

RÉSUMÉ :

Prise en charge précoce d'un enfant atteint du syndrome de Prader-Willi, posant l'hypothèse du lien existant entre la mise en place de praxies concernant la déglutition et l'émergence du langage oral. L'acquisition du tonus corporel et la mise en place par le jeu des schèmes de préhension fine vont permettre également l'entrée dans le langage écrit.

MOTS CLÉS :

Syndrome de Prader-Willi - Succion-déglutition - Praxies bucco-faciales - Préhension - Langage oral et écrit - Accompagnement parental.

DE LA SUCCION AU LANGAGE :
JULIETTE

par Isabelle EYOUM

Isabelle EYOUM
Orthophoniste
11 rue de St-Quentin
94130 Nogent-sur-Marne

SUMMARY : From sucking and swallowing in newborn to the language acquisition

Precocious child guidance suffering Prader-willi syndrome, advancing the hypothesis of a link between swallowing praxes' installation and oral speech emergence. The corporal tonicity's accession and the fine prehension's schemes acquisition will permit the writing access.

KEY-WORDS :

Prader-Willi syndrome - Sucking and swallowing - Oro-facial praxes - Prehension - Speech and writing - Parental guidance.

Juliette est une petite fille atteinte du syndrome de Prader-Willi. Cette pathologie génétique atteint un nouveau-né sur 10000 et fait partie des dix maladies génétiques les plus représentées dans les maladies rares. C'est une maladie génétique complexe se manifestant par une hypotonie néonatale, une masse musculaire réduite, un retard mental variable avec difficultés d'apprentissage (mémoire de travail déficitaire), des problèmes de comportement et un trouble sévère de l'alimentation lié à un manque de sensation de satiété pouvant entraîner l'apparition d'une obésité massive. A l'âge adulte, la taille reste petite (surtout les extrémités), le développement sexuel est incomplet.

Juliette est née le 13/09/1999. Elle est la deuxième d'une fratrie de 2, son frère a 3 ans de plus qu'elle et il n'a aucun problème de santé.

Dès l'annonce du diagnostic, suspecté dès la naissance à cause de l'hypotonie néonatale (une diminution des mouvements fœtaux était déjà constatée in utero) et confirmé vers l'âge de 4 mois, les parents de Juliette ont été très bien conseillés par l'équipe des généticiens de l'hôpital Trousseau. Un accompagnement parental précoce a été mis en place par Isabelle Barbier au niveau orthophonique, dès l'annonce du diagnostic.

Le premier problème rencontré dès les premières heures a concerné l'alimentation. L'hypotonie centrale néonatale et infantile du nourrisson Prader-Willi étant le signe marquant au tout début de la vie, le nouveau-né est incapable de téter correctement.

Après les problèmes de succion du départ, résolus dans un premier temps par gavage (sonde naso-gastrique), le bébé a ensuite pu s'alimenter de manière autonome, grâce à une stimulation péri-buccale avant chaque tétée : tapotement, stretching labial (etc) et au moyen de biberons coudés et de tétines à gros trous permettant d'aspirer le lait sans effort.

Vers l'âge de quatre mois, une guidance parentale est instaurée sans la présence de l'enfant. La transmission des techniques s'est faite dans le cadre du suivi d'un groupe de parents d'enfants atteints de syndromes génétiques rares.

Des stimulations faciales ont été mises en place afin de stimuler les praxies, par de nombreux petits jeux et attouchements faciaux à refaire à l'occasion des changes et du bain par les parents*.

L'intervention orthophonique a porté également sur le suivi du regard (qui doit être mis en place très tôt) afin que Juliette s'intéresse aux visages et aux expressions et entre ainsi dans la communication et la compréhension de son environnement affectif et social.

De 7 à 11 mois, les praxies de mâchouillement puis de mastication avec introduction de bâtonnets (de pain ou de banane puis de carotte) entre les gencives sur les côtés, permettent une musculation de la langue, des lèvres et des joues. Le sourire et les mimiques ont été très bien investis par l'enfant qui a progressé assez vite et le passage aux aliments solides s'est fait dans des délais quasi-normaux. Le sevrage n'a pas posé de problèmes particuliers.

En octobre 2000, Juliette a 11 mois. La prise en charge se pratique au cabinet en présence du ou des parents disponibles.

Le travail orthophonique s'est alors modifié et a davantage porté sur la communication, la mise en place de jeux symboliques, la mélodie du langage, les onomatopées ponctuant les jeux.

*Barbier, 2004

Juliette, vers 22 mois, a mis très rapidement en place une mélodie rythmée où apparaissent des sons intentionnels appropriés à une situation de communication (ex : « arha » qui exprime quelque chose entre « oui » et « d'accord »). Le babillage a été tardif et peu important, mais les premiers mots apparaissent vers 24 mois. La compréhension est excellente. Nous décidons alors, en accord avec les parents, d'autonomiser Juliette et de l'habituer à laisser sa maman en salle d'attente pour suivre seule sa rééducation avec l'orthophoniste.

Le travail se fait sous la forme de jeux symboliques, maison de poupées, rencontre de son poupon (Dylan) avec celui de l'orthophoniste (Paul). Parallèlement, l'orthophoniste montre à Juliette des livres très imagés. Dans un premier temps, elle lui demande de répéter le mot en associant un geste déictique désignant l'objet sus-nommé. L'activité de pointage plaît beaucoup à Juliette qui répète volontiers le geste et le mot.

Juliette apprend les tours de rôle dans la communication, elle se concentre de mieux en mieux et se passionne pour certains livres qu'elle veut reprendre inlassablement. Elle redonne de mémoire le texte lu par l'orthophoniste une séance auparavant. Pour éviter des persévérations, l'orthophoniste a dû varier le matériel utilisé et Juliette a pu apporter ses livres préférés. Elle commence à raconter des faits familiaux et peut faire des commentaires avec une intonation très marquée selon ses états d'âme : « Oh là là ! », « Oh mon Dieu, mon Dieu ! ». L'orthophoniste intervient pendant ces commentaires pour poser des questions, enrichir le vocabulaire, corriger l'articulation.

Quelques minutes par séance (deux séances par semaine), un travail praxique plus spécifique, portant notamment sur la déglutition de la salive et sur la fermeture labiale est proposé en présence de la maman qui assiste aux cinq dernières minutes de la séance. Elle doit reprendre plusieurs exercices à la maison (exemple : poser du yaourt à zéro % sur la lèvre supérieure et entraîner Juliette à lécher sa lèvre, ce qui aidera à monter le [l], apprendre à se rincer les dents en gardant de l'eau à l'intérieur des joues puis faire passer cette eau d'une joue à l'autre, et enfin, à recracher le plus loin possible en arrondissant les lèvres, travail d'aspiration à la paille de jus de fruit ou d'eau, faire des bulles...).

En situation de jeu, l'orthophoniste privilégiera les onomatopées significatives afin d'aider Juliette à prononcer les phonèmes [s], [ch] : [s] bruit de la poupée qui fait pipi, [ch] associé à la douche etc. Juliette a été très réceptive et a réutilisé rapidement les sons ainsi découverts.

Sa mémoire visuelle est plus performante que sa mémoire auditive et elle excelle dans les puzzles (particularité liée au syndrome). L'orthophoniste s'est servie de cette facilité pour éloigner les pièces de puzzle du centre, afin d'obliger Juliette à agrandir son champ de balayage visuel lorsqu'elle va saisir les pièces.

Il faut également prendre en compte la fatigue cognitive de l'enfant en variant au maximum les activités au cours d'une même séance. En effet, la fatigabilité met l'enfant en échec rapidement, ce qui génère des troubles du comportement allant de la colère à l'atonie la plus complète : Juliette se couchait par terre, jusqu'à s'endormir.

Jusqu'à l'âge de trois ans, la motricité fine de Juliette est pataude et grossière. La préhension est palmaire et non digitale. Elle a beaucoup de mal à accepter la présentation du crayon et de l'ardoise effaçable après avoir regardé des livres ; elle se fâche quand l'orthophoniste lui présente ce matériel. L'entrée à l'école maternelle vers 3 ans 8 mois banalise cette utilisation et Juliette commence à investir le dessin, le pointillisme et le coloriage surtout.

Elle commence parallèlement à raconter des faits même si l'articulation « molle » rend parfois la parole difficilement intelligible. De plus, une mauvaise chute dans l'escalier à

42 mois, due à l'atonie, à sa désorganisation visuo-spatiale et à son manque de concentration, a entraîné la perte de six dents de lait sur le maxillaire inférieur qui, ainsi, n'offre alors plus de barrière à la poussée linguale. Une mauvaise gestion de la déglutition de sa salive, trop épaisse et qui mousse sur les commissures labiales (particularité liée au syndrome), nuit à son intelligibilité. Cette rééducation a dû être menée jusqu'à l'âge de cinq ans avant d'obtenir une déglutition normalisée de la salive.

En Juin 2004, Juliette a quatre ans huit mois, elle passe alors un bilan complet dans le cadre du suivi hospitalier pour savoir si elle peut suivre la grande section de maternelle à la rentrée de septembre.

Résumé du compte rendu hospitalier :

L'expression verbale est bonne, le discours est informatif, il reste quelques difficultés d'articulation dues à la béance dentaire, au surplus de salive, et à la légère atonie bucco-faciale.

Au Brunet-Lézine 2^{ème} âge, Juliette obtient un âge mental de 4 ans soit un QD (quotient de développement) de 85. (*Le Brunet-Lézine est un baby-test qui mesure un niveau d'élaboration du comportement pour évaluer la vitesse de développement psychomoteur. Les rubriques sont : le niveau moteur, verbal, le comportement d'adaptation et le comportement social. Il se compose de 17 niveaux d'âge entre 1 et 30 mois. On obtient un QD de la même façon qu'un QI Stern : Age Mental / Age Réel * 100. Il n'y a pas de mesure directe de l'intelligence, seulement une évaluation de la vitesse de développement psychomoteur.*)

En langage, Juliette réussit l'épreuve de niveau 4 ans en exprimant correctement les actions de l'image. Son vocabulaire, évalué à la K-ABC, correspond à un âge de 4 ans 3 mois. (*Le Kaufman Assessment Battery for Children, (K. ABC) est une batterie apparue en France en 1993. Elle propose de mesurer les performances et le niveau d'accomplissement de l'enfant.*) Cependant Juliette rencontre d'importantes difficultés lors des constructions spatiales du fait de gestes brusques et mal ajustés. Elle réalise ainsi un pont de cubes (niveau 3 ans) mais échoue lors de la construction d'une barrière correspondant à un âge de 4 ans. En revanche les praxies visuo-constructives sont tout à fait satisfaisantes puisqu'elle réalise le puzzle en 4 morceaux du niveau 5 ans.

Au même test, le graphisme est en accord avec l'âge réel et elle a une bonne réussite de la copie du carré (niveau 4 ans). On note toutefois une faible pression avec un trait de crayon peu appuyé.

Conclusion du bilan : l'évaluation met en évidence un développement psychomoteur normal faible avec d'importants problèmes visuo-constructifs mais, si les gestes sont parfois brusques et mal ajustés, ses habiletés graphiques et langagières sont par contre satisfaisantes, malgré quelques difficultés d'articulation. Bien entendu, la poursuite de la prise en charge en orthophonie et en psychomotricité est à maintenir.

A la suite de ce bilan, la prise en charge orthophonique a été axée sur les points faibles de Juliette : constructions spatiales, comparaison d'objets de poids, tailles, formes et couleurs différents, tracé au crayon et peinture au doigt, articulation et praxies linguales.

En octobre 2004, Juliette vient d'avoir 5 ans. Elle est en grande section de maternelle, et y est très bien acceptée. Elle a des amis et des « copains » et fait bien la différence entre ces 2 types de relations. Elle n'a plus qu'une séance par semaine en orthophonie.

Nous poursuivons le plan de travail suivant :

- travail praxique : son élocution est beaucoup plus nette, la salive est beaucoup moins présente au coin des lèvres. On continue le stretching labio-jugal et le travail du souffle ainsi que les praxies de la langue.
- travail du langage oral : plutôt axé sur la conversation : commentaires sur l'école, sur ses copains, ses goûts, les vacances...
- entrée dans le langage écrit : elle investit bien mieux l'écrit, dessine sans se faire prier et trace avec fierté les lettres de son prénom. Elle demande à apprendre le nom des lettres.

La suite de la prise en charge va s'orienter vers la mise en place des gestes Borel et le mécanisme d'assemblage CV, VC avant l'entrée en CP. En effet, il faut garder à l'esprit le léger retard mental de Juliette et anticiper sur les difficultés qu'elle aura à gérer en CP :

- complexité des consignes et bruit ambiant de la classe (effet distracteur en raison des difficultés de mémoire de travail et de mémoire auditive),
- difficulté de calcul en raison des troubles de l'abstraction,
- difficulté de graphisme à cause de l'hypotonie musculaire et des problèmes visuo-spatiaux.

Si l'apprentissage de la lecture est bien avancé, Juliette aura plus de temps à consacrer à la compréhension du texte plutôt qu'au déchiffrage ainsi qu'aux autres apprentissages. Elle se trouvera moins en échec, point très important chez ces enfants afin d'éviter au maximum les causes déclenchant des troubles du comportement, très perturbants pour la classe et pouvant compromettre la bonne insertion de Juliette. Or, l'échec est très mal ressenti par Juliette qui a constamment besoin d'être encouragée et reconnue dans ses efforts.

CONCLUSION

La guidance parentale et le suivi très précoce de cette enfant ont permis d'infléchir un pronostic lourd concernant ses possibilités psychomotrices et la prévision d'un retard mental.

Par cette étude de cas, nous avons voulu montrer que les déficits biologiques, y compris quand ils relèvent d'une détérioration génétique, sont atténués, parfois même surmontés, par des apports environnementaux, c'est-à-dire par une stimulation familiale et orthophonique particulièrement adaptée à l'enfant, ce qui demande :

- une connaissance précise de la pathologie concernée et de ses conséquences sur la mise en place de compétences communicatives et langagières,
- une prise en charge très précoce (ici à 4 mois),
- un travail en collaboration très étroite avec les parents,
- une observation continue des capacités de l'enfant qui permet une intervention thé-

rapeutique particulièrement adaptée non seulement à l'enfant mais également au projet parental

- une implication de l'orthophoniste libérale dans l'équipe médicale (généticien, psychologue, psychomotricien,...) et dans l'équipe éducative (scolarité) afin d'évaluer et de comparer les observations mutuelles pour offrir à l'enfant le meilleur suivi possible.

BIBLIOGRAPHIE

- ANTHEUNIS, P., ERCOLANI-BERTRAND, F., ROY, S. (2003). *Dialogoris 0/4 ans Orthophoniste*. Nancy : Com-Médec.
- BARBIER I., (2001). La prise en charge orthophonique du jeune enfant atteint du syndrome de Prader-Willi. *Rééducation orthophonique*, 205 : 55-62
- BARBIER, I. (2001). La guidance parentale : conseils aux orthophonistes. *Prader-Willi France*, 17 : 9-16
- BARBIER, I. (2001). La guidance parentale : une expérience vécue. *Prader-Willi France*, 17 : 8
- BARBIER, I. (2004). *L'accompagnement parental à la carte*. Isbergues : Ortho-Edition, 159 p.
- BLEECKX, D.(2001). *Dysphagie Evaluation et Rééducation des troubles de la déglutition*. Bruxelles : De Boeck Université
- BRIARD, M.L. (2000). *112 Maladies Génétiques, maladies rares*. Paris : Allo-Gènes, 532p.
- DUMAS, J.E. (1999). *Psychopathologie de l'enfant et de l'adolescent*. Bruxelles : Deboeck Université. 519p.
- Fédération des maladies Orphelines (2001). *Maladies Orphelines, vivre au quotidien vos besoins, vos droits, l'accès aux soins, les aides, les démarches*. Paris : Fondation Aventis-Institut de France. 286p .
- MANOLSON, A. (1997). *Parler, un jeu à deux. Comment aider votre enfant à communiquer. Guide du parent*. Toronto : Editions du Centre Hanen.
- MAURIN, N. (1988). *Rééducation de la déglutition et des autres fonctions buccales dans le cadre des dysmorphoses dentaires*. Isbergues : Ortho-Edition, 160p.
- ORPHANET. (2002). *Annuaire des maladies rares 2002*. Paris : Inserm. 958p.
- SNOW, C. E. (1977). *Talking to Children: Language: Input and Acquisition*. Cambridge : Cambridge University Press.
- THIBAUT, C., BREAU, C. (2001) L'oralité perturbée chez l'enfant avec syndrome de Robin. *Rééducation Orthophonique*, 205, p.95-103.
- WATSON, C. (1998). *En marche avec Hanen. Guide pour animateur des programmes Hanen pour les parents*. Toronto : Editions du Centre Hanen.