HAL
open science

Agénésie calleuse isolée, développement cognitif et qualité de vie : étude portant sur une population d'enfants ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal entre 2013 et 2018 en Nouvelle-Aquitaine

Elise Richard

To cite this version:

Elise Richard. Agénésie calleuse isolée, développement cognitif et qualité de vie : étude portant sur une population d'enfants ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal entre 2013 et 2018 en Nouvelle-Aquitaine. Sciences cognitives. 2020. dumas-03087077

HAL Id: dumas-03087077

https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-03087077v1

Submitted on 23 Dec 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.

Année universitaire 2019-2020

COLLEGE SCIENCES DE LA SANTE
Centre de Formation Universitaire d'Orthophonie

Mémoire (U.E. 7.5) pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE
Grade Master

Présenté et soutenu en juin 2020

par Elise RICHARD

née le 26/01/1995 à Cenon (33)

Agénésie calleuse isolée, développement cognitif et qualité de vie

Etude portant sur une population d'enfants ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal entre 2013 et 2018 en Nouvelle-Aquitaine

Sous la direction de :
Docteur Jean-Michel PEDESPAN
Madame Elisabeth LONGERE-TROLLET

Membres du jury :
Docteur Marie HUSSON, Neuropédiatre, Bordeaux
Madame Aude MARTINEZ, Orthophoniste, Bordeaux

Année universitaire 2019-2020

COLLEGE SCIENCES DE LA SANTE
Centre de Formation Universitaire d'Orthophonie

Mémoire (U.E. 7.5) pour l'obtention du

CERTIFICAT DE CAPACITE D'ORTHOPHONISTE
Grade Master

Présenté et soutenu en juin 2020

par Elise RICHARD

née le 26/01/1995 à Cenon (33)

Agénésie calleuse isolée, développement cognitif et qualité de vie

Etude portant sur une population d'enfants ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal entre 2013 et 2018 en Nouvelle-Aquitaine

Sous la direction de :
Docteur Jean-Michel PEDESPAN
Madame Elisabeth LONGERE-TROLLET

Membres du jury :
Docteur Marie HUSSON, Neuropédiatre, Bordeaux
Madame Aude MARTINEZ, Orthophoniste, Bordeaux

Titre : Agénésie calleuse isolée, développement cognitif et qualité de vie - *Etude portant sur une population d'enfants ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal entre 2013 et 2018 en Nouvelle-Aquitaine*

Résumé : L'agénésie isolée du corps calleux (ACC) est une malformation cérébrale fréquente dont le pronostic n'est défavorable que dans 20 % des cas. Généralement repérée en anténatal, elle peut faire l'objet d'une interruption médicale de grossesse. Le conseil prénatal est délicat car il n'existe pas de facteurs pronostiques. Notre étude a pour objectif d'explorer la qualité de vie et les troubles de développement chez des enfants âgés de 0 à 6 ans présentant une ACC isolée. Nous avons mené une étude rétrospective sur une population d'enfants dont l'ACC isolée a été diagnostiquée en anténatal entre 2013 et 2018 en Nouvelle-Aquitaine. Nous avons répertorié 26 grossesses, dont 19 ont abouti à une naissance. Le caractère isolé de l'ACC a été confirmé *a posteriori* pour 15 enfants. D'après nos résultats, l'ACC isolée semble avoir peu d'impact sur la qualité de vie des enfants. Des difficultés légères de comportement ont parfois été observées, avec une incidence négative sur la qualité de vie parentale. Le sexe de l'enfant et le niveau d'études des parents influenceraient l'appréciation de la qualité de vie. Les compétences en communication et socialisation ne seraient altérées que lorsque l'ACC isolée entraine un trouble du langage. Dans ce cas, il est important de mettre en place un suivi en orthophonie, efficace pour compenser les troubles et améliorer la qualité de vie.

Mots clés : agénésie isolée du corps calleux – qualité de vie – troubles du développement neurologique – diagnostic prénatal – troubles de la communication

---

Title : Isolated agenesis of corpus callosum, cognitive development and quality of life - *Study on a population of children who received a prenatal diagnosis between 2013 and 2018 in Nouvelle-Aquitaine*

Abstract : Isolated agenesis of corpus callosum (ACC) is a common brain malformation with a poor prognosis in only 20 % of cases. It is usually diagnosed during pregnancy and can be subject to a therapeutic abortion. Prenatal counseling is tricky because there are no prognostic factors. Our study aims at exploring quality of life and developmental disorders among children from 0 to 6 years old presenting with isolated ACC. We conducted a retrospective study on a population of children presenting with isolated ACC diagnosed in antenatal between 2013 and 2018 in Nouvelle-Aquitaine. We have listed 26 pregnancies; 19 resulted in a birth. Isolated ACC was *a posteriori* confirmed for 15 children. According to our results, isolated ACC seems to have little impact on children's quality of life. Mild behavioral difficulties have sometimes been observed, with a negative impact on the parental quality of life. The gender of the child and the education level of their parents could influence the assessment of quality of life. Communication and social skills would only be impaired when isolated ACC causes language impairment. In this case, speech therapy is important. It is effective to compensate for the disorders and improve the quality of life.

Keywords : isolated agenesis of corpus callosum – quality of life - prenatal diagnosis - neurodevelopmental disorders - communication disorders

---

Nombre de pages : 81. Nombre de références : 83

Unités de recherche

Remerciements

Au **Docteur Marie Husson** et à **Madame Aude Martinez**, d'avoir accepté de composer ce jury de soutenance.

A mes directeurs de mémoire :

- **Docteur Jean-Michel Pedespan**, je vous remercie de votre confiance, de votre disponibilité et de vos précieux conseils tout au long de ce travail.

- **Madame Elisabeth Longère-Trollet**, je vous remercie de m'avoir fait confiance et de m'avoir soutenue et guidée dans la réalisation de ce mémoire.

Aux **Docteurs Frédéric Coatleven** et **Marianne Fontanges**, gynécologues des CPDPN du CHU de Bordeaux et de Bagatelle, de m'avoir ouvert les portes de leurs services.

Aux **Docteurs Lydie Cherier**, **Emilie Roquand-Wagner**, **Sophie Witte** et à **Madame Louise Baudel**, d'avoir pris le temps de répondre à mes questions.

A **Messieurs Pierre Joly**, **Amadou Alioum**, **Quentin Le Grand**, aux **étudiants du Master 2 Biostatistique de l'ISPED de Bordeaux**, de m'avoir aidée dans le traitement des données statistiques.

A **Aurélie**, **Christelle**, **Florence** et **Pauline**, secrétaires des CPDPN et du Service de Neuropédiatrie du CHU de Bordeaux, de m'avoir facilité la consultation des dossiers hospitaliers.

Aux **parents** qui ont accepté de participer à l'étude.

A mes **enseignants** et à mes **maîtres de stage**, de m'avoir fait partager leur savoir et leur expérience tout au long de mes études d'orthophonie.

Table des matières

REMERCIEMENTS **3**

TABLE DES ILLUSTRATIONS **8**

LISTE DES ABREVIATIONS **9**

INTRODUCTION **10**

PARTIE THEORIQUE **11**

1 LE CORPS CALLEUX **11**

1.1 NOTIONS ANATOMIQUES 11

1.2 DEVELOPPEMENT 13

1.3 FONCTIONS 14

2 L'AGENESIE DU CORPS CALLEUX **14**

2.1 PREVALENCE 14

2.2 DEFINITION 14

2.3 ETIOLOGIE 15

2.4 DIAGNOSTIC 16

2.5 PRONOSTIC 17

2.6 CONSEIL PRENATAL 17

2.7 ACC ET PLASTICITE CEREBRALE 18

2.8 IMPACT SUR LE DEVELOPPEMENT 19

3 LA QUALITE DE VIE **20**

3.1 DEFINITIONS 20

3.2 INTERET DU CONCEPT DE QUALITE DE VIE EN MEDECINE 21

3.3 PERSPECTIVES ACTUELLES 21

3.4 LA QUALITE DE VIE CHEZ LE JEUNE ENFANT 21

3.4.1 Spécificités de la qualité de vie de l'enfant *21*

3.4.2 Comment évaluer la qualité de vie chez le jeune enfant ? *22*

3.4.3 Domaines d'application *25*

4 PROBLEMATIQUE ET HYPOTHESES **26**

MATERIEL ET METHODE **27**

1 CRITERES DE RECRUTEMENT DE LA POPULATION **27**

2 PARCOURS DE SOINS ET DIAGNOSTIC **27**

3 RECUEIL DES DONNEES 28

3.1 CONSULTATION DES DOSSIERS MEDICAUX 28

3.2 QUESTIONNAIRE DE QUALITE DE VIE 29

3.2.1 Elaboration du questionnaire 29

3.2.2 Soumission du questionnaire 30

3.3 PRISE DE CONTACT AVEC LES ORTHOPHONISTES 31

4 ANALYSE DES DONNEES 31

RESULTATS 32

1 CARACTERISTIQUES DE LA COHORTE 32

1.1 PREVALENCE 32

1.2 AGE MATERNEL 33

1.3 FACTEURS DE RISQUE ET ANTECEDENTS FAMILIAUX 33

1.4 DECOUVERTE DE L'ACC 34

1.5 TYPES D'ACC 34

1.6 SEXE 34

1.7 ISSUE DES GROSSESSES 34

1.8 CONFIRMATION *A POSTERIORI* DU CARACTERE ISOLE DE L'ACC 35

1.9 DEVELOPPEMENT COGNITIF 35

2 QUESTIONNAIRES 37

2.1 PARTICIPANTS 37

2.2 REPONSES AUX QUESTIONNAIRES 38

2.2.1 Scores de qualité de vie 38

2.2.2 Domaines altérés 38

2.2.3 Variables explicatives 40

2.3 PRISE EN CHARGE EN ORTHOPHONIE 46

DISCUSSION 49

1 POPULATION ETUDIEE 49

2 ACC ET QUALITE DE VIE 51

3 FACTEURS EXPLICATIFS 52

4 LIMITES DE L'ETUDE 54

CONCLUSION ET PERSPECTIVES 57

BIBLIOGRAPHIE 58

ANNEXES 69

Table des illustrations

Figures

Figure 1 : Anatomie du corps calleux _____ *11*

Figure 2 : Design expérimental de l'étude _____ *32*

Figure 3 : Evolution de la prévalence de l'ACC isolée entre 2013 et 2018 _____ *33*

Figure 4 : Caractéristiques de la cohorte _____ *36*

Figure 5 : Effectifs par classes d'âge des enfants avec ACC isolée ayant participé à l'étude _____ *37*

Figure 6 : Effectifs des parents d'enfants avec ACC isolée ayant répondu au questionnaire par niveau d'études *37*

Figure 7 : Scores moyens obtenus par domaine _____ *38*

Figure 8 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du sexe _____ *40*

Figure 9 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du type d'ACC _____ *42*

Figure 10 : Scores moyens de qualité de vie en fonction de l'âge de l'enfant _____ *43*

Figure 11 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction des antécédents familiaux et des facteurs de risques _____ *44*

Figure 12 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du niveau d'études du père _____ *45*

Figure 13 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du niveau d'études de la mère _____ *46*

Tableaux

Tableau 1 : Prévalence de l'ACC isolée en Nouvelle-Aquitaine entre 2013 et 2018 _____ *33*

Tableau 2 : Moyennes, minimums, maximums, et écarts-types des scores obtenus aux questionnaires de qualité de vie _____ *38*

Tableau 3 : Liens de corrélation entre les scores moyens des domaines du questionnaire de qualité de vie ____ *39*

Tableau 4 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du sexe _____ *40*

Tableau 5 : Scores moyens de qualité de vie des items ayant une différence significative en fonction du sexe _ *41*

Tableau 6 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du type d'ACC _____ *41*

Tableau 7 : Comparaison des scores moyens du cas n° 4 (trouble du développement) avec le reste du groupe _ *42*

Tableau 8 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction de l'âge de l'enfant _____ *43*

Tableau 9 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction des antécédents familiaux et des facteurs de risques _____ *44*

Tableau 10 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du niveau d'études du père _____ *45*

Tableau 11 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du niveau d'études de la mère _____ *46*

Liste des abréviations

ACC : Agénésie du corps calleux

CGH-array : Array comparative genomic hybridization

CH : Centre hospitalier

CHU : Centre hospitalier universitaire

CPDPN : Centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal

FISH : Fluorescence in situ hybridization

IMG : Interruption médicale de grossesse

IRM : Imagerie par résonance magnétique

OMS : Organisation mondiale de la Santé

ORL : Oto-rhino-laryngologie

QIT : Quotient intellectuel total

SA : Semaine d'aménorrhée

UNICEF : United Nations of International Children's Emergency Fund

INTRODUCTION

L'agénésie du corps calleux (ACC) est une des malformations cérébrales les plus fréquentes. Elle est généralement repérée pendant la grossesse, lors de l'échographie du 2e trimestre. Lorsqu'elle est isolée, son pronostic est favorable. Une minorité d'enfants peut néanmoins développer des troubles modérés à sévères.

L'ACC est considérée comme une *« anomalie d'une particulière gravité incurable au moment du diagnostic »* (Code de la santé publique - Article L2213-1). Une interruption médicale de grossesse (IMG) peut donc être proposée aux parents qui le souhaitent. Le conseil prénatal est délicat, car le pronostic neurodéveloppemental est incertain. Les troubles observés sont variés et non spécifiques. Aucun facteur permettant de prédire l'évolution de ces enfants n'a pu être mis en évidence pour le moment.

La qualité de vie est un concept relativement récent qui fait l'objet d'un nombre croissant d'études. Dans le domaine médical, elle permet d'apprécier le retentissement d'une affection sur les différents aspects de la vie de l'individu. Cette notion est particulièrement intéressante pour appréhender les maladies chroniques et les malformations congénitales.

Ainsi, nous nous sommes demandé si l'ACC isolée avait une incidence sur la qualité de vie du jeune enfant.

Dans le cadre du présent mémoire, nous nous sommes intéressés à une population d'enfants ayant bénéficié d'un diagnostic prénatal d'ACC isolée en Nouvelle-Aquitaine entre 2013 et 2018.

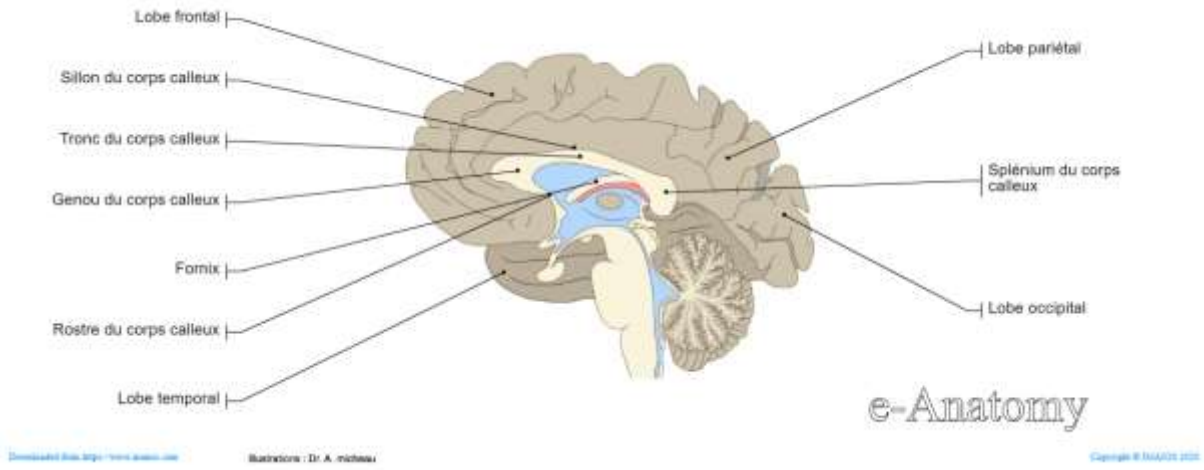
Dans un premier temps, nous ferons quelques rappels théoriques. Puis nous détaillerons notre méthodologie. Après avoir exposé nos résultats, nous les discuterons avant de conclure.

PARTIE THEORIQUE

1 Le corps calleux

1.1 Notions anatomiques

Figure 1 : Anatomie du corps calleux



D'après *Schémas d'anatomie du cerveau*, s. d.

Le corps calleux est la plus volumineuse des 3 commissures interhémisphériques cérébrales. Il est limité à l'avant par la commissure antérieure et à l'arrière par la commissure hippocampique. Latéralement, il couvre une grande partie des lobes frontaux et pariétaux. Sa face inférieure forme le plafond des ventricules latéraux. En coupe sagittale, il prend la forme d'une structure blanche épaisse et dense en forme de C, à concavité inférieure, longue de 73 mm² (+/-3 mm). En moyenne, il couvre une surface de 622 mm² (+/-35 mm²).

D'avant en arrière, le corps calleux se compose de plusieurs segments :

- Le **rostre** s'étend de la commissure antérieure à la partie inférieure du genou. Ses fibres relient les lobes frontaux et la partie antérieure des lobes temporaux.

- Le **genou** est une structure de 11,7 mm d'épaisseur qui marque un changement d'orientation entre le rostre et le corps. Il constitue la limite antérieure du septum pellucidum. Il connecte le cortex préfrontal et l'aire cingulaire antérieure.

- Le **corps** ou **tronc** est un segment horizontal d'une épaisseur de 6,7 mm qui s'étend du genou jusqu'à l'endroit où le fornix et la partie inférieure du corps calleux se rejoignent. Il forme le bord supérieur du septum pellucidum. Cette structure relie le cortex précentral, la partie adjacente de l'insula et le gyrus cingulaire.

- L'**isthme** correspond à un léger rétrécissement situé à l'endroit où le fornix rencontre le corps calleux. Il connecte les gyrus pré- et post-centraux et l'aire auditive primaire.

- Le **splénium** est une partie épaisse du corps calleux dont la morphologie est très variable d'un individu à l'autre. Son épaisseur est d'environ 12 mm. Il est rattaché à la commissure hippocampique au niveau de sa partie inférieure. Il relie les cortex pariétaux postérieurs, occipitaux et temporaux médians.

Le corps calleux est une structure compacte composée de 139 à 250 millions d'axones, disposés de façon transversale d'un hémisphère à l'autre. On distingue 2 types de fibres :

- Des axones de grand diamètre, myélinisés, par lesquels les informations transitent rapidement. Ils permettent de connecter les aires motrices, somesthésiques, auditives et visuelles. On trouve ce type de fibres principalement au niveau de la jonction entre le tronc et l'isthme, et dans la partie postérieure du splénium.

- Des axones de petit calibre, non-myélinisés, qui représentent 54 % des fibres commissurales. Ils connectent les cortex frontaux prémoteurs. Leur temps de traitement est plus long et complexe. Ces axones se concentrent majoritairement en avant du genou et dans l'isthme.

Le corps calleux relie presque toutes les aires cérébrales à leurs homologues controlatérales. Chaque seconde, 5 milliards d'impulsions transiteraient d'un hémisphère à l'autre (Braun et al., 2015; Chouchane et al., 1999; Goldstein et al., 2011; Raybaud, 2010).

L'artère péricalleuse, issue de l'artère cérébrale antérieure, chemine sur la face supérieure du corps calleux. La partie antérieure du corps calleux est vascularisée par les branches perforantes proximales de l'artère cérébrale antérieure. Le genou, le tronc, et la partie antérieure du splénium sont vascularisés par les branches distales corticales de l'artère cérébrale antérieure. L'artère dorsale du corps calleux, branche corticale de l'artère cérébrale postérieure, irrigue le splénium.

Au niveau veineux, le corps calleux est drainé par les veines septales antérieures et la veine dorsale du corps calleux (Donkelaar, 2011; Thines, 2016).

1.2 Développement

Le développement du corps calleux est le fruit de l'interaction de plusieurs processus. La mise en place d'une ligne médiane normale est un prérequis indispensable. Au début de la vie embryonnaire, le prosencéphale, aussi appelé cerveau antérieur, est constitué d'une simple vésicule. Deux renflements formés de cellules gliales vont apparaître de part et d'autre de celui-ci, formant le télencéphale (futurs hémisphères cérébraux). A ce moment-là, les 2 futurs hémisphères sont joints au niveau des régions hypothalamiques.

La formation du corps calleux débute autour de la 6e semaine de gestation, lorsque les axones commissuraux se développent médialement. Vers les 11e et 12e semaines, les premières fibres croisent la ligne médiane entre les commissures antérieure et hippocampique. Peu après, entre la 12e et la 13e semaine, les 2 futurs hémisphères cérébraux fusionnent tout le long de la ligne médiane.

A la 12e semaine, le corps calleux s'individualise et sa croissance s'accélère. Le rostre se développe en premier, suivi par le genou. Le splénium et la partie postérieure du corps calleux apparaissent en dernier. Le corps calleux atteint sa forme définitive vers la 20e semaine. Il continuera par la suite à s'épaissir et à se développer de manière caudale, parallèlement à la croissance des hémisphères cérébraux. La taille définitive du corps calleux est atteinte au 8e mois de vie.

Le processus de myélinisation du corps calleux commence au 3e mois de vie et se poursuit jusqu'à l'âge adulte (Goldstein et al., 2011; Paul, 2011; Paul et al., 2007; Richards et al., 2004; Schell-Apacik et al., 2008).

1.3 Fonctions

Le corps calleux est la principale voie de communication interhémisphérique. Il est impliqué dans la coordination et la fusion d'informations provenant des aires homologues des 2 hémisphères cérébraux. Il permet la synchronisation d'informations motrices et sensorielles provenant de chaque hémicorps. Il participe à la latéralisation hémisphérique. Il joue un rôle essentiel dans les fonctions cognitives supérieures, les fonctions exécutives, le langage et l'abstraction (Belin et al., 2008; Braun et al., 2015; Kok et al., 2014; Lahutte-Auboin, 2013).

2 L'agénésie du corps calleux

2.1 Prévalence

L'agénésie du corps calleux (ACC) fait partie des malformations cérébrales les plus fréquentes. Sa prévalence est très variable selon les études, allant de 0,5 cas pour 10 000 en population générale, à 230-600 cas pour 10 000 chez des individus présentant un trouble neurodéveloppemental, avec une prédominance masculine. Sa prévalence réelle reste difficile à établir en raison de son caractère parfois asymptomatique (Ballardini et al., 2018; Palmer & Mowat, 2014).

Les formes isolées concerneraient moins de la moitié des ACC diagnostiquées en période anténatale (Ballardini et al., 2018).

2.2 Définition

L'ACC correspond à un état dans lequel la voie commissurale principale reliant les 2 hémisphères homologues est partiellement ou complètement absente. Lorsque l'ACC est partielle, c'est souvent la partie postérieure du corps calleux qui manque (Ballardini et al., 2018; Chouchane et al., 1999; Folliot-Le Doussal et al., 2018; Leombroni et al., 2018; Moutard & Fallet-Blanco, 2004).

En cas d'ACC, la commissure hippocampique est toujours absente. Le trajet de l'artère péricalleuse est modifié. On observe inconstamment une structure appelée faisceau ou bandelette de Probst s'étendant d'avant en arrière sous le gyrus cingulaire. Elle est constituée de fibres commissurales n'ayant pas croisé la ligne médiane (Mancuso et al., 2019; Moutard & Fallet-Blanco, 2004).

2.3 Etiologie

Un défaut de développement du corps calleux peut s'expliquer par différentes hypothèses, selon le stade développemental auquel apparaît la malformation :

- En cas de trouble de la migration ou d'une neurodégénérescence précoce, les neurones calleux peuvent ne pas se développer. Dans ce cas, l'ACC fait partie d'un ensemble de malformations cérébrales sévères.

- Des axones correctement formés peuvent être incapables de croiser la ligne médiane, soit à cause de l'altération d'une protéine, soit en raison d'un obstacle empêchant la progression des neurones calleux, comme un lipome ou un kyste interhémisphérique. Ce mécanisme peut conduire à la formation d'ACC dites isolées.

- Un trouble du remodelage secondaire peut intervenir sur un corps calleux initialement bien formé. Dans les cas extrêmes, ce processus aboutit à une hypoplasie sévère ou à un corps calleux trop gros (Chouchane et al., 1999; Moutard & Fallet-Blanco, 2004).

L'étiologie est parfois génétique. L'ACC fait partie des tableaux cliniques d'une cinquantaine de syndromes, de façon constante (Aicardi, Andermann, acro-calleux, Shapiro) ou inconstante (Opitz, Apert, Joubert, Rubinstein et Taybi, Papillon-Léage, Coffin-Siris). Elle est fréquemment associée à certaines anomalies cytogénétiques, telles que les trisomies 8, 13, 18, 21, et certaines triploïdies, tétraploïdies ou monosomies (Chouchane et al., 1999; Moutard & Fallet-Blanco, 2004; Paul et al., 2007; She et al., 2019).

Une recherche menée récemment en Chine sur 16 fœtus a permis de mettre en évidence 4 gènes (SLC1A2 ; BDNF ; PAX6 ; SLC6A5) qui joueraient un rôle déterminant dans la formation des

ACC isolées. Dans cette même étude, les anomalies génétiques ou chromosomiques mises en évidence étaient d'origine paternelle pour 3 cas. Ces hypothèses restent à valider, notamment via des modèles animaux (Lieb & Ahlhelm, 2018; She et al., 2019).

Lorsqu'elle est isolée, l'ACC peut apparaître de façon sporadique, ou dans un contexte de maladie familiale. Dans ce cas, tous les modes de transmission sont possibles.

Certaines anomalies métaboliques peuvent conduire à des troubles du développement du corps calleux. C'est le cas par exemple des déficits en pyruvate déshydrogénase ou en dopa-décarboxylase, de l'homocystinurie ou de l'hyperglycinémie sans cétose.

Des cas d'ACC ont été observés dans des contextes de rubéole ou de toxoplasmose congénitales, de diabète maternel et de syndrome d'alcoolisation fœtal.

Une atteinte anoxo-ischémique cérébrale pré- ou péri-natale peut conduire dans certains cas à un amincissement secondaire du corps calleux.

La plupart du temps, l'étiologie est inconnue. Dans 75 % des cas d'ACC complète, aucune cause n'est identifiée (Chouchane et al., 1999; Moutard & Fallet-Blanco, 2004; Paul et al., 2007; Schell-Apacik et al., 2008).

2.4 Diagnostic

Le diagnostic d'ACC est possible grâce aux techniques d'imagerie cérébrale : échographie transfontanellaire chez le nourrisson, imagerie par résonance magnétique (IRM) chez l'enfant et l'adulte.

Actuellement, la découverte d'une ACC peut se faire à l'échographie fœtale, à partir de la 18e semaine d'aménorrhée (SA). En pratique courante, elle est repérée lors de l'échographie de la 22e SA.

En cas de suspicion d'ACC, un avis est demandé au Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN), qui pourra confirmer le diagnostic. Des examens complémentaires sont ensuite proposés afin de déterminer si l'ACC s'inscrit dans un ensemble de malformations plus

large : IRM fœtale vers 30 SA et caryotype classique, analyse par fluorescence in situ hybridization (FISH) ou, depuis peu, hybridation génomique comparative (CGH-array). On peut également réaliser une IRM cérébrale des parents afin de mettre en évidence une éventuelle forme familiale (Benachi, 2010; Leombroni et al., 2018; Lichtenbelt et al., 2011; Moutard & Fallet-Blanco, 2004).

2.5 Pronostic

Le pronostic neurodéveloppemental dépend en grande partie du caractère isolé ou associé de l'ACC. Lorsqu'elle est associée à d'autres anomalies (malformations cérébrales ou extracérébrales, anomalies chromosomiques, antécédents familiaux de retard mental, consanguinité), le pronostic est sombre (Benachi, 2010).

Les personnes présentant une forme isolée d'ACC connaissent généralement un développement plus favorable (Benachi, 2010; Moutard et al., 2003; Romaniello et al., 2017) : classiquement, on considère qu'il existe 80 % de pronostics favorables et 20 % de pronostics défavorables (Moutard et al., 2006). Selon une revue totale et systématique de la littérature de 2012, 74,3 % des individus présentant une ACC isolée auraient un développement normal, 14,3 % des difficultés légères à modérées (troubles du langage, difficultés de compréhension, troubles attentionnels, hypotonie légère, troubles de la coordination ou difficultés de déglutition) et 11,4 % une déficience sévère (déficience intellectuelle) (Sotiriadis & Makrydimas, 2012).

2.6 Conseil prénatal

Malgré ces données, l'ACC isolée est paradoxalement considérée comme *« une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic »* (Code de la santé publique - Article L2213-1). Les parents ont donc la possibilité de demander une interruption de grossesse pour motif médical jusqu'à la veille de l'accouchement. Depuis 2003, le nombre d'interruptions médicales de grossesse dans le cadre d'un diagnostic d'ACC isolée aurait fortement diminué grâce à une meilleure connaissance du pronostic et une orientation plus fréquente vers une consultation neuropédiatrique (Isapof et al., 2010).

Le conseil prénatal reste néanmoins délicat car on ne connaît pas de facteurs prédictifs du pronostic neurodéveloppemental. Cependant, un niveau d'études élevé chez la mère serait corrélé à un meilleur QIT à 10 ans (Moutard et al., 2012).

Le caractère isolé de l'ACC n'est pas irréfutable. Dans certains cas, on retrouve après la naissance ou à l'examen fœtopathologique des anomalies morphologiques ou génétiques ayant échappé aux investigations prénatales (Isapof et al., 2010; Mangione et al., 2011).

Par exemple, le diagnostic anténatal n'est actuellement pas possible pour le syndrome de Coffin-Siris en raison de l'absence de signes spécifiques. L'ACC est parfois la seule anomalie visible à l'échographie anténatale et peut être considérée à tort comme isolée. Ce n'est qu'après la naissance que l'on découvre d'autres signes qui permettront de poser le diagnostic de syndrome (des Portes et al., 2018; Filatova et al., 2019).

2.7 ACC et plasticité cérébrale

Des phénomènes de plasticité cérébrale opérant au cours du développement du système nerveux permettent de compenser largement le retentissement d'une absence de corps calleux. Ainsi :

- Les commissures cérébrales mineures, comme la commissure antérieure, sont davantage sollicitées que chez le sujet sain. Elles fonctionnent indépendamment de la présence ou de l'absence des autres commissures.

- Les structures présentes forment ensemble un réseau complexe permettant de faire transiter les informations d'un hémisphère à l'autre.

- Les fonctions hémisphériques seraient moins latéralisées que chez le sujet sain.

- On a pu observer des phénomènes d'indiçage croisé : un hémisphère peut identifier un stimulus en usant d'indices dérivés de la réponse donnée par l'hémisphère controlatéral.

Malgré ces mécanismes de plasticité cérébrale efficaces, la littérature fait mention de difficultés de coordination manuelle et d'un allongement des temps de réponse sur des tâches spécifiques impliquant une coopération des 2 hémisphères chez nombre de sujets agénésiques ayant un

développement cognitif satisfaisant (Mancuso et al., 2019; Paul, 2011; Paul et al., 2007; Sellal, 2015; Verstichel & Degos, 2000).

2.8 Impact sur le développement

De nombreuses études se sont intéressées au devenir des enfants présentant une ACC isolée. La majorité des individus ont un développement classique. Certaines formes d'ACC isolée sont en effet totalement asymptomatiques (des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018; Guadarrama-Ortiz et al., 2020; Kim et al., 2017).

Il n'existe pas de tableau clinique type. Les troubles relevés dans la littérature sont très variés et diffèrent grandement d'un individu à l'autre :

- Certains enfants vont développer des troubles cognitifs, attentionnels et visuospatiaux (Benachi, 2010). Une lenteur de traitement peut également être retrouvée (Moutard et al., 2003).

- Les troubles du langage oral sont assez fréquents, avec des déficits notables en morphosyntaxe et en compréhension. L'accès au langage non-littéral est parfois compliqué. Des difficultés de reconnaissance des émotions, de traitement de la prosodie émotionnelle et de l'humour ont également été mis en évidence chez certains sujets, entraînant une gêne au niveau des interactions sociales (Folliot-Le Doussal et al., 2018; Lábadi & Beke, 2016, 2017; Paul et al., 2003).

- Des études mentionnent des difficultés en langage écrit (des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018).

- Des cas de déficience intellectuelle et de troubles du spectre de l'autisme ont également été rapportés (Benachi, 2010; des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018).

Ces difficultés n'interfèrent pas avec une insertion sociale normale, mais nécessitent la mise en place de prises en charge rééducatives, en particulier en orthophonie, et ce, dès le plus jeune âge (des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018).

3 La qualité de vie

3.1 Définitions

La notion de qualité de vie est au carrefour de plusieurs disciplines : la médecine, l'économie, la politique, la philosophie et les sciences sociales. C'est un concept complexe dont le champ d'études n'est pas encore stabilisé. La qualité de vie est parfois confondue avec des notions voisines comme le bonheur, le bien-être ou la santé physique et mentale (Bruchon-Schweitzer & Boujut, 2014; Cummins, 2005; Soulas & Brédart, 2012).

Il existe de nombreuses définitions de la qualité de vie. La plus communément admise est celle élaborée par l'OMS en 1993. La qualité de vie serait *« la perception qu'un individu a de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lesquels il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes »* (WHOQOL Group, 1993).

La qualité de vie engloberait selon l'OMS 6 grandes dimensions : le physique, le psychologique, le social, le degré d'indépendance, l'environnement, et les convictions et la spiritualité personnelles.

La perception de la qualité de vie est très influencée par le contexte social et culturel. Elle dépend des attentes de chaque individu et de son entourage. Cela rend son appréhension d'autant plus complexe (Ferrans & Powers, 2007; Guillemin et al., 1993; Soulas & Brédart, 2012).

Dans le contexte médical, la qualité de vie peut être reliée à la notion de handicap. Selon la *Classification Internationale du Fonctionnement et du Handicap* de 2001, une maladie ou un trouble entraîne la déficience d'une structure anatomique ou d'un système biologique. Les capacités fonctionnelles de l'individu peuvent alors être modifiées, entraînant des limitations d'activité et des restrictions de participation. En fonction de l'environnement psychosocial et des compensations mises en place, la qualité de vie de l'individu peut être impactée (Hamonet, 2016; Rabischong, 2015).

3.2 Intérêt du concept de qualité de vie en médecine

La notion de qualité de vie intéresse le monde médical depuis les années 1980. Au départ, elle était utilisée pour caractériser les effets de certaines stratégies de soins.

Grâce aux progrès scientifiques, de nombreuses maladies jusqu'alors mortelles revêtent aujourd'hui une dimension chronique. Le but de l'intervention médicale n'est plus seulement d'assurer la survie du patient, mais aussi de lui offrir une vie la plus satisfaisante possible. Reconnaître et traiter les symptômes ne suffit plus ; on s'intéresse également au retentissement psychologique et social de la maladie.

L'évaluation de la qualité de vie répond à cette nécessité, tant dans la pratique quotidienne que dans le cadre d'essais cliniques. On peut ainsi évaluer les stratégies diagnostiques et thérapeutiques mises en place, éclairer le patient dans ses choix, et lui proposer des améliorations qui assureront des conditions de vie plus proches de ses attentes personnelles (Amarenco et al., 2000; Benamouzig, 2010; Leplège & Debout, 2007).

3.3 Perspectives actuelles

La communauté scientifique internationale reconnaît de mieux en mieux l'intérêt de recueillir le ressenti des patients dans le cadre de protocoles de recherches. L'élaboration d'outils performants permet d'obtenir des données plus fiables et plus précises. Les recherches dans le domaine de la qualité de vie devraient conduire dans les années à venir à l'élaboration d'outils standardisés traduits en différentes langues pouvant être utilisés de façon sensiblement identique partout dans le monde (Bottomley et al., 2019).

3.4 La qualité de vie chez le jeune enfant

3.4.1 Spécificités de la qualité de vie de l'enfant

Depuis quelques années, des chercheurs s'intéressent spécifiquement à la qualité de vie de l'enfant, que ce soit dans le domaine médical ou non. La revue *Child Indicators Research,* créée en 2008, est entièrement consacrée à l'évaluation et à l'étude du bien-être et de la qualité de vie de l'enfant.

Dans ce cadre, on évalue les conditions d'existence de l'enfant à partir de son point de vue afin d'apporter des améliorations.

Il est difficile de recueillir les impressions de l'enfant de façon fiable, surtout lorsque celui-ci est jeune ou présente des difficultés cognitives. L'évaluation de la qualité de vie des enfants par un auto-questionnaire ne serait fiable qu'à partir de 8 ans. Des adaptations sont donc nécessaires (Helseth & Haraldstad, 2014; Riley, 2004).

Chez l'enfant, les notions de qualité de vie, de bonheur, de bien-être et de satisfaction personnelle sont étroitement liées. Comme chez l'adulte, ces concepts sont multidimensionnels et subjectifs (*Child Indicators Research The official Journal of the International Society for Child Indicators*, 2020; Land, 2014; Nadel, 2017).

3.4.2 Comment évaluer la qualité de vie chez le jeune enfant ?

3.4.2.1 Les domaines à évaluer

Plusieurs auteurs s'accordent pour dire que la qualité de vie des enfants correspond à leur niveau de satisfaction dans les différents domaines de leur existence. Néanmoins, il n'existe pas de consensus concernant les domaines à évaluer. Les attentes et les modes de vie des enfants et des adultes ne sont pas comparables. Les domaines à évaluer ne sont donc pas les mêmes. De plus, ces domaines sont susceptibles d'évoluer au cours du développement et des expériences de vie. C'est la balance globale entre les affects positifs et négatifs vécus qui va déterminer le niveau de bien-être et de satisfaction générale de l'enfant (Coudronnière et al., 2015; Helseth & Haraldstad, 2014; Upton et al., 2008).

Dans un rapport de 2007, l'UNICEF a défini le bien-être de l'enfant à travers 6 dimensions : 1) la santé et la sécurité, 2) la sécurité matérielle, 3) l'accès à l'éducation et la socialisation, 4) le sentiment d'être aimé, 5) l'estime de soi et 6) l'intégration dans la cellule familiale et dans la société (Helseth & Haraldstad, 2014; UNICEF, 2007).

Chaque période de l'enfance connaît ses spécificités. Les aspects pris en compte pour évaluer la qualité de vie ne sont donc pas les mêmes selon l'âge de l'individu.

Une étude menée auprès de parents et de professionnels de santé et de la petite enfance a permis de dégager les 9 fonctions principales à évaluer chez l'enfant de moins de 3 ans : les fonctions, l'humeur, la relation et la communication, le jeu, les activités et le comportement, la maturation psychique, l'ouverture sur le monde extérieur, l'environnement et la présence de comportements négatifs et de symptômes particuliers, comme les pleurs et les douleurs (Manificat et al., 1999).

Pour les enfants d'âge scolaire, les domaines à évaluer seraient les relations familiales, les loisirs, la vie scolaire, les activités à la maison, les moments de détente, le soi et la société (Coudronnière et al., 2015; Upton et al., 2008).

Selon certains auteurs, il est pertinent de prendre en considération les problèmes de comportement et le niveau d'estime de soi, qui seraient de bons indicateurs de qualité de vie chez les enfants âgés de 3 à 8 ans (Bacro et al., 2011; Cremeens et al., 2006).

Ainsi, on peut dégager 4 domaines balayant les principaux aspects de la vie du nourrisson et du jeune enfant :

- **Les fonctions** (rapport à l'alimentation, sommeil, état de santé général) : ce critère a été le plus cité par les parents et les professionnels de la petite enfance ayant participé à l'enquête européenne de 1999 pour l'élaboration d'un outil d'évaluation de la qualité de vie chez le nourrisson et le très jeune enfant. Ce critère a également été retenu dans le guideline élaboré par l'OMS pour l'élaboration d'un outil visant à évaluer la qualité de vie d'un enfant (Helseth & Haraldstad, 2014; Manificat et al., 1999).

- **Le comportement général** (caractère de l'enfant, humeur, autonomie, capacités d'adaptation et comportements gênants) : selon plusieurs auteurs, les troubles du comportement sont un bon prédicteur de qualité de vie chez le jeune enfant. De plus, le caractère et la personnalité seraient liés au niveau de bien-être de l'enfant (Bacro et al., 2011; Cremeens et al., 2006; Helseth & Haraldstad, 2014).

- **La communication et la socialisation** (développement des fonctions de communication, relations avec autrui et capacité à s'inscrire dans une interaction) : ce domaine arrive également en tête des plus cités de l'enquête européenne de Manificat (Manificat

et al., 1999). Les relations avec la famille et les amis sont au premier plan des domaines retentissant sur la qualité de vie de l'enfant selon plusieurs études (Helseth & Haraldstad, 2014). Le langage et la communication serait un des domaines les plus touchés chez les enfants présentant une forme d'ACC isolée symptomatique (Folliot-Le Doussal et al., 2018).

- **Les acquisitions et le développement** (développement du langage, du jeu, de la propreté, de la marche, appétence aux apprentissages) : cette facette fait consensus parmi les critères à évaluer selon plusieurs études (Helseth & Haraldstad, 2014; Manificat et al., 1999).

3.4.2.2 Outils disponibles

D'un point de vue pratique, évaluer la qualité de vie d'un enfant est une tâche particulièrement délicate. Il n'est pas toujours possible de recueillir son point de vue par le biais d'un questionnaire ou d'un entretien, en raison de son âge, de sa maturité ou de son état de santé. C'est pourquoi on fait souvent appel aux principaux acteurs de sa santé, à savoir le médecin, les soignants et la famille, en utilisant des hétéro-questionnaires (Rodary, 2000).

Il existe actuellement assez peu d'outils généralistes disponibles en français destinés à évaluer la qualité de vie des enfants de moins de 6 ans.

Le questionnaire **QUALIN** (Qualité de vie du Nourrisson) s'adresse aux enfants de moins de 3 ans. Il s'agit d'une grille composée de 34 items. Il existe 2 versions qui s'adaptent à l'âge de l'enfant (de 3 mois à 1 an et de 1 à 3 ans). Ce questionnaire, qui peut être rempli par les parents ou le pédiatre, a fait l'objet d'une validation dans 6 pays européens auprès de 1 500 enfants (Manificat et al., 1999, 2000).

Le questionnaire **AUQUEI** (Auto-questionnaire Enfant Imagé) se compose de 26 items et s'adresse à des enfants âgés de 3 à 12 ans. Les enfants doivent s'exprimer sur leur satisfaction concernant différents domaines de leur vie (fonctions, famille, loisirs et autonomie) en désignant parmi 4 visages celui qui correspond à son état émotionnel. Cet outil a été validé auprès d'une population de 102 enfants (Bacro et al., 2011).

Le questionnaire **KINDL-R** s'adresse à des enfants âgés de 4 à 16 ans. La version pour les 4 à 7 ans se compose de 12 items à soumettre à l'enfant et de 24 items à faire remplir par les parents. Il existe un module additionnel pour les enfants en situation de maladie ou d'hospitalisation prolongée. Les domaines évalués sont le physique, le psychique, l'estime de soi, la famille, les amis et l'école. La version germanophone de cet outil a été validée et est la plus utilisée en Allemagne. La version française n'a pour le moment pas fait l'objet de validation (Bacro et al., 2011, p. 6; Bullinger et al., 2008).

3.4.3 Domaines d'application

Des études se sont penchées sur les conséquences de pathologies variées sur la qualité de vie, comme les paralysies cérébrales (Barbosa-Resende et al., 2015), la déficience intellectuelle (Coudronnière et al., 2017), les allergies alimentaires (Wassenberg & Perrin, 2012), les cancers (Tilkin et al., 2014) ou les cardiopathies congénitales (Hövels-Gürich, 2019). Récemment, une équipe américaine s'est intéressée au retentissement des troubles du sommeil sur la qualité de vie d'enfants âgés de 5 à 18 ans présentant une ACC associée (Ingram & Churchill, 2017).

Des études ont tenté d'évaluer l'impact d'un dispositif médical ou d'une technique de soins sur la qualité de vie d'enfants, comme l'implantation cochléaire (Razafimahefa-Raoelina et al., 2016), la kinésithérapie respiratoire chez les jeunes asthmatiques (Zhang et al., 2019) ou la prise en charge précoce de l'autisme (Rogé, 2008).

D'autres s'intéressent spécifiquement au retentissement de la pathologie de l'enfant sur la qualité de vie de sa famille (Poirier et al., 2018; Turnbull et al., 2008).

La qualité de vie peut également être étudiée en dehors de toute problématique médicale, par exemple lorsque l'enfant évolue dans un contexte social particulier (Bacro et al., 2015; Ganne, 2013).

Quel que soit le domaine d'application, l'évaluation de la qualité de vie a pour but ultime d'améliorer le quotidien des enfants.

4 Problématique et hypothèses

Dans la littérature, on trouve fréquemment une altération significative de la qualité de vie des enfants présentant certaines difficultés, comme les troubles du langage (Eadie et al., 2018), la déficience intellectuelle (Coudronnière et al., 2017) ou les troubles du spectre de l'autisme (Lee et al., 2008; Mugno et al., 2007). Ces troubles sont observés chez certains enfants présentant une ACC isolée (Benachi, 2010; des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018).

A ce jour, aucune étude ne s'est intéressée au retentissement de l'ACC isolée sur le quotidien et le bien-être des enfants. La question de la qualité de vie semble fondamentale dans un contexte de malformation cérébrale grave.

Des données sur le sujet permettraient d'identifier les domaines les plus altérés de la vie des enfants présentant une ACC isolée et les facteurs influençant positivement ou négativement leur qualité de vie. On pourrait aussi envisager des adaptations et des dispositifs afin d'améliorer la qualité de vie des enfants. Les résultats d'une telle étude intéresseraient certainement les professionnels de santé et les futurs parents dans le cadre du conseil prénatal. De plus, de nouvelles données sur le développement dans les premières années de vie permettraient d'affiner les connaissances sur cette malformation.

Le présent mémoire a donc pour objectif d'explorer la qualité de vie et les troubles de développement chez des enfants âgés de 0 à 6 ans présentant une ACC isolée.

Trois hypothèses se dégagent de cette problématique :

- L'ACC isolée altère la qualité de vie des enfants de moins de 6 ans.
- La communication est le domaine de la qualité de vie le plus altéré chez les enfants présentant une ACC isolée.
- La prise en charge orthophonique précoce des enfants avec ACC isolée permet de diminuer les difficultés rencontrées dans de communication et d'améliorer la qualité de vie.

MATERIEL ET METHODE

1 Critères de recrutement de la population

Nous avons mené une étude rétrospective sur une population d'enfants présentant une ACC isolée diagnostiquée en période anténatale en Nouvelle-Aquitaine entre 2013 et 2018.

La population a été recrutée par l'intermédiaire des 2 CPDPN de Nouvelle-Aquitaine, au CHU Pellegrin à Bordeaux et à la Maison de Santé Protestante Bagatelle à Talence, où tous les cas de suspicion de malformation fœtale sont traités.

Nous avons inclus dans l'étude les fœtus pour lesquels une ACC a été découverte à l'échographie entre le 1er janvier 2013 et le 31 décembre 2018.

Nous nous sommes intéressés aux cas d'ACC *a priori* isolée, c'est-à-dire sans autre malformation cérébrale ou extracérébrale, ou anomalie chromosomique. Les anomalies cérébrales consécutives à l'ACC, comme les ventriculomégalies, les colpocéphalies ou les lipomes n'ont pas été considérées comme des malformations associées.

Nous avons distingué les agénésies totales et partielles. Les fœtus présentant une dysgénésie ou une hypoplasie calleuse ont été écartés de l'étude. Nous avons également écarté les cas pour lesquels le caractère isolé de l'ACC a été remis en cause après la naissance.

2 Parcours de soins et diagnostic

La plupart du temps, l'ACC isolée a été mise en évidence lors de l'échographie de contrôle de la 22e SA.

Les dossiers ont été systématiquement orientés vers un des 2 CPDPN de Nouvelle-Aquitaine, où ils ont été discutés en réunion pluridisciplinaire.

Une nouvelle échographie a ensuite été réalisée par un praticien du CPDPN afin de confirmer le diagnostic et de préciser le type d'ACC.

Une IRM fœtale, réalisée à partir de la 32e SA, a également permis de préciser le type d'ACC et d'écarter l'association avec d'autres malformations.

Au cours des 5 années que couvre notre étude, les techniques d'analyse de l'ADN ont beaucoup évolué. Selon les cas, un caryotype classique, une technique d'hybridation in situ fluorescente (FISH) ou d'hybridation génomique comparative sur réseau d'ADN (CGH-array) ont été proposés afin d'écarter une anomalie chromosomique.

Les parents qui le souhaitaient ont été soumis à une IRM cérébrale pour mettre en évidence une éventuelle forme familiale à transmission autosomique dominante.

Tous les parents ont rencontré le Dr Pedespan au CHU de Bordeaux ou le Dr Lazaro au CH de Bayonne en consultation neuropédiatrique dans le cadre du conseil prénatal. Des informations concernant le pronostic neurodéveloppemental de l'enfant à naître ont été délivrées.

Lorsque la grossesse a été poursuivie, le diagnostic d'ACC a été confirmé et précisé par une IRM cérébrale à 1 mois de vie.

Un suivi neuropédiatrique assuré par le Dr Pedespan, le Dr Husson ou le Dr Lazaro, neuropédiatres, a été mis en place pour les familles qui le désiraient. Les enfants ont été vus en consultation à 3 mois, 1 an, 3 ans et 6 ans.

En cas d'IMG, un examen fœtopathologique a été réalisé à la demande des parents.

3 Recueil des données

3.1 Consultation des dossiers médicaux

Les données ont été recueillies par l'intermédiaire des dossiers des 2 CPDPN de Nouvelle-Aquitaine et du service de Neuropédiatrie du Dr Pedespan, au CHU de Bordeaux.

Nous avons ainsi pu obtenir des informations concernant le suivi de la grossesse et son issue, l'âge maternel au début de la grossesse, les antécédents familiaux, le type d'ACC, les examens pratiqués et leurs résultats.

Les comptes-rendus des consultations neuropédiatriques post-natales ont permis d'apporter des précisions concernant l'évolution des enfants.

3.2 Questionnaire de qualité de vie

3.2.1 Elaboration du questionnaire

Il existe actuellement peu d'outils disponibles en français destinés à mesurer la qualité de vie des jeunes enfants de moins de 6 ans (Helseth & Haraldstad, 2014). Aucun ne couvre toute la tranche d'âge de notre population.

Nous avons donc élaboré un questionnaire visant à évaluer la qualité de vie des enfants de notre cohorte. Celui-ci est destiné à recueillir le ressenti parental, à la fois sur le vécu de l'enfant et sur les conséquences de sa maladie sur la dynamique familiale *(cf. Annexe 2)*.

Nous avons fait le choix de ne pas interroger les enfants directement.

Notre questionnaire a été construit autour des 4 grands axes évoqués précédemment :

- **Fonctions**
- **Comportement général**
- **Communication et socialisation**
- **Acquisitions et développement**

Nous avons ajouté à notre questionnaire une cinquième partie portant sur la **parentalité**. Les enfants de moins de 6 ans étant extrêmement dépendants de leur environnement familial, nous avons jugé nécessaire d'apprécier l'influence de la pathologie sur la vie des parents. Nos questions portent principalement sur le stress perçu, les relations sociales intra et extra-familiales, la vie professionnelle et les activités quotidiennes.

Le nombre de questions a volontairement été limité à 50, afin de rendre le questionnaire rapide à remplir pour les participants (entre 5 et 10 minutes).

Les questions ont été rédigées sous la forme de phrases affirmatives courtes, exclusivement qualitatives. Aucun terme technique n'a été utilisé afin rendre la compréhension aisée à des personnes étrangères au milieu médical.

Sur la grille de réponses soumise aux parents *(cf. Annexe 5)*, les questions des 4 premiers domaines ont été mélangées de façon aléatoire et regroupées sous l'intitulé « Qualité de vie et développement de l'enfant ». Le dernier domaine sur la parentalité a été maintenu à part.

Pour chaque item, 4 modalités de réponses sont proposées : tout à fait vrai, plutôt vrai, plutôt faux, tout à fait faux. Chaque réponse apporte 0, 1, 2 ou 3 points. Une fois le questionnaire rempli, on obtient un score sur 150 points. Plus le score est bas, plus la qualité de vie est altérée. Pour certaines questions, une cinquième modalité de réponse « non concerné » a été ajoutée. C'est le cas par exemple des questions sur l'école, les activités de groupe, ou la fratrie, qui ne concernent pas tous les enfants. Dans ce cas, une note pondérée est calculée. Pour davantage de clarté, le score total et les scores obtenus dans chaque domaine sont exprimés en pourcentages *(cf. Annexe 2)*.

Nous avons créé 2 versions du questionnaire : une première destinée aux enfants âgés de 0 à 3 ans, et une seconde pour ceux âgés de 3 à 6 ans. Les différences entre les 2 questionnaires portent essentiellement sur l'autonomie, les acquisitions et la scolarité.

Les questionnaires ont été soumis à quelques parents d'enfants tout-venants appartenant aux 2 classes d'âges, afin de s'assurer de la clarté de celui-ci.

3.2.2 Soumission du questionnaire

Dans un premier temps, nous avons pris contact avec les parents par téléphone afin de leur expliquer notre projet.

Les questionnaires ont ensuite été envoyés par courrier ou par mail, accompagnés d'une notice explicative de l'étude *(cf. Annexe 6)*, d'un formulaire de consentement de participation *(cf. Annexe 7)* et d'un imprimé à compléter visant à recueillir des informations sur le mode de garde et/ou la scolarisation, les problèmes médicaux, le niveau d'études et la profession des

parents ainsi que d'éventuelles prises en charge rééducatives, en particulier en orthophonie *(cf. Annexe 5)*.

3.3 Prise de contact avec les orthophonistes

Lorsque les parents ont indiqué qu'un suivi orthophonique avait été mis en place, l'orthophoniste a été contacté(e) afin de recueillir des informations plus précises concernant le diagnostic orthophonique et le type de prise en charge entrepris (projet thérapeutique, nombre de séances hebdomadaires, techniques utilisées).

4 Analyse des données

A partir des données issues de la consultation des dossiers et des questionnaires, des analyses descriptives en termes de pourcentages d'enfants ayant des troubles du développement cognitif et une qualité de vie perturbée ont été réalisées.

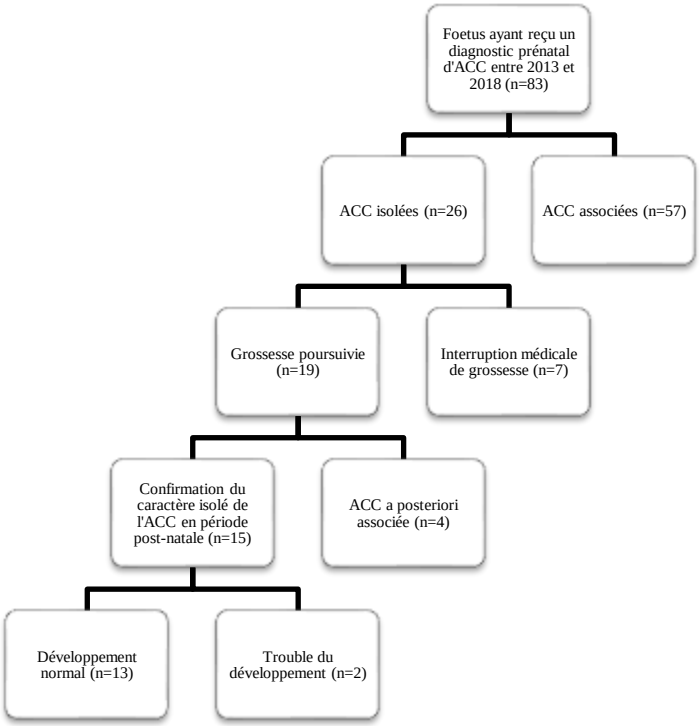
Des analyses statistiques ont été effectuées afin d'étudier la qualité de vie des enfants, et ainsi déterminer si celle-ci est perturbée et s'il existe des facteurs l'influençant.

Nous avons systématiquement recherché un lien entre chaque variable. Pour cela, nous avons utilisé le Test de Wilcoxon et des tests de corrélation.

RESULTATS

1 Caractéristiques de la cohorte

Figure 2 : Design expérimental de l'étude



Entre le 1e janvier 2013 et le 31 décembre 2018, 83 dossiers d'ACC ont été traités par les 2 CPDPN de Nouvelle-Aquitaine. Vingt-six (31,3 %) fœtus présentaient une forme isolée *(cf. Figure 2, Annexe 1).*

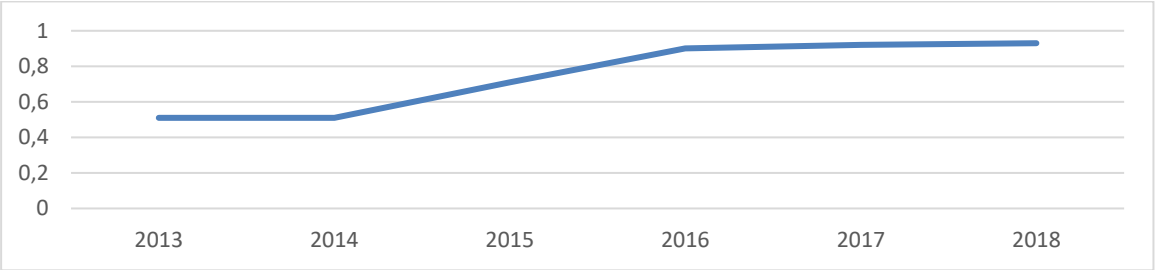
1.1 Prévalence

On compte 3 dossiers traités par an en 2013 et 2014, 4 en 2015, et 5 en 2016, 2017 et 2018, ce qui correspond à une moyenne de 4,2 dossiers par an (ET=1). La prévalence moyenne sur 5 ans est estimée à 0,74 cas pour 10 000 naissances (ET=0,2). On note une augmentation de 82 % de la prévalence sur la période étudiée, qui est passée de 0,51 en 2013 à 0,93 cas pour 10 000 naissances en 2018 *(cf. Tableau 1, Figure 3).*

Tableau 1 : Prévalence de l'ACC isolée en Nouvelle-Aquitaine entre 2013 et 2018

Année	Nombre de cas	Nombre de naissances annuelles en Nouvelle-Aquitaine *(source : INSEE)*	Prévalence (pour 10 000 habitants)
2013	3	58 864	0,51
2014	3	58 647	0,51
2015	3	56 577	0,71
2016	4	55 817	0,90
2017	5	54 355	0,92
2018	5	53 678	0,93

Figure 3 : Evolution de la prévalence de l'ACC isolée entre 2013 et 2018



1.2 Age maternel

L'âge de la mère au début de la grossesse était compris entre 18 et 39 ans, avec une moyenne de 30,5 ans (ET=6,29).

1.3 Facteurs de risques et antécédents familiaux

Parmi les 26 fœtus, 8 (31 %) présentaient des facteurs de risque et/ou des antécédents familiaux.

Les parents des dossiers n° 13, 18 et 21 étaient consanguins (cousins germains ou cousins au second degré).

Des antécédents de retard mental dans la famille proche ont été retrouvés dans 2 dossiers (n° 13 et 21). Dans le dossier n° 13, on relève également un cas de trisomie 21 du côté paternel.

La mère du dossier n° 11 avait une anomalie du corps calleux asymptomatique, connue avant la grossesse, et un antécédent de rupture d'anévrisme cérébral.

On retrouve aussi une mère conductrice d'hémophilie mineure (cas n° 1), une autre porteuse de drépanocytose (cas n° 17). Une patiente présentait un diabète de type 2 (cas n° 21).

Il est aussi mentionné un cas de prise de toxiques pendant la grossesse (dossier n° 24).

La patiente n° 23 avait un antécédent de fausse-couche spontanée, sans cause identifiée.

1.4 Découverte de l'ACC

Dans la majorité des cas (n=23 ; 88,4 %), l'ACC a été découverte lors de l'échographie du 2e trimestre. La découverte a été plus tardive pour 3 (11,6 %) cas, lors du 3e trimestre (dossiers n° 13, 18 et 21).

1.5 Types d'ACC

Parmi les 26 ACC isolées de notre cohorte, on en compte 17 (65,4 %) complètes et 9 (34,6 %) partielles.

1.6 Sexe

Le *sex ratio* global est de 1,9 en faveur des garçons (17 garçons pour 9 filles). Cette tendance est plus marquée pour les ACC partielles (7 garçons pour 2 filles, soit un *sex ratio* à 3,5) que pour les ACC complètes (10 garçons pour 7 filles, soit un *sex ratio* à 1,4).

1.7 Issue des grossesses

Sept (26,9 %) grossesses ont été interrompues ; 19 (73,1 %) ont été poursuivies et ont abouti à une naissance. Sur la période étudiée, 337 941 naissances ont été enregistrées en Nouvelle-Aquitaine. L'ACC isolée concerne donc 0,56 naissance pour 10 000.

On relève dans le dossier n° 8 une grossesse gémellaire bi-chondriale bi-amnotique, avec un seul des 2 fœtus présentant une ACC isolée complète. Les parents ont fait le choix de réaliser une interruption sélective de grossesse.

Sur les 19 grossesses qui ont été poursuivies, 3 (15,8 %) nourrissons sont nés avec une prématurité moyenne (dossiers n° 2, 5 et 24).

Pour les cas n° 3, 11, 13, 21 et 22, soit 5 (26 %) cas, une césarienne a été réalisée.

1.8 Confirmation *a posteriori* du caractère isolé de l'ACC

Après la naissance, une forme associée a été mise en évidence chez 4 (21 %) enfants.

- Cas n° 5 : léger trouble de la gyration, ventriculomégalie, macrocéphalie, avec retard psychomoteur.

- Cas n° 18 : suspicion de syndrome génétique (dysmorphie faciale, protrusion linguale, bouche en chapeau de gendarme, oreilles bas implantées), malformation cardiaque, troubles de la déglutition ayant nécessité la pose d'une gastrostomie, syndrome de West, pneumopathies récidivantes, retard psychomoteur sévère.

- Cas n° 21 : malformation cardiaque, troubles respiratoires, avec important retard neurodéveloppemental et psychomoteur.

- Cas n° 24 : malformations cérébrales, retard de croissance, retard psychomoteur.

Le caractère isolé de l'ACC a été confirmé après la naissance pour les 15 (78,9 %) autres enfants. On compte 10 (66,7 %) formes complètes et 5 (33,3 %) formes partielles. Le *sex ratio* est de 2,75 en faveur des garçons (11 garçons pour 4 filles).

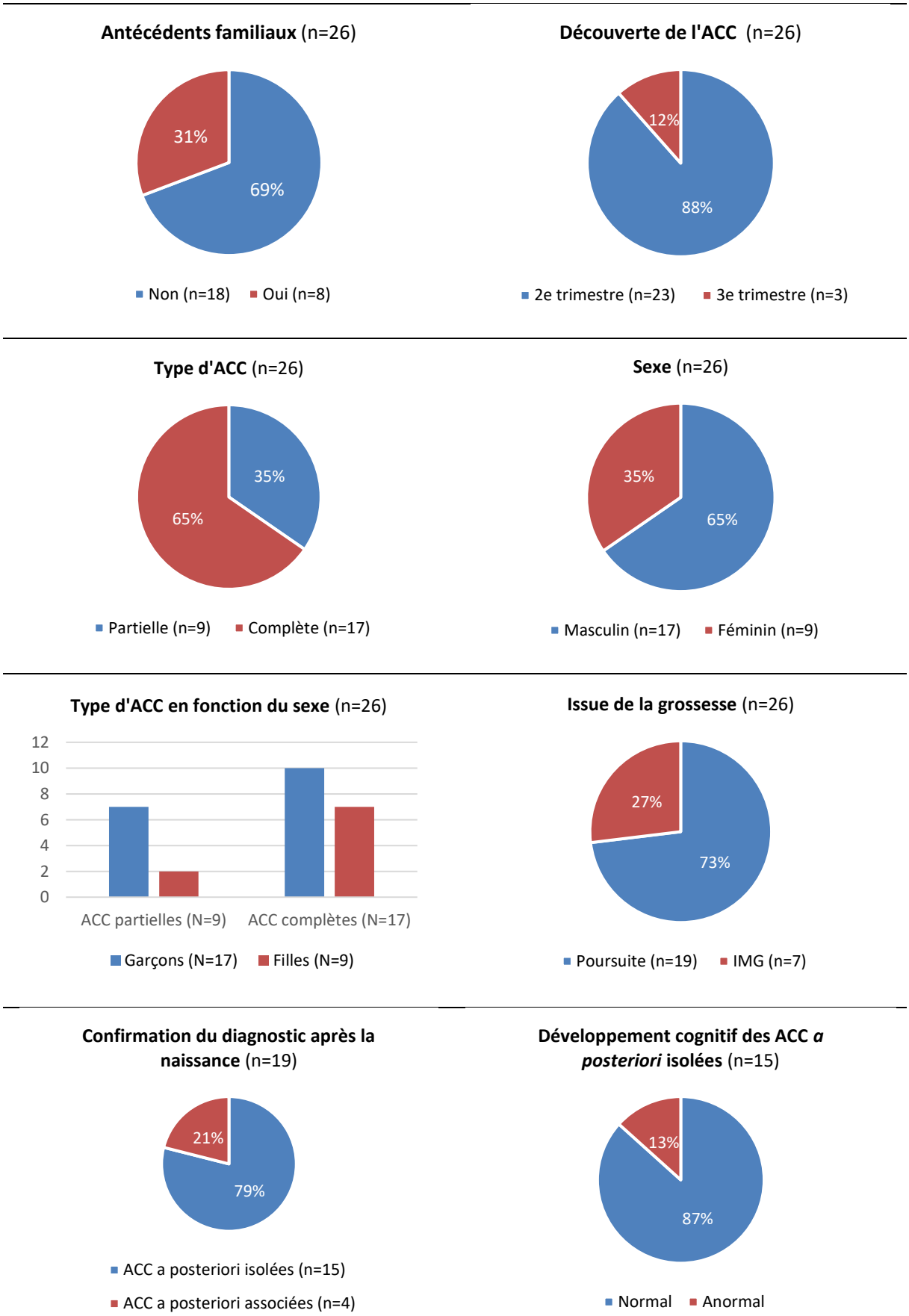
1.9 Développement cognitif

Le développement cognitif est défavorable pour 2 (13,3 %) enfants avec ACC *a posteriori* isolée sur 15. Les comptes-rendus de consultation neuropédiatrique mettent en évidence :

- Un trouble de la relation et un retard de développement psychomoteur et staturo-pondéral pour le cas n° 3.
- Un retard psychomoteur et langagier pour le cas n° 4.

Les 13 (86,7 %) autres enfants n'ont pas développé de troubles à ce jour.

Figure 4 : Caractéristiques de la cohorte

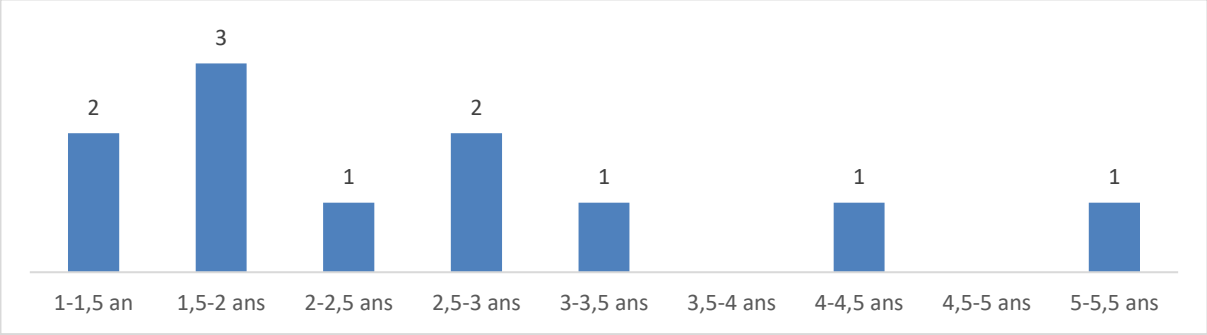


2 Questionnaires

2.1 Participants

Nous avons proposé aux 15 parents d'enfants présentant une ACC dont le caractère isolé a été confirmé après la naissance de répondre à notre questionnaire de qualité de vie ; 11 (73,3 %) d'entre eux ont accepté de participer. Parmi ces 11 enfants, 1 (9,1 %) cas présentait un trouble du développement et bénéficiait d'une prise en charge en orthophonie (cas n° 4).

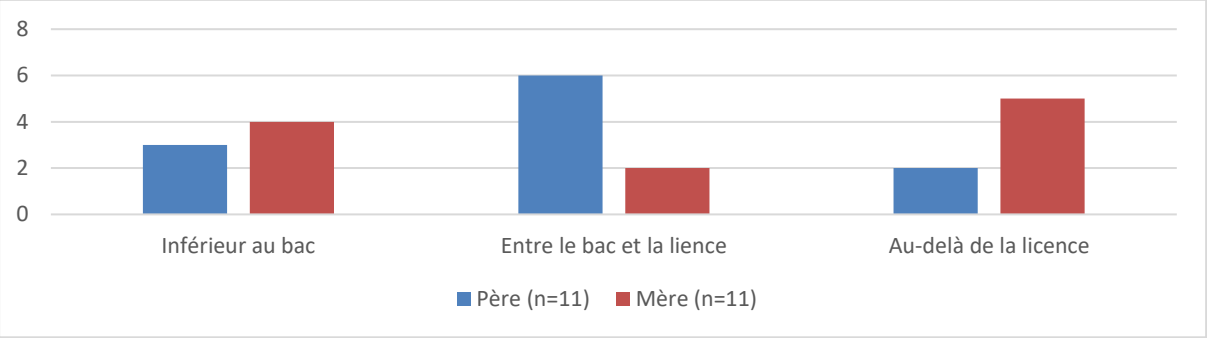
Figure 5 : Effectifs par classes d'âge des enfants avec ACC isolée ayant participé à l'étude



Au moment de la diffusion des questionnaires, la moyenne d'âge des enfants était de 2,5 ans, (ET=1,24). L'enfant le plus jeune avait 1 an, et le plus âgé 5 ans. Le *sex ratio* est de 2,66 en faveur des garçons, soit 3 filles pour 8 garçons *(cf. Figure 4)*.

Trois (27,2 %) pères et 4 (36,4 %) mères avaient un niveau scolaire inférieur au baccalauréat, 6 (54,6 %) pères et 2 (18,2 %) mères avaient un niveau scolaire compris entre le baccalauréat et la licence, et 2 pères (18,2 %) et 5 (45,4 %) mères avaient un niveau supérieur à la licence *(cf. Figure 5)*.

Figure 6 : Effectifs des parents d'enfants avec ACC isolée ayant répondu au questionnaire par niveau d'études



2.2 Réponses aux questionnaires

2.2.1 Scores de qualité de vie

Les participants (n=11) ont obtenu une moyenne de 79,2/100 (ET=11,9) au questionnaire de qualité de vie, avec des scores allant de 63/100 à 92/100 *(cf. Tableau 2, Annexe 3)*. Huit (72,7 %) participants ont complété la version destinée aux moins de 3 ans ; les 3 (27,2 %) autres ont rempli la version pour les plus de 3 ans.

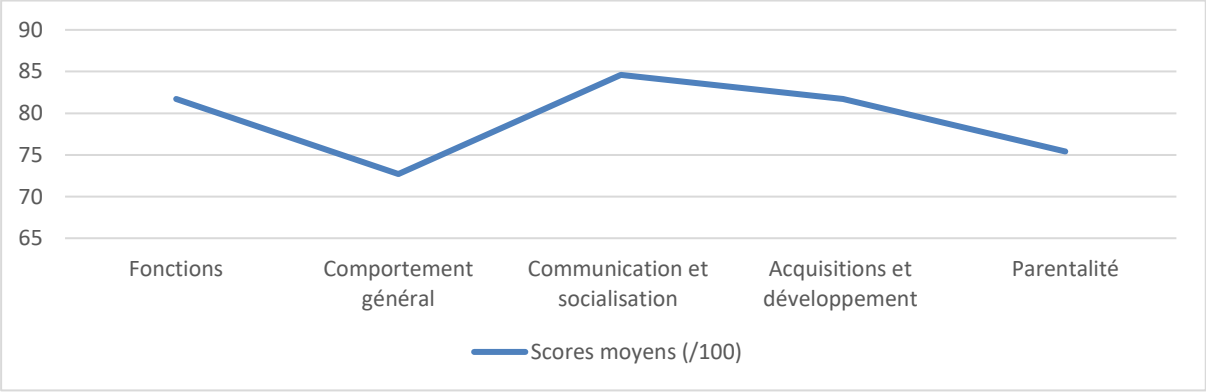
2.2.2 Domaines altérés

Le « comportement général » et la « parentalité » sont les domaines où les scores moyens sont les plus bas, avec respectivement 72,7/100 (ET=14,5) et 75,4/100 (ET=17,4). Le score moyen le plus haut est enregistré pour le domaine « communication et socialisation », avec 84,6/100 (ET=16,55). Les domaines « fonctions » (ET=11,54) et « acquisitions et développement » (ET=9,6) obtiennent tous les 2 la moyenne de 81,7/100 *(cf. Tableau 2, Figure 6)*.

Tableau 2 : Moyennes, minimums, maximums, et écarts-types des scores obtenus aux questionnaires de qualité de vie

	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité	Total
Moyenne	81,7	72,7	84,6	81,7	75,4	79,2
Maximum	96	96.4	100	97	100	92
Minimum	63	50	48	63	53	63
Ecart-type	11,5	14,5	16,6	9,6	17,4	11,9

Figure 7 : Scores moyens obtenus par domaine



On observe des liens de corrélation entre les scores moyens de certains domaines du questionnaire de qualité de vie *(cf. Tableau 3)*.

Ainsi, il existe une forte corrélation entre les scores moyens des domaines « fonctions » et « comportement général ». Le score moyen obtenu en « comportement général » est également corrélé à ceux des domaines « parentalité » et « communication et socialisation ». Les moyennes obtenues dans le domaine « acquisition et développement » et « communication et socialisation » ont un lien de corrélation.

Tableau 3 : Liens de corrélation entre les scores moyens des domaines du questionnaire de qualité de vie

n=11	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Fonctions	0,969952 *P-value<0,0001****	0,556806 *P-value=0,0752*	0,597039 *P-value=0,0525*	0,573287 *P-value=0,0652*
Comportement général		0,677813 *P-value=0,0219**	0,564863 *P-value=0,0702*	0,622528 *P-value=0,0408**
Communication et socialisation			0,642052 *P-value=0,0332**	0,442301 *P-value=0,1731*
Acquisitions et développement				0,116833 *P-value=0,7323*

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

Les items qui ont obtenu le moins de points sont ceux qui concernent la propreté nocturne *(n° 36 : 0,86/3)*, et diurne *(n° 35 – 1,09/3)*, le caractère capricieux de l'enfant *(n° 16 – 1,09/3)*, l'inquiétude parentale *(n° 41 –1,39/3)*, l'autonomie et la capacité à se détacher *(n° 15 – 1,45/3)* et la nervosité de l'enfant *(n° 10 – 1,64/3)*.

Les questions portant sur le caractère joyeux de l'enfant *(n° 14 – 2,91/3)*, la bonne entente avec les parents *(n° 23 – 2,91/3)*, le développement du jeu *(n° 33 – 2,91/3)*, la curiosité et l'appétence à apprendre *(n° 34 – 2,91/3)*, le caractère chronophage des adaptations mises en place dans le cadre de l'ACC *(n° 49 – 2,91/3)*, l'arrêt de l'activité professionnelle *(n° 50 – 2,91/3)*, l'alimentation *(n° 1 – 2,82/3)*, les douleurs *(n° 8 – 2,82/3)* et le développement de l'attention conjointe *(n° 26 – 2,82/3)* sont celles qui obtiennent les meilleurs scores *(cf. Annexe 4)*.

2.2.3 Variables explicatives

2.2.3.1 Sexe

Le score total moyen des filles (69/100 – ET=5) est plus faible et moins dispersé que celui des garçons (83/100 – ET=11,5).

Tableau 4 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du sexe

Sexe	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Filles N=3	69 ET=5	72,7 ET=13,4	62 ET=14,4	76 ET=11,8	79 ET=3,6	58 ET=1,7
Garçons N=8	83 ET=11,5	85,1 ET=9.5	76,8 ET=13.2	87,9 ET=17.5	82,8 ET=11.1	81,9 ET=15,7
*P-value**	0,1512	0,0978	0,1025	0,1009	0,4121	0,0650

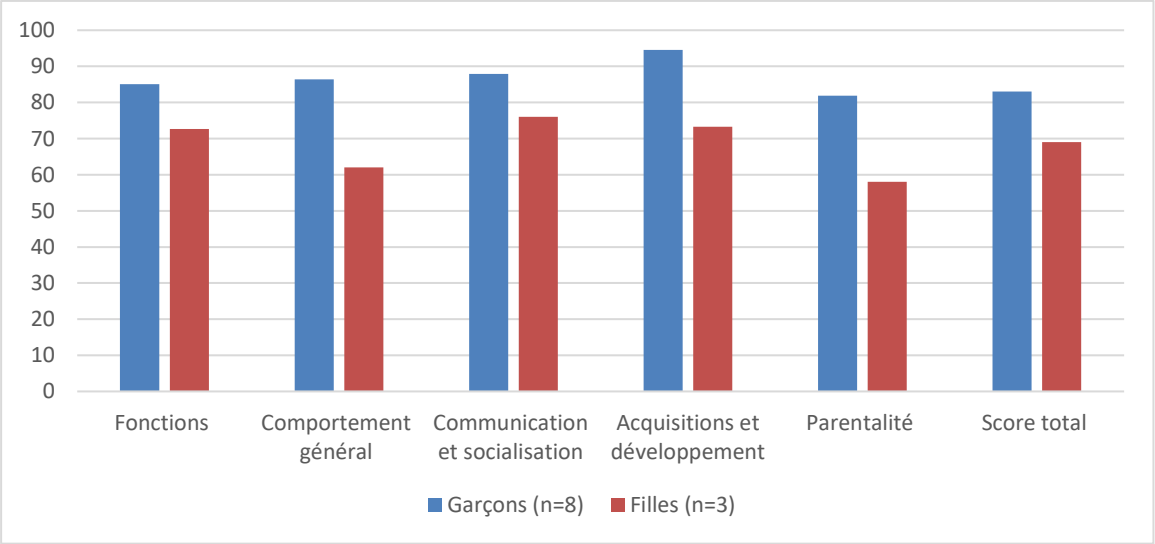
Test de Wilcoxon univarié, approximation du Khi-2 à 1ddl.

*p<0,05

**p<0,01

***p>0,001

Figure 8 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du sexe



L'écart entre les filles et les garçons est particulièrement marqué sur les domaines « comportement général » et « parentalité », avec respectivement 24,4 et 23,9 points de différence en faveur des garçons *(cf. Tableau 4, Figure 7)*.

On observe une différence entre les scores moyens obtenus par les filles et les garçons sur certains items *(cf. Tableau 5)*. Ces items concernent la difficulté à se mettre au lit le soir (item n° 4), l'intégration dans les activités de groupe (item n° 30), le langage oral (item n° 31) et la difficulté pour les parents à trouver du temps pour s'occuper de leurs autres enfants (item n° 48).

Tableau 5 : Scores moyens de qualité de vie des items ayant une différence significative en fonction du sexe

	Item n° 4	Item n° 30	Item n° 31	Item n° 48
Scores moyens obtenus par les filles (n=3)	1,7 ET=0,6	1 ET=0	1 ET=1	1,7 ET=0,6
Scores moyens obtenus par les garçons (n=8)	2,6 ET=0,5	2,7 ET=0,5	2,9 ET=0,4	2,8 ET=0,5
P-value	0,0423*	0,0233*	0,0091**	0,0221*

Test de Wilcoxon univarié, approximation du Khi-2 à 1ddl.

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

2.2.3.2 Type d'ACC

Les enfants présentant une ACC totale (n=7) obtiennent un score moyen de 77/100, avec un minimum de 63 et un maximum de 92 (ET=13). Ceux qui présentent une ACC partielle (n=4) obtiennent en moyenne 83/100 (ET=10.0), les scores recueillis s'étendant de 69 à 92 *(cf. Tableau 6, Figure 8)*.

Tableau 6 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du type d'ACC

Type d'ACC	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Complète N=7	77,0 ET=13	81,3 ET=12,7	71 ET=16,1	78,9 ET=18,4	79,7 ET=10,4	73,7 ET=16,2
Partielle N=4	83 ET=10	82,5 ET=10,9	75,8 ET=12,7	94,8 ET=4,8	85,3 ET=8,2	78,3 ET=21,4
P-value	0,4476	0,9237	0,7055	0,1839	0,2964	0,3929

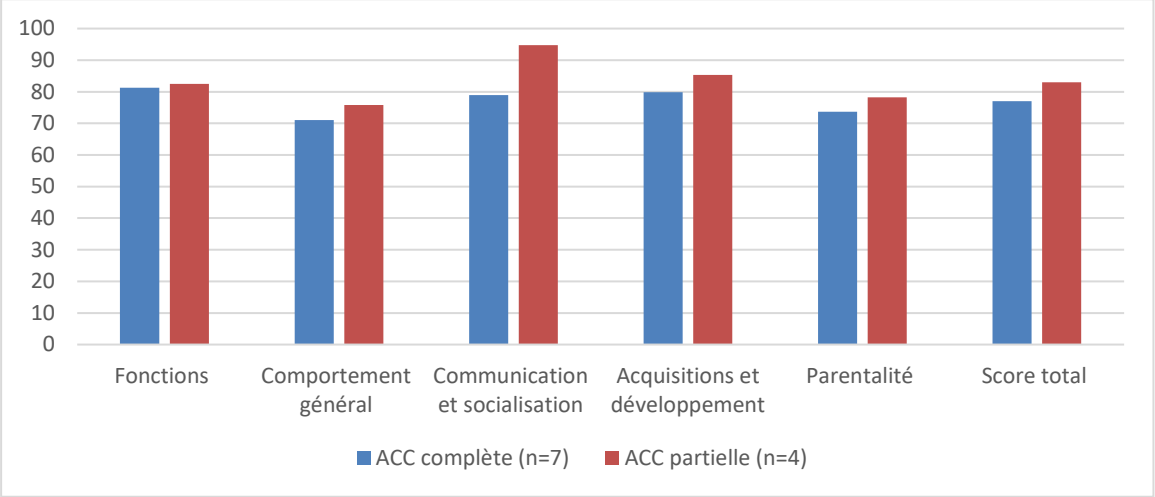
Test de Wilcoxon univarié, approximation du Khi-2 à 1ddl.

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

Figure 9 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du type d'ACC



Il semble y avoir peu de différences entre les scores moyens par domaine selon le type d'ACC. On ne relève pas non plus de variation de score sur des items isolés selon le type d'ACC, à l'exception du domaine communication et socialisation, où l'on observe une différence de 15,9 points en faveur des formes partielles. Aucune différence de score n'est observée sur des items isolés selon le type d'ACC.

2.2.3.3 Développement cognitif

Tableau 7 : Comparaison des scores moyens du cas n° 4 (trouble du développement) avec le reste du groupe

	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Cas n° 4	74	88	78	66	83	57
Enfants ne présentant pas de troubles du développement (n=10)	79,7 ET=12,4	81,1 ET=12	72,2 ET=15,2	86,5 ET=16,2	81,6 ET=10,1	77,2 ET=17,1

Un seul enfant (cas n° 4) présente un trouble du développement neurocognitif. Son score total de qualité de vie est dans la moyenne de celui des autres enfants de la cohorte ne présentant pas de troubles du développement (-0,5 ET). On observe néanmoins des scores plus faibles chez cet enfant par rapport au reste du groupe dans les domaines « communication et socialisation » (66/100 contre 86,5/100) et « parentalité » (57/100 contre 77,2/100) *(cf. Tableau 7)*.

2.2.3.4 *Age de l'enfant*

Les enfants de moins de 3 ans (n=8) obtiennent un score de 80,3/100 en moyenne (ET=11,6), allant de 64 à 92. Les enfants de plus de 3 ans ont réalisé un score de qualité de vie plus faible en moyenne : 76,3/100 (ET=14,6). Les scores vont de 63 à 92 *(cf. Tableau 8, Figure 9)*.

Tableau 8 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction de l'âge de l'enfant

	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Enfants de moins de 3 ans (n=8)	80,3 ET=11,6	80,5 ET=11,7	71,6 ET=13,6	89,6 ET=9,4	84,4 ET=8,5	75 ET=15,6
Enfants de plus de 3 ans (n=3)	76,3 ET=14,6	85 ET=12,8	75,7 ET=19,6	71,3 ET=26,4	74,7 ET=10,4	76,3 ET=17,2
P-value	0,7584	0,4688	0,8383	0,3561	0,2594	0,9183

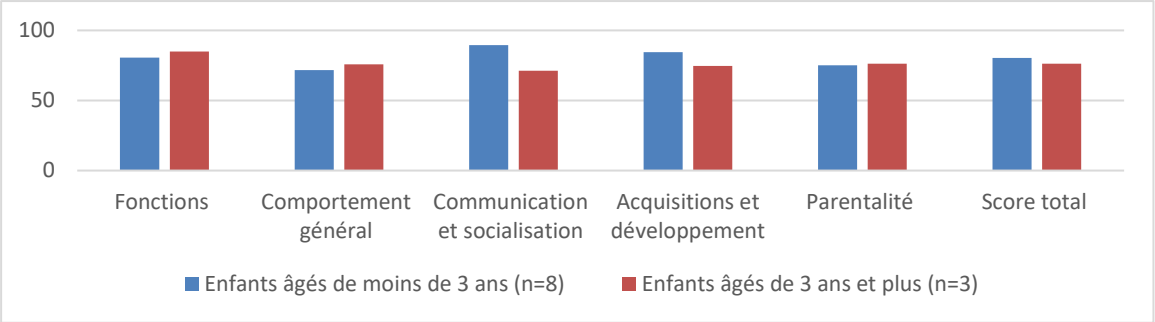
Test de Wilcoxon univarié, approximation du Khi-2 à 1ddl.

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

Figure 10 : Scores moyens de qualité de vie en fonction de l'âge de l'enfant



Les enfants de moins de 3 ans ont obtenu en moyenne de meilleurs scores pour le domaine « communication et socialisation » que les enfants plus âgés (différence de 18,3 points). Cette différence n'est cependant pas significative.

2.2.3.5 *Antécédents familiaux et facteurs de risques*

Les enfants présentant des facteurs de risques et/ou des antécédents familiaux obtiennent un score total moyen supérieur de 5,2 points *(cf. Tableau 9, Figure 10)*.

Parmi tous les domaines de qualité de vie du questionnaire, c'est pour le domaine « communication et socialisation » qu'on observe le plus grand écart entre les 2 groupes, avec une différence de 11,6 points en faveur des enfants présentant des antécédents familiaux.

Tableau 9 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction des antécédents familiaux et des facteurs de risques

	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Présence d'antécédents N=4	82,5 ET=11	83,5 ET=9,1	76,3 ET=11,8	92,0 ET=9,8	84,8 ET=8,1	77,3 ET=22,8
Absence d'antécédents N=7	77,3 ET=12,8	80,7 ET=13,3	70,7 ET=16,4	80,4 ET=18,8	80 ET=10,3	74,3 ET=15,4
P-value	0,5690	0,8480	0,5708	0,2547	0,5064	0,5690

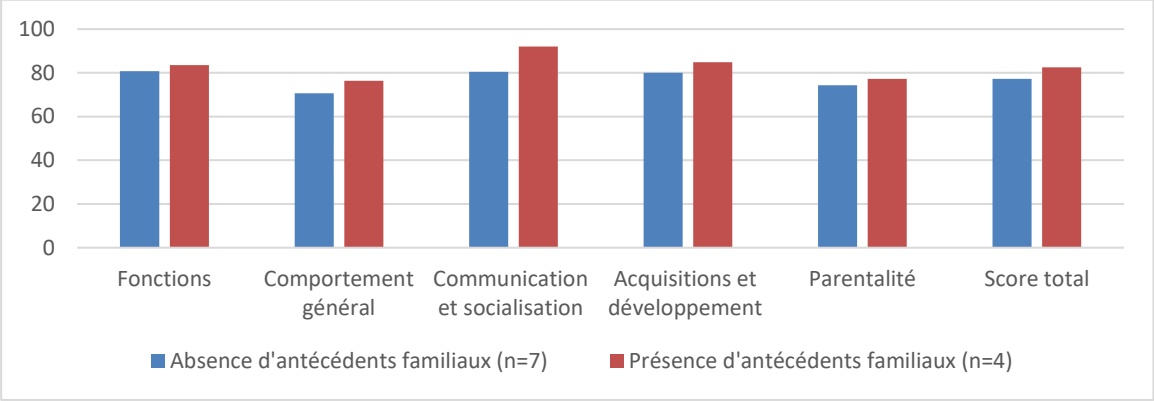
Test de Wilcoxon univarié, approximation du Khi-2 à 1ddl.

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

Figure 11 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction des antécédents familiaux et des facteurs de risques



2.2.3.6 Niveau d'études du père

Plus le niveau d'études du père est élevé, plus le score total moyen de qualité de vie recueilli est faible *(cf. Tableau 10 et Figure 11)*. On observe cette tendance de façon plus ou moins marquée sur presque tous les scores moyens par domaine, et en particulier en ce qui concerne le comportement général et la parentalité. Ces différences entre les groupes ne sont pas significatives. On ne met pas en évidence d'item isolé suivant cette tendance.

Tableau 10 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du niveau d'études du père

	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Niv 1 (n=3)	86,3 ET=2,9	87,7 ET=4,5	79,3 ET=1,2	95,3 ET=4	86,3 ET=8,1	83,3 ET=18,8
Niv 2 (n=6)	79,3 ET=14,1	83 ET=13	74 ET=17,7	79,7 ET=20,8	81 ET=11,7	78,2 ET=15,7
Niv 3 (n=2)	68 ET=1,4	69 ET=2,8	59 ET=1,4	83,5 ET=7,8	77 ET=1,4	55 ET=2,8
P-value						
Niv 2-1	1,0000	1,0000	0,8973	0,6025	0,5186	0,6041
Niv 3-2	0,6150	0,3115	0,6171	1,0000	0,6128	0,0936
Niv 3-1	0,1386	0,1489	0,1489	0,1386	0,1489	0,1489

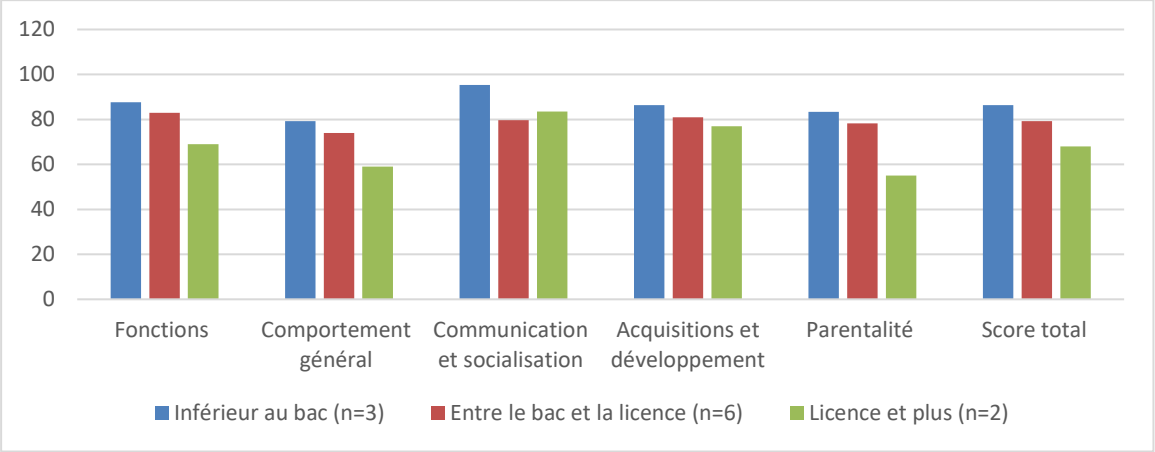
Comparaisons non paramétriques pour chaque paire avec la méthode de Wilcoxon

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

Figure 12 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du niveau d'études du père



2.2.3.7 Niveau d'études de la mère

On observe peu de différence entre les scores totaux moyens en fonction du niveau d'études de la mère *(cf. Tableau 11 et Figure 12)*. Il en est de même pour les moyennes de chaque domaine.

On peut néanmoins souligner que :

- le score moyen de « comportement général » est plus faible lorsque la mère a une licence ou davantage (niveau 3) *versus* lorsqu'elle a un niveau d'études moins élevé (niveaux 1 ou 2).

- le score en « communication et socialisation » est plus élevé lorsque la mère a un niveau scolaire inférieur au bac (niveau 1) *versus* lorsqu'elle a le bac ou davantage.

Tableau 11 : Scores moyens de qualité de vie par domaine en fonction du niveau d'études de la mère

	Score total	Fonctions	Comportement général	Communication et socialisation	Acquisitions et développement	Parentalité
Niv 1 (n=4)	83 ET=10	83,5 ET=12,2	77,3 ET=14,8	95,5 ET=5,4	82,5 ET=8,3	77,5 ET=20,8
Niv 2 (n=2)	83 ET=12,7	90 ET=2,8	83 ET=7,1	81,5 ET=21,9	86 ET=4,2	75 ET=25,5
Niv 3 (n=5)	74,6 ET=13,7	77 ET=12,4	65 ET=14,2	77,2 ET=18,7	79,4 ET=12,6	73,8 ET=16,1
*P-value**						
Niv 2-1	1,0000	0,6386	0,8170	0,4811	0,4811	1,0000
Niv 3-2	0,3329	0,3196	0,3329	0,8465	0,5577	0,8451
Niv 3-1	0,3252	0,6213	0,3913	0,1383	0,5369	0,5386

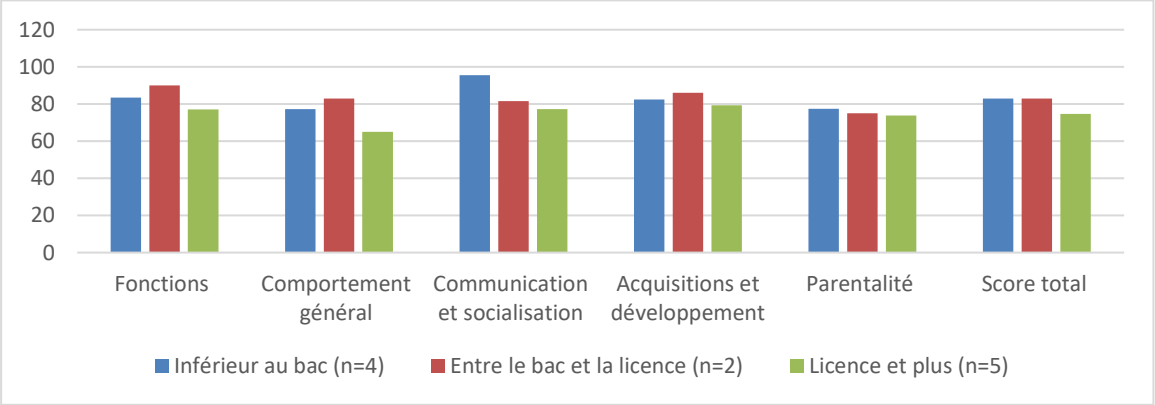
Comparaisons non paramétriques pour chaque paire avec la méthode de Wilcoxon

**p<0,05*

***p<0,01*

****p>0,001*

Figure 13 : Scores moyens de qualité de vie en fonction du niveau d'études de la mère



2.3 Prise en charge en orthophonie

Parmi les 11 enfants dont les parents ont accepté de répondre au questionnaire, 1 (9,1 %) seul bénéficiait d'une prise en charge en orthophonie (cas n° 4). C'est également le seul enfant du groupe qui présente un trouble neurodéveloppemental *(cf. Annexe 3)*.

Il s'agit d'une petite fille, X, âgée de 4 ans ½ au moment de l'étude. Elle présente très tôt des difficultés, essentiellement au niveau du langage, de la communication et du développement psychomoteur. La famille rapporte également quelques troubles du comportement.

Une orthophoniste est consultée pour la première fois vers 2 ans ½. Le bilan initial met en évidence :

- **un retard de parole et de langage** : X ne peut produire que quelques mots isolés. On relève une inintelligibilité massive et des éléments de jargon. La compréhension est légèrement meilleure, mais le stock lexical passif et les compétences morpho-syntaxiques restent en-deçà de la moyenne.

- **un trouble de la communication** : la patiente n'est pas inscrite dans l'échange. Elle ne regarde pas dans les yeux et ne répond pas toujours lorsqu'on l'appelle. L'attention conjointe est presque absente.

Les examens ORL et ophtalmologiques ne mettent pas en évidence de troubles sensoriels.

Une rééducation orthophonique est mise en place à raison de 2 séances hebdomadaires. L'orthophoniste propose un bain de langage et un travail sur les prérequis à la communication. X adhère bien au suivi, la réponse au traitement est bonne, et les progrès rapides. Le travail effectué en séance est repris par la famille quotidiennement.

En parallèle, une rééducation en psychomotricité est mise en place pour un retard psychomoteur important, qui touche la motricité corporelle globale, la coordination et la motricité fine.

Malgré des progrès, le retard de langage est encore important. Le travail en orthophonie se poursuit. Pour l'entrée en petite section de maternelle, la famille fait une demande d'attribution d'auxiliaire de vie scolaire (AVS) qui est acceptée.

L'entrée à l'école ne pose pas de problème particulier et permet à X de faire de nouveaux progrès, notamment au niveau de la socialisation.

Après un peu moins de 2 ans de prise en charge, X est tout à fait intelligible. Le trouble de la communication est presque résolu. Le langage n'est pas encore dans la norme, mais il s'en rapproche. Il existe encore des difficultés au niveau morpho-syntaxique.

X bénéficie encore d'un suivi en orthophonie. Le projet thérapeutique a évolué et porte actuellement sur le stock lexical, la morphosyntaxe, la correspondance terme à terme et les prérequis au langage écrit.

X présente un sigmatisme interdental et une hypotonie de la sphère oro-faciale avec déglutition primaire persistante, non traités pour le moment.

Actuellement, les difficultés les plus importantes portent sur la motricité et la coordination, qui sont handicapantes au quotidien. Il est par exemple compliqué pour X de s'habiller seule. Certaines activités scolaires, comme les activités de motricité fine ou de graphisme la mettent en difficulté.

Néanmoins, les progrès rapides de X sont encourageants et laissent présager une évolution positive selon les professionnels qui la suivent.

DISCUSSION

L'ACC est une des malformations cérébrales les plus fréquentes. Les formes isolées connaissent un pronostic neurodéveloppemental favorable dans la majorité des cas. Une interruption médicale de grossesse est néanmoins possible pour les parents qui le souhaitent. A l'heure actuelle, aucun facteur pronostique n'a pu être mis en évidence, ce qui rend le conseil prénatal complexe.

Nous avons mené une étude rétrospective sur une population d'enfants présentant une ACC isolée, diagnostiquée en période anténatale dans les 2 CPDPN de Nouvelle-Aquitaine entre 2013 et 2018.

Cette étude avait pour objectif d'explorer la qualité de vie et les troubles de développement chez des enfants âgés de 0 à 6 ans présentant une ACC isolée.

1 Population étudiée

L'incidence de l'ACC isolée en Nouvelle-Aquitaine est faible, avec une moyenne de 4,2 dossiers par an, et relativement homogène (ET=1).

La prévalence de cas repérés en prénatal par rapport au nombre de naissances, que nous avons établie à 0,74 pour 10 000, correspond à ce qui a été mis en évidence par différents auteurs (Ballardini et al., 2018; Palmer & Mowat, 2014). Cependant, selon les études, les critères de recrutement de la population varient, la comparaison n'est donc pas toujours pertinente. La prévalence réelle de cette anomalie reste difficile à calculer car elle doit être rapportée au nombre de grossesses ayant été poursuivies jusqu'au début du 2e trimestre sur la période étudiée.

L'augmentation de 82 % de la prévalence de l'ACC isolée entre 2013 et 2018 pourrait s'expliquer par une systématisation des consultations neuropédiatriques prénatales.

La proportion de formes isolées (31,3 %) par rapport au nombre total d'ACC est un peu plus faible que ce qui est mentionné dans une étude de prévalence récente, où 94 (43,3 %) cas sur

217 étaient des formes isolées (Ballardini et al., 2018). Cette étude prend en compte une longue période, allant de 1981 à 2015 au cours de laquelle les techniques de diagnostic prénatal ont beaucoup évolué. Ainsi, certains cas d'ACC ont peut-être été considérés à tort comme isolés. Les techniques actuelles permettent de réaliser des diagnostics plus précis et de mettre en évidence des anomalies très fines. Ces éléments peuvent expliquer la différence de 12 points entre notre étude et celle de Ballardini.

La proportion d'IMG (26,9 %) est plutôt faible (Ballardini et al., 2018; Isapof et al., 2010; Mangione et al., 2011). Cela est lié à une meilleure connaissance du pronostic neurodéveloppemental de l'ACC et à la systématisation de la consultation neuropédiatrique prénatale.

Le *sex ratio* global de 1,9 en faveur des garçons est en accord avec ce qui a été rapporté dans la littérature (Ballardini et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018).

Après la naissance, l'ACC a été reclassée comme associée pour 4 (21 %) des 19 grossesses ayant été poursuivies. Ce chiffre est élevé par rapport aux autres études réalisées sur le sujet, où la proportion de reclassement *a posteriori* est en moyenne de 7,2 % (ET=7,4) (Ballardini et al., 2018; Isapof et al., 2010). Il existe différentes explications à ce phénomène :

- Deux enfants avaient des antécédents familiaux de retard mental et/ou une consanguinité (n° 18 et 21), et une mère a consommé des toxiques pendant sa grossesse (cas n° 24). Ces types de profils ne sont généralement pas inclus dans les études sur les ACC isolées (des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018).

- Deux enfants sont nés avec une prématurité moyenne (cas n° 5 et 24).

- La découverte de l'ACC a été tardive pour 2 cas (cas n° 18 et 21). En fin de grossesse, la visibilité à l'imagerie fœtale est moins bonne, ce qui rend le diagnostic moins précis.

- Entre le début et la fin de l'étude, les techniques d'analyse génétique prénatales ont beaucoup évolué. Toutes ces grossesses ont eu lieu au début de la période étudiée et n'ont pas pu avoir accès aux dernières techniques, qui auraient peut-être pu mettre en évidence des anomalies génétiques.

Dans les cas pour lesquels le caractère isolé de l'ACC a été confirmé après la naissance, on observe peu de développement défavorable, avec seulement 2 (13,3 %) enfants ayant des difficultés modérées de développement. Aucun ne présente de déficience sévère (épilepsie, déficience intellectuelle, troubles du spectre de l'autisme). Les chiffres relevés dans la littérature et utilisés dans le cadre du conseil prénatal, habituellement plus pessimistes, se situent autour de 80 % de développement favorable et 20 % de développement défavorable (Benachi, 2010; Moutard et al., 2006; Sotiriadis & Makrydimas, 2012). Cette différence peut s'expliquer par le fait que notre population est restreinte. Si elle avait été plus grande, il y aurait très probablement eu davantage d'enfants présentant une déficience. De plus, les enfants sont encore très jeunes, et il n'est pas exclu qu'ils développent des troubles plus tard.

2 ACC et qualité de vie

<u>Hypothèse 1</u> : L'ACC isolée altère la qualité de vie des enfants de moins de 6 ans.

Les réponses recueillies via le questionnaire de qualité de vie ne mettent pas en évidence d'altération notable de la qualité de vie. Les scores sont hauts et relativement homogènes.

L'hypothèse 1 est rejetée.

<u>Hypothèse 2</u> : La communication est le domaine de la qualité de vie le plus altéré chez les enfants présentant une ACC isolée.

Lorsque l'ACC est asymptomatique, la communication ne semble pas être altérée. Ce sont les difficultés de comportement et le stress parental qui impacteraient le plus la qualité de vie. Il existerait d'ailleurs un lien de corrélation entre ces 2 domaines.

Chez les enfants présentant une anomalie de développement, on peut mettre en évidence des difficultés de communication, mais qui sont directement liées au type de trouble développé (trouble du langage et de la communication par exemple).

L'hypothèse 2 est rejetée.

<u>Hypothèse 3</u> : La prise en charge orthophonique précoce des enfants avec ACC isolée permet de diminuer les difficultés rencontrées dans la communication et d'améliorer la qualité de vie.

L'exemple du cas n° 4 permet de montrer l'intérêt d'une prise en charge précoce des troubles du langage et de la communication des enfants présentant une ACC isolée symptomatique.

L'orthophonie, associée à un suivi neuropédiatrique, des adaptations scolaires et un suivi en psychomotricité a permis d'atténuer grandement le trouble de la communication et d'améliorer les compétences langagières de cet enfant. La réponse au traitement a été excellente, malgré un tableau clinique initial inquiétant.

Les réponses des parents au questionnaire témoignent néanmoins d'une faiblesse persistante dans le domaine « communication et socialisation » (66/100), qui obtient le 2e score le plus faible, après « parentalité » (57/100). La qualité de vie globale de cet enfant semble malgré tout satisfaisante et tout à fait dans la moyenne du reste du groupe (74/100).

L'hypothèse 3 est validée.

3 Facteurs explicatifs

Dans le cadre de notre étude, nous avons étudié quelques facteurs pouvant expliquer les variations des scores de qualité de vie.

<u>Sexe</u> : la qualité de vie des filles présentant une ACC isolée serait un peu moins bonne que celle des garçons. Cette tendance ressort à la fois au niveau du score global, et des scores par domaine. Les filles avec ACC isolée auraient davantage de difficultés de comportement que les garçons, entrainant des conséquences sur la qualité de vie des parents. Les filles auraient également un niveau de langage jugé moins bon que celui des garçons, et davantage de difficultés à s'intégrer dans les activités de groupe. Néanmoins, le groupe des filles ne compte que 3 sujets, dont le cas n° 4, qui présente des troubles du langage et de la communication.

Age de l'enfant : on ne note pas de différence de score global en fonction de l'âge de l'enfant. Les enfants plus âgés ont néanmoins obtenu un score moyen plus faible en « communication et socialisation ». En grandissant, l'écart entre les attentes parentales et les capacités de l'enfant a peut-être tendance à se creuser. Cependant, il ne semble pas possible de conclure, car le groupe des enfants plus âgés est composé de seulement 3 sujets, dont celui présentant des troubles du langage et de la communication (cas n° 4).

Niveau d'études des parents : plus le père a un niveau d'études élevé, plus le score de qualité de vie est faible. On observe également cette tendance chez les mères, mais de façon moins nette. Le « comportement général » est perçu négativement par les pères et par les mères qui ont un diplôme supérieur à la licence. La qualité de vie est fortement influencée par le milieu social et culturel (Soulas & Brédart, 2012). Il semblerait que les parents ayant un niveau d'études plus bas aient des exigences moindres concernant le comportement et le développement de leur enfant, ce qui a une incidence sur la qualité de vie mesurée.

Antécédents familiaux : il est étonnant de constater que les enfants ayant des antécédents familiaux et/ou une consanguinité obtiennent de meilleurs scores de qualité de vie. On peut expliquer ce phénomène en observant le niveau d'études de leurs parents. Les enfants ayant des antécédents familiaux ont des parents qui, en moyenne, ont des niveaux d'études plus bas que ceux qui n'ont pas d'antécédents. Ils ont donc eu tendance à donner de meilleurs scores de qualité de vie en remplissant le questionnaire. Nous ne pouvons pas conclure à une influence des antécédents familiaux sur la qualité de vie.

Développement cognitif : un seul sujet ayant participé à notre étude présente un trouble neurodéveloppemental. Sa qualité de vie ne semble pas altérée compte tenu des scores recueillis. Cependant, le domaine « parentalité » obtient un score assez bas (57/000), ce qui laisse supposer que les troubles de cet enfant ont une incidence sur la qualité de vie de ses parents. Néanmoins, ce score n'est pas le plus bas recueilli pour le domaine (minimum : 53/100). Les scores obtenus en « communication et socialisation » sont également un peu faibles, mais comme expliqué précédemment, ils sont directement liés aux troubles de cet enfant. Il n'est pas possible d'établir un lien avéré entre le développement cognitif et la qualité de vie à partir d'un seul cas.

Type d'ACC : le type d'ACC ne semble pas influencer positivement ou négativement la qualité de vie des enfants.

4 Limites de l'étude

Notre étude présente des limites qu'il convient de souligner.

Plusieurs enfants présentaient des facteurs de risques ou des antécédents familiaux (retard mental, consanguinité, prise de toxiques pendant la grossesse) qui constituent des critères de non-inclusion dans les études récentes portant sur les ACC isolées (Ballardini et al., 2018; des Portes et al., 2018; Folliot-Le Doussal et al., 2018). Cela a eu pour conséquence qu'une proportion non-négligeable d'ACC soient reclassées comme associées après la naissance. Nous avons néanmoins fait le choix d'inclure ces sujets dans notre étude afin d'éviter que le nombre de participants ne soit trop faible.

L'effectif de notre cohorte était très restreint. Nos résultats ne sauraient être considérés comme significatifs.

Notre questionnaire de qualité de vie n'a pas été étalonné. Nous ne pouvons donc affirmer avec certitude que les scores que nous avons recueillis correspondent à ce qui est attendu pour des enfants de même âge et sans particularité.

Notre questionnaire se concentre essentiellement sur les aspects développementaux, organiques et médicaux de la vie des enfants. Il ne tient pas compte de leur milieu de vie, de leur environnement familial, de la sécurité matérielle, des aspects psychologiques ou de l'estime de soi (Helseth & Haraldstad, 2014; UNICEF, 2007).

Nous avons construit notre questionnaire pour qu'il y ait un équilibre entre les différents domaines. Nous avons également pondéré les scores pour qu'ils soient facilement comparables. Cependant, en raison de l'absence d'étalonnage, nous ne pouvons affirmer que les scores de chaque domaine sont absolument équivalents.

Afin que le questionnaire soit facile à compléter, nous avons limité le nombre de questions. Beaucoup d'aspects ne sont qu'évoqués. Des questions plus précises auraient permis de mettre en évidence certaines difficultés qui sont peut-être passées inaperçues, notamment au niveau du développement du langage et de la communication.

Notre questionnaire était destiné à une tranche d'âge très hétérogène (du nourrisson à l'enfant de 6 ans). Nous avons proposé 2 versions en fonction de l'âge de l'enfant, mais cela était vraisemblablement insuffisant. Par exemple, les attentes concernant la propreté sont très différentes entre 1 an et 3 ans. Cette différence n'apparait pas dans notre questionnaire. Nous en avons néanmoins tenu compte dans l'analyse de nos résultats.

Les questionnaires ont été remplis uniquement par les parents, souvent par la mère. Pour avoir une image plus précise de la qualité de vie de l'enfant, il aurait aussi été intéressant de recueillir l'avis de l'enfant lui-même, du second parent, et du médecin traitant.

Les réponses aux questions portant sur les acquisitions ne sont pas forcément fiables. Les parents y ont répondu en fonction de leurs attentes et de leurs représentations personnelles. Le fait qu'un parent affirme que son enfant a un bon niveau de langage ne garantit pas que ce soit réellement le cas. En ce sens, le regard du médecin traitant ou d'un orthophoniste dans l'hypothèse d'un bilan systématique à 3 ans pourrait être pertinent.

Nous avons réalisé une étude rétrospective, moins fiable qu'une étude prospective, particulièrement en raison d'éventuelles erreurs dans les informations recueillies dans les dossiers hospitaliers. Nous avions quelques données manquantes, et tous les parents rentrant dans les critères n'ont pas accepté de participer.

Le recrutement d'un groupe contrôle aurait permis de comparer la qualité de vie des enfants avec ACC isolée à celle d'enfants ne présentant pas de particularité.

Au moment de la diffusion des questionnaires, tous les enfants n'avaient pas le même âge. Cela a rendu la comparaison des profils difficile.

Pour une évaluation rigoureuse de l'effet de l'orthophonie sur la qualité de vie, il aurait été intéressant de mesurer la qualité de vie d'enfants présentant une ACC isolée symptomatique avant et après un traitement orthophonique.

Enfin, les enfants de notre cohorte n'ont développé que peu ou pas de troubles. Mais ils sont encore très jeunes, en moyenne 2,5 ans, et rien ne permet de garantir qu'ils continueront d'évoluer favorablement. On ne pourra exclure certains diagnostics (trouble du langage écrit,

trouble de la cognition mathématique, déficience intellectuelle, trouble développemental du langage) que dans plusieurs années.

CONCLUSION ET PERSPECTIVES

Le présent mémoire avait pour objectif d'explorer la qualité de vie et les troubles de développement d'enfants présentant une ACC isolée diagnostiquée en Nouvelle-Aquitaine entre 2013 et 2018.

La majorité des enfants ayant participé à notre étude n'ont pas développé de troubles au moment de l'étude. Seulement 2 présentent des difficultés modérées sur le plan de la communication, du langage et du développement psychomoteur. Ces données confirment que le pronostic neurodéveloppemental de l'ACC est favorable.

Notre étude suggère le fait que l'ACC isolée a peu d'impact sur la qualité de vie des enfants de moins de 6 ans. Ces enfants auraient cependant tendance à présenter des difficultés légères au niveau du comportement, ce qui influencerait la qualité de vie de leurs parents.

Les compétences en communication et socialisation de ces enfants ne seraient altérées que lorsque l'ACC isolée est symptomatique et entraine un trouble du langage et de la communication. Dans ces cas-là, un suivi en orthophonie est primordial.

La qualité de vie serait davantage influencée par le sexe de l'enfant et le niveau d'études parental, notamment paternel, que par le type d'ACC, le développement cognitif, ou les antécédents familiaux.

Etant donné notre effectif restreint, ces observations ne sont pas généralisables. Il conviendrait d'étendre notre étude au niveau national, afin de constituer une cohorte plus large. Le prolongement de notre étude sur une durée plus longue permettrait d'en savoir plus sur l'évolution de ces enfants. Dans ce cadre, l'utilisation d'outils de mesure étalonnés permettraient d'obtenir des données plus précises.

Bibliographie

Amarenco, G., Bayle, B., Lagauche, D., Lapeyre, E., & Ismael, S. S. (2000). Construction et validation des échelles de qualité de vie. *Annales de Réadaptation et de Médecine Physique*, *43*(6), 263-269. https://doi.org/10.1016/S0168-6054(00)80001-X

Bacro, Rambaud, A., Florin, A., & Guimard, P. (2011). *L'évaluation de la qualité de vie des enfants de 3 à 6 ans et son utilité dans le champ de l'éducation*.

Bacro, Rambaud, A., Humbert, C., & Sellenet, C. (2015). Les parcours de placement et la qualité de vie des enfants de 6 à 11ans accueillis dans des institutions relevant de la protection de l'enfance. *L'Encéphale*, *41*(5), 412-419. https://doi.org/10.1016/j.encep.2014.10.018

Ballardini, E., Marino, P., Maietti, E., Astolfi, G., & Neville, A. J. (2018). Prevalence and associated factors for agenesis of corpus callosum in Emilia Romagna (1981–2015). *European Journal of Medical Genetics*, *61*(9), 524-530. https://doi.org/10.1016/j.ejmg.2018.06.004

Barbosa-Resende, W., Rangel, V. de O., Frontarolli, A. C., Araújo, R. R. H., da Silva, C. H. M., Pinto, R. de M. C., & Morales, N. de M. O. (2015). Psychometric Properties of the Autoquestionnaire Qualité De Vie Enfant Imagé (AUQEI) Applied to Children with Cerebral Palsy. *PLoS ONE*, *10*(2). https://doi.org/10.1371/journal.pone.0115643

Belin, C., Faure, S., & Mayer, E. (2008). Spécialisation hémisphérique versus coopération inter-hémisphérique. *Revue Neurologique*, *164*, S148-S153. https://doi.org/10.1016/S0035-3787(08)73306-X

Benachi, A. (2010). Chapitre 3—Anomalies du système nerveux. In A. Benachi (Éd.), *Conduites pratiques en médecine foetale* (p. 35-69). Elsevier Masson. https://doi.org/10.1016/B978-2-294-70626-4.00003-5

Benamouzig, D. (2010). Mesures de qualité de vie en santé. *Les Cahiers du Centre Georges Canguilhem*, *N° 4*(1), 135-176.

Bottomley, A., Reijneveld, J. C., Koller, M., Flechtner, H., Tomaszewski, K. A., Greimel, E., Ganz, P. A., Ringash, J., O'Connor, D., Kluetz, P. G., Tafuri, G., Grønvold, M., Snyder, C., Gotay, C., Fallowfield, D. L., Apostolidis, K., Wilson, R., Stephens, R., Schünemann, H., … van de Poll-Franse, L. (2019). Current state of quality of life and patient-reported outcomes research. *European Journal of Cancer*, *121*, 55-63. https://doi.org/10.1016/j.ejca.2019.08.016

Braun, M., Tonnelet, R., Tyvaert, L., & Hossu, G. (2015). Le corps calleux. Principale commissure interhémisphérique. Essai de synthèse : Morphologie, myélotopie et fonctions principales. *Pratique Neurologique - FMC*, *6*(2), 139-142. https://doi.org/10.1016/j.praneu.2015.01.010

Bruchon-Schweitzer, M., & Boujut, É. (2014). Bonheur, satisfaction de la vie, bien-être, santé et qualité de vie. *Psycho Sup*, 3-82.

Bullinger, M., Brütt, A. L., Erhart, M., Ravens-Sieberer, U., & the BELLA Study Group. (2008). Psychometric properties of the KINDL-R questionnaire : Results of the BELLA study. *European Child & Adolescent Psychiatry*, *17*(1), 125-132. https://doi.org/10.1007/s00787-008-1014-z

Child Indicators Research The official Journal of the International Society for Child Indicators. (2020). https://link-springer-com.docelec.u-bordeaux.fr/journal/12187

Chouchane, M., Benouachkou-Debuche, V., Giroud, M., Durand, C., & Gouyon, J. B. (1999). Les agénésies du corps calleux : Aspects étiologiques, cliniques, moyens de diagnostic et pronostic. *Archives de Pédiatrie*, *6*(12), 1306-1311. https://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)88894-6

Code de la santé publique—Article L2213-1, L2213-1 Code de la santé publique.

Coudronnière, Bacro, F., & Guimard, P. (2017). Les relations entre la qualité de vie et le contexte de scolarisation d'élèves âgés de 5 à 11 ans présentant une déficience intellectuelle. *Psychologie Française*, *62*(4), 387-401. https://doi.org/10.1016/j.psfr.2016.12.002

Coudronnière, Bacro, F., Guimard, P., & Florin, A. (2015). Quelle conception de la qualité de vie et du bien-être chez des enfants de 5 à 11 ans ? *Enfance*, *N° 2*(2), 225-243.

Cremeens, J., Eiser, C., & Blades, M. (2006). Characteristics of Health-related Self-report Measures for Children Aged Three to Eight Years : A Review of the Literature. *Quality of Life Research*, *15*(4), 739-754. https://doi.org/10.1007/s11136-005-4184-x

Cummins, R. A. (2005). Moving from the quality of life concept to a theory. *Journal of Intellectual Disability Research*, *49*(10), 699-706. https://doi.org/10.1111/j.1365-2788.2005.00738.x

des Portes, V., Rolland, A., Velazquez-Dominguez, J., Peyric, E., Cordier, M.-P., Gaucherand, P., Massardier, J., Massoud, M., Curie, A., Pellot, A.-S., Rivier, F., Lacalm, A., Clément, A., Ville, D., & Guibaud, L. (2018). Outcome of isolated agenesis of the corpus callosum : A population-based prospective study. *European Journal of Paediatric Neurology*, *22*(1), 82-92. https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2017.08.003

Donkelaar, H. J. (2011). Vascularization of the Brain and Spinal Cord. In H. J. ten Donkelaar (Éd.), *Clinical Neuroanatomy : Brain Circuitry and Its Disorders* (p. 61-106). Springer Berlin Heidelberg. https://doi.org/10.1007/978-3-642-19134-3_2

Eadie, P., Conway, L., Hallenstein, B., Mensah, F., McKean, C., & Reilly, S. (2018). Quality of life in children with developmental language disorder. *International Journal of Language & Communication Disorders*, *53*(4), 799-810. https://doi.org/10.1111/1460-6984.12385

Ferrans, C. E., & Powers, M. J. (2007). L'indice de qualité de vie : Développement et propriétés psychométriques. *Recherche en soins infirmiers, N° 88*(1), 32-37.

Filatova, A., Rey, L. K., Lechler, M. B., Schaper, J., Hempel, M., Posmyk, R., Szczaluba, K., Santen, G. W. E., Wieczorek, D., & Nuber, U. A. (2019). Mutations in SMARCB1 and in other Coffin–Siris syndrome genes lead to various brain midline defects. *Nature Communications, 10*(1). Scopus. https://doi.org/10.1038/s41467-019-10849-y

Folliot-Le Doussal, L., Chadie, A., Brasseur-Daudruy, M., Verspyck, E., Saugier-Veber, P., & Marret, S. (2018). Neurodevelopmental outcome in prenatally diagnosed isolated agenesis of the corpus callosum. *Early Human Development, 116*, 9-16. https://doi.org/10.1016/j.earlhumdev.2017.10.004

Ganne, C. (2013). Après la sortie d'un centre maternel : L'impact des trajectoires sur la qualité de vie des enfants. *Revue francaise des affaires sociales, 1*, 96-121.

Goldstein, I., Tamir, A., Reece, A. E., & Weiner, Z. (2011). Corpus callosum growth in normal and growth-restricted fetuses. *Prenatal Diagnosis, 31*(12), 1115-1119. https://doi.org/10.1002/pd.2840

Guadarrama-Ortiz, P., Choreño-Parra, J. A., & de la Rosa-Arredondo, T. (2020). Isolated agenesis of the corpus callosum and normal general intelligence development during postnatal life : A case report and review of the literature. *Journal of Medical Case Reports, 14*(1), 28. https://doi.org/10.1186/s13256-020-2359-2

Guillemin, F., Bombardier, C., & Beaton, D. (1993). Cross-cultural adaptation of health-related quality of life measures : Literature review and proposed guidelines. *Journal of Clinical Epidemiology, 46*(12), 1417-1432. https://doi.org/10.1016/0895-4356(93)90142-N

Hamonet, C. (2016). Chapitre IV. Définir le handicap et donc identifier les personnes en situation de handicap. *Que sais-je?, 8e éd.*, 54-66.

Helseth, S., & Haraldstad, H. (2014). Child Well-Being. In *Encyclopedia of Quality of Life and Wellbeing Research* (p. 746-749).

Hövels-Gürich, H. (2019). [Psychomotor and Cognitive Development and Quality of Life in Children and Adolescents with Congenital Heart Defect]. *Klinische Padiatrie*, *231*(4), 183-190. https://doi.org/10.1055/a-0942-1756

Ingram, D. G., & Churchill, S. S. (2017). Sleep Problems in Children With Agenesis of the Corpus Callosum. *Pediatric Neurology*, *67*, 85-90. https://doi.org/10.1016/j.pediatrneurol.2016.10.002

Isapof, A., Kieffer, V., Sacco, S., Billette de Villemeur, T., Gelot, A., Garel, C., Adamsbaum, C., Lewin, F., Jouannic, J.-M., Raffo, E., & Moutard, M.-L. (2010). Impact du dépistage anténatal des agénésies du corps calleux sur le devenir des grossesses. Étude de 155 dossiers de 2000 à 2006. *Archives de Pédiatrie*, *17*(3), 226-232. https://doi.org/10.1016/j.arcped.2009.10.029

Kim, S. E., Jang, H.-I., Chang, K. H., Sung, J.-H., Lee, J., Lee, J., Choi, S.-J., Oh, S., Roh, C.-R., & Kim, J.-H. (2017). Clinical outcomes and neurodevelopmental outcome of prenatally diagnosed agenesis of corpus callosum in single center of Korea. *Obstetrics & Gynecology Science*, *60*(1), 8-17. https://doi.org/10.5468/ogs.2017.60.1.8

Kok, R., Lucassen, N., Bakermans-Kranenburg, M. J., van IJzendoorn, M. H., Ghassabian, A., Roza, S. J., Govaert, P., Jaddoe, V. W., Hofman, A., Verhulst, F. C., & Tiemeier, H. (2014). Parenting, corpus callosum, and executive function in preschool children. *Child Neuropsychology*, *20*(5/6), 583-606. https://doi.org/10.1080/09297049.2013.832741

Lábadi, B., & Beke, A. M. (2016). [Behavioral and cognitive profile of corpus callosum agenesia—Review]. *Ideggyogyaszati Szemle*, *69*(11-12), 373-379. https://doi.org/10.18071/isz.69.0373

Lábadi, B., & Beke, A. M. (2017). Mental state understanding in children with agenesis of the corpus callosum. *Frontiers in Psychology*, *8*. https://doi.org/10.3389/fpsyg.2017.00094

Lahutte-Auboin, M. (2013). Neuroradio-anatomie. *Médecine Nucléaire*, *37*(8), 320-328. https://doi.org/10.1016/j.mednuc.2013.06.006

Land, K. C. (2014). History of Social Indicators and Its Evolution. In *Encyclopedia of Quality of Life and Wellbeing Research* (p. 2875-2882).

Lee, L.-C., Harrington, R. A., Louie, B. B., & Newschaffer, C. J. (2008). Children with Autism : Quality of Life and Parental Concerns. *Journal of Autism and Developmental Disorders*, *38*(6), 1147-1160. https://doi.org/10.1007/s10803-007-0491-0

Leombroni, M., Khalil, A., Liberati, M., & D'Antonio, F. (2018). Fetal midline anomalies : Diagnosis and counselling Part 1: Corpus callosum anomalies. *European Journal of Paediatric Neurology*, *22*(6), 951-962. https://doi.org/10.1016/j.ejpn.2018.08.007

Leplège, A., & Debout, C. (2007). Mesure de la qualité de vie et science des soins infirmiers. *Recherche en soins infirmiers*, *N° 88*(1), 18-24.

Lichtenbelt, K. D., Knoers, N. V. a. M., & Schuring-Blom, G. H. (2011). From Karyotyping to Array-CGH in Prenatal Diagnosis. *Cytogenetic and Genome Research*, *135*(3-4), 241-250. https://doi.org/10.1159/000334065

Lieb, J. M., & Ahlhelm, F. J. (2018). [Agenesis of the corpus callosum]. *Der Radiologe*, *58*(7), 636-645. https://doi.org/10.1007/s00117-018-0388-2

Mancuso, L., Uddin, L. Q., Nani, A., Costa, T., & Cauda, F. (2019). Brain functional connectivity in individuals with callosotomy and agenesis of the corpus callosum : A systematic review. *Neuroscience & Biobehavioral Reviews*, *105*, 231-248. https://doi.org/10.1016/j.neubiorev.2019.07.004

Mangione, R., Fries, N., Godard, P., Capron, C., Mirlesse, V., Lacombe, D., & Duyme, M. (2011). Neurodevelopmental outcome following prenatal diagnosis of an isolated

anomaly of the corpus callosum. *Ultrasound in Obstetrics & Gynecology*, *37*(3), 290-295. https://doi.org/10.1002/uog.8882

Manificat, S., Dazord, A., Langue, J., & Danjou, G. (1999). Qualité de vie du nourrisson : Critères des parents et des professionnels. Élaboration d'un instrument d'évaluation. *Archives de Pédiatrie*, *6*(1), 79-86. https://doi.org/10.1016/S0929-693X(99)80079-7

Manificat, S., Dazord, A., Langue, J., Danjou, G., Bauche, P., Bovet, F., Cubells, J., Luchelli, R., Tockert, E., & Conway, K. (2000). Evaluation de la qualité de vie du nourrisson et du très jeune enfant : Validation d'un questionnaire. Étude multicentrique européenne. *Archives de Pédiatrie*, *7*(6), 605-614. https://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)80127-X

Moutard, & Fallet-Blanco, C. (2004). Pathologie neurologique malformative fœtale. *EMC - Pédiatrie*, *1*(2), 210-231. https://doi.org/10.1016/j.emcped.2004.02.006

Moutard, Gélot, A., Rodriguez, D., Guët, A., Mignot, C., Ponsot, G., & Billette de Villemeur, T. (2006). Neurologie fœtale : Situations d'incertitude diagnostique. *Archives de Pédiatrie*, *13*(6), 825-827. https://doi.org/10.1016/j.arcped.2006.03.128

Moutard, Kieffer, V., Feingold, J., Kieffer, F., Lewin, F., Adamsbaum, C., Gélot, A., Campistol i Plana, J., van Bogaert, P., André, M., & Ponsot, G. (2003). Agenesis of corpus callosum : Prenatal diagnosis and prognosis. *Child's Nervous System*, *19*(7), 471-476. https://doi.org/10.1007/s00381-003-0781-6

Moutard, Kieffer, V., Feingold, J., Lewin, F., Baron, J.-M., Adamsbaum, C., Gélot, A., Isapof, A., Kieffer, F., & Villemeur, T. B. de. (2012). Isolated corpus callosum agenesis : A ten-year follow-up after prenatal diagnosis (How are the children without corpus callosum at 10 years of age?). *Prenatal Diagnosis*, *32*(3), 277-283. https://doi.org/10.1002/pd.3824

Mugno, D., Ruta, L., D'Arrigo, V. G., & Mazzone, L. (2007). Impairment of quality of life in parents of children and adolescents with pervasive developmental disorder. *Health and Quality of Life Outcomes*, *5*(1), 22. https://doi.org/10.1186/1477-7525-5-22

Nadel, J. (2017). Avant-propos. *Enfance, N° 1*(1), 3-3.

Palmer, E. E., & Mowat, D. (2014). Agenesis of the corpus callosum : A clinical approach to diagnosis: AMERICAN JOURNAL OF MEDICAL GENETICS PART C (SEMINARS IN MEDICAL GENETICS). *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, *166*(2), 184-197. https://doi.org/10.1002/ajmg.c.31405

Paul, L. K. (2011). Developmental malformation of the corpus callosum : A review of typical callosal development and examples of developmental disorders with callosal involvement. *Journal of neurodevelopmental disorders*, *3*(1), 3-27. https://doi.org/10.1007/s11689-010-9059-y

Paul, L. K., Brown, W. S., Adolphs, R., Tyszka, J. M., Richards, L. J., Mukherjee, P., & Sherr, E. H. (2007). Agenesis of the corpus callosum : Genetic, developmental and functional aspects of connectivity. *Nature Reviews Neuroscience*, *8*(4), 287-299. https://doi.org/10.1038/nrn2107

Paul, L. K., Van Lancker-Sidtis, D., Schieffer, B., Dietrich, R., & Brown, W. S. (2003). Communicative deficits in agenesis of the corpus callosum : Nonliteral language and affective prosody. *Brain and Language*, *85*(2), 313-324. https://doi.org/10.1016/S0093-934X(03)00062-2

Poirier, N., Belzil, A., & Cappe, É. (2018). Qualité de vie des mères d'enfants présentant un trouble du spectre de l'autisme (TSA) alors qu'ils fréquentent une classe spéciale de niveau primaire ou secondaire. *Journal de Thérapie Comportementale et Cognitive*, *28*(3), 141-151. https://doi.org/10.1016/j.jtcc.2018.06.006

Rabischong, P. (2015). Évolution historique de la sémantique du handicap : Les classifications. *Que sais-je?, 3e éd.*, 45-72.

Raybaud, C. (2010). The corpus callosum, the other great forebrain commissures, and the septum pellucidum : Anatomy, development, and malformation. *Neuroradiology, 52*(6), 447-477. https://doi.org/10.1007/s00234-010-0696-3

Razafimahefa-Raoelina, T., Farinetti, A., Nicollas, R., Triglia, J.-M., Roman, S., & Anderson, L. (2016). Auto- et hétéroévaluation de la qualité de vie des enfants implantés cochléaires. *Annales françaises d'Oto-rhino-laryngologie et de Pathologie Cervico-faciale, 133*(1), 29-33. https://doi.org/10.1016/j.aforl.2015.01.012

Richards, L. J., Plachez, C., & Ren, T. (2004). Mechanisms regulating the development of the corpus callosum and its agenesis in mouse and human. *Clinical Genetics, 66*(4), 276-289. https://doi.org/10.1111/j.1399-0004.2004.00354.x

Riley, A. W. (2004). Evidence that school-age children can self-report on their health. *Ambulatory Pediatrics: The Official Journal of the Ambulatory Pediatric Association, 4*(4 Suppl), 371-376. https://doi.org/10.1367/A03-178R.1

Rodary, C. (2000). Méthodologie d'étude de la qualité de vie chez l'enfant en recherche clinique. *Archives de Pédiatrie, 7*, 230s-232s. https://doi.org/10.1016/S0929-693X(00)80049-4

Rogé, B. (2008). *L'intervention précoce intensive dans l'autisme, enjeux et perspectives*. Dunod. http://www.cairn.info/ameliorer-la-qualite-de-vie-des-personnes--9782100510306-page-43.htm

Romaniello, R., Marelli, S., Giorda, R., Bedeschi, M. F., Bonaglia, M. C., Arrigoni, F., Triulzi, F., Bassi, M. T., & Borgatti, R. (2017). Clinical Characterization, Genetics, and Long-Term Follow-up of a Large Cohort of Patients With Agenesis of the Corpus Callosum. *Journal of Child Neurology, 32*(1), 60-71. https://doi.org/10.1177/0883073816664668

Schell-Apacik, C. C., Wagner, K., Bihler, M., Ertl-Wagner, B., Heinrich, U., Klopocki, E., Kalscheuer, V. M., Muenke, M., & Voss, H. von. (2008). Agenesis and dysgenesis of the corpus callosum : Clinical, genetic and neuroimaging findings in a series of 41 patients. *American Journal of Medical Genetics Part A*, *146A*(19), 2501-2511. https://doi.org/10.1002/ajmg.a.32476

Schémas d'anatomie du cerveau. (s. d.). IMAIOS. Consulté 18 mars 2020, à l'adresse https://www.imaios.com/fr/e-Anatomy/Tete-et-cou/Cerveau-Schemas

Sellal, F. (2015). Syndrome de dysconnexion calleuse. *Pratique Neurologique - FMC*, *6*(2), 143-150. https://doi.org/10.1016/j.praneu.2015.01.009

She, Q., Fu, F., Guo, X., Tan, W., & Liao, C. (2019). Genetic testing in fetuses with isolated agenesis of the corpus callosum. *The Journal of Maternal-Fetal & Neonatal Medicine*, *0*(0), 1-8. https://doi.org/10.1080/14767058.2019.1660769

Sotiriadis, A., & Makrydimas, G. (2012). Neurodevelopment after prenatal diagnosis of isolated agenesis of the corpus callosum : An integrative review. *American Journal of Obstetrics and Gynecology*, *206*(4), 337.e1-337.e5. https://doi.org/10.1016/j.ajog.2011.12.024

Soulas, T., & Brédart, A. (2012). *I. Qualité de vie et santé*. Presses Universitaires de France. http://www.cairn.info/psychologie-de-la-sante--9782130593157-page-17.htm

Thines. (2016). Chapitre 9—Anatomie vasculaire. In L. Thines, L. Tatu, & F. Lemarchand (Éds.), *Atlas Interactif de Neuroanatomie Clinique (Deuxième Édition)* (p. 101-123). Elsevier Masson. https://doi.org/10.1016/B978-2-294-74694-9.00009-8

Tilkin, C., Toucheque, M., Missotten, P., & Etienne, A.-M. (2014). Qualité de vie de l'enfant avec antécédents oncologiques et adaptation parentale : Étude exploratoire. *Revue Médicale de Liège*. https://orbi.uliege.be/handle/2268/166168

Turnbull, A. P., Renaud-Mallet, M., & Schaefer, V. (2008). *La qualité de vie des familles*. Dunod. http://www.cairn.info/ameliorer-la-qualite-de-vie-des-personnes--9782100510306-page-213.htm

UNICEF. (2007). *Child poverty in perspective : An overview of child well-being in rich countries—A comprehensive assessment of the lives and well-being of children and adolescents in the economically advanced nations*.

Upton, P., Lawford, J., & Eiser, C. (2008). Parent–child agreement across child health-related quality of life instruments : A review of the literature. *Quality of Life Research*, *17*(6), 895. https://doi.org/10.1007/s11136-008-9350-5

Verstichel, P., & Degos, J. D. (2000). Syndrome de déconnexion interhémisphérique. In *Encyclopédie médico-Chirurgicale* (p. 16).

Wassenberg, J., & Perrin, Y. (2012). Allergie alimentaire de l'enfant et qualité de vie. *Revue Française d'Allergologie*, *52*(3), 194-196. https://doi.org/10.1016/j.reval.2012.01.020

WHOQOL Group. (1993). Study protocol for the World Health Organization project to develop a Quality of Life assessment instrument (WHOQOL). *Quality of Life Research*, *2*(2), 153-159. https://doi.org/10.1007/BF00435734

Zhang, W., Liu, L., Yang, W., & Liu, H. (2019). Effectiveness of physiotherapy on quality of life in children with asthma. *Medicine*, *98*(26). https://doi.org/10.1097/MD.0000000000016195

Annexes

Annexe 1 : Tableau récapitulatif des grossesses suivies par les CPDPN de Nouvelle-Aquitaine pour une suspicion prénatale d'ACC isolée.

	Type d'ACC	**Sexe**	**Issue**	**Antécédents familiaux**	**Caractère isolé confirmé en post-natal**	**Développement cognitif**
Cas n° 1	Complète	M	Poursuite	Hémophilie mineure	Oui	Normal
Cas n° 2	Partielle	M	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 3	Complète	M	Poursuite	-	Oui	Anomal
Cas n° 4	Complète	F	Poursuite	-	Oui	Anormal
Cas n° 5	Partielle	M	Poursuite	-	Non	Anormal
Cas n° 6	Complète	M	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 7	Complète	M	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 8	Complète	M	Interruption	-	Oui	-
Cas n° 9	Partielle	F	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 10	Complète	F	Interruption	-	Oui	-
Cas n° 11	Partielle	M	Poursuite	Anomalie du CC et rupture d'anévrisme cérébral chez la mère	Oui	Normal
Cas n° 12	Complète	M	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 13	Partielle	M	Poursuite	Consanguinité Retard mental et trisomie 21 dans la famille proche	Oui	Normal
Cas n° 14	Partielle	M	Interruption	-	Oui	-
Cas n° 15	Complète	F	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 16	Complète	M	Interruption	-	Oui	-
Cas n° 17	Complète	M	Poursuite	Drépanocytose	Oui	Normal
Cas n° 18	Complète	M	Poursuite	Consanguinité	Non	Anormal
Cas n° 19	Partielle	F	Interruption	-	Oui	-
Cas n° 20	Complète	M	Poursuite	-	Oui	-
Cas n° 21	Partielle	M	Poursuite	Consanguinité Retard mental dans la famille proche Diabète de type 2 chez la mère	Non	Anormal
Cas n° 22	Complète	F	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 23	Complète	F	Interruption	Fausse-couche spontanée	Oui	-
Cas n° 24	Complète	F	Poursuite	Toxiques pendant la grossesse	Non	Anormal
Cas n° 25	Partielle	M	Poursuite	-	Oui	Normal
Cas n° 26	Complète	F	Interruption	-	Oui	-

Annexe 2 : Questionnaire de qualité de vie (domaines, items et scores).

	0-3 ans	3-6 ans	SCORE			
FONCTIONS			**Tout à fait faux**	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**
1	Il mange peu.	Il mange peu.	0	1	2	3
2	Il est sélectif sur le plan alimentaire.	Il est sélectif sur le plan alimentaire.	0	1	2	3
3	Les repas sont source de conflit.	Les repas sont source de conflit.	0	1	2	3
4	Il est difficile de le mettre au lit.	Il est difficile de le mettre au lit.	0	1	2	3
5	Il se réveille pendant la nuit.	Il se réveille pendant la nuit.	0	1	2	3
6	Il est souvent fatigué.	Il est souvent fatigué.	0	1	2	3
7	Il est souvent malade.	Il est souvent malade.	0	1	2	3
8	Il a souvent mal quelque part.	Il a souvent mal quelque part.	0	1	2	3
COMPORTEMENT GENERAL			**Tout à fait faux**	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**
9	Il est éveillé.	Il est vif.	3	2	1	0
10	Il est nerveux.	Il est nerveux.	0	1	2	3
11	Il est turbulent.	Il est turbulent.	0	1	2	3
12	Il pleure beaucoup.	Il pleure beaucoup.	0	1	2	3
13	Il s'adapte facilement.	Il s'adapte facilement.	3	2	1	0
14	Il est joyeux.	Il est joyeux.	0	1	2	3
15	Il a du mal à se détacher de vous.	Il n'est pas autonome, il a du mal à s'occuper seul.	0	1	2	3
16	Il est capricieux.	Il est capricieux.	0	1	2	3
17	Il se plaint souvent.	Il se plaint souvent.	0	1	2	3
18	Il est sage.	Il est sage.	3	2	1	0
19	Il est agréable, facile à vivre.	Il est agréable, facile à vivre.	3	2	1	0
COMMUNICATION ET SOCIALISATION			**Tout à fait faux**	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**
20	Il va facilement vers les autres.	Il va facilement vers les autres.	3	2	1	0
21	Il s'entend bien avec les autres enfants.	Il s'entend bien avec les autres enfants.	3	2	1	0
22	Il s'entend bien avec ses frères et sœurs.	Il s'entend bien avec ses frères et sœurs.	3	2	1	0
23	Il s'entend bien avec ses parents.	Il s'entend bien avec ses parents.	3	2	1	0
24	Il aime aller à la crèche / chez sa nounou.	Il aime aller à l'école.	3	2	1	0
25	Quand il pleure, on comprend facilement pourquoi.	Quand quelque chose ne va pas, il peut expliquer pourquoi.	3	2	1	0
26	Il vous sourit et rit facilement avec vous.	Il vous sourit et rit facilement avec vous.	3	2	1	0
27	Il est difficile de capter son attention.	Il est difficile de capter son attention.	0	1	2	3
28	Il vous sollicite quand il a besoin de quelque chose.	Il vous sollicite quand il a besoin de quelque chose.	3	2	1	0
29	Il est dans sa bulle.	Il est dans sa bulle.	0	1	2	3
30	Il s'intègre bien dans les activités de groupe.	Il s'intègre bien dans les activités de groupe.	3	2	1	0
ACQUISITIONS ET DEVELOPPEMENT			**Tout à fait faux**	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**
31	Il parle bien pour son âge.	Il parle bien.	3	2	1	0
32	Il comprend bien ce qu'on lui dit.	Il comprend bien ce qu'on lui dit.	3	2	1	0
33	Il aime jouer.	Il aime jouer.	3	2	1	0
34	Il est ouvert, curieux.	Il aime apprendre de nouvelles choses. .	3	2	1	0
35	Il est propre la journée.	Il est propre la journée.	3		1	0

36	Il est propre la nuit.	Il est propre la nuit.	3	2	1	0
37	Il aime faire des activités avec vous.	Il aime faire des activités avec vous.	3	2	1	0
38	Il aime apprendre de nouvelles choses.	Il aime apprendre de nouvelles choses.	3	2	1	0
39	La marche est acquise.	La marche est acquise.	3	2	1	0
40		Il s'habille seul.	3	2	1	0
PARENTALITE			**Tout à fait faux**	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**
41	Vous êtes plus facilement inquiet pour lui que pour ses frères et sœurs.	Vous êtes plus facilement inquiet pour lui que pour ses frères et sœurs.	0	1	2	3
42	Il vous fatigue.	Il vous fatigue.	0	1	2	3
43	Il accapare toute votre attention.	Il accapare toute votre attention.	0	1	2	3
44	Depuis la naissance de votre enfant, les tensions familiales ont augmenté.	Depuis la naissance de votre enfant, les tensions familiales ont augmenté.	0	1	2	3
45	Vous n'avez plus le temps de faire certaines choses que vous faisiez avant, comme des activités sociales ou récréatives.	Vous n'avez plus le temps de faire certaines choses que vous faisiez avant, comme des activités sociales ou récréatives.	0	1	2	3
46	Vous vous sentez stressé, anxieux.	Vous vous sentez stressé, anxieux.	0	1	2	3
47	Vous vous êtes éloigné de votre famille et de vos amis.	Vous vous êtes éloigné de votre famille et de vos amis.	0	1	2	3
48	Vous avez moins de temps pour vous occuper de vos autres enfants.	Vous avez moins de temps pour vous occuper de vos autres enfants.	0	1	2	3
49	Les adaptations et les soins liés à la pathologie de votre enfant vous prennent beaucoup de temps et d'énergie.	Les adaptations et les soins liés à la pathologie de votre enfant vous prennent beaucoup de temps et d'énergie.	0	1	2	3
50	Vous avez dû arrêter de travailler pour vous occuper de votre enfant.	Vous avez dû arrêter de travailler pour vous occuper de votre enfant.	0	1	2	3

Annexe 3 : Tableau récapitulatif des scores obtenus au questionnaire de qualité de vie (/100).

	Age*	**Sexe**	**Niveau d'études****		**Scores de qualité de vie (/100)*****					
			Père	**Mère**	**Domaine 1**	**Domaine 2**	**Domaine 3**	**Domaine 4**	**Domaine 5**	**Total**
Cas n° 1	5	M	2	3	71	55	48	63	82	63
Cas n° 4	4	F	2	2	88	78	66	83	57	74
Cas n° 6	3	M	2	1	96	94	100	78	90	92
Cas n° 7	2.5	M	2	3	88	79	94	97	87	91
Cas n° 9	2.5	F	3	1	67	58	89	78	57	69
Cas n° 11	2	M	2	2	92	88	97	89	93	92
Cas n° 12	1.5	M	1	3	92	81	93	85	87	88
Cas n° 13	1.0	M	1	1	83	80	100	79	100	88
Cas n° 15	1.5	F	2	3	63	50	73	76	60	64
Cas n° 17	1.0	M	3	3	71	60	78	76	53	67
Cas n° 25	1.5	M	1	1	88	77	93	95	63	83

** Les âges ont été arrondis par intervalle de 6 mois.*

*** 1 : inférieur au bac / 2 : entre le bac et la licence / 3 : au-delà de la licence*

**** Domaine 1 : Fonctions / Domaine 2 : Comportement général / Domaine 3 : Communication et socialisation / Domaine 4 : Acquisition et développement / Domaine 5 : Parentalité*

Annexe 4 : Moyennes, minimums, maximums et écarts-types obtenus par items aux questionnaires de qualité de vie (/3)

Item	Moyenne	Minimum	Maximum	Ecart-type
1	2,82	2	3	0,40
2	2,36	1	3	0,81
3	2,55	1	3	0,69
4	2,36	1	3	0,67
5	2,09	0	3	1,04
6	2,45	2	3	0,52
7	2,36	0	3	0,92
8	2,82	2	3	0,40
9	2,64	1	3	0,67
10	1,64	0	3	0,92
11	2,18	1	3	0,75
12	2,45	1	3	0,69
13	2,45	1	3	0,69
14	2,91	2	3	0,30
15	1,45	0	3	1,21
16	1,09	0	2	0,54
17	2,70	2	3	0,48
18	2,23	2	3	0,52
19	2,55	2	3	0,52
20	2,27	1	3	0,90
21	2,23	1	3	0,82
22	2,67	1	3	0,71
23	2,91	2	3	0,30
24	2,43	1	3	0,79
25	2,41	1	3	0,74

Item	Moyenne	Minimum	Maximum	Ecart-type
26	2,82	1	3	0,60
27	2,36	0	3	0,92
28	2,73	2	3	0,47
29	2,55	0	3	0,93
30	2,33	1	3	0,87
31	2,36	0	3	1,03
32	2,64	1	3	0,67
33	2,91	2	3	0,30
34	2,91	2	3	0,30
35	1,09	0	3	1,22
36	0,86	0	3	1,19
37	2,64	2	3	0,50
38	2,55	2	3	0,52
39	2,73	2	3	0,47
40	1,75	0	3	1,26
41	1,39	0	3	1,11
42	1,82	1	3	0,75
43	1,82	0	3	1,17
44	2,59	1	3	0,74
45	1,91	0	3	1,04
46	2,36	1	3	0,81
47	2,55	1	3	0,82
48	2,45	1	3	0,69
49	2,91	2	3	0,30
50	2,91	2	3	0,30

Annexe 5 : Imprimé envoyé aux parents, contenant le questionnaire de qualité de vie.

QUESTIONNAIRE QUALITE DE VIE
AGENESIE CALLEUSE ISOLEE

Informations générales

Enfant

Nom :.....

Prénom : .....

Date de naissance : .....

Scolarisation :
Classe : .....

Bénéficie d'aménagements :
- ☐ AVS
- ☐ ULIS Ecole
- ☐ Institutionnalisation.

Mode de garde :
- ☐ Famille
- ☐ Crèche
- ☐ Assistante maternelle

Soins mis en place :
- ☐ Orthophonie ..... séances par semaine
- ☐ Kinésithérapie ..... séances par semaine
- ☐ Psychomotricité ..... séances par semaine
- ☐ Psychologie ..... séances par semaine
- ☐ Orthoptie ..... séances par semaine
- ☐ Ergothérapie ..... séances par semaine

Autre (à préciser) : .....

.....

Dans le cas où l'enfant bénéficie ou a bénéficié d'une prise en charge en orthophonie :

Nom de l'orthophoniste : .....

Date de début de la prise en charge :.....

Lieu de rééducation :

- ☐ Cabinet libéral
- ☐ Structure de soins

Motif de la prise en charge :

- ☐ Trouble du langage oral
- ☐ Trouble de la communication et de la pragmatique
- ☐ Trouble du spectre de l'autisme
- ☐ Trouble de l'oralité, difficultés alimentaires
- ☐ Trouble de la déglutition
- ☐ Trouble de la fluence, bégaiement
- ☐ Autre (préciser).....

Mère

Date de naissance : .....

Niveau scolaire le plus élevé : .....

Activité professionnelle : .....

Antécédents médicaux : .....

Père

Date de naissance : .....

Niveau scolaire le plus élevé : .....

Activité professionnelle : .....

Antécédents médicaux : .....

Fratrie

Prénoms	Date de naissance	Antécédents médicaux

Questionnaire

Qualité de vie et développement de l'enfant

	Tout à fait faux	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**	**Non concerné**
Il a souvent mal quelque part.					
Il pleure beaucoup.					
Il s'adapte facilement.					
Il est capricieux.					
Il comprend bien ce qu'on lui dit.					
Il est propre la journée.					
Il est joyeux.					
Il est turbulent.					
Il est sage.					
Il vous sollicite quand il a besoin de quelque chose.					
La marche est acquise.					
Il aime faire des activités avec vous.					
Il est éveillé.					

	Tout à fait faux	Plutôt faux	Plutôt vrai	Tout à fait vrai	Non concerné
Il se réveille pendant la nuit.					
Il mange peu.					
Il est ouvert, curieux.					
Il parle bien pour son âge.					
Il aime jouer.					
Il est sélectif sur le plan alimentaire.					
Il est difficile de le mettre au lit.					
Il a du mal à se détacher de vous.					
Il vous sourit et rit facilement avec vous.					
Il va facilement vers les autres.					
Il se plaint souvent.					
Il s'entend bien avec les autres enfants.					
Les repas sont source de conflit.					
Il est dans sa bulle.					
Il est souvent malade.					
Il aime apprendre de nouvelles choses.					

	Tout à fait faux	Plutôt faux	Plutôt vrai	Tout à fait vrai	Non concerné
Quand il pleure, on comprend facilement pourquoi.					
Il est nerveux.					
Il s'entend bien avec ses frères et sœurs.					
Il est souvent fatigué.					
Il est propre la nuit.					
Il s'intègre bien dans les activités de groupe.					
Il s'entend bien avec ses parents.					
Il est agréable, facile à vivre.					
Il est difficile de capter son attention.					
Il aime aller à la crèche, chez sa nounou.					

Parentalité

	Tout à fait faux	Plutôt faux	Plutôt vrai	Tout à fait vrai	Non concerné
Depuis la naissance de votre enfant, les tensions familiales ont augmenté.					
Il vous fatigue.					

	Tout à fait faux	**Plutôt faux**	**Plutôt vrai**	**Tout à fait vrai**	**Non concerné**
Il accapare toute votre attention.					
Vous êtes plus facilement inquiet pour lui que pour ses frères et sœurs.					
Vous n'avez plus le temps de faire certaines choses que vous faisiez avant, comme des activités sociales ou récréatives.					
Vous vous sentez stressé, anxieux.					
Vous vous êtes éloigné de votre famille et de vos amis.					
Vous avez moins de temps pour vous occuper de vos autres enfants.					
Les adaptations et les soins liés à la pathologie de votre enfant vous prennent beaucoup de temps et d'énergie.					
Vous avez dû arrêter de travailler pour vous occuper de votre enfant.					

La version du questionnaire présentée ici est celle destinée aux enfants âgés de moins de 3 ans. La version adaptée aux enfants plus âgés est légèrement différente sur certaines questions (cf. Annexe 2).

Annexe 6 : Notice explicative de l'étude.

Objet : Participation à une étude sur les agénésies du corps calleux

Madame, Monsieur,

Je suis actuellement en 5e et dernière année d'Orthophonie à l'Université de Bordeaux. Je réalise mon mémoire de fin d'études sur les agénésies isolées du corps calleux, sous la direction du Dr Jean-Michel Pedespan, neuropédiatre au CHU de Bordeaux, et de Mme Elisabeth Longère-Trollet, orthophoniste.

L'objectif de cette étude est de recueillir des données sur le développement cognitif et la qualité de vie de jeunes enfants dont l'agénésie calleuse a été diagnostiquée pendant la grossesse.
Le recrutement des enfants est réalisé par l'intermédiaire des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) de la Maison de Santé Protestante de Bagatelle (Talence) et du CHU Pellegrin (Bordeaux).

Je me permets de vous contacter parce que votre enfant répond aux critères retenus pour l'étude. Je vous propose d'y participer. Pour cela, il vous suffit de compléter les deux imprimés ci-joints :

- « Questionnaire de qualité de vie »,
- « Formulaire de consentement »,

et de me les renvoyer par courrier, à l'aide de l'enveloppe timbrée fournie.

Dans le cas où votre enfant bénéficie d'un suivi en orthophonie, son orthophoniste pourra être contacté(e) afin de connaître plus précisément les troubles ayant justifié une prise en charge.
Les données recueillies resteront strictement confidentielles et anonymes.
Une synthèse des résultats pourra vous être communiquée si vous le souhaitez.
Je me tiens à votre disposition pour toute information complémentaire.
Je vous remercie par avance de l'attention que vous vous voudrez bien porter à mon projet.
Je vous prie d'agréer, Madame, Monsieur, mes salutations distinguées.

Elise RICHARD

Annexe 7 : Formulaire de consentement de participation à l'étude.

Formulaire de consentement

Je soussigné(e), _____, responsable légal(e) / parent de

l'enfant _____ :

- ☐ Accepte de participer au mémoire de fin d'étude de Mme Elise Richard portant sur le développement cognitif et la qualité de vie des jeunes enfants présentant une agénésie isolée du corps calleux, sous la codirection du Dr Jean-Michel Pedespan, neuropédiatre, et de Mme Longère-Trollet, orthophoniste.

- ☐ Autorise Mme Elise Richard à prendre contact avec l'orthophoniste assurant le suivi de mon enfant afin d'échanger sur ses difficultés.

- ☐ Autorise Mme Elise Richard à utiliser les données anonymées recueillies via des questionnaires.

J'ai lu la notice d'informations précisant le déroulement de l'étude. Je comprends que :

- Je suis libre de refuser de participer à cette étude.
- Si je décide d'y participer, je peux à tout moment me rétracter sans en préciser la raison.
- Les données recueillies sont strictement confidentielles et anonymes.
- Ma participation ne fera l'objet d'aucune rétribution financière.
- Une synthèse des résultats pourra m'être communiquée si j'en fais la demande.
- Je peux à tout moment demander des informations complémentaires à Mme Elise Richard.

Fait à _____, le _____.

Signature