre en lumière d'éventuels troubles de l'intégration sensorielle.

Par la suite, ils ont été comparés à ceux d'enfants ayant des troubles de l'oralité sans troubles associés (groupe 2). Pour cela, les notes résultant des items suivants étaient prises en compte :

- le facteur 4 : « Sensibilité sensorielle orale »
- la section F : « Traitement de l'information sensorielle orale ».

Les notes de chacun des 12 items ont été rapprochées puis les notes brutes totales ont été confrontées. Le calcul de moyennes, de pourcentages, de modes et de médianes a été nécessaire.

Trouver des résultats différents entre ces deux groupes, et notamment des scores inférieurs pour le groupe 1, permettrait de penser que les troubles de l'oralité dans le syndrome d'Angelman sont la conséquence d'un dysfonctionnement de l'intégration sensorielle, contrairement aux enfants sans pathologie associée.

Également, les notes brutes totales du facteur 4 et de la section F ont permis, grâce à une répartition en trois groupes basés sur des valeurs seuils, de déterminer la performance de chaque enfant. La cotation de cette épreuve est déterminée à partir d'une échelle de Likert où :

- 1 = Quand l'enfant répond toujours de cette manière au stimulus présenté (100% du temps)
- 2 = Quand l'enfant réagit fréquemment de cette manière (75% du temps)
- 3 = Quand l'enfant réagit occasionnellement de cette manière (50% du temps)
- 4 = Quand l'enfant réagit rarement de cette manière (25% du temps)
- 5 = Quand l'enfant ne réagit jamais de cette manière (0% du temps).

4. MÉTHODE D'ANALYSE DES DONNÉES

Une analyse descriptive a été réalisée pour le bilan oralité ainsi que pour les observations cliniques. Pour cela, les données anamnestiques et les comportements des enfants ont été regroupés dans des tableaux pour une meilleure visibilité.

Les réponses aux questions fermées à choix multiples du questionnaire du Profil sensoriel de Dunn ont été analysées de façon quantitative au moyen de statistiques descriptives. Cette analyse comprenait l'utilisation de moyennes, de modes (question préférée) et d'écarts-type.

Dans cette étude, la dimension clinique nous a semblé indissociable de la partie statistiques étant donné le nombre restreint de patients porteurs du SA.

RÉSULTATS

1. RÉSULTATS DU BILAN ORALITÉ

Les parents des cinq enfants porteurs du syndrome d'Angelman ont accepté de répondre aux questions concernant le développement oral de leur enfant. Les éléments importants sont repris dans un tableau en annexe 5 (cf. page 91).

1.1 Synthèse du bilan oralité de L. C.

L. C. est née le 1^{er} février 2010, elle est aujourd'hui âgée de 7,9 ans. Elle est porteuse du syndrome d'Angelman par délétion.

Bébé, la prise au biberon n'a pas été aisée, sa succion était inefficace, les parents ont proposé des tétines et biberons adaptés. Les tétées duraient environ 45 minutes. Les régurgitations étaient fréquentes (traitement par Dompéridone et Gaviscon).

La diversification alimentaire a débuté vers 5 mois, elle a amélioré les repas. Les biberons ont rapidement été arrêtés. L. C. acceptait les textures lisses, mais les morceaux ont fait l'objet d'un travail orthophonique et ont été acceptés vers 15 mois.

Aujourd'hui, L. C. prend plaisir à manger, elle manifeste sa faim grâce à son PODD (Pragmatic Organisation Dynamic Display, outil de communication alternative). Les fausses-routes sont rares mais intenses quand elles se produisent (généralement suite à des reflux). Elle aime manger seule mais il est néanmoins nécessaire qu'elle soit guidée par ses parents durant les repas, elle boit avec aide (besoin d'un appui sur la lèvre inférieure pour éviter les fuites labiales). Les couverts utilisés sont adaptés : larges, pas trop creux, de préférence en plastique. Les repas sont pris dans un siège-coque, avec tablette et repose-pieds. L'enfant a une appétence particulière pour les goûts forts et sucrés. Elle mange varié. La texture de l'alimentation doit être homogène, en effet les doubles textures ne sont pas appréciées. L. C. ne mange des gâteaux que s'ils sont mous. Elle goûte depuis peu aux aliments croquants.

La maman commence à remarquer une sensibilité aux odeurs.

Le calme est de rigueur durant les moments de repas, les distracteurs sont évités.

Les soins d'hygiène corporelle restent difficiles. L. C. supporte peu le gant sur le visage, le change, le brossage ainsi que le séchage des cheveux par exemple. Grâce au travail réalisé, l'approche de la bouche est mieux tolérée, L. C. apprécie la brosse à dent électrique.

Les comportements oraux non alimentaires sont très fluctuants. L'enfant porte les doigts en bouche surtout quand celle-ci est douloureuse, ainsi que les objets

régulièrement. La fréquence dépend beaucoup de la fatigue et de la texture de l'objet ; en effet, elle sera particulièrement tentée par les objets en plastique mou.

Les fonctions de respiration et de déglutition sont bonnes. Concernant la mastication, lors de l'essai au chewy-tube, des déviations de la mâchoire sont constatées et les dix mouvements de mâchoire contrôlés requis pour pouvoir affirmer que la mastication est efficace ne sont pas atteints.

La prise en soin orthophonique a débuté en avril 2011 pour cette enfant, à raison de trois séances par semaine. Elle bénéficie également de séances kinésithérapie, de psychomotricité, d'ergothérapie, d'ostéo-thérapie et de thérapie énergétique (qui travaillent sur le sommeil et qui permettent de soulager des maux qu'elle ne sait exprimer).

1.2 Synthèse du bilan oralité de A. D. T.

A. D. T. est né le 15 mai 2011, il est aujourd'hui âgé de 6,6 ans. Il est porteur du syndrome d'Angelman par anomalie d'empreinte.

Bébé, l'alimentation s'est d'abord faite au sein durant un mois, mais les tétées étant trop longues, les parents ont proposé le biberon. Les suctions n'étaient pas très efficaces, les régurgitations nombreuses (traitement par Dompéridone et Gaviscon). Ils utilisaient des tétines plates et un lait adapté très épaissi. La diversification alimentaire a été proposée vers 6 mois et a été très vite adoptée.

Actuellement, A. D. T. apprécie de se mettre à table, il manifeste sa faim en ouvrant le frigo. Il peut utiliser son PODO pour manifester sa faim et sa soif, mais il en a peu l'occasion puisque des propositions lui sont faites régulièrement. Il a une préférence pour les goûts forts et sucrés. Il n'aime pas que les aliments soient mélangés. Il n'apprécie pas non plus les doubles textures. A. D. T. refuse la plupart du temps de manger de la viande, il n'en mange que dans ses plats préparés industriellement, quand elle est mixée et confondue avec le reste. Il mange en autonomie, seul car il a besoin de calme. Il est installé à table sur une chaise classique pour prendre son repas.

Les soins d'hygiène corporelle sont a priori tolérés, bien qu'A. D. T. n'apprécie pas le contact sur la peau : à l'intérieur des mains, au niveau du cou et du visage. Son papa relève beaucoup de rires, qui peuvent être signe d'inconfort.

L'enfant a une tétine en bouche régulièrement, et lorsque ce n'est pas le cas, il suce son foulard. Il porte les objets en bouche, leur texture lui importe peu (sauf les

peluches qu'il garde en main), mais ces comportements oraux sont de moins en moins fréquents selon son papa. Le bavage est important quand il est concentré sur une tâche.

Les fonctions de respiration et de déglutition sont bonnes. Concernant la mastication, lors de l'essai au chewy-tube, les dix mouvements de mâchoire contrôlés requis pour pouvoir affirmer que la mastication est efficace ne sont pas atteints.

La prise en soin orthophonique a débuté en novembre 2013 pour cet enfant, à raison d'une séance par semaine. Il bénéficie également de séances de psychomotricité.

1.3 Synthèse du bilan oralité de L. B.

L. B. est né le 21 septembre 2012, il est aujourd'hui âgé de 5,2 ans. Il est porteur du syndrome d'Angelman par délétion.

Sa première alimentation s'est faite au sein mais a été très difficile pour l'enfant et pour la maman. La succion n'était pas efficace. Des adaptations ont été mises en place lors du passage au biberon : tétine plate, lait épaissi. Les régurgitations étaient nombreuses.

La diversification alimentaire a débuté vers 5 mois, L. B. a uniquement accepté l'alimentation lisse jusqu'à ce que ce soit travaillé en orthophonie (hiver 2014).

Aujourd'hui, L. B. boit du lait matin et soir, il pleure pour manifester sa faim et sa soif. Il montre de l'intérêt pour les aliments qu'il aime. Il préfère les goûts forts, sucrés, plutôt les aliments clairs et les plats élaborés (en sauce). Il n'a pas un gros appétit. Il préfère les aliments en morceaux plutôt que les purées, cela lui permet de manger seul avec les doigts. Il aime particulièrement les assiettes de fruits coupés en morceaux. Il est friand de biscuits secs. Il apprécie de manger seul, sans aide, quand cela est possible (aliments qu'il peut prendre en main). Il est parfois aidé par un adulte durant les repas, il boit seul son biberon. Il a besoin d'être bien installé (siège-coque) et d'être dans le calme pour que le repas se déroule bien. La maman constate une sensibilité aux odeurs fortes.

Les soins d'hygiène corporelle sont tolérés mais peu appréciés.

L. B. a une tétine. Il porte peu les doigts en bouche mais beaucoup les objets. La maman remarque qu'il doit être acteur de la mise en bouche, sans quoi l'accès y est difficile. La texture de l'objet importe peu (sable, jouets en plastique ou en bois, pâte à modeler...).

Les fonctions de respiration et de déglutition sont bonnes. Concernant la mastication, l'essai au chewy-tube est un échec, L. B. refuse la mise en bouche par l'adulte.

La prise en soin orthophonique a débuté en octobre 2014 pour cet enfant, à raison de trois séances par semaine. Il bénéficie également de séances de psychomotricité et de kinésithérapie.

1.4 Synthèse du bilan oralité de M. B.

M. B. est née le 07 novembre 2012, elle est aujourd'hui âgée de 5 ans. Elle est porteuse du syndrome d'Angelman par microdélétion.

La première alimentation s'est faite au biberon, la succion était efficace, rien n'est à signaler tant dans l'oralité primaire que secondaire. La diversification a eu lieu vers 5 mois, tout s'est bien déroulé.

Actuellement, M. B. est gourmande, apprécie de manger, les repas sont décrits comme des moments agréables. La prise alimentaire est contrôlée et limitée. Elle manifeste sa faim et sa soif par des gestes, en se servant dans son placard ou en utilisant son PODD. Elle a une préférence pour les goûts forts et salés. Elle aime une grande variété de légumes, en morceaux ou en purée, mais peu de fruits. Elle préfère les textures homogènes et n'accepte pas les morceaux croquants. M. B. mange seule, sur une petite table et une petite chaise adaptées avec des couverts traditionnels. La maman constate une sensibilité aux odeurs fortes.

Les soins d'hygiène corporelle ne posent pas de souci, elle utilise quotidiennement une brosse à dent électrique. La maman ne la trouve pas particulièrement sensible de la bouche, mais un travail orthophonique d'habitation est mis en place depuis quelques années et est repris à la maison (janvier 2016).

M. B. a « toujours quelque chose en bouche » d'après la maman : une tétine, ses doigts ou des jouets. La maman constate que durant les périodes difficiles, la bouche est encore plus investie. La texture de l'objet importe peu.

Cette enfant est très sensible aux bruits.

Les fonctions de respiration et de déglutition sont bonnes. Concernant la mastication, lors de l'essai au chewy-tube, des déviances de la mâchoire sont constatées et les dix mouvements de mâchoire contrôlés requis pour pouvoir affirmer que la mastication est efficace ne sont pas atteints.

La prise en soin orthophonique a débuté en janvier 2016 pour cette enfant, à raison de deux séances par semaine. Elle bénéficie également de séances d'équithérapie.

1.5 Synthèse du bilan oralité de M. G.

M. G. est née le 21 avril 2013, elle est aujourd'hui âgée de 4,7 ans. Elle est porteuse du syndrome d'Angelman par défaut d'empreinte.

M. G. a été alimentée au sein jusqu'à ses 9 mois, elle était très en demande. La succion était efficace. A 6 mois a débuté la diversification alimentaire, elle a toujours bien mangé. La maman précise que les difficultés sont apparues lorsqu'elle a commencé à prendre la cuillère elle-même, car elle était actrice de son geste et avait tendance à porter de grandes quantités en bouche.

Actuellement, le repas est un moment de plaisir. M. G. manifeste sa faim et sa soif par le pointage. Elle est plutôt attirée par les goûts sucrés et forts (tels que l'amertume). Elle a tendance à avaler sans mastiquer. Elle préfère une alimentation bien chaude. Les repas sont pris en famille, M. G. est plus disponible quand ils sont pris dans le calme. Elle est installée sur une chaise trip-trap avec repose-pieds. Elle est autonome dans son alimentation, elle utilise une cuillère en plastique large et plate pour ne pas trop en mettre en bouche. « Elle mange de tout » selon la maman, toutes les textures sauf les morceaux durs et/ou cassants. La maman constate une sensibilité aux odeurs, qui est travaillée à la maison (jardin de plantes médicinales).

Les soins d'hygiène ne sont pas appréciés, l'accès à la bouche est très compliqué (brossage de dents) et elle accepte difficilement d'être touchée. L'accès aux mains et aux pieds est travaillé régulièrement, des progrès sont constatés.

M. G. suce une tétine la nuit ou dans les moments calmes. Elle porte les doigts et les objets en bouche fréquemment, peu importe la texture.

Les fonctions de respiration et de déglutition sont bonnes. Concernant la mastication, l'essai au chewy-tube est un échec, M. G. refuse la mise en bouche par l'adulte.

La prise en soin orthophonique a débuté en décembre 2015 pour cette enfant, à raison d'une séance par semaine. Elle bénéficie également de séances de kinésithérapie et de psychomotricité.

2. RÉSULTATS DES OBSERVATIONS TACTILES ET BUCCALES

Les rencontres avec chacun des cinq enfants ont eu lieu à leur domicile ou sur leur lieu d'accueil de jour. Au cours de celles-ci, je leur proposais des objets de textures différentes et observais leur comportement.

2.1 Synthèse des observations tactiles de L. C.

L. C. connaît ces objets/textures, qui sont régulièrement proposés en séances ; seuls les flocons de maïs sont une nouveauté.

L. C. observe longuement les objets de texture sèche proposés (balle lisse, balle à picots, brosse à dent sensorielle, brosse sensorielle, chewy-tube et flocons de maïs) et ce sont les seuls qu'elle porte en bouche. Des rires apparaissent à la présentation de la brosse sensorielle et du chewy-tube, cela peut être le signe d'un inconfort. A la présentation des objets de texture fluide, L. C. se détourne plus rapidement, accepte de toucher mais du bout des doigts pour la balle araignée et le sable cinétique. La texture mouillée est, quant à elle, difficile à accepter puisque L. C. n'apprécie pas d'avoir les mains sales. Enfin, les textures collantes sont rejetées immédiatement.

Tableau III. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour L. C.

Stades tactiles	Toucher difficile	Port en bouche
Textures sèches	0%	66%
Textures fluides	66%	0%
Textures mouillées	100%	0%
Textures collantes	100%	0%

2.2 Synthèse des observations tactiles de A. D. T.

A. D. T. connaît ces objets/textures, qui sont régulièrement proposés en séances, seuls les flocons de maïs sont une nouveauté.

Tout au long de ces propositions d'objets, il fait le lien avec ce qu'il connaît et utilise l'objet comme il est utilisé en séance : la balle lisse et celle à picots pour faire des massages sur les bras et les mains, la brosse à dent en bouche, la brosse sensorielle dans les cheveux (se coiffe), le chewy-tube en bouche (il le mastique et souffle dedans). Il touche franchement les flocons de maïs, les écrase, les déchire et demande à ce que l'on joue ensemble.

Concernant les textures fluides, la balle pompon est portée sur le visage, la balle araignée est particulièrement appréciée : il la porte en bouche très rapidement. Le sable cinétique est plus difficile à aborder, il le touche du bout des doigts et montre des signes d'inconfort (il pince l'adulte). Il demande rapidement à changer d'activité.

A. D. T. a l'habitude de faire de la peinture avec les doigts, il ne montre donc aucune gêne, il y met les mains entières. Il tente immédiatement de porter en bouche mais ne réitère pas. Enfin, les textures collantes ne semblent pas être source d'inconfort, il accepte toutes les propositions, les explore franchement. Néanmoins, le bavage devient plus important.

Tableau IV. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour A. D. T.

Stades tactiles	Toucher difficile	Port en bouche
Textures sèches	0%	33%
Textures fluides	33%	33%
Textures mouillées	0%	100%
Textures collantes	0%	0%

2.3 Synthèse des observations tactiles de L. B.

L. B. connaît lui aussi ces objets/textures, qui sont régulièrement proposés en séances ; seuls les flocons de maïs sont une nouveauté.

Le bavage est important tout au long de cette observation. Les explorations sont généralement longues.

L. B. manipule les objets souvent de la même façon : il les fait rouler dans les mains et taper sur sa tablette. Tous les objets de texture sèche sont portés en bouche et mordillés, sauf le chewy-tube, qu'il approche seulement de la bouche. Pour les textures fluides, il porte également en bouche, sur la langue pour la balle pompon, et il tente de mettre un maximum de la balle araignée dans la bouche. Par contre, lorsque le sable cinétique lui est proposé, il avance son visage très près du sable. Les vocalisations sont alors importantes, elles semblent démontrer un mécontentement : il se calme dès que le sable est retiré. La peinture n'a pas pu être testée en raison de l'état de fatigue de L. B. Les textures collantes sont toutes immédiatement portées en bouche et l'enfant vocalise quand on les lui retire.

L'équipe encadrante de l'IEM précise que l'heure du goûter est proche et que cela peut jouer avec l'envie de porter en bouche.

Tableau V. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour L. B.

Stades tactiles	Toucher difficile	Port en bouche
Textures sèches	0%	83%
Textures fluides	0%	66%
Textures mouillées	Non évalué	Non évalué
Textures collantes	33%	100%

2.4 Synthèse des observations tactiles de M. B.

M. B. connaît ces objets/textures, qui sont régulièrement proposés en séances ; seuls les flocons de maïs sont une nouveauté.

On constate que le toucher de M. B. est franc pour la plupart de ces textures, sauf pour la texture collante et notamment les flocons de maïs mouillés et le slime. M. B. a tendance à jeter rapidement les différents objets.

Les objets à texture sèche portés en bouche sont la brosse à dent et le chewy-tube : elle reproduit donc ce qui lui est demandé habituellement avec ce genre d'objet, et également les flocons de maïs, qu'elle découvre. Cette découverte est également accompagnée de rires. Les objets à texture fluide sont également portés en bouche, sauf le sable cinétique qui est rapidement repoussé, tout comme la peinture.

Enfin, les textures collantes sont plus difficiles à appréhender : la pâte à modeler est tolérée mais rapidement jetée, il lui est difficile d'accepter que les flocons de maïs mouillés lui collent aux doigts (grimaces) et le slime est touché du bout des doigts, à une seule main et jeté rapidement.

Tableau VI. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour M. B.

Stades tactiles	Toucher difficile	Port en bouche
Textures sèches	0%	50%
Textures fluides	0%	66%
Textures mouillées	0%	0%
Textures collantes	66%	33%

2.5 Synthèse des observations tactiles de M. G.

M. G. connaît ces objets/textures, qui sont régulièrement proposés en séances ; seuls les flocons de maïs sont une nouveauté.

Le toucher de M. G. est franc pour l'ensemble des textures, mais il est très difficile de la mobiliser et de la centrer sur l'activité. Elle refuse beaucoup de propositions et a tendance à tout jeter par terre très rapidement.

Des rires importants sont observés lors de la manipulation de la brosse sensorielle et des flocons de maïs. Elle porte en bouche certaines textures sèches : la balle à picots, la brosse à dent sensorielle, le chewy-tube et les flocons de maïs. Elle refuse par contre le chewy-tube lorsqu'il est mis en bouche par un tiers.

Les objets à texture fluide sont rejetés rapidement, les rires se poursuivent. Le sable cinétique est porté en bouche et provoque du bavage.

Pour le reste des activités proposées, M. B. ne montre pas de difficulté tactile mais un désintérêt, elle ne souhaite pas poursuivre les échanges. Elle porte la pâte à modeler sur le bout de la langue. Le bavage est important lors de la courte manipulation du slime.

Il est à noter que M. B. est rapidement déconcentrée par le bruit environnant et par les voix. Par ailleurs, la frustration est difficile à gérer. Enfin, l'excitation semble provoquer des rires importants.

Tableau VII. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour M. G.

Stades tactiles	Toucher difficile	Port en bouche
Textures sèches	0%	66%
Textures fluides	0%	33%
Textures mouillées	0%	0%
Textures collantes	0%	33%

3. RÉSULTATS AU QUESTIONNAIRE DU PROFIL SENSORIEL DE DUNN

3.1 Synthèses individuelles du Profil sensoriel de Dunn des enfants porteurs du syndrome d'Angelman

Le test propose une organisation des notes possibles en trois groupes, basés sur la performance de l'échantillon de 561 enfants tout-venant, âgés de 3 ans à 10 ans 11

mois et 30 jours. Les notes aux questions ont été regroupées en sections et facteurs. Des valeurs seuils ont été déterminées pour chaque section et pour chaque facteur de la façon suivante :

- Performance typique : notes situées au-dessus de la moyenne et celle en dessous jusqu'à -1ET (capacités typiques de traitement de l'information sensorielle). La performance de l'enfant correspond à celle de 84% des enfants de l'échantillon étudié.
- Différence probable : notes situées entre -1ET et -2ET (des questions se posent sur les capacités de traitement de l'information sensorielle). La performance de l'enfant correspond ici à celle de 14% des enfants de l'échantillon étudié.
- Différence avérée : notes inférieures à -2ET (problèmes dans le traitement de l'information sensorielle). La performance de l'enfant correspond alors à celle de 2% des enfants de l'échantillon étudié.

Pour l'ensemble des documents à suivre, la légende sera la suivante :

Performance typique	
Différence probable	
Différence avérée	

Le tableau VIII énumère les notes brutes totales de chaque enfant porteur du SA, pour chaque facteur et chaque section. Il permet de visualiser les performances et les difficultés que leurs parents ont relevées.

Tableau VIII. Synthèse des notes brutes totales obtenues par les enfants SA

Rubriques du Profil sensoriel de Dunn Scores maximums		L. C.	A.D.T.	L. B.	M. B.	M. G.
Notes brutes totales des facteurs	1. Recherche de sensations /85	58	61	45	48	54
	2. Réactivité émotionnelle /80	63	60	33	69	50
	3. Endurance / Tonus faibles /45	26	36	22	39	28
	4. Sensibilité sensorielle orale /45	31	33	21	35	35
	5. Inattention / Distractibilité /35	18	29	20	21	24
	6. Hyporéactivité sensorielle /40	36	36	28	35	32
	7. Sensibilité sensorielle /20	20	13	13	19	15
	8. Sédentarité /20	13	13	11	19	14
	9. Motricité fine / Perception /15	3	4	3	3	3

Notes brutes totales des sections – Traitement de l'information sensorielle	A. Traitement de l'information auditive /40	25	32	26	29	28
	B. Traitement de l'information visuelle /45	30	30	19	39	28
	C. Traitement de l'information liée à l'équilibre /55	49	48	28	45	48
	D. Traitement de l'information tactile /90	70	78	62	68	61
	E. Traitement de l'information multisensorielle /35	22	27	20	23	26
	F. Traitement de l'information sensorielle orale /60	37	35	26	44	43
Notes brutes totales des sections Modulation	G. Traitement de l'information sensorielle liée à l'endurance / au tonus /45	26	36	22	39	28
	H. Modulation liée à la position du corps et au mouvement /50	31	31	35	43	33
	I. Modulation du mouvement affectant le niveau d'activité /35	21	24	23	26	24
	J. Modulation de l'enregistrement de l'entrée sensorielle affectant les réponses émotionnelles /20	10	14	8	15	9
	K. Modulation de l'enregistrement de l'entrée visuelle affectant les réponses émotionnelles et le niveau d'activité /20	17	17	17	15	12
Sections - Réponses comportementales et émotionnelles	L. Réponses émotionnelles / sociales /85	73	64	36	75	58
	M. Comportements résultant du traitement de l'information sensorielle /30	9	15	6	22	11
	N. Items indiquant les seuils de réponse /15	13	11	4	9	9

Les couleurs permettent de visualiser rapidement le groupe dans lequel chaque note brute totale se situe. Il est nettement apparu que de grandes variabilités existaient entre les enfants. Néanmoins, tous les profils sensoriels présentaient des différences avec celui de l'enfant tout-venant.

Afin de compléter ces données, le tableau IX expose les pourcentages de performances des notes brutes pour chaque enfant.

Tableau IX. Pourcentage des performances des enfants au Profil sensoriel de Dunn

Rubriques du Profil sensoriel de Dunn	Groupes de performance	L. C.	A. D. T.	L. B.	M. B.	M. G.
Ensemble des facteurs	Performance typique	56%	67%	11%	67%	44%
	Différence probable	22%	22%	44%	22%	33%
	Différence avérée	22%	11%	44%	11%	22%
Sections – Traitement de l'information sensorielle	Performance typique	17%	67%	0%	67%	33%
	Différence probable	83%	33%	33%	33%	67%
	Différence avérée	0%	0%	67%	0%	0%
Sections – Modulation	Performance typique	40%	60%	40%	100%	20%
	Différence probable	0%	20%	20%	0%	20%
	Différence avérée	60%	20%	40%	0%	60%
Sections – Réponses comportementales et émotionnelles	Performance typique	67%	67%	0%	100%	33%
	Différence probable	0%	33%	0%	0%	33%
	Différence avérée	33%	0%	100%	0%	33%
Toutes sections confondues	Performance typique	36%	64%	14%	86%	29%
	Différence probable	36%	29%	21%	14%	43%
	Différence avérée	29%	7%	64%	0%	29%

Il est apparu que les enfants avaient des performances sensorielles hétérogènes.

L. B. était l'enfant pour lequel les différences de traitement sensoriel étaient les plus flagrantes, puisque 64% de ses notes brutes se situaient au-delà de -2ET.

M. G. présentait un profil dont la différence était probable, 43% de ses notes brutes étaient situées entre -1ET et -2ET.

A. D. T. et M. B. avaient, quant à eux, plus de 50% de leurs notes brutes correspondant aux capacités typiques de traitement de l'information sensorielle, c'est-à-dire qu'elles se situaient au-dessus de la moyenne et jusqu'à -1ET.

Le profil de L. C. était moins contrasté, en effet, 72% de ses notes brutes se partageaient équitablement entre la performance typique (36%) et la différence probable (36%).

Rappelons que l'épilepsie est fréquente dans cette pathologie et également que ces enfants bénéficient de thérapies différentes, ce qui influence nécessairement ces résultats.

3.2 Résultats du traitement sensoriel oral des deux groupes

Après avoir observé les profils sensoriels des enfants porteurs du syndrome d'Angelman dans leur ensemble, il a été intéressant de comparer leurs réponses aux questions concernant le traitement sensoriel oral à celles d'enfants ayant des troubles de l'oralité sans pathologie associée.

Cette réflexion s'est appuyée sur douze énoncés :

Q54. A facilement des haut-le-cœur avec certaines textures d'aliments ou des couverts dans la bouche

Q55. Évite certains goûts ou certaines odeurs de nourriture faisant typiquement partie des aliments pour enfants

Q56. Ne mange que des aliments d'une certaine saveur

Q57. Se limite à certaines textures ou certaines températures de nourriture

Q58. Est difficile à satisfaire, particulièrement en ce qui concerne la texture des aliments

Q59. A tendance à sentir des objets qui ne sont pas comestibles

Q60. Manifeste une forte préférence pour certaines odeurs

Q61. Manifeste une forte préférence pour certains goûts

Q62. A des envies très fortes de certains aliments

Q63. Recherche certains goûts ou certaines odeurs

Q64. Mâche ou lèche des objets non comestibles

Q65. Porte les objets à la bouche (par exemple les mains, les crayons)

Les notes attribuées à chaque enfant pour chaque question sont indiquées dans le tableau X. Rappelons que 1 = toujours et 5 = jamais.

Tableau X. Détail des notes du traitement sensoriel oral

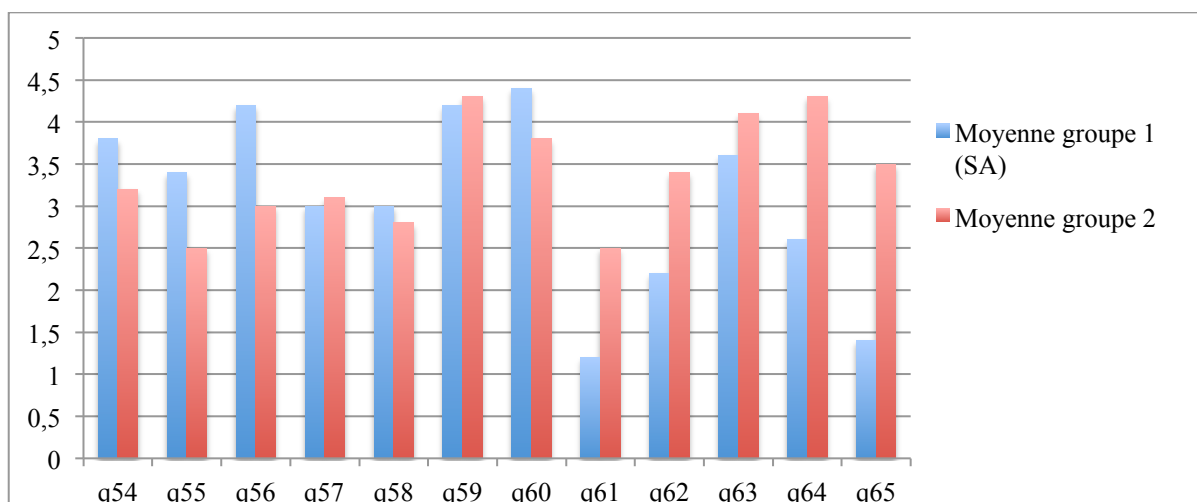
Patients	Statut	q54	q55	q56	q57	q58	q59	q60	q61	q62	q63	q64	q65	note brute section f	note brute facteur 4
L. C.	SA	4	5	5	1	1	5	2	1	2	5	5	1	37	31
A. D. T.	SA	3	5	5	3	2	4	5	1	1	2	2	2	35	33
L. B.	SA	3	1	1	1	2	5	5	1	3	2	1	1	26	21
M. B.	SA	4	1	5	5	5	5	5	1	3	5	3	2	44	35
M. G.	SA	5	5	5	5	5	2	5	2	2	4	2	1	43	35
S. P.	Témoin	5	5	5	5	5	5	5	4	5	5	4	2	55	44
E. V.	Témoin	5	1	1	2	2	5	4	1	3	3	3	3	33	22
R. D.	Témoin	5	2	2	5	5	5	2	2	2	2	4	4	40	27
J. X.	Témoin	4	2	4	4	1	5	3	3	3	5	5	5	44	30
I. R.	Témoin	1	1	1	1	1	5	5	1	5	5	5	5	36	25
H. H.	Témoin	2	1	1	1	1	4	3	1	3	5	3	3	28	20
M. B.	Témoin	2	5	5	2	2	3	5	2	5	5	4	3	43	34
L. G.	Témoin	3	2	5	5	5	5	5	5	2	5	5	5	52	39
L. L.	Témoin	4	5	5	5	5	5	5	5	2	5	5	4	55	42
M. M.	Témoin	1	1	1	1	1	1	1	1	4	1	5	1	19	12

La note brute de la section F est la somme des réponses aux douze questions précédemment citées et correspond donc au traitement de l'information sensorielle orale.

La note brute du facteur 4 correspond à la sensibilité sensorielle orale, qui est la somme des questions 55 à 63, ce qui exclut donc les réflexes nauséux ainsi que les comportements oraux non alimentaires.

Nous constatons des difficultés de traitement de l'information orale chez les sujets porteurs du SA comme chez les sujets témoins. Néanmoins, la comparaison entre les deux groupes n'était pas évidente de prime abord. En effet, aucune tendance ne se dégageait nettement. Dès lors, il a été nécessaire de comparer les moyennes des réponses données à chaque question chez les deux groupes (cf. graphique 1, page 51).

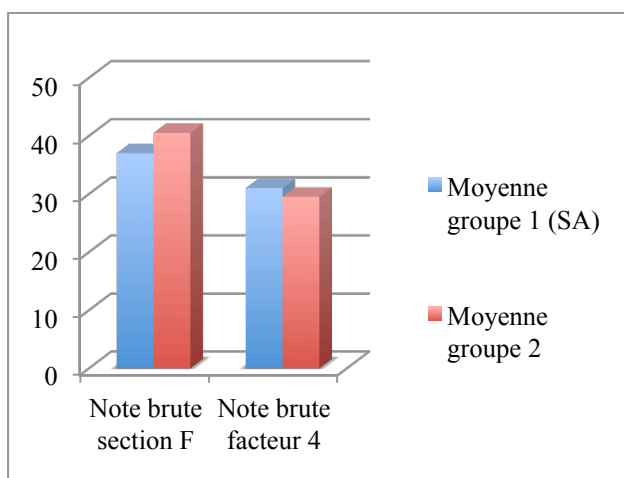
Graphique 1. Moyennes des réponses par question et par groupe



Rappelons que les questions sont formulées de telle sorte que plus la note est élevée, meilleur est le traitement sensoriel de l'enfant. Ce graphique permettait d'illustrer qu'aucune tendance ne se dégagait parmi les deux groupes. Les différences étaient donc moindres, et aboutissaient à (cf. graphique 2, page 51) :

- une moyenne des notes brutes de la section F « Traitement de l'information sensorielle orale » de 37/60 pour le groupe 1 et de 40,5/60 pour le groupe 2
- une moyenne des notes brutes du facteur 4 « Sensibilité sensorielle orale » de 31/45 pour le groupe 1 et de 29,5/45 pour le groupe 2.

Graphique 2. Moyennes des notes brutes totales de la section F et du facteur 4



Ces notes signifiaient que les enfants porteurs du SA connaissaient plus de difficultés que les enfants témoins à traiter l'information sensorielle orale, mais aussi que les deux groupes avaient une sensibilité sensorielle orale similaire.

Le tableau XI permet de confirmer une absence de différences flagrantes entre les deux groupes dans le traitement de l'information sensorielle orale. Celui-ci détaille les modes, ou réponses préférées, des groupes d'enfants à chacune des questions. Eu égard au nombre d'individus participant à cette étude, il était possible que le mode eut été plurimodal.

Tableau XI. Réponse préférée des groupes par question

Groupe de patients	q54	q55	q56	q57	q58	q59	q60	q61	q62	q63	q64	q65
Groupe 1 (SA)	4	5	5	1/5	2/5	5	5	1	2	5	2	1
Groupe 2	5	1	1/5	5	1/5	5	5	1	2/3/5	5	5	3/5

Le caractère hétérogène des réponses apparaissait une nouvelle fois. Si nous excluons les modes plurimodaux, qui présentaient une trop grande ambiguïté, c'est-à-dire donc cinq questions sur douze, il restait sept questions à étudier. Sur ces sept questions, cinq recueillaient les mêmes réponses préférées ou proches : 54, 59, 60, 61 et 63.

Cela signifiait qu'à ces cinq questions les deux groupes avaient des réponses très similaires. Seules deux questions (55 et 64) obtenaient donc des réponses différentes. D'après ce calcul, 17% des réponses étaient différentes entre les deux groupes.

Le calcul des médianes fournit enfin un indicateur de centralité des réponses des patients dans le tableau XII.

Tableau XII. Médianes des réponses par question et par groupe

Groupe de patients	q54	q55	q56	q57	q58	q59	q60	q61	q62	q63	q64	q65
Groupe 1	4	5	5	3	2	5	5	1	2	4	2	1
Groupe 2	3,5	2	3	3	2	5	4,5	2	3	5	4,5	3,5

Les médianes proposaient de mettre en exergue des résultats similaires à huit questions : 54, 57, 58, 59, 60, 61, 62 et 63. Quatre questions (55, 56, 64 et 65) obtenaient des réponses divergentes. D'après le calcul des médianes, 33% des réponses étaient différentes entre les deux groupes.

DISCUSSION

1. RAPPEL DES HYPOTHÈSES

Cette étude a pour vocation de tenter d'établir, chez les individus porteurs du syndrome d'Angelman, une relation entre les troubles de l'oralité et les troubles de l'intégration sensorielle. Pour cela, l'hypothèse 1 suggérait que les enfants du groupe 1 (SA) rencontrent des difficultés de traitement sensoriel, et que ces difficultés se retrouvent dans le traitement de l'information sensorielle orale (hypothèse 2). Ensuite, nous cherchions à constater des différences de traitement sensoriel oral entre le groupe 1 et le groupe 2, constitué des enfants ayant des troubles de l'oralité sans pathologie associée (hypothèse 3), pour enfin rechercher le lien qui pourrait exister entre la difficulté de traitement sensoriel oral et les troubles de l'oralité chez les personnes porteuses du SA (hypothèse 4).

2. RAPPEL DES RÉSULTATS

Au vu des évaluations, il apparaît que les enfants porteurs du SA participant à cette étude présentent des troubles de l'oralité. En effet, des difficultés de succion dans les premiers temps de l'alimentation ont été relevées chez L. C., A. D. T. et L. B.. Pour ces mêmes enfants, la diversification alimentaire a été une étape difficile qui a dû faire l'objet d'un travail orthophonique. A l'évaluation, tous présentaient une sélectivité alimentaire importante. Ils préféraient les goûts forts, qui apportent une information au niveau gustatif et les textures homogènes, qui ne donnent pas plusieurs informations sensorielles en même temps. Les soins d'hygiène étaient difficiles pour quatre enfants sur cinq et tous avaient des comportements oraux excessifs (tétine, port d'objets ou des doigts en bouche fréquemment).

Au niveau sensoriel, les scores des enfants au test de Dunn suggèrent qu'ils rencontrent des difficultés sensorielles. Leurs profils sensoriels sont hétérogènes et variés. Il n'y a pas de profil type qui se dégage de ces questionnaires, mais plutôt des performances dissemblables selon les domaines et les enfants. Néanmoins, quatre enfants sur cinq présentent des différences au moins probables au niveau du traitement sensoriel oral, c'est-à-dire que leurs notes sont situées au-delà de -1ET.

Cette particularité de traitement sensoriel oral se retrouve chez sept enfants témoins sur 10. Donc, selon les résultats au Profil sensoriel de Dunn, 80% des individus SA testés présentent cette particularité de traitement, contre 70% des individus témoins.

3. DISCUSSION DES RÉSULTATS ET VALIDATION DES HYPOTHÈSES

3.1 Évaluation des difficultés de traitement sensoriel des enfants porteurs du SA

Pour affirmer que les enfants du groupe 1 ont des difficultés de traitement de l'information sensorielle, nous avons pointé les notes situées en dessous de -1 écart-type aux différentes notes brutes totales des sections et facteurs du Profil sensoriel de Dunn. Ces notes se situent dans les seuils « différence probable » et « différence avérée » dans le tableau VIII.

Le tableau IX permet de visualiser rapidement que les cinq enfants présentent des difficultés de traitement sensoriel :

- 36% des notes brutes totales de L.C. sont situées entre -1ET et -2ET et 29% de ses notes brutes totales sont au-delà de -2ET
- A. D. T. a 29% de ses notes brutes totales situées entre -1ET et -2ET, 7% de ses notes brutes totales sont au-delà de -2ET
- L. B. a 21% de ses notes brutes totales situées entre -1ET et -2ET, 64% de ses notes brutes totales sont au-delà de -2ET
- M. B. a 43% de ses notes brutes totales situées entre -1ET et -2ET mais aucune ne se situe au-delà de -2ET
- M. G. a 43% de ses notes brutes totales situées entre -1ET et -2ET, 29% de ses notes brutes totales sont au-delà de -2ET.

Rappelons que les comportements de recherche signifient que les enfants agissent pour contrer leur seuil neurologique ; il s'agit d'une activation neuronale inappropriée. Ils ont besoin d'un apport sensoriel supplémentaire dans leur quotidien et peuvent donc avoir des comportements inadaptés pour obtenir la stimulation dont ils ont besoin (Scholl, 2007).

A l'inverse, les comportements d'évitement démontrent plutôt une manière d'agir de l'enfant en accord avec son seuil.

Il est ressorti de ce questionnaire que L. C. aurait plutôt un trouble de la modulation sensorielle, avec un comportement de recherche sensorielle et des difficultés de traitement de l'information tactile et orale prévalant.

A. D. T. aurait plutôt un profil d'hyperréactivité sensorielle, avec évitement des sensations plutôt orales mais également visuelles. Son seuil neurologique semblerait bas.

L. B. montrerait un profil d'hyporéactivité sensorielle, avec un traitement des informations difficile et un comportement de recherche. Son seuil neurologique serait plutôt haut.

Le profil de M. B. montrerait une difficulté à traiter l'information tactile et multi-sensorielle de type hyperréactivité. Son seuil neurologique semblerait bas.

Enfin, le profil de M. G. est le plus ambivalent, il montrerait des signes de recherche sensorielle mais également d'évitement, donc d'hyper et d'hyporéactivité selon les modules. Le trouble se situerait au niveau de la modulation sensorielle.

Les troubles du traitement sensoriel sont donc bien confirmés par le test de Dunn chez les cinq enfants porteurs du SA, comme le suggérait l'étude de Walz et Baranek (2006). Ces données restent générales, il est nécessaire d'investiguer plus particulièrement le traitement de l'information sensorielle orale.

3.2 Évaluation des difficultés de traitement de l'information sensorielle orale des enfants porteurs du SA

L'hypothèse selon laquelle les enfants porteurs du SA auraient des difficultés de traitement de l'information sensorielle orale peut se vérifier en analysant les notes brutes totales de la section F « Traitement de l'information sensorielle orale » du Profil sensoriel de Dunn. Celles-ci indiquent une gêne lorsque les notes sont situées en dessous de -1 écart type sous la moyenne établie par ce test.

La note de L. C. est de 37/60, elle se situe dans le groupe « différence probable », soit entre -1 et -2ET. Par contre, si l'on compare spécifiquement son score à celui d'enfants tout venant de son âge, la moyenne de ces enfants étant de 51,60 et

l'écart-type étant de 6,52, son score se situe à -2,24ET. La différence est donc avérée par rapport aux enfants du même âge.

L'enfant a besoin d'informations franches (goût fort en bouche comme le café) et n'accepte que les textures homogènes. En effet, les doubles textures lui apporteraient trop d'informations en bouche qu'il lui serait difficile de gérer. Également, nous notons des comportements oraux non alimentaires permanents, ce qui pourrait être signe d'une recherche d'information. Durant ces moments de recherche, l'enfant est actrice de l'action de mettre en bouche. L'exploration buccale est plus difficile lorsqu'elle est réalisée par l'adulte (passivement). Au niveau oral, un trouble de la modulation sensorielle apparaît donc, avec un comportement de recherche.

A. D. T. obtient une note de 35/60, qui se situe dans le groupe « différence probable », entre -1 et -2ET. Par contre, si l'on compare spécifiquement son score à celui des enfants tout-venant de son âge, la moyenne de ces enfants étant de 51,64 et l'écart-type étant de 7,17, son score se situe donc à -2,32ET. La différence est donc avérée par rapport aux enfants du même âge.

Certaines données vont dans le sens d'une hyperréactivité : sensibilité à la température (il attend toujours que ses aliments refroidissent avant de manger), réflexe nauséux exacerbé avec de nouvelles textures, refus des aliments à mastiquer (viande, pain), soins d'hygiène provoquant des rires (d'inconfort).

Mais d'autres données vont plutôt dans le sens d'une recherche de sensations : forte préférence pour les goûts sucrés et forts (fromage), port d'objets en bouche fréquent, tétine très présente. Le profil sensoriel oral d'A. D. T. est, dès lors, ambivalent et atypique, avec une hyperréactivité et un comportement de recherche coexistants.

L. B. obtient une note de 26/60, qui se situe dans le groupe « différence avérée », au-delà de -2ET. Si l'on compare spécifiquement son score à celui d'enfants tout venant de son âge, la moyenne de ces enfants étant de 51,38 et l'écart-type étant de 7,39 alors son score se situe à -3,43ET. La différence est donc bien avérée par rapport aux enfants du même âge.

Cet enfant a besoin d'informations franches : goûts forts, sucrés, préférence pour les morceaux qu'il porte lui-même en bouche avec les mains. Il porte rapidement et fréquemment des objets en bouche. Les pertes salivaires sont courantes. Il apprécie les vibrations en bouche. Ces données vont dans le sens d'une hyporéactivité. Néanmoins,

l'accès à la bouche par une tierce personne est très difficile et envahissant pour L. B., son seuil de tolérance serait alors plutôt bas dans cette situation mais haut dans les autres.

Ce profil est également ambivalent, puisque des signes d'hyporéactivité et d'hyperréactivité semblent coexister au niveau de la sphère buccale.

La note brute totale obtenue par **M. B.** ne souligne pas de difficulté de traitement sensoriel oral : 44/60, soit la limite basse de la performance typique dans le test. Comparons spécifiquement aux enfants tout venant de son âge : la moyenne de ces enfants étant de 51,38 et l'écart-type étant de 7,39, alors son score se situe à -1 ET. Ce score se trouve également à la limite basse de la performance typique.

Notons qu'elle a une préférence pour les goûts forts et plutôt salés et que les comportements oraux non alimentaires sont excessifs. Les observations cliniques ont permis d'apporter des renseignements complémentaires qui ne ressortent pas dans ce test : certaines textures sont refusées par M. B., comme le croquant, le cassant, mais ne faisant pas partie de l'alimentation quotidienne de sa famille, cela n'engendre pas de gêne au quotidien selon la maman (la famille n'utilise pas cette texture). Il est donc possible de parler d'hyperréactivité à certaines textures, constatée cliniquement, et de comportements de recherche.

M. G. obtient la note brute totale de 43/60 à cette section. Cette note se situe dans les « différences probables ». Par contre, si l'on compare spécifiquement son score à celui d'enfants tout venant de son âge, la moyenne de ces enfants étant de 50,55 et l'écart-type étant de 7,88 alors son score se situe à -0,96ET. Il correspond donc à la limite entre la performance typique et la différence probable des enfants de son âge.

Les difficultés portent davantage, pour cette enfant, sur les comportements oraux non alimentaires. En effet, elle porte en permanence des objets en bouche. Elle « mange de tout » selon la maman, mais a une préférence pour les aliments dont le goût est fort ou sucré. Également, elle a tendance à avaler les aliments sans les mastiquer. Ces éléments corroborent l'hypothèse d'un trouble de la modulation sensorielle, plutôt de type hyporéactif au niveau oral. En effet, ces comportements laissent à penser que l'hyporéactivité inhibe la sensation de satiété d'une part, et d'autre part que les aliments sont ingérés en grande quantité et avalés tels quels par manque de réception d'information. Ici encore, l'accès à la bouche par les tiers est très difficile, tout comme

les soins d'hygiène. Il semble donc que l'accès en bouche engendre un comportement d'évitement quand l'enfant n'en est pas l'actrice.

Des difficultés de traitement de l'information sensorielle orale sont donc bien établies chez les enfants porteurs du syndrome d'Angelman, et confirmées par le Profil sensoriel de Dunn pour trois enfants sur cinq selon la moyenne par âge. Les notes des deux enfants restants se situent également sous la moyenne de celles des enfants de leur âge, mais la différence est moindre.

La moyenne générale du test indique, quant à elle, que quatre de ces cinq enfants rencontrent des difficultés de traitement de l'information sensorielle orale. La clinique montre des troubles chez les cinq enfants.

3.3 Évaluation des différences de traitement de l'information sensorielle orale entre les enfants porteurs du SA et les enfants témoins

Nous cherchions à constater une différence nette et visible de traitement de l'information sensorielle orale entre les deux groupes. Mais les résultats ne sont pas aussi marqués. En effet, alors que quatre enfants du groupe 1 (porteurs du SA) présentent des difficultés de traitement selon la moyenne générale du test de Dunn (soit 80% d'entre eux), sept enfants du groupe 2 (témoins) en présentent également (soit 70% d'entre eux).

Les moyennes des notes brutes totales à la section F et au facteur 4 du Profil sensoriel de Dunn ont permis d'affirmer que des difficultés de traitement de l'information sensorielle existent dans les deux groupes. Les moyennes ne sont pas suffisamment différentes entre le groupe 1 et le groupe 2 pour pouvoir tirer des conclusions fiables. Pour rappel :

- Le groupe 1 a une moyenne des notes brutes à la section F « Traitement de l'information sensorielle orale » de 37/60 et le groupe 2 a une moyenne de 40,5/60.
- Le groupe 1 a une moyenne de 31/45 au facteur 4 « Sensibilité sensorielle orale » et le groupe 2 a une moyenne de 29,5/45.

De plus, le graphique 1 (cf. page 51) montre que les réponses aux questions des enfants porteurs du SA ne sont pas systématiquement inférieures à celles apportées par les enfants témoins. En effet, seules sept moyennes de réponses des enfants SA sont

inférieures à celles des enfants témoins, soit 58%. Ce chiffre ne permet pas de dégager une tendance nette.

Il est néanmoins nécessaire d'ajouter une variable à ces données. En effet, il faut prendre en considération le fait que ces enfants ont bénéficié de thérapie orthophonique pour les troubles de l'oralité. Le groupe 1 (SA) a bénéficié en moyenne de 3 ans et 6 mois d'accompagnement alors que le groupe 2 (témoin) a bénéficié en moyenne de 3 mois d'accompagnement. Les données pourraient être différentes à durée de prise en soin égale, ce qui n'est pas vérifiable. La littérature ne traite pas de la durée d'accompagnement dans les troubles de l'oralité, celle-ci étant dépendante du patient, du contexte et du trouble. Ici, la différence est telle entre les deux groupes que nous devons nuancer ces résultats.

Par ailleurs, les tableaux X, XI et XII (cf. pages 50 et 52) ainsi que le graphique 1 (cf. page 51) permettent d'identifier des différences dans les difficultés retrouvées dans les deux groupes. Elles concernent les comportements oraux non alimentaires. Rappelons que la réponse 1 = toujours et la réponse 5 = jamais.

Le port d'objets en bouche est récurrent chez les enfants SA (avec une moyenne de réponse égale à 1,4/5 et une médiane à 1/5) et beaucoup moins fréquent chez les sujets témoins (avec une moyenne de réponse et une médiane égales à 3,5/5). Cette différence se retrouve également dans l'item correspondant à la mastication et au léchage d'objets non comestibles, dont la moyenne de réponse est de 2,6/5 pour le groupe d'enfants SA et de 4,3/5 pour le groupe d'enfants témoins. Les médianes sont, quant à elles, égales à 2/5 pour le groupe 1 et à 4,5 pour le groupe 2.

Par conséquent, bien que les notes brutes totales ne soient pas significativement différentes entre les deux groupes, ces résultats sont à prendre avec précaution. Les enfants du groupe 1 (SA) et du groupe 2 (témoin) n'ont pas bénéficié ni des mêmes prises en soin, ni de la même durée d'accompagnement.

Également, des dissemblances de traitement de l'information sensorielle orale apparaissent. Les comportements oraux excessifs sont typiques des enfants porteurs du syndrome d'Angelman, ils sont a contrario moins présents chez les enfants avec troubles de l'oralité sans pathologie associée.

3.4 Lien entre les troubles de l'oralité et les troubles de l'intégration sensorielle dans le syndrome d'Angelman

Chez les cinq enfants du groupe 1, porteurs du SA, nous avons observé des troubles de l'intégration sensorielle, quel que soit l'âge, le sexe ou le type de mécanisme génétique. Bien sûr, chaque enfant étant unique, leurs difficultés et leurs comportements de réponse ont été variables.

Ni un profil d'hypo-, ni un profil d'hyperréactivité ne se dégage préférentiellement dans cet échantillon, mais plutôt une association de ces deux types de troubles chez une même personne. Cette constatation permet de suggérer des difficultés dans la modulation sensorielle chez ces enfants.

Tous ont une façon d'appréhender la sensorialité qui leur est propre et qui est atypique. Tous recherchent intensément les sensations tactiles.

Ces constatations sont également valables au niveau du traitement oral de l'information sensorielle. En effet, les notes obtenues au Profil sensoriel de Dunn confirment cette difficulté chez quatre enfants sur cinq. Les observations, quant à elles, révèlent des comportements atypiques chez les cinq enfants. Tous ont des comportements oraux non alimentaires excessifs et affichent une sélectivité importante pour les textures et les goûts alimentaires.

Alors qu'ils favorisent l'exploration des objets, des textures et des matières par la sphère orale, la bouche devient une zone d'inconfort au moment du repas ou des soins d'hygiène. Les observations cliniques confirment donc les difficultés sensorielles évoquées dans le test de Dunn et permettent d'en préciser les résultats.

La différence de traitement observée semble dépendre du degré d'activité de l'enfant dans l'action de mettre en bouche. Les difficultés interviennent lorsqu'il ne porte pas lui-même l'objet/l'aliment dans la sphère orale ; l'enfant est alors passif. Mais quand il est actif dans le port en bouche, il contrôle ce geste qui semble alors moins invasif et plus aisé pour lui.

Les troubles de l'alimentation d'origine sensorielle sont évoqués dès lors que sont observées des difficultés à accepter de nouveaux goûts, textures, températures (Senez, 2002). C'est ce qui est constaté chez ces enfants.

Les troubles de la modulation sensorielle au niveau oral signifient une mauvaise perception du stimulus et une difficulté à traiter de multiples expériences sensorielles qui se produisent simultanément (Scholl, 2007). Rappelons que le repas est un moment multi-sensoriel. L. C., A. D. T. et M. B. ne tolèrent par exemple que des textures homogènes, qui ne multiplient pas davantage le nombre d'informations sensorielles à traiter. Les goûts forts ou sucrés leur envoient des signaux francs et intenses, plus simples à analyser. Ces comportements peuvent être rapprochés de la difficulté de traitement sensoriel soulevée dans le paragraphe précédent (cf. paragraphe 3.2, page 56).

L. B. qui a, pour sa part, un profil plutôt hyporéactif et qui apprécie de manger avec les mains, a trouvé en cela une possibilité d'envoyer au système nerveux une information sensorielle tactile supplémentaire lui permettant de répondre le plus efficacement possible à ce stimulus. M. G., quant à elle, ingère la nourriture en grande quantité par manque de réception des informations.

Leurs différents comportements (réponses disproportionnées eu égard aux stimuli ou réponses exagérées et répétées) témoignent d'un besoin sensoriel particulier.

Il apparaît, par ces observations, que les troubles de l'oralité chez ces jeunes enfants sont donc, en partie, la conséquence des difficultés de traitement sensoriel qu'ils éprouvent.

4. APPORTS DE L'ÉTUDE

Le but recherché, quant à connaître l'origine sensorielle des troubles de l'oralité dans le syndrome d'Angelman, n'est pas nécessairement de l'éliminer, mais d'adapter l'environnement et notre thérapie orthophonique afin de décharger au maximum le système nerveux, et ainsi le rendre disponible à l'habituation et à l'apprentissage.

Le trouble de l'oralité n'est pas uniquement d'origine sensorielle, puisque qu'une dyspraxie bucco-faciale en est l'un des facteurs (Williams, 2005). Mais cette étude apporte un élément à prendre en considération dans l'accompagnement des patients. Il est question de mieux appréhender la réalité de chaque enfant et de l'aider à faire face à une problématique sensorielle. L'établissement du profil sensoriel de ces

personnes apporte des renseignements sur le seuil du système nerveux concernant l'apport sensoriel et sur leur comportement typique face aux sensations.

Il est apparu que les enfants porteurs du syndrome d'Angelman sont plutôt dans une démarche de recherche sensorielle intense. Les données apportées par le test de Dunn informent les professionnels de santé sur les systèmes sensoriels pouvant être affectés, ainsi que sur les possibles comportements des enfants.

Sitôt que la différence de traitement sensoriel oral a été établie, les thérapeutes doivent proposer des adaptations de l'environnement répondant aux besoins spécifiques de chaque individu. Ils peuvent pour cela proposer ce que l'on appelle un « régime sensoriel », qui permet d'obtenir régulièrement, au cours des activités et des routines journalières, des stimulations sensorielles basses ou intenses dont les patients ont besoin. Ce rôle appartient au champ de compétence de l'ergothérapeute. La clé est de concevoir un environnement incluant les stimuli préférés de l'enfant et excluant ceux vécus comme aversifs.

Les orthophonistes ont également leur rôle à jouer. Ils doivent prendre en considération cette spécificité, adapter leurs activités et proposer, dans l'accompagnement des troubles de l'oralité, une approche sensorielle. Ils pourront utiliser par exemple l'approche « Sequential Oral Sensory » (Toomey & Ross, 2011) qui propose le « chemin jusqu'à la bouche », permettant une habitude par étapes : tolérer, accepter d'interagir, ensuite de sentir, puis de toucher, de goûter et enfin de manger l'aliment proposé. Ils pourront aussi utiliser des outils sensori-moteurs : les chewy-tubes (ou tubes à mâcher) ou également des outils sensoriels buccaux, tels que les brosses à dents électriques ou les Z-Vibes (Ark Therapeutic Products) permettant de travailler une habitude intra-buccale. Le but étant d'améliorer les difficultés de régulation de l'enfant.

Aussi, cette spécificité sera nécessairement considérée lors des repas. Une adaptation des textures devra être proposée selon les besoins de l'enfant (boissons épaissies ou gazeuses, aliments croustillants ou mous, textures homogènes...).

La connaissance de ces caractéristiques sensorielles est essentielle dans le but de proposer des options plus précises d'évaluation et de planification d'intervention. Elle permettra à l'enfant d'évoluer dans les meilleures conditions possibles.

5. CRITIQUES MÉTHODOLOGIQUES ET DIFFICULTÉS RENCONTRÉES

J'ai été confrontée à plusieurs limites lors de la réalisation de ce travail.

La première limite est la taille de l'échantillon : cinq enfants porteurs du syndrome d'Angelman est un effectif réduit. Il était important que je puisse rencontrer à plusieurs reprises les familles acceptant de prendre part à cette étude, pour cela la localisation a été limitée à la région Hauts-de-France. Dès lors, cette maladie étant rare, le nombre de participants était davantage restreint. Néanmoins, il a semblé intéressant que tous se soient vus proposer la même rééducation orthophonique, proposée par la même professionnelle.

La deuxième limite rencontrée a été la difficulté à trouver des enfants suivis en orthophonie pour troubles de l'oralité sans pathologie associée. En effet, il semble que cet accompagnement reste encore peu connu. Les enfants ne sont donc pas nécessairement dirigés vers cette thérapie.

Ensuite, la troisième limite incombe à la subjectivité du test proposé. Le Profil sensoriel de Dunn est rempli par les parents. Ce procédé est positif puisqu'il les inclut dans le processus d'évaluation. De plus, les parents sont les personnes qui connaissent le mieux leur enfant. Mais ils peuvent sur- ou sous-évaluer les réponses de leur enfant, même de manière inconsciente. D'autant plus que dans le champ du handicap, les difficultés pourraient être minimisées, eu égard à la complexité du syndrome.

Aussi, l'acte alimentaire étant considéré comme intime, pénétrer dans cette sphère peut être vécu comme une intrusion. L'alimentation est faite de préférences et de choix individuels, sur lesquels les familles n'ont pas toujours envie d'argumenter. « Il appartient à chacun de trouver sa formule, sa vérité alimentaire personnelle, celle qui lui permettrait de satisfaire ses besoins spécifiques, uniques et irréductibles. » (Fischler, Masson, & Barlösius, 2008). Dès lors, discuter des choix alimentaires de la famille, de l'enfant, de ses difficultés n'est pas chose aisée. De plus, les parents adaptent largement l'environnement de l'enfant au quotidien, sans même s'en rendre compte. Cet état de fait peut biaiser leurs réponses. Prenons le cas de M. B., à titre d'exemple. La maman répond à une question du Profil sensoriel de Dunn sur le fait que l'enfant ne se limite jamais à certaines textures. Pourtant, lors d'une séance, il est apparu que la mastication

d'un biscuit sec et salé était impossible (refus de mettre en bouche) car la texture croquante n'était pas tolérable pour elle. Mais les parents peuvent avoir tendance à l'oublier car, d'une part, cela ne fait pas partie de leurs habitudes alimentaires, et d'autre part, l'adaptation est telle qu'elle est devenue évidente et naturelle.

Il s'est avéré également que pour un même comportement de l'enfant, par exemple le refus du croquant, le vécu des familles est différent selon les habitudes de vie : si partager un goûter est important pour la famille, l'incapacité de l'enfant à partager ce moment sera douloureux à vivre. A l'inverse, cette douleur sera bien moindre, voire inexistante, au sein d'une famille qui n'accorde pas autant d'importance à ce temps alimentaire. De ce fait, l'environnement et les goûts des parents ont une influence non négligeable sur la traduction que nous fait la famille des troubles que l'enfant développe au niveau de l'alimentation.

Enfin, la dernière limite rencontrée est qu'il semble difficile d'évaluer nettement l'ampleur de la difficulté sensorielle vécue par ces enfants, dès lors qu'elle est réfléchie dans leur accompagnement depuis plusieurs années. Un travail était déjà en cours chez ces enfants, parfois même très bien réinvesti au domicile. Les progrès ont déjà été colossaux. Ce test reflète donc les difficultés de ces enfants à un instant T et non en général.

6. PERSPECTIVES

Une grille d'observation et de suivi a été élaborée afin de noter les évolutions de l'enfant au niveau sensoriel et alimentaire. Celle-ci permettra un gain de temps pour les orthophonistes et une vue d'ensemble des progrès de l'enfant (cf. annexe 6, page 95).

Il paraît utile de continuer l'évaluation sensorielle auprès d'une population plus large et plus diversifiée en âge, ce qui permettrait de valider davantage les résultats. De plus, il pourrait être enrichissant de constater les effets de l'âge sur le traitement de l'information sensorielle et de les croiser avec les effets de la thérapie ergothérapeutique et/ou orthophonique (nombre d'années, précocité de soins). L'étude du traitement sensoriel d'enfants de moins de trois ans pourrait également améliorer la compréhension de leur développement.

Il serait, de plus, intéressant d'évaluer plus en détails le profil sensoriel des enfants. En proposant d'abord d'autres tests, comme le Profil sensoriel et perceptif

révisé de Olga Bogdashina (Bogdashina, 2013), qui prend en considération les attitudes présentes, absentes et passées de la personne. Ensuite en réévaluant les enfants et en les observant régulièrement afin de suivre leur progression. Notons également qu'il pourrait être enrichissant de proposer le Profil sensoriel de Dunn 2 (2015), qui existe en plusieurs versions, permettant d'évaluer dorénavant les enfants de la naissance à 14 ans 11 mois grâce à l'administration d'un questionnaire de 86 items.

Enfin, si les résultats obtenus dans cette étude sont confirmés sur une population plus importante, l'élaboration d'un protocole de soin particulier pourrait être envisagée.

CONCLUSION

Le syndrome d'Angelman est une maladie génétique rare, peu connue, dans laquelle sont observés des troubles de l'oralité.

Depuis que des études sont menées sur ce syndrome, une seule s'est consacrée à la manière dont la population touchée traite l'information sensorielle (Walz & Baranek, 2006). Pourtant, connaître le mode de traitement sensoriel des malades pourrait permettre une meilleure compréhension de leurs comportements, ainsi qu'une adaptation de leur environnement et de la façon de leur délivrer les différents soins adéquats.

Il apparaît, au terme de cette réflexion, que les enfants étudiés : L. C., A. D. T., L. B., M. B. et M. G. montrent des signes de difficultés à traiter et gérer l'information sensorielle. Ceci a pu être souligné grâce à des observations, à des entretiens avec les parents des enfants et à l'établissement du Profil sensoriel de Dunn. Ces troubles affectent le contrôle et l'orchestration des muscles. Dès lors, ils peuvent être à l'origine de certains comportements atypiques. En l'espèce, il s'agissait d'examiner particulièrement leur rôle dans les troubles de l'oralité. Il ressort de ce travail que cette gêne sensorielle réduit l'éventail des choix alimentaires, tant au niveau du goût que de la texture des produits, contrarie les soins d'hygiène et favorise les comportements oraux non alimentaires. Cette dernière constatation semble être typique de la population porteuse du syndrome d'Angelman, dont les résultats ont été comparés à ceux d'enfants avec troubles de l'oralité sans pathologie associée. Il apparaît également que les notions d'hyper et d'hyporéactivité se produisent souvent chez un même individu.

A la difficulté de traitement sensoriel s'ajoutent une succion inefficace, des capacités de mastication insuffisantes et un faible tonus musculaire. Tous ces éléments doivent être considérés concomitamment dans l'établissement du projet thérapeutique de l'enfant.

Ce projet a, par ailleurs, permis de repérer les éléments importants à prendre en considération dans le suivi d'une personne porteuse du syndrome d'Angelman. Il a par conséquent abouti à l'établissement d'un tableau d'évaluation de l'oralité dans sa globalité, même si cela n'était pas le but premier. Ce dernier permet de suivre l'évolution du patient (cf. annexe 6, page 95).

Il reste nécessaire de poursuivre les investigations auprès d'une plus large population porteuse du syndrome d'Angelman, afin de permettre de repérer si un profil sensoriel type peut se dégager, et surtout de développer des stratégies d'intervention plus efficaces. Pour cela, des observations régulières pourraient être proposées, ainsi qu'un examen plus approfondi du traitement sensoriel grâce à d'autres tests et grilles d'observation.

RÉFÉRENCES

- Abadie, V. (2004a). L'approche diagnostique face à un trouble de l'oralité du jeune enfant. *Archives de Pédiatrie*, 11(6), 603-605. doi.org/10.1016/j.arcped.2004.03.040
- Abadie, V. (2004b). Trouble de l'oralité du jeune enfant. *Rééducation Orthophonique : les troubles de l'oralité alimentaire chez l'enfant*, 220, 55-68
- Abadie, V. (2008). Troubles de l'oralité d'allure isolée : « Isolé ne veut pas dire psy ». *Archives de Pédiatrie*, 15(5), 837-839. doi.org/10.1016/S0929-693X(08)71932-8
- Angelman, H. (2008). 'Puppet' Children A Report on Three Cases. *Developmental Medicine & Child Neurology*, 7(6), 681-688. doi.org/10.1111/j.1469-8749.1965.tb07844.x
- Ashburner, J., Ziviani, J., & Rodger, S. (2008). Sensory Processing and Classroom Emotional, Behavioral, and Educational Outcomes in Children With Autism Spectrum Disorder. *American Journal of Occupational Therapy*, 62(5), 564-573. doi.org/10.5014/ajot.62.5.564
- Association Française du Syndrome d'Angelman [AFSA]. (2018). Définition du Syndrome d'Angelman. Retrieved from <http://www.angelman-afsa.org/le-syndrome/description/definition/definition-du-syndrome-dangelman/>
- Ayres, A. J. (1972). *Sensory integration and learning disorders*. Los Angeles: Western Psychological Services.
- Ayres, A. J., & Robbins, J. (1979). *Sensory integration and the child*. Los Angeles, Calif: Western Psychological Services.
- Bandelier, E. (2015). *Les troubles des fonctions alimentaires chez le nourrisson et le jeune enfant: pistes de prise en charge*. Isbergues: Ortho Édition.

- Baranek, G. T., Chin, Y. H., Hess, L. M. G., Yankee, J. G., Hatton, D. D., & Hooper, S. R. (2002). Sensory Processing Correlates of Occupational Performance in Children With Fragile X Syndrome: Preliminary Findings. *American Journal of Occupational Therapy*, *56*(5), 538-546. doi.org/10.5014/ajot.56.5.538
- Bogdashina, O. (2013). Questions sensorielles et perceptives dans l'autisme et le syndrome d'Asperger: des expériences sensorielles différentes, des mondes perceptifs différents. Grasse (Alpes-Maritimes): Autisme France Diffusion.
- Boudou, M., & Lecoufle, A. (2015). Les troubles de l'oralité alimentaire : quand les sens s'en mêlent ! *Les Entretiens d'Orthophonie 2015*, 88-95. Retrieved from http://resumes.europa-organisation.com/_global/files/bichat-2015/1/ORTHO_Boudou_wmk.pdf
- Boyd, S. G., Harden, A., & Patton, M. A. (1988). The EEG in early diagnosis of the Angelman (happy puppet) syndrome. *European Journal of Pediatrics*, *147*(5), 508-513.
- Buiting, K., Williams, C., & Horsthemke, B. (2016). Angelman syndrome — insights into a rare neurogenetic disorder. *Nature Reviews Neurology*, *12*(10), 584-593. doi.org/10.1038/nrneurol.2016.133
- Chatoor, I. (2009). Sensory Food Aversions in Infants and Toddlers., *Journal of Zero to Three*, *29*(3), 44-49. Retrieved from <https://static1.squarespace.com/static/5531cbf6e4b0c759b3855d1c/t/57f6ee9d2994ca3f64322fda/1475800759698/Sensory+Food+Aversions.pdf>
- Chiva, M. (1979). Comment la personne se construit en mangeant. *Communications*, *31*(1), 107-118. doi.org/10.3406/comm.1979.1472
- Crunelle, D., Livret d'accueil du syndrome d'Angelman, Oralité. Retrieved from <https://www.livret-angelman-afsa.org>

- Dan, B., & Chéron, G. (2003). [Angelman syndrome: clinical and genetic model]. *Revue Neurologique*, 159(5 Pt 1), 499-510.
- Didden, R., Korzilius, H., Sturmey, P., Lancioni, G. E., & Curfs, L. M. G. (2008). Preference for water-related items in Angelman syndrome, Down syndrome and non-specific intellectual disability. *Journal of Intellectual & Developmental Disability*, 33(1), 59-64. doi.org/10.1080/13668250701872126
- Dunn, W. (2010). *Profil sensoriel : mesurer l'impact des troubles sensoriels de l'enfant sur sa vie quotidienne, adaptation française*. Montreuil: ECPA
- Dunn, W., & Brown, C. (1997). Factor Analysis on the Sensory Profile From a National Sample of Children Without Disabilities. *American Journal of Occupational Therapy*, 51(7), 490-495. doi.org/10.5014/ajot.51.7.490
- Dunn, W., Myles, B. S., & Orr, S. (2002). Sensory Processing Issues Associated With Asperger Syndrome: A Preliminary Investigation. *American Journal of Occupational Therapy*, 56(1), 97-102. doi.org/10.5014/ajot.56.1.97
- Dunn, W., & Westman, K. (1997). The Sensory Profile: The Performance of a National Sample of Children Without Disabilities. *American Journal of Occupational Therapy*, 51(1), 25-34. doi.org/10.5014/ajot.51.1.25
- Empreinte parentale. Dans Encyclopédie Larousse en ligne. Retrieved from http://www.larousse.fr/encyclopedie/medical/empreinte_parentale/12757
- Engel-Yeger, B., Hardal-Nasser, R., & Gal, E. (2011). Sensory processing dysfunctions as expressed among children with different severities of intellectual developmental disabilities. *Research in Developmental Disabilities*, 32(5), 1770-1775. doi.org/10.1016/j.ridd.2011.03.005
- Fischler, C., Masson, E., & Barlösius, E. (2008). *Manger: Français, Européens et Américains face à l'alimentation*. Paris: O. Jacob.

- Fisher, A. G., Murray, E. A., & Bundy, A. C. (1991). *Sensory integration: theory and practice*. Philadelphia: F.A. Davis.
- Galvin, J., Froude, E. H., & Imms, C. (2009). Sensory Processing Abilities of Children Who Have Sustained Traumatic Brain Injuries. *American Journal of Occupational Therapy*, 63(6), 701-709. doi.org/10.5014/ajot.63.6.701
- García Ramírez, M., Csanyi, B., Martínez Antón, J., Delgado Marqués, M., & Bauzano Poley, E. (2008). Síndrome de Angelman: diagnóstico genético y clínico. Revisión de nuestra casuística. *Anales de Pediatría*, 69(3), 232-238. doi.org/10.1157/13125817
- Guerrini, R., Bonanni, P., de Lorey, T. M., Serratosa, J. M., Moncla, A., Malzac, P., ... Simi, P. (1996). Cortical myoclonus in angelman syndrome. *Annals of Neurology*, 40(1), 39-48. doi.org/10.1002/ana.410400109
- Leblanc, V., & Ruffier-Bourdet, M. (2009). Trouble de l'oralité : tous les sens à l'appel. *Spirale*, 51(3), 47. doi.org/10.3917/spi.051.0047
- Mefford, H. C., Batshaw, M. L., & Hoffman, E. P. (2012). Genomics, Intellectual Disability, and Autism. *New England Journal of Medicine*, 366(8), 733-743. doi.org/10.1056/NEJMra1114194
- Miller, L. J., Anzalone, M. E., Lane, S. J., Cermak, S. A., & Osten, E. T. (2007). Concept Evolution in Sensory Integration: A Proposed Nosology for Diagnosis. *American Journal of Occupational Therapy*, 61(2), 135-140. doi.org/10.5014/ajot.61.2.135
- Ray-Kaesler, S., & Dufour, C. (2013). *Les concepts théoriques et l'approche thérapeutique d'Intégration Sensorielle Sensory Integration theoretical concepts and therapeutic approach*, 13-20, Unpublished. doi.org/10.13140/2.1.5159.2645

- Scholl, J.-M. (2007). Classification Diagnostique 0-3 ans Révisée : une nouvelle présentation des Troubles de la Régulation du traitement des stimuli sensoriels. *Devenir, 19*(2), 109. doi.org/10.3917/dev.072.0109
- Senez, C. (2002). *Rééducation des troubles de l'alimentation et de la déglutition dans les pathologies d'origine congénitale et les encéphalopathies acquises*. Marseille: Solal.
- Senez, C., & Martinet, M. (2015). *Rééducation des troubles de l'oralité et de la déglutition*. Paris: De boeck-Solal.
- Thibault, C. (2007). *Orthophonie et oralité: la sphère oro-faciale de l'enfant*. Issy-les-Moulineaux: Elsevier Masson.
- Tomchek, S. D., & Dunn, W. (2007). Sensory processing in children with and without autism: a comparative study using the short sensory profile. *The American Journal of Occupational Therapy: Official Publication of the American Occupational Therapy Association, 61*(2), 190-200.
- Toomey, K. A., & Ross, E. S. (2011). SOS Approach to Feeding. *Perspectives on Swallowing and Swallowing Disorders (Dysphagia), 20*(3), 82. doi.org/10.1044/sasd20.3.82
- Van Buggenhout, G., & Fryns, J.-P. (2009). Angelman syndrome (AS, MIM 105830). *Eur J Hum Genet, 17*(11), 1367-1373.
- Walz, N. C., & Baranek, G. T. (2006). Sensory Processing Patterns in Persons With Angelman Syndrome. *American Journal of Occupational Therapy, 60*(4), 472-479. doi.org/10.5014/ajot.60.4.472
- Watling, R. L., Deitz, J., & White, O. (2001). Comparison of Sensory Profile scores of young children with and without autism spectrum disorders. *The American*

Journal of Occupational Therapy: Official Publication of the American Occupational Therapy Association, 55(4), 416-423.

Williams, C. A. (2010). The behavioral phenotype of the Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, 154C(4), 432-437. doi.org/10.1002/ajmg.c.30278

Williams, C. A., Beaudet, A. L., Clayton-Smith, J., Knoll, J. H., Kyllerman, M., Laan, L. A., ... Wagstaff, J. (2006). Angelman syndrome 2005: Updated consensus for diagnostic criteria. *American Journal of Medical Genetics Part A*, 140A(5), 413-418. doi.org/10.1002/ajmg.a.31074

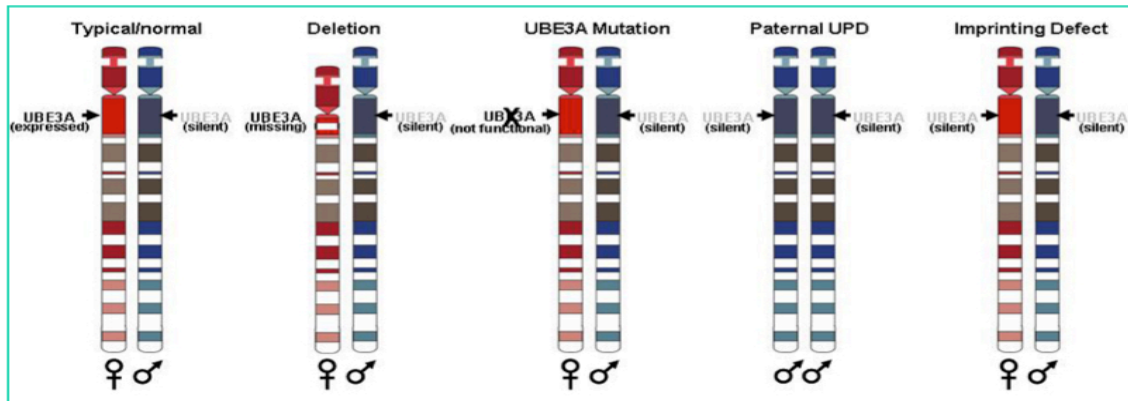
Williams, M. S., & Shellenberger, S. (1996). *How does your engine run?: a leader's guide to the Alert Program for self-regulation*. Albuquerque, NM: TherapyWorks, Inc.

ANNEXES

Annexe 1 : Mécanismes génétiques à l'origine du syndrome d'Angelman	79
Annexe 2 : Trame du bilan oralité	80
Annexe 3 : Tableau des préférences alimentaires	87
Annexe 4 : Grille des observations tactiles et buccales	89
Annexe 5 : Tableau récapitulatif bilans oralité	91
Annexe 6 : Tableau d'évaluation de l'oralité	95

Annexe 1 : Mécanismes génétiques à l'origine du syndrome d'Angelman

Mécanismes génétiques à l'origine du syndrome d'Angelman (AFSA, 2018)



Annexe 2. Trame du bilan oralité

Bilan Oralité – Questionnaire Général

Date :

Nom :

Prénom :

1. Histoire médicale

- Grossesse / Accouchement
- Prématurité

Moyenne (Entre 32 et 36 SA)	
Grande (Entre 28 et 32 SA)	
Très grande (Avant 28 SA)	

SNG	
-----	--

- Réanimation ou mise sous oxygène en période néonatale ?

- Nutrition artificielle
- RGO
- Problème de prise de poids
- Problème de transit
- Allergies alimentaire ou respiratoire

- Relation parents-alimentation

Notes :

2. Oralité primaire

- Choix possible de la première alimentation ? : sein / biberon / mixte
- Efficacité de la succion
- Fuites labiales
- Nausées
- Régurgitations
- Durée des tétées : 5/10/15/20/+20

Notes :

3. Oralité secondaire

- Diversification alimentaire :
 - Âge :
 - Quels aliments ?
 - Organisation particulière ?
 - Difficultés ? Lesquelles ?

Plats industriels	
Plats maison	

- Temps des repas : 15/20/30/+30

- Difficulté de transition :
 - Sein -> Biberon
 - Biberon -> Cuillère
 - Changement de texture

Notes :

4. Non alimentaire

- Succion non nutritive :
 - Habitude de succion hors repas
 - Plaisir de sucer
 - Tenue tétine en bouche
- Exploration orale :
 - Doigts en bouche
 - Objets en bouche
 - Essaie de téter les objets frôlant les lèvres
- Port d'objets en bouche :
 - Fréquence
 - En lien avec la nouveauté
 - Texture
- Balançoire/toboggan
- Peinture/pâte à modeler
- Peur des bruits forts déjà connus (aspirateur/klaxon)
- Recherche de stimulations visuelles (agite jouet près des yeux) – gêne importante en présence de soleil

Notes :

5. Sensibilité

- Goûts : Oui / Non
 - Odeurs : Oui / Non
 - Températures : Oui / Non
- Préférence : chaud / tiède / froid

- Soins d'hygiène corporelle

Brossage de dents Amplitude	
Gant sur le visage	
Mouchage	
Coupe des ongles	
Change	
Habillage	

Notes :

6. Sensorialité

- Installation

Chaise haute		Fauteuil accoudoir	
Chaise Trip-Trap		Repose pieds	
Rehausseur		Table basse	
Tabouret		Table haute	
Chaise classique		Place attitrée	

- Couverts
- Environnement visuel et sonore

- Prise de repas

Seul	
Frère/sœur	
Parent(s)	
Famille	
Crèche	
Cantine	
Nourrice	

Différences observées ?

- Sensorialité Tactile :
 - Touche les aliments
 - Différences selon les aliments
 - Supporte d'avoir les mains sales

- Proprioception

Aliments croquants	
Aliments mous	
Maladresse	

Notes :

7. Prise alimentaire

- Autonomie
 - Alimentation :
 - Boisson :
- Nombre de repas par jour
- Collation entre les repas
 - Quoi ?
 - A quel moment ?

Réclame	
Compenser les apports	
Imite l'adulte	
Selon ses envies	
Pour l'occuper	
Pour le consoler	
En récompense	

Notes :

8. Alimentation actuelle

- Prise de repas en extérieur OUI/NON
- Difficulté selon les lieux/jours/moments
- Manifestation faim/soif :
- Intérêt pour l'alimentation : OUI/NON
- Anxiété à l'approche des repas : OUI/NON
- Comportement de l'enfant :

Fausse Route	
Nausée	
Vomissement	

Intérêt	
Repousse de la main	
Tourne la tête	
Repousse avec la langue	
Recrache	
Pleure	
Grimace	

- Préférences alimentaires :
 Goût fort/fade
 Goût sucré/salé
 Liquide gazeux
 Couleur
 Présentation
- « Journée alimentaire type » :

9. Digestion

Constipation	
Diarrhées	
Appétit	
Reflux	

Régime alimentaire spécifique :

Bilan Oralité – Observations cliniques

Date :

Examen exo-buccal (structures faciales)

Crâne (micro/macro/dolichocéphalie)	
Yeux	
Nez/Philtrum	
Oreilles	
Joues (aspect/tonus)	
Bouche (forme/position au repos)	
Mandibule	
Cou	

Examen sphère oro-faciale

Type de respiration	
Forme du palais osseux (trop ogival = succion non efficace)	
Voile	
Lèvres (occlusion, symétrie, hypo/hypertonie)	
Langue (longueur du frein, basse/étalée/en protrusion, rétractée)	
Dents et articulé dentaire (hygiène, aspect, béance)	
Déglutition salivaire (contraction base de langue et ascension laryngée)	
Bavage (quand, quantité, cause, gêne, traitement)	
Déglutition spontanée observable (contraction base de langue, ascension laryngée)	
Mouvements automatiques incontrôlés (morsures/mâchonnement)	

Observation sur temps de repas

- Essai à la cuillère
 - Outils utilisés
 - Aspect bol alimentaire : suçoté / tété / stocké / mâché
 - Comportement de l'enfant : ouvre spontanément la bouche / semble demandeur/ recrache / se détourne / pleure / nausées

- Résidus en bouche

- Déglutition

Atypique	
Fonctionnelle	
Reflux nasal	
Coordination déglutition/respiration	

- Essai au verre

Type de verre	
Fuite labiale	
Reflux nasal	
Toux	

- Comportement lors des repas

Manifestation de la faim	
Durée du repas	
Fractionnement	
Attitude par rapport à la nourriture	
Préférences alimentaires	

Annexe 3. Tableau des préférences alimentaires

Préférences alimentaires

Date :

Nom :

Prénom :

Date de naissance :

Légumes

	Oui	purée / morceaux	Non	Jamais essayé	Notes :
Carotte					
Haricots verts					
Épinards					
Tomates		soupe / morceaux / cuites / crues			
Champignons		morceaux / cuits / crus			
Choux fleurs		purée / morceaux			
Brocolis		purée / morceaux			
Courgettes		purée / morceaux			
Poivrons		morceaux / cuits / crus			
Lentilles		entières			
Flageolets		entiers			
Petits pois		purée / morceaux			
Pois cassés		purée / morceaux			
Mais		entiers			
Radis		morceaux			
Concombres		mixés / morceaux			
Betteraves		purée / morceaux			

1

Avocats	Oui	mixés / morceaux	Non	Jamais essayé	
Céleri	Oui	purée / morceaux	Non	Jamais essayé	

Notes :

Fruits

	Oui	compote / morceaux	Non	JE	Notes :
Pomme					
Poire					
Banane					
Fraise					
Abricot					
Pêche					
Cerise		laitage / morceaux			
Framboise		laitage / morceaux			
Citron		laitage / morceaux			
Ananas		laitage / morceaux			
Kiwi		purée / morceaux			
Clémentine		morceaux			
Orange		morceaux			
Melon		purée / morceaux			
Pastèque		purée / morceaux			

Notes :

Légumes
 Purée/mixé : /13
 Morceaux : /18
 Total : /19

Fruits
 Compote/purée/laitage : /15
 Morceaux : /15

2

Féculents

	Oui	Non	JE	Notes :
Pomme de terre vapeur				
Frites				
Purée				
Pommes rissolées				
Pâtes				
Riz				
Blé				
Quinoa				
Semoule				

Notes :

Pain

	Oui	Non	JE	Notes :
Pain de mie				
Baguette				
Pain de campagne				
Croûte de pain				

Notes :

Vandres et poissons

	Oui	mixé / pané / morceaux	Non	JE	Notes :
Poisson					
Jambon					
Bœuf		mixé / haché / morceaux			
Lardons		mixé / morceaux			

3

Saucisses	Oui	mixé / morceaux	Non	JE	
Poulet	Oui	mixé / haché / pané / morceaux	Non	JE	
Œuf	Oui	dur / sur le plat / coque / brouillés	Non	JE	

Notes :

Laitages

	Oui		Non	JE	Notes :
Lait de croissance					
Lait					
Yaourt nature		bébé / classique / velouté			
Yaourt fruit		bébé / classique / velouté / morceaux			
Crème vanille / chocolat					
Fromage frais					
Crème fromagère					
Fromage pâte molle					
Fromage pâte dure					

Notes :

Biscuits

	Oui	Non	JE	Notes :
Boudoirs				
Petits beurres				
Princes...				
Autres				

Notes :

4

Autres aliments

Chocolat	Oui	Non	J'E	Poudre / pâte à tartiner / morceaux Notes :
Biscuits salés	Oui	Non	J'E	
Céréale	Oui	Non	J'E	
Confiture	Oui	Non	J'E	
Miel	Oui	Non	J'E	
Beurre	Oui	Non	J'E	
Cornichon	Oui	Non	J'E	
Glace	Oui	Non	J'E	

Notes :

Liquides

Eau plate	Oui	Non	J'E	Notes :
Eau gazeuse	Oui	Non	J'E	
Soda	Oui	Non	J'E	
Jus de fruit	Oui	Non	J'E	
Sirup	Oui	Non	J'E	
Potage	Oui	Non	J'E	

Notes :

Non alimentaire

Dentifrice	Oui	Non	J'E	Notes :
Médicaments	Oui	Non	J'E	Sirup / granulés / comprimés

Notes :

CONCLUSIONS

Textures :

Sélectivité :

Appétences spécifiques :

	Appétence spécifique	Refus spécifique
Croquant		
Mou		
Acide		
Sucré		
Salé		
Froid		
Chaud		
Morceaux		
Purée		
Malson		
Sec et franc		
Fluide		
Mouillié		
Collant		
Gazeux		

Annexe 4. Grille des observations tactiles et buccales

Observations tactiles

Enfant :

Date :

STADES TACTILES	PROPOSITIONS	RÉACTIONS DE L'ENFANT								Mimiques faciales/ réactions corporelles	Remarques
		Nouveauté	Refus	Voir	Sentir	Toucher difficile	Toucher franc	Porte en bouche	Désintéressé rapide		
Textures sèches	Balle dure lisse										
	Balle dure à picots										
	Brosse à dents sensorielle										
	Brosse sensorielle corps										
	<u>Chewy</u> -tube										
	Flocons de maïs										
Textures fluides	Balle pompon										

	Balle araignée											
	Sable kinetic											
Texture mouillée	Peinture											
	Pâte à modeler											
Textures collantes	Flocons de maïs mouillés											
	Slime											

Annexe 5. Tableau récapitulatif bilans oralité

Rubriques		Patients				
		L. C.	A. D. T.	L. B.	M. B.	M. G.
Prise alimentaire	Manifestation faim/soif	Oui, utilisation du PODD	Oui, se sert	Oui, pleurs	Oui, pointage et se sert. Utilise parfois son PODD	Oui, pointage
	Préférences alimentaires	Goûts forts, sucrés, non croquants	Goûts forts, sucrés, non mélangés, pas de double texture	Goûts forts. Aliments plutôt clairs. Préfère les plats élaborés (plats en sauce)	Goûts forts Plutôt le salé	Goûts forts, sucrés Plutôt attirée par les couleurs chaudes
	Autonomie	Possible, aime manger seule Couverts adaptés (larges, pas trop creux, de préférence en plastique) Pas autonome pour la boisson, besoin d'un appui du verre sur la lèvre inférieure	Oui : alimentation + boisson. Couverts classiques	Possible, aime manger seul avec les doigts. Boit le biberon seul Avec adulte si outils (verre, couverts)	Oui : alimentation + boisson Couverts classiques, fourchette en pelle Verre classique Si impatience, mange avec les doigts	Oui : alimentation + boisson Couverts adaptés pour gérer la quantité portée en bouche (cuillère en plastique large et plate), verre en plastique

	Installation	Siège coque avec tablette	Chaise classique	Siège coque avec tablette	Table basse et petite chaise adaptées	Chaise trip-trap avec repose-pieds
Comportement	Intérêt pour la nourriture	Oui, pas d'anxiété à l'approche des repas	Oui « beaucoup »	Seulement pour ce qu'il aime	Oui, « gourmande », les quantités sont limitées	Intérêt très important, nécessité de limiter la prise alimentaire
	Coopération	Ok	Ok	Ok	Ok	Ok
Sensorialité	Goût	Sucré, fort	Sucré, fort	Fort, en sauce, sucré (fruits)	Salé, fort	Sucré, fort
	Odeurs	Débute	Oui	Repère les odeurs fortes (grimaces)	Repère les odeurs fortes	Débute (jardin de plantes médicinales)
	Température	Pas de préférence	Important : tiède ou froid. Attend que son repas refroidisse avant de manger	Tiède ou froid	Préférence pour le tiède et le chaud	Préférence pour le chaud
	Environnement sonore	Besoin de calme pendant le repas, très sensible aux bruits	Repas avec frère et sœur ou avec tablette « Le repas est pris souvent seul pour que ce soit	Besoin de calme donc mange en diffé	Calme, mange seule avant les adultes Très sensible aux bruits	Repas en famille, avec parfois la musique ou la radio Après expérience, ça se passe mieux quand les repas

			un temps calme »			sont pris dans le calme
	Environnement visuel	Face à la maman, pas de distracteur durant le repas Aime les jouets lumineux	Repas avec frère et sœur ou avec tablette	Pas de distracteur durant le repas. Besoin d'obscurité	Pas de distracteur durant le repas	Pas de distracteur durant le repas
	Soins d'hygiène corporelle	Brosse à dent électrique ok mais aléatoire Autres soins difficiles (visage, nez, ongles, cheveux, change)	Accepte mais rires importants (inconfort ?)	Brosse à dent ok Autres soins tolérés mais non appréciés (visage, nez, change)	RAS Brosse à dent électrique	Difficile N'aime pas qu'on la touche. Travail fait sur les mains et pieds => mieux Accès à la bouche très difficile
Exploration non alimentaire	Succion non nutritive	Non	Oui, foulard + tétine	Tétine	Tétine	Tétine la nuit et moments de repos
	Exploration orale	Oui, surtout quand elle est douloureuse Sinon fluctuant selon moment, fatigue, texture...	Fluctuant, « de moins en moins » Peu importe les textures (sauf peluches)	Pour port en bouche, il faut qu'il soit acteur Porte régulièrement des objets en bouche, peu	Doigts, objets en bouche continuellement. Peu importe la texture de l'objet	Port doigts et objets en bouche fréquemment Peu importe la texture

		++ plastique mou		importe la texture		
Fonctions	Respiration	RAS	RAS	RAS	RAS	RAS
	Déglutition	RAS	RAS	RAS	RAS	RAS
	Mastication	Déviations -10 mouvements de mâchoire contrôlés sur chewy-tube : 3 à gauche / 9 à droite avec le tube à mâcher rouge 5 à gauche / 9 à droite avec le tube à mâcher jaune	Déviations -10 mouvements de mâchoire contrôlés sur chewy-tube : 4 à gauche / 5 à droite avec le tube à mâcher rouge 2 à gauche / 4 à droite avec le tube à mâcher jaune	Échec essai mastication chewy-tube	Échec, sensoriel trop envahissant Déviations	Échec, accès à la bouche impossible

Annexe 6 : Tableau d'évaluation de l'oralité

Nom Prénom :
Date :

Grille d'évaluation de l'oralité

Document réalisé par Justine Millet
En cours de modifications

		Toujours	Fréquemment	La moitié du t	Parfois	Jamais	Ne s'applique
INSTALLATION / POSTURE	L'enfant a-t-il une installation particulière lors du repas ? (par exemple siège-coque, trip-trap...) Si oui, laquelle :						
	L'enfant a-t-il une installation particulière hors du temps de repas ? Si oui, laquelle :						

		Toujours	Fréquemment	La moitié du t	Parfois	Jamais	Ne s'applique
SENSIBILITÉ ORO-FACIALE	TACTILE						
	L'enfant a-t-il des difficultés à accepter qu'on le touche ? Si oui, sur quelle(s) partie(s) du corps (par exemple membres inférieurs, membres supérieurs, dos, tête, visage, intérieur de la bouche...)?						
	L'enfant est-il sensible aux températures ? Si oui, quelle est sa préférence ?						
	OLFACTIVE						
	L'enfant a-t-il des difficultés à détecter les odeurs ? Si oui, peut-il exprimer un dégoût ? Précisez : Pour quelles odeurs ? Comment le montre-t-il ?						
	GUSTATIVE						
	L'enfant manifeste-t-il des préférences pour certains goûts ? Si oui, lesquels ?						
	L'enfant n'accepte-t-il que certains goûts ? Si oui, lesquels ?						

	L'enfant manifeste-t-il des préférences pour certaines textures ? Si oui, lesquelles ?						
	L'enfant n'accepte-t-il que certaines textures ? Si oui, lesquelles ?						
AUDITIVE							
	L'enfant réagit-il aux bruits ? Si oui, lesquels ?						
	L'enfant s'oriente-t-il aux bruits ?						
	Le bruit est-il la source d'inconfort pour l'enfant ?						
VISUELLE							
	L'enfant est-il gêné par la lumière ?						
	La poursuite visuelle est-elle possible ?						
	L'enfant évite-t-il le contact visuel ? Si oui, dans quel contexte ?						
VESTIBULAIRE							
	L'enfant a-t-il besoin d'un appui/support pour être stable (assis ou debout) ? Si oui, précisez :						
	L'enfant a-t-il des vertiges lorsque ses mouvements sont rapides ?						
PROPRIOCEPTIVE							
	L'enfant a-t-il besoin d'une contenance particulière pour fixer son attention ? Si oui, précisez (siège-coque, lestage, appui-tête, appui-pieds, maintien...) :						
COMPORTEMENTS ORAUX	L'enfant porte-t-il les mains en bouche ? Si oui, précisez : Quand ? (facteur déclenchant) Comment ?						
	L'enfant porte-t-il des objets en bouche ? Si oui, précisez : Quoi ? (objet/texture...) Quand ? Comment ? (latéral, bord de bouche...)						

	L'enfant a-t-il tendance à mordre ce qu'il porte en bouche ?						
	L'enfant porte-il une tétine ?						
MOTRICITÉ BUCCO-FACIALE	Constate-t-on une fermeture de bouche spontanée chez l'enfant ?						
	L'aide à la fermeture de bouche est-elle possible ?						
	Si oui, comment ?						
	Observe-t-on un bavage chez l'enfant ?						
	Si oui, observations :						
	Les automatismes de rotation de langue sont-ils acquis ?						
	La langue est-elle tonique ?						
	Une protrusion de langue est-elle observée ?						
	Où se situe la langue au repos ?						
	Les joues sont-elles toniques ?						
	Les lèvres sont-elles toniques ?						
	L'enfant souffle-t-il ? Si oui, par le nez et/ou par la bouche ?						
	Le souffle est-il volontaire ?						
	Si oui, cf. hiérarchie des souffles (OMT)						
	Le souffle est-il dirigé ?						
	L'enfant aspire-t-il à la paille ?						
	Si oui, cf. hiérarchie des pailles (OMT)						
	L'enfant mastique-t-il ?						
	Cf. progression Chewy tubes ou blocs à mordre						
ALIMENTATION ET BOISSON	L'enfant est-il autonome dans sa prise alimentaire ?						
	L'enfant manifeste-t-il sa faim et sa soif ?						
	Si oui, comment ?						
	L'enfant est-il anxieux à l'approche des repas ?						
	Si oui, de quelle manière le montre-t-il ?						
	Avec quel outil l'enfant boit-il ? (Précisez s'il boit seul ou avec l'aide d'un tiers)						
	<ul style="list-style-type: none"> - Biberon : Oui / Non - Gourde : Oui / Non - Paille : Oui / Non - Verre adapté : Oui / Non - Verre classique : Oui / Non 						
	Observe-t-on des fuites labiales ?						

TABLE DES ILLUSTRATIONS

Liste des tableaux

<i>Tableau I. Population SA participant au projet</i>	28
<i>Tableau II. Population témoin participant au projet</i>	29
<i>Tableau III. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour L. C.</i>	42
<i>Tableau IV. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour A. D. T.</i>	43
<i>Tableau V. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour L. B.</i>	43
<i>Tableau VI. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour M. B.</i>	44
<i>Tableau VII. Pourcentage des manipulations difficiles et ports en bouche par stade tactile pour M. G.</i>	45
<i>Tableau VIII. Synthèse des notes brutes totales obtenues par les enfants SA</i>	46 – 47
<i>Tableau IX. Pourcentage des performances des enfants au Profil sensoriel de Dunn</i>	48
<i>Tableau X. Détail des notes du traitement sensoriel oral</i>	50
<i>Tableau XI. Réponse préférée des groupes par question</i>	52
<i>Tableau XII. Médianes des réponses par question et par groupe</i>	52

Liste des graphiques

<i>Graphique 1. Moyennes des réponses par question et par groupe</i>	51
<i>Graphique 2. Moyennes des notes brutes totales de la section F et du facteur 4</i>	51

Figure

<i>Figure 1. Classification diagnostique</i>	20
--	----

RÉSUMÉ

Titre : *Syndrome d'Angelman et oralité : relation avec l'intégration sensorielle ?*

Le syndrome d'Angelman (SA) est une maladie rare due à une anomalie génétique située sur le chromosome 15. Elle entraîne, entre autres troubles, celui de l'oralité. Les causes de ce trouble sont multiples : dyspraxie bucco-faciale, manque d'initiative du mouvement, hypotonie... Le but de ce travail est de s'intéresser au facteur sensoriel lié à cette anomalie. Les connaissances concernant le traitement sensoriel des personnes porteuses du SA sont insuffisantes, alors qu'essentielles dans l'optique d'un accompagnement efficace. L'étude menée ici a nécessité l'utilisation de différents outils tels que des entretiens parentaux, des observations cliniques et l'établissement du Profil sensoriel de Dunn auprès de cinq enfants porteurs du SA ayant accepté de se prêter à l'exercice. Ces outils ont notamment permis de montrer que les troubles de l'intégration sensorielle peuvent être à l'origine d'une sélectivité alimentaire importante ainsi que de comportements oraux excessifs. De plus, les résultats au test de Dunn ainsi obtenus ont été comparés avec ceux d'enfants ayant des troubles de l'oralité sans pathologie associée et montrent un trouble de l'oralité particulièrement caractéristique du SA: le port excessif d'objets en bouche. Un profil type ne peut être dressé mais un trouble de la modulation sensorielle ressort nettement, avec des comportements de recherche sensorielle couplés à des comportements d'hyper et d'hypo réactivité. Le caractère sensoriel du trouble est important à considérer, il permet la compréhension de certains comportements de l'enfant. Dès lors, une adaptation de l'environnement ainsi qu'une orientation de la thérapie orthophonique doivent davantage permettre de répondre à cette particularité sensorielle.

Mots-clés : Orthophonie - Syndrome d'Angelman - Oralité - Intégration sensorielle

ABSTRACT

Title: *Syndrome of Angelman and orality : relation with sensory integration?*

Angelman syndrome (AS) is a rare disease caused by a genetic abnormality situated on the chromosome 15. Among others, it is responsible for orality disorders. Causes are multiple : oral-facial dyspraxia, lack of initiative of the movement, hypotonia... The purpose of this work is to focus on the sensory factor of this disorder. Though fundamental for effective care, knowledge concerning the sensory treatment of people with AS is insufficient. The study conducted here required the use of various tools such as parental interviews, clinical observations and the Dunn Sensory Profile with five children with SA who agreed to participate. These tools have shown that sensory integration disorders can be at the origin of significant food selectivity and excessive oral behavior. Furthermore, the Dunn test results were compared to those of children with orality disorders without associated pathology and show typical AS-related orality disorders: excessive port of objects in the mouth. A typical profile cannot be drawn up but a disturbance of the sensory modulation stands out clearly, added to sensory seeking behaviors coupled with hyper and hypo reactivity behaviors. Sensoriality in this disorder is important to consider, as it allows the understanding of some of the child's behaviors. In addition, an adaptation of the environment and on the treatment plan are good answers to this sensory peculiarity.

Keywords : Speech therapy - Angelman Syndrome - Orality - Sensory Integration

Nombre de pages du mémoire : 97

Nombre de références bibliographiques : 45