

## **Vivre avec la maladie de Friedreich : le vécu dysarthrique**

Geneviève TOURETZ-HERMER\*, Sandrine GOUTALAND-PERRIN\*\*,  
Stéphanie BOREL\*\*\*, Peggy GATIGNOL\*\*\*\*

\* orthophoniste, Centre Paramédical Colmet Lépinay, 27 Rue Colmet Lepinay 93100 Montreuil,  
France ; ERU 35 LURCO, Unadréo

\*\* orthophoniste, 2 Rue du soleil 75020 Paris, France ; ERU 35 LURCO, Unadréo

\*\*\* orthophoniste, Maître de Conférences, Centre de Formation Universitaire en Orthophonie &  
Equipe EE1-EES " Education, Ethique, Santé", Université de Tours, France ; ERU 35 LURCO,  
Unadréo

\*\*\*\* orthophoniste, Professeur, AP-HP Service d'ORL, GH Pitié-Salpêtrière & Sorbonne Université,  
UPMC Univ Paris 6, INSERM, UMRS1158 Neurophysiologie respiratoire expérimentale et clinique,  
Paris, France ; ERU 35 LURCO, Unadréo

Auteur de correspondance : [stephanie.borel@univ-tours.fr](mailto:stephanie.borel@univ-tours.fr)

**Résumé :**

Cette étude porte sur l'auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole des personnes atteintes de la maladie de Friedreich (FRDA), maladie neurodégénérative rare d'origine génétique de type autosomique récessive. Après avoir été sensibilisés à la différence entre la production de la voix et celle de la parole, 26 participants atteints de la maladie de Friedreich ont rempli les versions françaises de deux questionnaires d'auto-évaluation du handicap : le Voice Handicap Index (VHI) et le Speech Handicap Index (SHI). Les moyennes des deux scores aux questionnaires atteignent un niveau pathologique et sont corrélées. Il n'y a pas de différence significative entre les moyennes au SHI et au VHI ce qui signifie que les patients ont évalué au même niveau leurs handicaps de voix et de parole. Une analyse complémentaire a mis en évidence deux groupes : l'un avec un ressenti du handicap de la voix plus important, et l'autre avec un ressenti du handicap de la parole plus important. Dans le contexte de cette recherche, l'utilisation du VHI et du SHI est appropriée pour mettre en évidence les différents profils dysarthriques des participants FRDA. Dans le cadre de l'évaluation orthophonique, l'utilisation conjointe de ces deux questionnaires semble inadaptée pour des raisons de longueur de passation et de non-spécificité par rapport à la maladie de Friedreich. D'autres études sont nécessaires pour mieux connaître l'impact de la FRDA sur la qualité de vie des personnes atteintes, mais également sélectionner l'outil le plus adapté pour le mesurer.

**Mots clés :** dysarthrie, dysphonie, handicap, parole, voix, évaluation, maladie de Friedreich, Voice Handicap Index, Speech Handicap Index, auto-évaluation.

**Insight into living with FRDA dysarthria****Summary:**

The goal of this study was to measure Handicap-related to dysarthria in Friedreich's Ataxia adult patients (FRDA) on both, the laryngeal and supra-laryngeal components. Twenty-six FRDA participants were recruited to participate in an online survey. First, in order they understand how laryngeal and supra laryngeal components of production are different, they were trained through a formal presentation. Then, they completed the "Voice Handicap Index" (VHI) and the "Speech Handicap Index" (SHI) in aleatory order. The comparisons showed that SHI and VHI scores were not statistically different, suggesting that FRDA patients self-evaluate their dysphonic and dysarthric handicaps at the same level. Furthermore, VHI and SHI scores were correlated. However, more thorough investigation revealed two sub-groups: one with a dysphonic profile, and the other with a dysarthric profile. Thus, the combined use of VHI and SHI scales provides an effective view of life with dysarthria for all profiles of FRDA patients. However, in therapeutic settings, the combined use of SHI and VHI by Speech and Language Pathologists seems to be inappropriate due time consuming of the tests and to the clinical specificities of the FRDA. Further studies should be carried out in order to increase the knowledge of Quality of Life (QoL) for FRDA dysarthria and also to decide about which tool is the most adapted to assess the handicap related to dysarthria in FRDA.

**Key words:** dysarthria, dysphonia, handicap, speech, voice, assessment, Friedreich's disease, Voice handicap Index, Speech Handicap Index, Self-assessment.

## ----- INTRODUCTION -----

La maladie de Friedreich est une maladie neurologique, évolutive et rare (affectant environ 1500 personnes en France) qui se déclenche souvent à l'adolescence mais parfois dans l'enfance ou à l'âge adulte (Pandolfo, 2009). Elle est souvent appelée ataxie de Friedreich en référence d'une part au neurologue allemand éponyme qui, le premier, l'a décrite et d'autre part à l'ataxie qu'elle engendre, c'est-à-dire à l'incoordination des mouvements volontaires dans le temps et dans l'espace par atteinte du cervelet et de la perception de la position des différentes parties du corps par atteinte des voies de la sensibilité profonde. D'origine génétique et de transmission autosomique récessive, la maladie est causée par une anomalie sur le gène FRDA (acronyme anglosaxon pour **FR**iedreich **D**isease **A**taxia) qui code pour la production de la frataxine, une protéine de la matrice mitochondriale. Son rôle reste encore à préciser mais un déficit en frataxine se traduit par une perturbation de la chaîne respiratoire : des perturbations dans l'assemblage des noyaux fer-soufre, des accumulations de fer dans les mitochondries, des libérations de radicaux libres. Ces mécanismes sont délétères pour l'activité mitochondriale, elle-même fondamentale pour le métabolisme cellulaire, surtout pour certaines cellules nerveuses et cellules myocardiques particulièrement atteintes dans la FRDA (Simon, 2004). La dysarthrie n'est qu'un des multiples signes cliniques de la FRDA (Dürr et al., 1996 ; Harding, 1981 ; Pandolfo, 2009). Mais elle est un élément clef de sa symptomatologie. Sur la base de leurs données cliniques, tous les auteurs, notamment Joannette et Dudley (1980), s'accordent à décrire un tableau de dysarthrie mixte avec des composantes ataxiques, flasques et spastiques (selon la classification de Darley, Aronson & Brown, 1969) et une atteinte tant au niveau articuloire supra-laryngé qu'au niveau phonatoire laryngé. La variabilité de l'atteinte dysarthrique selon les individus rend cependant difficile l'élaboration d'un tableau sémiologique prototypique.

La définition de la qualité de vie selon l'OMS est « la perception qu'a un individu de sa place dans l'existence, dans le contexte de la culture et du système de valeurs dans lequel il vit, en relation avec ses objectifs, ses attentes, ses normes et ses inquiétudes ». Grâce à l'auto-évaluation par le patient de son handicap de la voix et de la parole dans sa vie quotidienne, il est attendu une meilleure connaissance de son impact sur sa qualité de vie et une adaptation du traitement et de la rééducation afin qu'ils soient les plus personnalisés et écologiques possibles. Cette vision s'inscrit dans la classification internationale du handicap ICF (International Classification of Functioning disability and health) de l'OMS (WHO, 2002) situant le handicap dans un contexte environnemental et personnel propre à chaque individu, et l'évaluant en termes d'impact sur trois niveaux : 1. celui de l'atteinte des fonctions et des structures (incluant l'aspect psychologique) 2. celui de l'activité de la personne : sa capacité à exécuter une tâche ou une action. On pourra alors parler de limitation d'activités. 3. celui de sa participation dans la société ou dans la vie au sens large.

À notre connaissance, le ressenti de handicap lié à la dysarthrie FRDA a été jusqu'ici peu étudié alors qu'il est très souvent évoqué par les malades et leurs proches (Wilson et al., 2007). De nombreux récits autobiographiques de patients témoignent également de l'important retentissement de la dysarthrie en vie quotidienne (plus d'informations sur les récits autobiographiques des patients sur [www.afaf.fr](http://www.afaf.fr)). De ce constat, est née l'idée de mener une étude sur le ressenti de voix et de parole des malades FRDA français en utilisant deux questionnaires validés et traduits en français. Pour recueillir le ressenti de handicap lié à la voix, c'est le « Voice Handicap Index » (VHI), échelle créée en 1997 par Jacobson et al., puis traduite en français par Woisard, Bodin et Puech en 2004 qui a été retenue. Pour la parole, le

choix s'est porté sur le « Speech Handicap Index » (SHI), échelle créée sur le modèle du VHI par Rinkel et al., en 2008 et qui a été traduite et validée en français par Degroote, Simon, Borel et Crevier-Buchman en 2012. Les échelles (VHI et SHI) ont été retenues à l'issue d'une revue comparative incluant neuf échelles d'auto-évaluation du ressenti de voix et six échelles de ressenti de parole (voir Goutaland-Perrin & Hermer-Touretz, 2015, pour la revue complète). L'étude a cherché à répondre à 3 questionnements fondamentaux en lien avec la clinique orthophonique :

- 1- Quelle est l'image du ressenti de voix et de parole des patients Friedreich locuteurs du français ?
- 2- Cette population est-elle homogène quant au ressenti de voix et de parole ?
- 3- Entre SHI et VHI, quelle est l'échelle la plus pertinente pour les patients dysarthriques atteints de la maladie de Friedreich ?

## ----- METHODOLOGIE -----

L'objet de l'étude porte spécifiquement sur le ressenti de handicap de voix et de parole des patients atteints de FRDA. Il est élaboré de la façon suivante :

- Il est envisagé indépendamment des déficits organiques objectivés ou objectivables.
- Aucun critère spécifique d'inclusion ou d'exclusion n'est défini car l'étude, sous forme de questionnaires en ligne, est ouverte à tous les patients atteints de FRDA et locuteurs du français. Du fait du mode de collecte par Internet, les données collectées sont 100% déclaratives et donc subjectives. Nous n'avons pas à disposition de données cliniques, ce qui réduit les possibilités d'interprétation des résultats. Cependant, l'objectif principal de cette étude était de comparer les résultats aux questionnaires SHI et VHI chez chaque patient (le patient est son propre témoin).
- Le protocole est conçu de façon modulaire c'est-à-dire en quatre étapes, avec des tutoriels (courtes séquences vidéo) à chaque étape pour tenir compte des difficultés motrices au niveau des membres supérieurs et de la fatigue (notamment oculaire). Cette conception laisse la possibilité aux répondants, tous volontaires, de faire des pauses entre les étapes.
- L'assistance d'un tiers est possible.

Le protocole de recueil en quatre étapes obligatoires et les outils utilisés sont les suivants :

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

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

### 2. Le mini-quizz (étape 2)

Il est composé de dix situations de gêne ou de handicap : le participant doit dire si elles sont liées à une atteinte de la voix et/ou de la parole ou ne sait pas dire. La participation à ce quizz est obligatoire. Cependant, aucun score de réussite n'est rédhibitoire pour participer aux questionnaires SHI et VHI.

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

Pour l'auto-évaluation du handicap vocal, c'est le Voice Handicap Index (Jacobson et al., 1997) dans sa version longue avec 30 items qui a été retenu. Le VHI est une échelle d'auto-

évaluation adaptée en français qui propose un inventaire psychométrique du handicap vocal pouvant être utilisé pour une grande variété de pathologies (Woisard et al., 2004). Le VHI est coté sur 120 points. Pour chaque question, l'échelle utilisée est une échelle analogique de Likert, variable de fréquence cotée de 0 à 4 (*0=jamais ; 1=presque jamais ; 2=parfois ; 3=presque toujours ; 4=toujours*). Ses trois sous-échelles sont chacune composées de 30 assertions : 1= sous-score Emotionnel *E* sur 40 ; 2= sous-score Physique *P* sur 40 ; 3= sous-score Fonctionnel *F* sur 40. Plus le score est élevé, plus le ressenti du handicap est important. Le VHI est complété par des questions indépendantes sur la conscience du trouble, le jugement de l'évolution de la voix et la prise en charge orthophonique. Un espace libre d'expression sur la voix est également prévu.

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

Pour la parole, le Speech Handicap Index (Rinkel et al., 2008) est retenu. Le SHI est un outil spécifique construit sur le modèle du VHI, traduit et validé en français (Degroote et al., 2012). Il mesure l'impact du handicap de parole. Le SHI est coté sur 120 points. Pour chaque question, l'échelle utilisée est une échelle analogique de Likert, variable de fréquence cotée de 0 à 4 (*0=jamais ; 1=presque jamais ; 2=parfois ; 3=presque toujours ; 4=toujours*). Le SHI comporte 30 items répartis en 2 sous-échelles et 2 assertions indépendantes :

1= Speech *S* (score sur 56)

2= Psychosocial *PS* (score sur 56)

3= Deux questions indépendantes (score sur 8) 22 et 23.

Plus le score est élevé, plus le ressenti de handicap est important. La question complémentaire du SHI sur l'auto-évaluation de la parole à *l'instant t* est conservée. D'autres questions indépendantes au SHI complètent le ressenti : la conscience du trouble, la prise en charge orthophonique et l'expression libre sur sa parole.

Ce protocole en quatre étapes, est présenté aux participants en ligne, par internet, dans l'ordre chronologique des étapes (1-2-3-4), liées par des vidéos d'explication. Les étapes 1 et 2 ne sont pas bloquantes, c'est-à-dire que le participant peut se rendre aux étapes 3 et 4 même en cas de mauvais score aux étapes 1 et 2. Un pré-test a été proposé à 5 malades en février 2015, avant d'être déployé entre le 21 mars et le 20 avril 2015 via le site internet de l'Association Française de l'Ataxie de Friedreich (AFAF). Trente-cinq enregistrements ont été collectés, dont 9 non exploitables soit en raison d'exclusion d'emblée (n=3) pour contributions de personnes non atteintes de la maladie de Friedreich, soit d'exclusion pour contributions partielles (n=6) liées à des questionnaires incomplets. Au final, 26 enregistrements ont été pris en compte.

Les caractéristiques de ces répondants sont les suivantes :

-**Sexe** : 65% de femmes (n=17) et 35% d'hommes (n=9).

-**Age** : 81% d'adultes jeunes (entre 18 et 49 ans).

-**Origine géographique** : La population provient de toute la France métropolitaine.

-**Mode d'administration** : 62% des répondants ont rempli les questionnaires seul(e)s et 38% avec l'assistance d'un tiers.

-**Conditions de vie** : 31% vivent seul et 27% en couple. 23% des répondants (n=6) vivent avec des bébés, enfants ou adolescents (0 à 18 ans).

## ----- RESULTATS -----

Tous les participants à l'étude ont bénéficié de la formation en ligne et 20 d'entre eux ont également répondu au quizz. Parmi ces répondants au quizz, le taux moyen de bonnes réponses s'élève en moyenne à  $88 \pm 1,2$  % (moyenne  $\pm$  écart-type), allant de 50% à 100%. Six personnes (30%) ne font aucune erreur.

### 1. Voice Handicap Index

Dans ce contexte, le ressenti de voix (étape 3) est évalué en moyenne à 48 sur 120 [9 ; 93] ([min ; max]) avec un écart-type de 23,1. Si l'on analyse la distribution de la population en quartiles, on relève que 75% des participants ont un score VHI proche de la moitié du score total, c'est-à-dire 60/120. Les résultats du VHI pour les 26 répondants sont présentés figure 1.

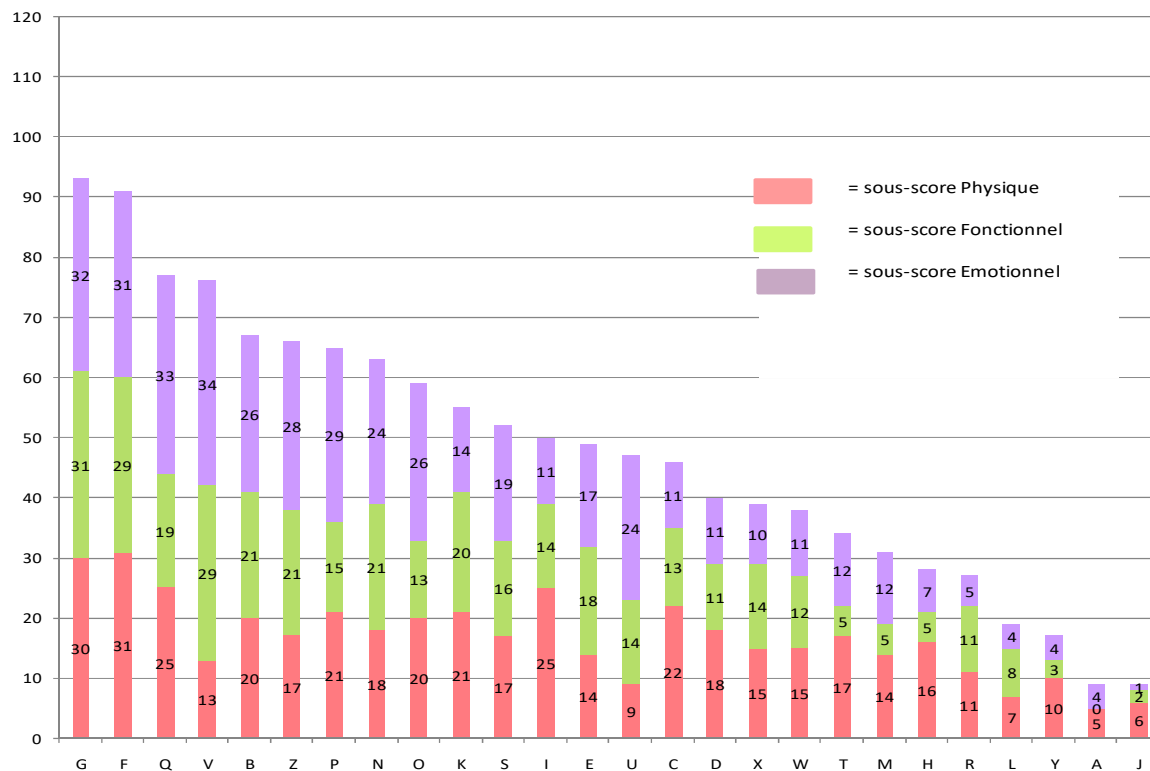


Figure 1. VHI : score et sous-score pour les 26 participants. En abscisse : les participants, en ordonnée : le score total de 0 à 120 réparti en 3 sous-scores, selon la couleur.

Sous-scores du VHI	Moyenne $\pm$ Ecart/type [min; max]
Emotionnel (/40)	6,92 $\pm$ 10,5 [1 ; 34]
Fonctionnel (/40)	14,23 $\pm$ 8,3 [0 ; 31]
Physique (/40)	16,81 $\pm$ 6,7 [5 ; 31]

Tableau 1. Sous-scores moyens du VHI pour les 26 participants.

Statistiquement, la moyenne du sous-score Fonctionnel *F* est significativement plus basse que les moyennes des deux autres sous-scores (tests de Wilcoxon avec  $z=-2,238$  et  $p=0,03$  pour *P* vs *F* ;  $z=-2,035$  et  $p=0,04$  pour *E* vs *F*). Tous les sous-scores sont corrélés entre eux et particulièrement les sous-scores Emotionnel *E* et Fonctionnel *F* (test de Spearman ;  $\rho = 0,84$ ).

L'analyse des 30 items du VHI (figure 4, en annexe) met en évidence la gêne pour la communication en milieu bruyant (item fonctionnel F3). Les autres items du domaine Fonctionnel sont cotés, en moyenne, à un niveau inférieur à 2 c'est-à-dire à une gêne, en regard de l'échelle de Likert en 5 points du VHI, entre *parfois* et *presque jamais*. Les deux items les plus faiblement cotés sont les questions fonctionnelles F22 (compréhension en environnement calme) et F23 (perte de revenus en lien avec la déficience vocale), situant les ressentis à un niveau *faible* voire *très faible*.

Dans la dimension émotionnelle du handicap vocal, on relève la contrariété engendrée par les troubles vocaux (E23), la tension dans les situations conversationnelles (E7) et le ressenti de handicap (E25). Ces trois items ont recueilli des scores moyens supérieurs à 2 ce qui correspond à un ressenti de *parfois* à *presque toujours*. Les résultats de ces quatre questions émotionnelles font également apparaître des écarts-types importants (entre 1,4 et 1,5).

Sur le plan Physique (sous-score *P*), le ressenti du handicap vocal s'exprime surtout à travers les scores aux questions P3 (fluctuation de la qualité vocale au cours de la journée), P4 (production vocale coûteuse en efforts), P17 (imprévisibilité du timbre), P2 (défaut d'accord pneumo-phonatoire, limitations respiratoires) et P21 (fatigue vocale). Les 26 répondants ressentent, en moyenne, ces déficiences vocales entre *parfois* et *presque toujours*.

## 2. Speech Handicap Index

Le ressenti de handicap de parole (recueilli à l'étape 4 du protocole) a été évalué en moyenne à 51,5 $\pm$ 27,5 sur 120 [7 ; 102]. Si l'on analyse la distribution de la population en quartiles, on relève que 75% des participants ont un score SHI légèrement au-dessus de la moitié de l'échelle soit 60. Les résultats du SHI pour les 26 répondants sont présentés en figure 2.

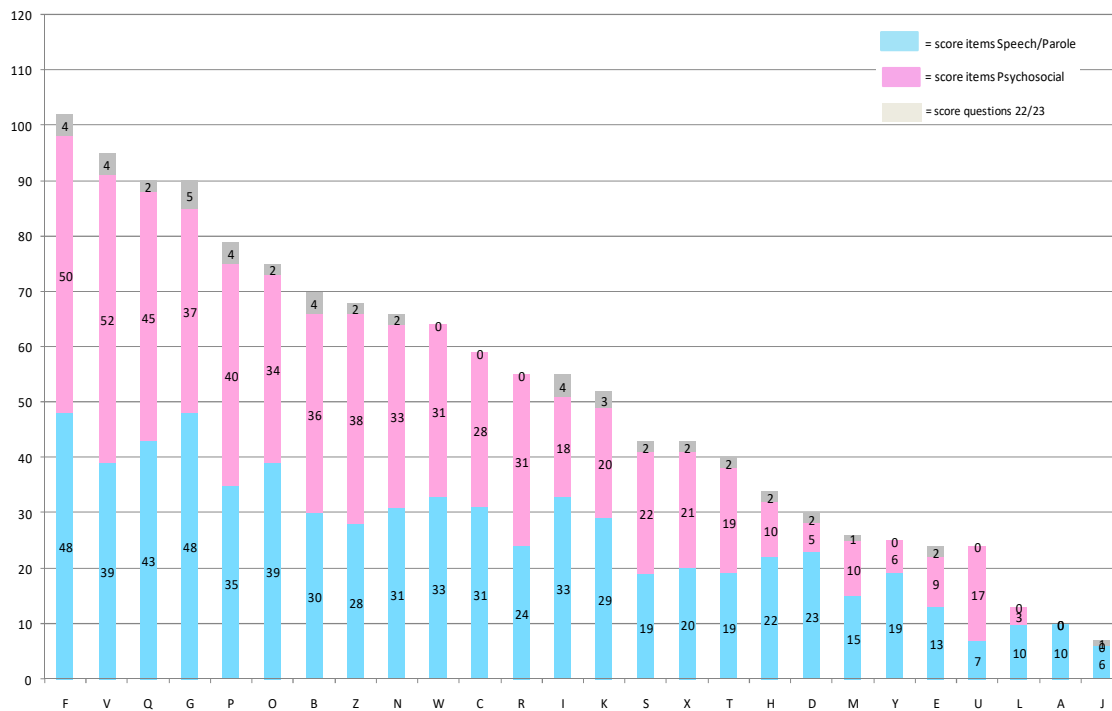


Figure 2. SHI : score et sous-score pour les 26 participants. En abscisse : les participants, en ordonnée : le score total de 0 à 120 réparti en 3 sous-scores, selon la couleur.

Sous-scores du SHI	Moyenne ± Ecart/type [min; max]
Speech/Parole (/56)	25,9±12,1 [6 ; 48]
Psychosocial (/56)	23,7±15,5 [0 ; 52]
Autres items 22 et 23 hors sous-scores (/8)	1,9±1,6 [0 ; 5]

Tableau 2. Sous-scores moyens des sous-scores du SHI pour les 26 participants.

Les sous-scores *S* et *PS* du SHI sont très corrélés (Test de Spearman,  $Rho=0,85$ ,  $p<0,0001$ ) et leur différence n'est statistiquement pas significative (Test de Wilcoxon avec  $z=-1,32$  et  $p=0,20$ ). Une analyse par item du SHI (figure 5, en annexe) met en exergue, comme pour la voix, la gêne en milieu bruyant (S10 cotée en moyenne à 2,5). Les ressentis suivants sont supérieurs à la valeur 2 (entre *parfois* et *presque toujours*) : articulation qui n'est pas nette (S9), fluctuation de l'intelligibilité au cours de la journée (S3), imprévisibilité de l'intelligibilité (S18), comportement de forçage pour parler (S15), parole coûteuse en termes d'effort (S20).



Dans la dimension psychosociale (*PS*), on retrouve, comme pour la voix, une contrariété marquée en lien avec les troubles de la parole (PS24) et une tension en situation conversationnelle (PS8). On trouve aussi à des niveaux supérieurs à la valeur 2, une situation d'évitement au téléphone (PS7) et un comportement plus introverti (PS25).

### 3. Analyse comparée VHI et SHI

Les scores totaux moyens au VHI et SHI pour les 26 participants ne sont pas significativement différents (Test de Wilcoxon,  $z=-1,588$  et  $p= 0,11$ ) et sont fortement corrélés (Test de Spearman,  $Rho= 0,85$ ,  $p<0,0001$ ) comme observé figure 3.

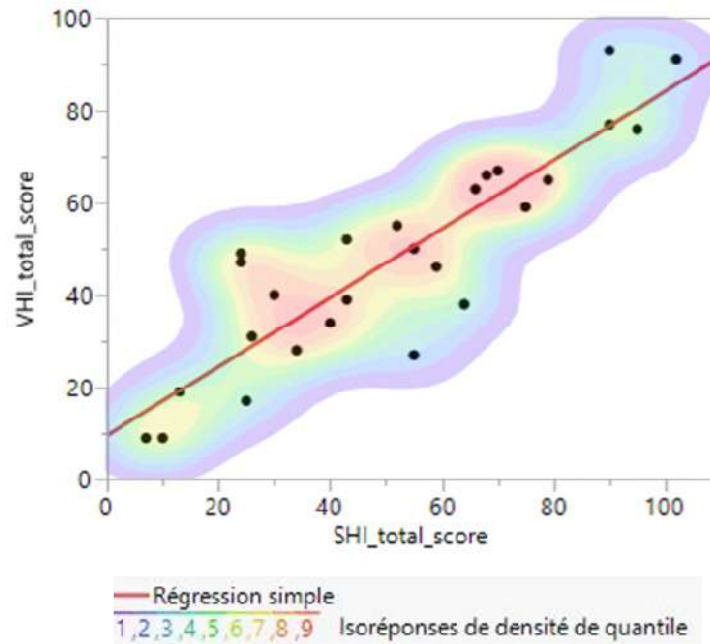


Figure 3. Analyse comparée des ressentis de voix (score total VHI) et parole (score total SHI) pour les 26 participants.

Tous les sous-scores du VHI et SHI sont moyennement ou fortement corrélés de façon positive (tableau 3). On relève des corrélations très marquées pour le VHI *E* avec le SHI *PS* et pour le SHI *S* avec le VHI *P*.

Sous-score SHI	Sous-score VHI	Rho de Spearman	Prob.> p
SHI_PS	VHI_E	0,83	$p<0,001$
SHI_S	VHI_P	0,80	$p<0,001$
SHI_PS	VHI_F	0,78	$p<0,001$
SHI_S	VHI_E	0,67	$p<0,001$
SHI_S	VHI_F	0,65	$p<0,001$
SHI_PS	VHI_P	0,61	$p<0,001$

Tableau 3. Corrélations entre sous-scores du SHI et du VHI.

#### 4. Profils de ressenti voix et parole

- 35% de la population (n=9) ont un score voix (VHI) plus important qu'un score parole (SHI). Ces répondants se caractérisent aussi par un ressenti des handicaps voix et parole significativement moins élevé que la moyenne des autres répondants.
- 65% de la population (n=17) ont un score parole (SHI) plus important que la voix (VHI). Ils expriment aussi un ressenti des handicaps voix/parole plus élevé que les membres du groupe des répondants dont le score VHI est supérieur au score SHI.

#### 5. Variables qualitatives

Les étapes 3 et 4 de recueil des ressentis de voix et de parole ont été l'occasion de collecter des données en lien avec la conscience du trouble, l'auto-appréciation de la parole, l'appréciation de l'évolution de la voix, la prise en charge orthophonique actuelle et le désir d'une prise en charge orthophonique dans le futur. L'analyse de ces variables qualitatives se traduit par les résultats suivants :

- La conscience des troubles vocaux et arthriques est la même en contexte de voix ou de parole : environ 80% des patients reconnaissent avoir un problème de parole associé à un problème de voix. Cette variable indépendante influence les scores VHI et SHI : les personnes qui déclarent avoir conscience de leurs troubles ont un ressenti de handicap VHI et SHI plus élevé.
- L'appréciation de la qualité de la parole est une question complémentaire du SHI. Douze des 26 répondants (48%) la trouvent *Bonne* et 42% (n=11) la trouvent *Moyenne*. Seulement 12% (n=3) des répondants ont une mauvaise appréciation de leur parole dans l'instant de l'auto-évaluation. Les répondants qui trouvent leur parole *Bonne*, ont une moyenne de SHI à 32 (soit 19 points en-dessous de la moyenne du groupe).
- L'appréciation de l'évolution de la voix est une variable qualitative indépendante qui n'entre dans aucun score du VHI. Dans le contexte de FRDA, la dysarthrie est évolutive donc la question posée utilise une échelle qualitative ordinale pour retranscrire l'évolution (*en dégradation / stable / en amélioration / comme elle est depuis toujours / ne veut pas qualifier sa voix*). Près de la moitié des répondants (n=12) jugent leur voix *en dégradation* tandis que 27% (n=7) la jugent *stable* depuis un certain temps. On note que 15% des répondants (n=4) la jugent *en amélioration* ; ces quatre répondants déclarent bénéficier ou avoir bénéficié d'une prise en charge orthophonique. L'appréciation de l'évolution de la qualité de la voix a une influence significative sur les scores VHI (test Kruskal-Wallis,  $H=11,817$  et  $p=0,02$ ), les personnes jugeant leur voix *en dégradation* ont tendance à avoir un score au VHI plus élevé et inversement.

A propos de la prise en charge orthophonique, 73% des 26 répondants (n=19) déclarent en avoir bénéficié dans le passé ou en bénéficier actuellement. L'existence d'un suivi (actuel ou passé) n'a pas d'influence significative sur le score VHI (test Mann-Whitney,  $U'=88$ ,  $z= -1,243$  et  $p= 0,21$ ) mais a une influence sur le score SHI (test Kruskal-Wallis,  $U'=103$ ,  $z= -2,111$  et  $p= 0,03$ ). Les patients qui ont un suivi orthophonique ont tendance à avoir un SHI plus élevé. Près de 50% déclarent avoir l'envie de s'engager dans une prise en charge orthophonique pour travailler leur voix contre 27% (n=7) qui n'en ont pas l'envie et 23% (n=6) qui ne savent pas se prononcer. Les réponses sont les mêmes pour l'envie d'engager une rééducation pour la parole.

Le recueil de ces données quantitatives a été complété par une expression libre des participants sur leur voix et leur parole aux étapes 3 et 4 du protocole qui a permis de nourrir l'interprétation des résultats.

## ----- DISCUSSION -----

Le score moyen atteint aux questionnaires d'auto-évaluation de voix et de parole est considéré comme pathologique. Ainsi, le score moyen du VHI est proche de 48/120, dépassant le seuil pathologique de 12 déterminé dans l'étude de Niebudek-Bogusz, Kuzańska, Woznicka, Sliwiska-Kowalska (2011). Quant au score moyen du SHI, celui-ci est de 51/120, ce qui est également plus élevé que le seuil pathologique fixé à 28/120 dans l'étude de Degroote et al. (2012).

Le niveau moyen du handicap des 26 participants est statistiquement le même pour la voix et pour la parole. Ce résultat vient appuyer celui obtenu par Degroote et al. (2012) avec l'administration conjuguée du VHI et du SHI auprès de 57 adultes présentant des dysarthries d'étiologies neurologiques diverses (dégénératives ou non). Ces auteurs avaient relevé pour la population étudiée (n=57) un SHI égal à 57 et un VHI égal à 53 avec une différence non significative entre les deux suggérant que les personnes dysarthriques avaient un ressenti holistique de leur handicap expressif mêlant ressenti dysphonique et ressenti dysarthrique. Toutefois, le protocole de l'étude de Degroote et al. (2012) ne prévoyait pas que les répondants suivent, préalablement à l'administration du VHI et du SHI, une formation de sensibilisation à la différence entre voix et parole. De ce fait, un doute persistait quant au cadre dans lequel les patients avaient exprimé leur ressenti : les répondants avaient-ils une bonne conscience du cadre dans lequel ils remplissaient d'une part le VHI (pour la voix) et d'autre part le SHI (pour la parole) ?

Le protocole de la présente étude a pu apporter de nouveaux éléments pour maîtriser ce biais : la formation préalable à l'administration des questionnaires a eu pour objectif de clarifier les concepts de voix et de parole et le mini-quiz a permis de vérifier que les répondants avaient bien acquis la clarté conceptuelle nécessaire à un recueil fiable et distinct des ressentis.

L'ensemble de ces résultats permet d'avancer que les personnes atteintes de la maladie de Friedreich se vivaient globalement à la fois dysphoniques et dysarthriques. Ils ressentiraient un handicap expressif de façon holistique. En effet, après la formation sur les concepts de voix et de parole, et comme en attestent les résultats au quizz, les répondants étaient bien en mesure de distinguer les deux concepts de voix et de parole et donc de se placer dans deux cadres conceptuels différents avant de répondre au questionnaire.

Au premier plan du ressenti, c'est la difficulté à se faire entendre et comprendre dans un milieu bruyant que l'on retrouve pour la voix comme pour la parole (item F3 du VHI ; item S10 du SHI). Or, ce ressenti est complexe en termes d'interprétation clinique car il est susceptible de trouver son origine dans plusieurs faits. Tout d'abord, l'intelligibilité des patients FRDA est plus ou moins atteinte (Folker et al., 2010), du fait notamment de l'imprécision articulatoire des consonnes (Joanette & Dudley, 1980), de dysdiadococinésie (Gentil, 1990 ; Brendel et al., 2013) et de la bradylalie (Gentil, 1990). Cette inintelligibilité est logiquement accentuée dans le bruit. De plus, une intensité et une fréquence fluctuantes de la voix (Gentil, 1990 ; Brendel et al., 2013) ne permettent pas de produire une parole efficace. Un accord pneumo-phonique déficitaire (Folker et al., 2012) ne permet pas d'ajuster l'intensité au milieu bruyant. La fatigue pour produire la parole (Gentil, 1990) est accentuée dans le bruit. Les gestes non-verbaux et le regard pour accompagner la communication (Yorkston, Strand & Kennedy, 1996) pourraient également être des compensations dans un

milieu bruyant mais les participants ont parfois des limitations oculo-motrices et motrices au niveau des membres supérieurs (Harding, 1981 ; Dürr et al., 1996 ; Pandolfo, 2009 ; Schultz et al., 2009). Par ailleurs, les troubles auditifs de certains patients peuvent aggraver leur communication dans le bruit. En effet, certains patients FRDA présentent une neuropathie auditive caractérisée par une fonction cochléaire préservée mais une physiologie du nerf auditif dégradée. Cette atteinte auditive se révèle particulièrement dans le bruit (Rance et al., 2008). Donc chez certains malades FRDA, il y a, en milieu bruyant, à la fois une gêne en réception et en production de la parole. Bien que la formulation du SHI et VHI ne fasse référence qu'à la production, les participants se projettent en situation de communication quotidienne pour y répondre et une interférence avec les troubles de la perception de la parole est envisageable. Enfin, la bradylalie (Gentil, 1990) n'est pas adaptée au rythme des conversations, surtout dans le bruit. Elle conduit à une mise à l'écart, vécu fréquent chez les dysarthriques (Walshe, Peach & Miller, 2009).

L'image du ressenti de la voix et de la parole de ces 26 participants présente des limites car le nombre de participants demeure restreint (environ 2% de la population atteinte de la maladie de Friedreich en France), avec une sur-représentation de femmes (65%), et une sous-représentation des moins de 18 ans et des plus de 49 ans. De plus, le mode de collecte sur internet basé sur le volontariat ne permet pas de recruter tous les profils de malades. Enfin, le niveau d'études et la profession n'ont pas été demandés. Ils se seraient avérés importants à corrélérer avec la compréhension des questionnaires et leur impact sur la qualité de vie.

D'un point de vue normatif, les participants se vivent comme à la fois dysphoniques ( $VHI \geq 12$ ) et dysarthriques ( $SHI \geq 28$ ). Pour autant, comme développé dans les résultats, on note une grande variation inter-individuelle sur les dimensions Psychosociale et Emotionnelle. Les résultats suggèrent l'existence de deux sous-groupes : un premier sous-groupe de 9 participants ayant un score VHI supérieur au score SHI et des scores totaux de ressenti de handicap significativement plus faibles que la moyenne des 26 participants. Ce sous-groupe **VHI > SHI** pourrait correspondre à celui décrit par Joannette et Dudley (1980) et Folker et al. (2010), caractérisé par une atteinte du mécanisme laryngé avec un forçage laryngé, une sténose phonatoire, des ruptures et des variations de fréquences. Un deuxième sous-groupe, composé des 17 autres participants, a un score VHI inférieur au score SHI et des scores totaux de ressenti de handicap significativement plus élevés que ceux du premier groupe. Ce sous-groupe **SHI > VHI** pourrait correspondre à celui mis en avant par les études de Joannette et Dudley (1980) et Folker et al. (2010), qui se caractérise par une atteinte du mécanisme articulaire. A la lecture d'articles sur la maladie, suite aux observations des malades et aux échanges avec des thérapeutes, on pourrait émettre l'hypothèse que ces deux sous-groupes correspondent à deux phases d'évolution de la maladie : d'une part une entrée dans la dysarthrie, avec un groupe caractérisé par un ressenti global de handicap moins important et plus centré sur la voix, et d'autre part une phase plus avancée de cette dysarthrie, liée à un ressenti du handicap global plus important et plus centré sur la parole et son intelligibilité. Cette hypothèse est à relativiser car il existe peu de données sur l'évolution naturelle de la maladie FRDA (Schulz et al., 2009), d'autant plus que ceci n'est pas objectivable en l'absence d'évaluation clinique. De plus, Hartelius, Elmberg, Holm, Lövberg et Nikolaidis (2008) et Wilson et al. (2007) suggèrent d'établir avec beaucoup de précautions des liens entre la clinique et le ressenti du handicap, n'établissant aucun lien systématique entre les deux. Ceci est particulièrement vrai pour le ressenti psychosocial du handicap.

Enfin, le nombre de participants est trop restreint pour pouvoir véritablement affirmer l'homogénéité de ces deux sous-populations. Un des moyens de valider ces données serait une étude longitudinale de plus grande ampleur, liant évolution de la maladie et ressenti. Cette étude est actuellement en cours et prévoit d'évaluer 39 patients, à un an d'intervalle, sur un protocole multidimensionnel. Pour cette étude c'est le VHI qui a été préféré pour évaluer le handicap ressenti. Ce choix a été motivé par l'existence des trois domaines équilibrés « Emotionnel », « Physique » et « Fonctionnel » qui ont semblé plus faciles à analyser que les domaines du SHI.

Par ailleurs, cette étude a montré qu'il était utile d'administrer à la fois le SHI et le VHI car les deux handicaps sont présents chez le malade en termes de ressenti, même s'ils le sont à des degrés divers. Cependant, ils peuvent s'avérer redondants. De plus, utiliser des outils reconnus internationalement comme le VHI est un atout majeur pour l'étude de maladies rares car cela permet de mutualiser les résultats sur le plan international. Néanmoins, le principal inconvénient est la longueur de passation des deux questionnaires. Dans des conditions expérimentales, cette administration a été possible malgré beaucoup d'abandons (20%), un besoin d'étayage important (38%) et des temps passés pour remplir le SHI et le VHI très supérieurs à ceux évalués dans les études (Woisard et al., 2004). De plus, sans explication préalable de la différence entre la voix et la parole, la redondance apparente des items des deux questionnaires risquerait de ne pas être comprise. Ainsi, toutes ces contraintes sont rédhibitoires pour une utilisation clinique. Enfin, au-delà de ces contraintes pratiques, les questionnaires SHI et VHI ne semblent pas complètement adaptés aux personnes dysarthriques atteintes de l'ataxie de Friedreich. Ainsi, est-il légitime de poser la question de la pertinence des autres outils existants. Il existe des outils de mesure du handicap spécifiques à la dysarthrie, validés notamment auprès de populations atteintes de maladies neurodégénératives tel que le « Dysarthria Impact Profile » (**DIP**) de Walshe et al. (2009), traduit en français par Letanneux, Walshe, Viallet et Pinto (2013). On peut aussi citer le « Living with Dysarthria » de Hartelius et al., (2008). Ces outils sont conçus dans l'esprit de la définition du handicap de l'Organisation Mondiale de la Santé, avec la classification **ICF** (2002) consistant à prendre en compte de façon ciblée et précise, l'impact psychosocial du handicap. Letanneux et al. (2013), utilisant le **DIP** auprès de patients ayant une maladie de Parkinson, confirment l'utilité clinique de l'outil même s'ils relèvent des éléments à améliorer sur la durée de passation et la traduction. Parallèlement, il existe aussi un outil de mesure globale de la qualité de vie spécifique à la maladie de Friedreich : le « Friedreich Ataxia Impact Scale » (**FAIS**). Composé de 126 items, il a été mis au point en 2009 par Cano, Riazzi, Schapira, Cooper et Hobart (2009), auprès de plus de 300 patients. L'échelle ne semble pas pour le moment avoir été traduite et validée dans d'autres langues que l'anglais. Elle couvre huit aspects de la maladie : la parole, la posture et l'équilibre, les membres supérieurs, les membres inférieurs, les gestes, l'humeur, la perception de soi et l'isolement incluant des aspects communicationnels. Trois versions dérivées ont été développées : 1= version pour les patients faiblement atteints en 63 items. 2= version pour les patients plus gravement atteints en 63 items. 3= version pour la recherche clinique en 65 items. Une étude récente longitudinale sur deux années (Tai, Yiu, Corben et Delatycki, 2015) utilisant une version écourtée à 117 items de la **FAIS** auprès de 49 patients, relève les limites de l'outil : la longueur du questionnaire, la difficulté à saisir les symptômes non neurologiques (ex : diabète), l'inadéquation avec des profils atypiques (ex : moins de 18 ans), et surtout son défaut de sensibilité sur deux ans : l'échelle ne reflète pas l'évolution de la maladie, sauf pour la parole.

## ----- CONCLUSION -----

En résumé, des études complémentaires seraient nécessaires pour trouver l'outil pertinent en pratique clinique, permettant de cerner à la fois le ressenti vocal et arthrique du patient FRDA. Dans le cadre de la recherche, il pourrait être utile de mener des études permettant :

- de mettre en avant l'existence ou l'absence de corrélations entre les indicateurs cliniques et l'auto-évaluation de la voix et de la parole.
- de corrélérer les indicateurs cliniques et d'auto-évaluation avec des données sociales, contextuelles et personnelles du malade. Ceci permettrait d'identifier des leviers thérapeutiques. Cet enjeu est d'autant plus important en l'absence de traitement curatif à ce jour (Simon, 2004).
- d'infirmer ou de confirmer l'hypothèse selon laquelle les deux sous-populations mises en évidence dans cette étude correspondraient à deux phases d'évolution de la dysarthrie FRDA.
- de mener des études centrées sur les profils « atypiques » : déclenchements tardifs ou très précoces.

Sur le plan clinique, cette étude a mis en évidence un ressenti vocal et arthrique sensiblement au-delà de la norme chez les 26 patients FRDA adultes étudiés. Ces résultats montrent l'importance d'évaluer et de prendre en compte le ressenti du handicap dans la clinique orthophonique. L'analyse des indicateurs, notamment sur la gêne psychosociale, orientera la prise en charge orthophonique vers des recherches de compensations en milieu bruyant, au téléphone, en groupe ou en situation émotionnellement forte.

Néanmoins, l'administration de ces questionnaires d'auto-évaluation de la voix et de la parole n'est pas anodine pour les patients, comme l'a rappelé un participant. Ils sont sources d'émotions, renvoient la personne à son vécu du trouble dans un syndrome complexe et rare de surcroît. Ils font écho à des auto-questionnements du patient et contribuent à faire prendre conscience du trouble, comme cela avait déjà été relevé par Jacobson et al., en 1997, lors de la création du « Voice Handicap Index ». Ils génèrent des attentes, ce qui est légitime mais exigeant en termes de mise en œuvre car la rééducation se doit d'être personnalisée, écologique et en lien direct avec l'amélioration de la qualité de vie du patient.

## ----- BIBLIOGRAPHIE -----

Brendel, B., Ackermann, H., Berg, D., Lindig, T., Schölderle, T., Schöls, L., Synofzik, M., Ziegler, W., (2013). Friedreich ataxia: dysarthria profile and clinical data. *The Cerebellum*, 12(4), 475-484. DOI: 10.1007/s12311-012-0440-0.

Cano, S.J., Riazi, A., Schapira, A.H.V., Cooper, J.M., Hobart, J.C., (2009). Friedreich's ataxia impact scale: a new measure striving to provide the flexibility required by today's studies. *Movement Disorders*, 24(7), 984-992. DOI: 10.1002/mds.22420

Darley, F.L., Aronson, A.E., Brown, J.R. (1969). Differential diagnostic patterns of dysarthria. *Journal of Speech, Language, and Hearing Research*, 12(2), 246-269. DOI: 10.1044/jshr.1202.246

Degroote, G., Simon, J., Borel, S., Crevier-Buchman, L. (2012). The French version of Speech Handicap Index: validation and comparison with the Voice Handicap Index. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 64(1), 20-25. DOI: 10.1159/000328982

Dürr, A., Cossee, M., Agid, Y., Campuzano, V., Mignard, C., Penet, C., Mandel, J.L., Brice, A., Koenig, M., (1996). Clinical and genetic abnormalities in patients with Friedreich's ataxia. *New England Journal of Medicine*, 335(16), 1169-1175. DOI: 10.1056/NEJM199610173351601 (accès ouvert).

Folker, J.E., Murdoch, B.E., Rosen, K.M., Cahill, L.M., Delatycki, M.B., Corben, L.A., Vogel, A.P. (2012). Differentiating profiles of speech impairments in Friedreich's ataxia: a perceptual and instrumental approach. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 47(1), 65-76. DOI: 10.1111/j.1460-6984.2011.00078.x

Folker, J., Murdoch, B., Cahill, L., Delatycki, M., Corben, L., Vogel, A. (2010). Dysarthria in Friedreich's ataxia: a perceptual analysis. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 62(3), 97-103. DOI: 10.1159/000287207 (accès ouvert).

Gentil, M. (1990). Dysarthria in Friedreich disease. *Brain and language*, 38(3), 438-448. DOI: 10.1016/0093-934X(90)90126-2

Goutaland-Perrin, S., Hermer-Touretz, G. (2015). Maladie de Friedreich : auto-évaluation du handicap de la voix et de la parole. Mémoire pour l'obtention du Certificat de Capacité en Orthophonie. Paris: UPMC. Consulté le 21.02.2018 de HAL Dumas: <https://dumas.ccsd.cnrs.fr/dumas-01212849/document>

Harding, A.E. (1981). Friedreich's ataxia: a clinical and genetic study of 90 families with an analysis of early diagnostic criteria and intrafamilial clustering of clinical features. *Brain*, 104(3), 589-620. DOI: 10.1093/brain/104.3.589

Hartelius, L., Elmberg, M., Holm, R., Lövberg, A.S., Nikolaidis, S. (2008). Living with dysarthria: evaluation of a self-report questionnaire. *Folia phoniatrica et logopaedica*, 60(1), 11-19. DOI: 10.1159/000111799 (accès ouvert).

Jacobson, B.H., Johnson, A., Grywalski, C., Silbergleit, A., Jacobson, H., Benninger, M.S., Newman, C.W. (1997). The Voice Handicap Index (VHI): development and validation. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 6(3), 66-70. DOI: 10.1044/1058-0360.0603.66

Joanette, Y., Dudley, J.G. (1980). Dysarthric symptomatology of Friedreich's ataxia. *Brain and Language*, 10(1), 39-50. DOI: 10.1016/0093-934X(80)90036-X

Letanneux, A., Walshe, M., Viallet, F., Pinto, S. (2013). The dysarthria impact profile: a preliminary french experience with Parkinson's disease. *Parkinson's Disease*, 2013, 1-6. DOI: 10.1155/2013/403680 (accès ouvert).

Niebudek-Bogusz, E., Kuzańska, A., Woznicka, E., Sliwiska-Kowalska, M. (2011). Assessment of the Voice Handicap Index as a screening tool in dysphonic patients. *Folia Phoniatrica et Logopaedica*, 63(5), 269-272. DOI: 10.1159 / 000324214

- Pandolfo, M. (2009). Friedreich ataxia: The clinical picture. *Journal of Neurology*, 256(Suppl 1), 3-8. DOI: 10.1007/s00415-009-1002-3
- Rance, G., Fava, R., Baldock, H., Chong, A., Barker, E., Corben, L., Delatycki, M.B. (2008). Speech perception ability in individuals with Friedreich ataxia. *Brain*, 131(8), 2002-2012.
- Rinkel, R.N., Verdonck-de Leeuw, I.M., van Reij, E.J., Aaronson, N.K., Leemans, C.R. (2008). Speech Handicap Index in patients with oral and pharyngeal cancer: better understanding of patients' complaints. *Head & Neck*, 30(7), 868-874. DOI: 10.1002/hed.20795
- Schulz, J.B., Boesch, S., Bürk, K., Dürr, A., Giunti, P., Mariotti, C., Pousset, F., Schöls, L., Vankan, P., Pandolfo, M., (2009). Diagnosis and treatment of Friedreich ataxia: a European perspective. *Nature Reviews Neurology*, 5(4), 222-234. DOI: 10.1038/nrneurol.2009.26
- Simon, D. (2004). *Modèles murins pour l'ataxie de Friedreich : de la caractérisation aux essais thérapeutiques*. Thèse pour l'obtention d'un Doctorat en Sciences du Vivant. Strasbourg : Université de Strasbourg 1. Consulté le 21.02.2018 de Thèses et Mémoires de l'Université de Strasbourg : <http://scd-theses.u-strasbg.fr/927/>
- Tai, G., Yiu, E.M., Corben, L.A., Delatycki, M.B. (2015). A longitudinal study of the Friedreich's ataxia impact scale. *Journal of the Neurological Sciences*, 352(1-2), 53-57. DOI: 10.1016/j.jns.2015.03.024
- Walshe, M., Peach, R.K., Miller, N. (2009). Dysarthria Impact Profile - DIP: development of a scale to measure psychosocial effects. *International Journal of Language & Communication Disorders*, 44(5), 693-715. DOI: 10.1080/13682820802317536
- WHO - World Health Organization (2002). *Towards a common language for functioning, disability and health: ICF - The International Classification of Functioning, disability and health*. Consulté le 21.02.2018 de WHO: <http://www.who.int/classifications/icf/icfbeginnersguide.pdf>
- Wilson, C.L., Fahey, M.C., Corben, L.A., Collins, V.R., Churchyard, A.J., Lamont, P.J., Delatycki, M.B. (2007). Quality of life in Friedreich ataxia: what clinical, social and demographic factors are important? *European Journal of Neurology*, 14(9), 1040-1047. DOI: 10.1111/j.1468-1331.2007.01881.x
- Woisard, V., Bodin, S., Puech, M. (2004). Le « Voice Handicap Index »: impact de la traduction française sur la validation. *Revue de Laryngologie Otologie Rhinologie* 125(5), 307-312.
- Yorkston, K.M., Strand, E.A., Kennedy, M.R.T. (1996). Comprehensibility of dysarthric speech implications for assessment and treatment planning. *American Journal of Speech-Language Pathology*, 5(1), 55-65.



## ANNEXES

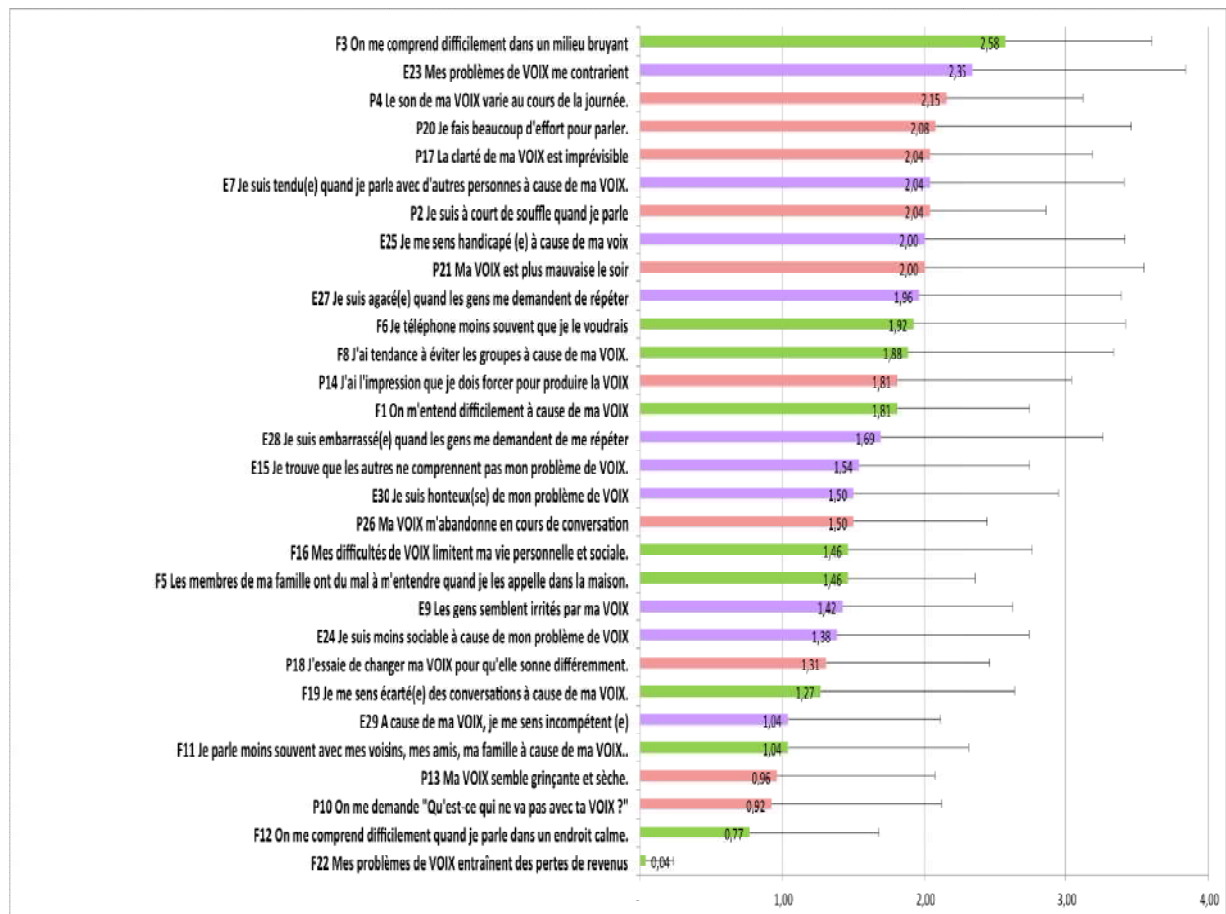


Figure 4. VHI : scores moyens et écarts-types pour les 30 items (n=26 participants).

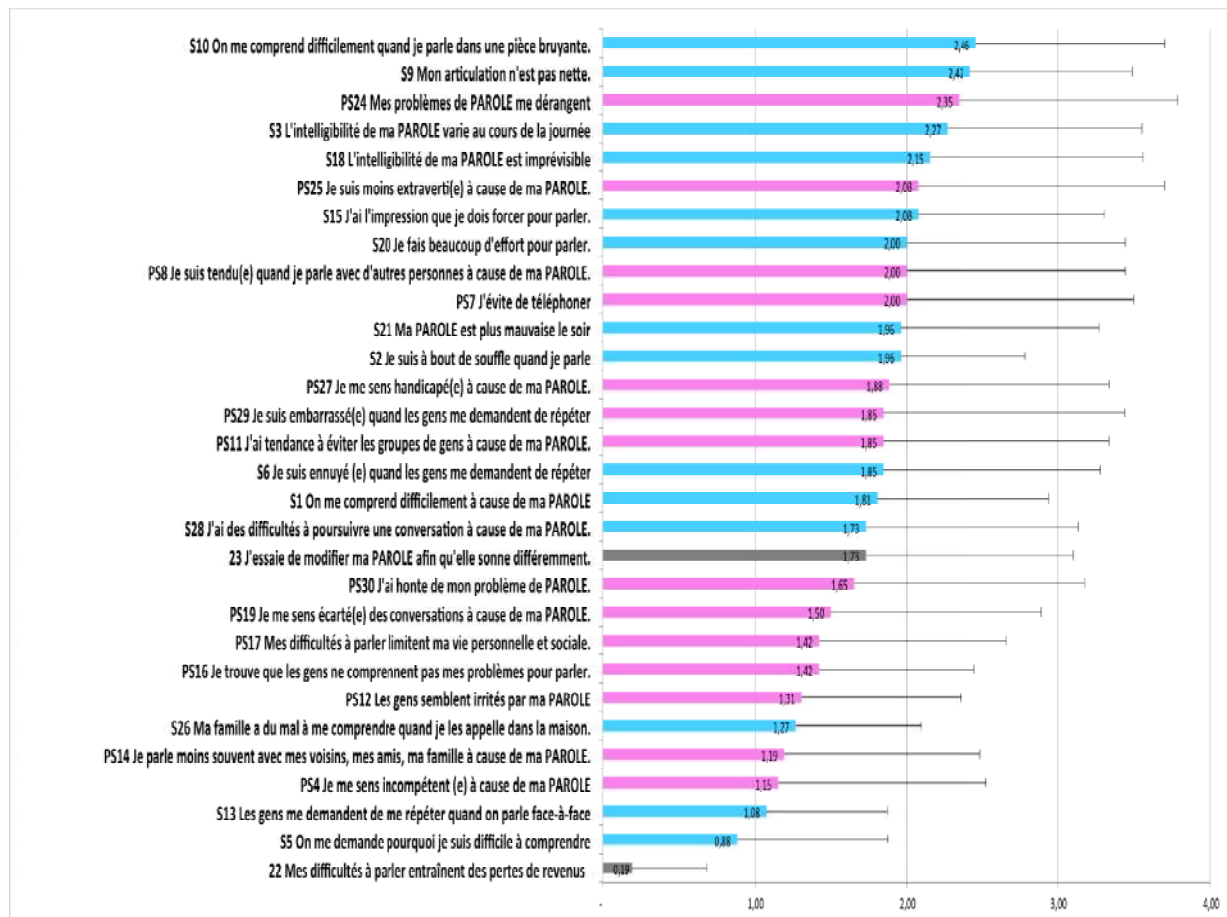


Figure 5. SHI : scores moyens et écarts types pour les 30 items (n=26 participants).