

# L'ENFANT SOLEIL 1999

N° 3

## **Le journal des parents et amis d'enfants atteints du syndrome de C.H.A.R.G.E.**

Trois années après sa naissance l'Enfant Soleil se porte bien ainsi que l'association qui regroupe maintenant plus de 60 familles.

Cette année a vu naître le site internet de l'association qui est très bien fait. Je vous invite à aller le visiter et à diffuser ses coordonnées auprès des professionnels et médecins qui suivent nos petits C.H.A.R.G.E. Accessible à tous, il renseigne sur ce qu'il faut savoir sur le C.H.A.R.G.E. Son adresse :

**L'Enfant Soleil : <http://perso.club-internet.fr/lenob/>**

Ce numéro est un résumé de la journée du 11 Mai 1999 à Poitiers sur le syndrome de C.H.A.R.G.E. qui regroupait Parents, Professionnels et Médecins.

A l'heure actuelle, nous préparons la prochaine journée C.H.A.R.G.E. et nous donnerons la parole à nos enfants par l'intermédiaire de la vidéo. Leur analyse par des équipes de professionnels nous permettra de mieux comprendre leur développement. Cette journée ou ces journées devraient avoir lieu en 2001.

## Communication du docteur Véronique ABADIE

### Réunion de l'association des parents d'enfant CHARGE Poitiers, le 11 mai 1999

Hôpital Necker-Enfants Malades  
149 rue de Sèvres, 75015 Paris  
01-44-49-52-11

Les trois points que j'ai souhaité évoquer avec les parents d'enfants atteints de syndrome de CHARGE étaient les suivants :

- 1°) Les données nouvelles concernant l'atteinte vestibulaire
- 2°) Les données nouvelles concernant les anomalies génito-olfactives
- 3°) Les "leçons" de prise en charge que la meilleure connaissance de l'ensemble des problèmes organiques et neuro-sensoriels des enfants nous permettent désormais de proposer.

#### **I Les anomalies vestibulaires**

Depuis plusieurs années, l'existence d'anomalies de l'oreille externe, moyenne et d'une hypoacousie laissent suspecter une anomalie plus complète de l'oreille interne chez les enfants atteints de syndrome de CHARGE. Les premières descriptions d'anomalie du labyrinthe ont été faites sur des autopsies en attendant que les techniques radiologiques permettent d'élargir la pratique du scanner des rochers. Depuis peu, l'atteinte vestibulaire prend une importance majeure chez les enfants atteints d'association CHARGE. C'est pourquoi, je souhaitais d'une part présenter les résultats d'une étude portant sur 17 enfants ayant bénéficié d'explorations vestibulaires complètes et d'autre part évoquer les conséquences sur la prise en charge rééducative de ces troubles de l'équilibre.

Il faut rappeler brièvement que l'équilibre et les étapes de verticalisation de l'enfant sont le fruit de la maturation conjointe de l'organe de l'équilibre dans l'oreille interne, de la vision et de la proprioception, c'est-à-dire de la perception mécanique que nous apportent nos récepteurs cutanés et musculo-articulaires vis-à-vis de l'environnement. Le cervelet a également un rôle mais il mature plus tard chez l'enfant. Bien entendu, les fonctions cognitives et musculaires sont également indispensables mais n'ont pas de rôle direct sur l'équilibre. Il faut rappeler ensuite que dans l'oreille interne, il existe d'une part les canaux semi-circulaires qui sont visibles au scanner et qui sont responsables de la sensation de rotation de la tête dans les trois plans de l'espace et d'autre part le sacule et l'utricule, qui ne sont pas visibles au scanner, et qui sont responsables des sensations de translation, c'est-à-dire de mobilité rectiligne dans le sens horizontal et vertical et de perception de la verticalité de notre axe de la tête " : fil à plomb".

Nous avons observé de façon très constante chez les enfants CHARGE des procédures posturo-motrices qui ne sont pas fréquentes chez les enfants atteints de retard moteur d'origine neurologique ou purement visuelle ou auditive. On peut donc suspecter que ces schémas moteurs anormaux sont principalement secondaires aux anomalies vestibulaires des enfants.

Il s'agit des points suivants :

- L'existence d'une hypotonie majeure dans les premiers mois de vie contrastant avec un tonus normal après l'acquisition de la marche
- Une appréhension franche à la position assise avec une mauvaise utilisation des bras pour prévenir les chutes en avant ou latérales en position de "parachute".
- Une appréhension à la position ventrale avec un mauvais relevé du tronc sur les avant-bras et les mains, contrastant avec une prédilection pour la position couchée sur le dos.
- Les premiers déplacements s'effectuent en général par ramper sur le dos, qui reste longtemps le moyen de déplacement privilégié.
- Le "4 pattes" est difficile, aidé si l'enfant pose le front par terre.
- Les enfants ont en revanche une facilité à tenir debout lorsqu'ils sont aidés d'un support manuel ou à se déplacer sur un camion porteur lorsqu'ils ont les pieds au sol et les mains sur le guidon.
- Un délai important entre la tenue debout et la marche ainsi qu'un délai important entre la marche autonome dans un lieu familier sur un sol régulier et la marche à l'extérieur surtout sur un sol accidenté.

- Une procédure de changement de position lors de la marche se faisant, la nuque restant dans l'axe du corps donnant un aspect figé aux rotations.
  - Des chutes fréquentes.
  - De grosses difficultés à faire de la bicyclette sans appuis latéraux ou à monter à cheval sans étriers.
- Tous ces signes sont bien sûr variables d'un enfant à l'autre mais assez constamment retrouvés. Ils sont transitoires et ne semblent pas avoir de valeur pronostique pour le développement intellectuel ultérieur.

Les étapes de verticalisation c'est-à-dire de tenue stable de la tête, de tenue stable assis, debout avec et sans support, de marche autonome à l'intérieur et à l'extérieur ainsi que la course sans chute ont été évaluées en mois dans le groupe des 17 enfants. Les résultats montrent des différences importantes d'un enfant à l'autre mais une moyenne de résultats dont le quotient est autour de 50 par rapport au développement normal. L'acquisition de la marche notamment n'a jamais été possible avant 18 mois et peut l'être jusqu'à 52 mois.

Ce retard "obligatoire" des étapes de verticalisation semble en grande partie lié à l'absence de canaux semi-circulaires.

En effet, l'analyse des scanners des rochers a montré dans tous les cas, sauf une, absence ou une réduction massive bilatérale des canaux semi-circulaires. Lorsqu'on l'analyse, les étapes développementales de la seule enfant dont les canaux semi-circulaires sont normaux, on constate un bénéfice net pour les étapes qui succèdent à la tenue debout sans appui alors que les premières étapes développementales de cette enfant sont moins rapides que la moyenne.

Les résultats radiologiques montrent la grande constance des anomalies des canaux semi-circulaires (94%). Ce signe radiologique est assez spécifique de l'association CHARGE, cette anomalie est en effet rare dans d'autres syndromes malformatifs de l'enfant. Ces anomalies des canaux semi-circulaires constituent donc un bon élément diagnostique du syndrome de CHARGE au même titre que les signes dits "majeurs" définis par l'acronyme.

Les principes et les intérêts de la vestibulométrie seront précisément expliqués par le Docteur WIENER VACHER.

En résumé de nos résultats, nous montrons que tous les enfants ont des anomalies vestibulaires lorsqu'ils sont investigués par la vestibulométrie. Des canaux semi-circulaires normaux au scanner n'excluent pas la possibilité d'anomalie fonctionnelle de cet organe. Par ailleurs, la vestibulométrie est le seul examen susceptible d'évaluer la fonction des otolithes situés dans l'utricule et le sacule. 94 % des enfants de cette série ont des fonctions otolithiques résiduelles présentes et même dans 2 cas elles sont strictement normales. Il existe un bénéfice à avoir des fonctions otolithiques résiduelles. En effet, le groupe des enfants à bonnes fonctions otolithiques avait de meilleurs délais de verticalisation que ceux dont les fonctions otolithiques n'étaient pas bonnes.

Ces notions sont surtout essentielles pour la rééducation des enfants. D'une part, elles permettent de comprendre les schémas moteurs qu'empruntent les enfants atteints d'association CHARGE. Ceux-ci ne doivent en effet pas être confondus avec les anomalies motrices des enfants qui ont des retards d'origine corticale. Ainsi, le rejeté en arrière ou la prédilection pour la position couchée ne doivent pas être considérés comme un facteur péjoratif. Les fonctions otolithiques résiduelles peuvent être utilisées pour des jeux de stimulation des translations. Enfin, il faut comprendre que les canaux semi-circulaires absents ou très anormaux ne se réduisent pas mais que l'équilibre s'acquiert par compensation des autres organes utiles, soit le soutien visuel et la stimulation proprioceptive. La rééducation doit donc par exemple s'effectuer pieds nus, en appui plantaire, comporter beaucoup d'exercices de ramper, de grimpage qui permet à l'enfant d'appréhender l'espace avec toutes les parties de son corps. Tous les exercices visant à faire prendre conscience à l'enfant du poids de son corps sur les articulations de ses membres inférieurs sont importants. De ce point de vue, le "youpalah" n'est pas une aide. Enfin, un soutien visuel lors des exercices kinésithérapeutiques et l'organisation de l'espace en marquant les verticales et les horizontales par des dessins contrastés facilement visibles sont utiles. De ce point de vue, le déficit visuel des enfants ne doit pas être surestimé. En effet, la vision périphérique, le plus souvent conservée, est probablement la plus utile à la compensation du déficit vestibulaire, il faut soutenir vivement cette vision, même s'il y a des doutes sur sa qualité.

## 2. Les anomalies génito-olfactives

L'observation chez les enfants CHARGE de petites tailles staturales, de petit volume des organes génitaux chez le garçon et la description de retard pubertaire et de déficits hormonaux par d'autres équipes ont motivé depuis plusieurs années la réalisation de bilans endocriniens complets chez les enfants CHARGE soignés à Necker-Enfants Malades. Le bilan de ces explorations endocriniennes a été récemment fait par le docteur Irène Netchine et le docteur Laurent Mesnage de l'unité d'Endocrinologie Pédiatrique. Je résume leurs résultats obtenus sur une série de 15 enfants.

Les courbes de taille montrent **en moyenne** une taille de naissance discrètement inférieure à la moyenne de la population générale (- 0.5 écart-type), une réduction de la vitesse de croissance au cours de la première année, aboutissant à une taille à -2 écart-type de 1 à 3 ans, puis à - 2.5 écart-type au-delà de 3 ans. Nous n'avons bien entendu pas assez de recul pour donner une évaluation de la taille finale. Par rapport à la taille, les poids sont normaux, tous les enfants de ce groupe ayant bénéficié d'une prise en charge nutritionnelle précoce, au besoin artificielle, par sonde nasogastrique ou gastrotomie. Ce retard de taille n'est lié à aucun des autres paramètres pathologiques présents chez les enfants. **Tous les dosages d'hormone de croissance sont normaux** (un est limite inférieur). Le retard de taille des enfants est donc intrinsèque au syndrome, fait partie de sa description indépendamment des autres paramètres et n'est pas dû à un déficit en GH (hormone de croissance). Cela dit, deux enfants de ce groupe ont néanmoins bénéficié d'un traitement par GH, qui ne peut être prescrit que par des médecins spécialistes. Il est trop tôt pour conclure sur l'effet de ce traitement.

Les organes génitaux sont, chez les filles, tous anatomiquement normaux. Chez les garçons, il n'y a pas de malformations des organes génitaux mais dans plus de la moitié des cas (7/10) une réduction de taille de la verge, des corps caverneux et une ascension des testicules.

Tous les dosages d'hormones thyroïdiennes, d'hormones surrénales, de prolactine sont normaux.

La moitié des garçons ont des dosages de testostérone abaissés. Il faut rappeler que ce dosage n'est interprétable chez le petit garçon qu'avant l'âge de 6 mois. Au-delà les taux de testostérone sont physiologiquement bas chez tous les garçons jusqu'à la puberté. La moitié des garçons et une fille sur les 5 testées ont des réponses insuffisantes de l'hormone LH-RH (LH-RH = hormone hypothalamique qui stimule la sécrétion d'hormone sexuelle hypophysaire). Les 4 enfants qui ont eu une IRM cérébrale bien orientée sur la région naso-frontale ont une réduction de taille des organes olfactifs, bulbes et / ou sillons olfactifs.

Au total, les seules anomalies endocriniennes consistantes retrouvées sont des déficits en gonadotrophine liés à un défaut de formation du tissu embryonnaire commun aux régions olfactives et de synthèse de l'hormone stimulante des organes sexuels. Ces résultats sont importants car ils excluent plusieurs déficits hormonaux, ils excluent des malformations proprement dites des organes génitaux et localisent le déficit potentiel en une région unique. Ils expliquent la fréquence des hypoplasies (petit volume) des organes génitaux chez les garçons et prédisent des retards pubertaires susceptibles d'être compensés par des traitements adéquats.

Par ailleurs, ces résultats posent la question des capacités olfactives des enfants atteints de syndrome de CHARGE, ce qui peut avoir une incidence importante sur leur comportement alimentaire. Il existe en effet chez certains enfants une "résistance" importante à la rééducation alimentaire, alors même que les problèmes de déglutition sont guéris. Il est possible qu'un déficit olfactif, principal effecteur du goût, participe à la pérennisation de ces difficultés. Nous tentons d'évaluer dorénavant les capacités olfactives des enfants CHARGE. Cette évaluation est impossible par les méthodes traditionnelles chez l'enfant avant 10 ans, car elles reposent sur l'expression verbale nuancée de reconnaissance de senteurs. Nous sommes en cours de mise au point de méthodes d'évaluation des capacités olfactives chez le jeune enfant par des méthodes d'observation comportementale. Ces méthodes sont en cours de validation chez le nourrisson normal. Elles font d'ores et déjà apparaître chez les enfants CHARGE testés qu'il n'y a pas de défaut complet de capacité olfactive. Il faut maintenant affiner les méthodes pour donner une estimation quantitative de ces capacités. En tout état de cause, ces données renforcent l'idée qu'une stimulation olfactive précoce, même si l'enfant ne peut pas s'alimenter normalement, est une procédure importante pour stimuler une fonction potentiellement partiellement déficiente et néanmoins essentielle à l'avenir oral.

### **3. "Leçons de prise en charge"**

L'avancée des connaissances concernant les enfants CHARGE fait apparaître le fait que ces enfants soient principalement des "grands handicapés plurisensoriels".

De façon un peu schématique et péjorative, je dirais que dans le passé, nous avons une approche de ces enfants un peu simpliste qui tentait de régler les problèmes dans leur ordre d'apparition. D'abord, les problèmes chirurgicaux des premiers mois : chirurgie des choanes, cardiaques, des malformations digestives, rénales, selon les cas. Les difficultés respiratoires et alimentaires n'étaient pas prévues et survenaient souvent comme des complications fâcheuses des hospitalisations initiales. Le retard développemental était initialement "laissé pour après", car difficilement évaluable dans des conditions de santé précaires. Une fois sorti des désordres initiaux, les problèmes visuels et auditifs étaient évalués et pris en charge dans une rééducation neurologique proche de celles proposées aux enfants handicapés, toutes causes confondues.

Nous savons maintenant que ces enfants ont tous, à des degrés divers, des handicaps sensoriels multiples, dont les effets se potentialisent négativement car ils ont, moins que des enfants atteints de troubles sensoriels uniques, la possibilité d'organiser des compensations d'un sens déficient par un autre non atteint. Ces enfants doivent organiser leur développement psychomoteur avec de grandes carences d'informations extérieures : potentiellement, ils voient mal, ils entendent mal, ils n'ont pas de bonne sensation d'équilibre, ils sentent mal, ils ont des difficultés de coordination de la succion/déglutition/ventilation qui les privent du plaisir physique du nourrissage. De plus, ils sont souvent privés de contacts tactiles précoces avec leur mère et de mouvements spontanés du fait des hospitalisations initiales, des stress chirurgicaux, digestifs et respiratoires. Cette réalité, un peu volontairement décrite avec pessimisme doit rester néanmoins une image forte pour envisager différemment leur prise en charge.

Les troubles sensoriels doivent donc être considérés dès les premiers jours de vie, même si les investigations des différents déficits sont encore imprécises ou non effectuées pour des raisons pratiques. Au lieu d'inhiber nos modes de communication avec ces enfants, ces notions doivent entraîner un effort de stimulation sensorielle en accentuant les sons, les couleurs, les contacts et en réduisant les distances. Ceci est particulièrement difficile à faire pour les mères qui sont souvent "paralysées" dans leurs élans maternels spontanés de communication avec un bébé dont on leur dit (ou qu'elles sentent) mal les percevoir. Le rôle des personnels hospitaliers, quelle que soit leur fonction, est donc essentiel pour soutenir ces mères. Encore faut-il qu'ils soient eux-mêmes formés à ces notions et attirés vers ces enfants d'accès difficile. Les troubles de coordination de succion/déglutition/ventilation doivent être dépistés et traités par des moyens efficaces, type gastrostomie, trachéotomie, moyens qui peuvent paraître agressifs mais qui préviennent les conséquences délétères médicales et psychologiques pour l'enfant, des fausses routes, d'une mauvaise prise de poids, de l'encombrement respiratoire... Les désordres relevant de soins chirurgicaux ne doivent bien sûr pas être négligés mais effectués dans des conditions de confort, de prévention des effets négatifs et d'efficacité visant à intégrer la mère aux soins et à rendre au plus vite l'enfant à sa vie familiale normale.

Les problèmes de développement des enfants CHARGE doivent donc être compris comme principalement la somme de déficits sensoriels. Rompre ces privations est une priorité qui ne doit pas faire attendre que l'enfant "aille mieux" au risque de laisser passer des périodes critiques du développement au-delà desquelles l'organisation des acquisitions ne pourra plus se faire (ou beaucoup plus difficilement). La globalité des problèmes des enfants CHARGE doit être traitée de façon parallèle et non successive. Ceci permettra de dévoiler au mieux les capacités cognitives souvent conservées de ces enfants.

**COMPTE RENDU DE LA PRESENTATION FAITE A POITIERS  
LE 11 MAI 1999**

**Association CHARGE et fonction vestibulaire**

**Dr WIENER-VACHER Sylvette**

Parmi les difficultés présentées par les enfants ayant une association CHARGE, le retard d'acquisition des différentes étapes du contrôle postural et moteur (tenue de tête, tenue assise, marche autonome) est un signe constamment rencontré.

Si de tels retards de développement sont couramment considérés comme d'origine neurologique en pratique pédiatrique et neurologique, dans certains cas ils peuvent être expliqués par un déficit sensoriel vestibulaire complet à la naissance. Dans l'association CHARGE les anomalies des oreilles et notamment des oreilles internes sont caractéristiques.

Elles correspondent à une absence de développement de l'appareil vestibulaire (récepteur de l'équilibre) qui est réduit à une vésicule unique sans canaux semi-circulaires alors que la cochlée (récepteur de l'audition) est atteinte de façon variable. Ces anomalies de l'oreille interne se traduisent par une perte de la fonction vestibulaire canalaire et une surdité de degré variable.

**Implication de l'appareil vestibulaire dans le développement postural et moteur chez l'enfant .**

L'appareil vestibulaire, est situé à côté de l'appareil de l'audition (cochlée) dans l'oreille interne (cavité creusée dans l'os du rocher). Il est composé de deux types de récepteurs qui nous permettent de percevoir les mouvements que nous imprimons à notre tête. Les mouvements de rotation sont perçus grâce aux récepteurs situés dans les canaux semi-circulaires , les mouvements de translation ainsi que la pesanteur sont perçus par les récepteurs situés dans les organes otolithiques (sacculles et utricules). Les informations traitées par le système vestibulaire vont intervenir dans deux grands types de régulations: celle de la stabilisation du regard au cours des déplacements de la tête et celle de la stabilisation du tronc dans des conditions dynamiques et statiques.

Lorsqu'un enfant apprend à tenir sa tête, à se tenir debout, à perdre l'équilibre sans tomber lors de ses premiers pas, puis à effectuer toute sorte d'acrobaties lorsqu'il devient plus autonome dans ses déplacements il a besoin des informations de mouvement données par ses appareils vestibulaires, sa vision et les informations de son corps. Un défaut d'une ou de plusieurs de ces informations va retentir sur l'équilibre de l'enfant.

Plusieurs études ont été faites chez l'enfant montrant que des perturbations des informations visuelles à différents âges pouvaient être responsables de troubles de l'équilibre. Il est connu qu'une cécité congénitale totale retarde la marche autonome mais jamais au-delà de 18 à 19 mois d'âge si elle est isolée.

Des études sur la fonction vestibulaire ont plus récemment montrer que l'absence d'informations vestibulaires depuis la naissance indépendamment de toute autre atteinte neurologique, pouvait être responsable d'un retard d'acquisition de toutes les étapes du contrôle postural avec des retards d'acquisition de la marche autonome au-delà de l'âge de 20 mois (l'âge normal étant de 12 à 13 mois avec un âge maximum toléré de 18 mois chez l'enfant normal). Si le déficit de la fonction vestibulaire est partiel, le développement se fait dans des délais normaux. A l'inverse lorsque l'association au déficit vestibulaire de plusieurs déficits sensoriels même incomplets (comme par exemple une amputation du champ visuel, des problèmes orthopédiques au niveau des membres inférieurs) d'importants retards d'acquisition du contrôle postural et moteurs peuvent être observés.

## **Et l'enfant porteur de l'Association CHARGE?**

Dans l'étude récente faite grâce à la collaboration des pédiatres et ORL de l'hôpital Necker et des ORL de l'hôpital Robert Debré sur un groupe d'enfants porteurs de l'association CHARGE il a été montré que l'atteinte de la fonction vestibulaire était constante et marquée (lors des explorations fonctionnelles vestibulaires) par une absence de réponses de l'appareil canalaire alors que les réponses de l'appareil otolithique pouvaient être présentes voir même normales. L'importance du retard de développement du contrôle postural et moteur (souvent au-delà de l'âge de 25 mois pour les premiers pas de marche autonome) était en rapport avec l'importance du déficit otolithique.

Il est donc certain que l'atteinte vestibulaire existant chez les enfants porteurs de l'association CHARGE joue un rôle non négligeable dans le retard de développement du contrôle postural et moteur observé. De même certaines stratégies de déplacement utilisées par ces enfants avant l'acquisition de la marche (déplacement sur le dos, ou en trépied avec la tête) habituellement interprétées de façon péjorative sur le plan neurologique par les neuropédiatres, peuvent en fait dans le cas particulier des enfants porteurs de l'association CHARGE correspondre à une utilisation ingénieuse des informations sensorielles disponibles (provenant de l'appareil vestibulaire et provenant du corps), dans une situation de confort et d'équilibre maximum. Il ne faut pas oublier que les autres problèmes présentés par ces enfants (déficits visuels, problèmes nutritionnels, respiratoires, avec des hospitalisations longues et des actes chirurgicaux répétés) viennent certainement aggraver ce retard.

## **Que faire pour éviter le retard d'acquisition du contrôle postural et moteur**

Il est de plus en plus reconnu que chez des enfants présentant des déficits sensoriels, une rééducation très précoce et adaptée aux réels déficits de chaque enfant leur permet d'acquérir un contrôle postural et moteur dans les limites supérieures de la normale.

Il est connu que l'exercice, les mouvements, les stimulations sensori-motrices des enfants peuvent accélérer le développement des acquisitions posturo-motrices même en l'absence de déficit (travail de B. Brill sur les différentes méthodes de nursing des petits enfants en fonction des cultures asiatiques, indiennes, africaines, européennes et leur influence sur la rapidité d'acquisition du contrôle postural); au même titre une rééducation adaptée peut faciliter les processus de compensation de déficits sensoriels.

Chez l'enfant porteur de l'association CHARGE il faut prendre conscience des conditions de mouvements dans lesquelles l'enfant va avoir des difficultés en raison de l'absence d'informations du système vestibulaire canalaire (mouvements de rotations rapides de la tête), et l'aider à utiliser les informations dont il dispose: repères visuels, informations venant de l'ensemble du corps (en favorisant le contact au sol) et informations vestibulaires résiduelles (translations d'origine otolithique).

Chaque parent et chaque rééducateur, avec l'aide du bilan fonctionnel sensoriel et moteur effectué par l'équipe médicale, doivent organiser un programme d'exercices stimulants, dans les conditions difficiles de contrôle postural et moteur, les systèmes sensoriels réceptifs. Par exemple mettre l'enfant dans des conditions de déséquilibre (rotations rapides de la tête en particulier) en lui faisant prendre un repère visuel stable (un petit jouet), comme le font les petites danseuses étoiles à qui on apprend à tourner sur la pointe des pieds suivant une ligne parfaite en se repérant à chaque tour sur un point donné de l'environnement. Utiliser le trampoline avec un objet stable à regarder dans l'environnement pendant ces mouvements de translation (ce qui permet à l'enfant d'utiliser les informations vestibulaires résiduelles otolithiques et des repères visuels). Favoriser le contact au sol en encourageant la marche pied nus ou avec des chaussures très fines et souples, en évitant les habits trop rigides.

Ces exercices doivent être intégrés dans les activités de la vie de tous les jours, et pas seulement utilisés durant les séances de rééducation ou de psychomotricité, afin de permettre à l'enfant de compenser son déficit sensoriel et d'acquérir un contrôle postural et moteur dans des délais raisonnables. Cette prise en charge doit être la plus précoce possible et devrait être mise en place dès l'âge des premiers mois, âge où s'installe le contrôle de la tenue de la tête et être poursuivie jusqu'à l'acquisition d'un bon contrôle posturo-moteur.

## Dr Georges CHALLE

### Les aspects Ophtalmologiques

Je voudrais vous entretenir de la composante visuelle qui peut affecter les enfants atteints du syndrome CHARGE.

Tous ici connaissons peu ou prou les différents signes ophtalmologiques rencontrés au cours de l'association CHARGE.

Plutôt que faire une énième énumération théorique de ceux-ci je vous parlerai des manifestations que présentent les enfants que nous suivons de près ou de loin puis j'essaierai de vous détailler la signification de ces anomalies que l'on rencontre, des problèmes qu'elles posent et des solutions que l'on peut y apporter.

Je tiens d'emblée à préciser qu'il s'agit là de descriptions anatomo-cliniques certes importantes pour la compréhension des anomalies mais qui ne traduisent pas la réalité fonctionnelle visuelle de ces enfants aux parfois multiples capacités.

Malgré ma formation en vision fonctionnelle je ne vous en parlerai que très peu, laissant ce soin à Mme AKTOUCHE.

Les signes ophtalmologiques vous le savez font partie des caractéristiques quasi constantes du syndrome.

Les neuf personnes porteuses de l'Association CHARGE avec qui nous sommes en contact présentent tous à des degrés divers des manifestations ophtalmologiques.

Ce sont :

- **Des Micro-ophtalmies** : toujours unilatérales (chez 4 enfants) ayant nécessité dans deux cas un appareillage : une prothèse pour permettre une bonne croissance orbitaire (nous y reviendrons). Celle-ci entraîne chez ces personnes toujours une profonde amblyopie.
- **Des Colobomes** : le plus souvent bilatéral (8 sur 9). Ils sont parfois associés à une microophtalmie.
  - Ce colobome peut être multiple sur un même œil dans un cas,
  - Il peut affecter un ou différents tissus d'un même œil : l'iris, la chorio-rétine, la papille (émergence du nerf optique).
  - De sa localisation sur la rétine et de son étendue variable vont dépendre les conséquences sur la capacité de discrimination (acuité visuelle centrale) et sur son champ visuel). Parfois il peut englober la papille, de même que la macula.

Les conséquences fonctionnelles en terme d'acuité visuelle sont elles très variables

- un des enfants à une acuité visuelle centrale de 5/1 les deux autres ont une acuité centrale de 2 dixièmes
- Cinq autres enfants présentent une amblyopie : acuité inférieure à 1/10 ce qui nous y reviendrons ne préjuge en rien de leur compétence visuelle...
- Nystagmus dans les cas de colobomes sévères.
- **Cataractes ou opacités cristalliniennes** (deux).
- **Absence de points lacrymaux** dans un cas.
- **Nystagmus**
- **Myopie forte chez un enfant** : 12 et 15 Dioptries qui conservait tout de même une acuité centrale de deux dixièmes.
- **Reliquats de l'artère hyaloïde** dans un cas.
- **Paralysie faciale** droite chez un enfant.

Je le répète il est totalement inexact de réduire la richesse des compétences visuelles de ces enfants à de plats chiffres d'acuité visuelle.

Ce serait faire injure à l'extraordinaire richesse du fonctionnement de l'appareil visuel et à l'habileté adaptative de ces enfants.

La vision est un ensemble de compétences, de savoir-faire, dont les dixièmes ne sont qu'un outil. Rappelons que cet outil de discrimination mesuré en dixièmes ne représente en terme de champ visuel qu'un îlot central, certes de seulement trois degrés à rapporter aux 150 du champ visuel !



Dans une étude portant sur 47 patients l'équipe de l'hôpital NECKER a retrouvé des colobomes dans 79 % des cas, bilatéraux dans 73 % des cas le plus souvent affectant la chorio-rétine (52 %) des cas, le nerf optique dans 21 % des cas.

Voyons maintenant ce que signifie anatomiquement cette fois les termes de colobomes et de microphthalmie

La signification et les conséquences des colobomes se comprendront mieux après un petit détour par l'embryologie.

## **EMBRYOLOGIE**

Les ébauches oculaires apparaissent sur ce qu'on appelle la plaque neurale à la fin de la troisième semaine. Elle comporte des fossettes optiques lesquelles vont devenir une vésicule optique qui se transforme en cupule optique faite de deux tissus qui deviendront la rétine et son épithélium ainsi que l'iris. Elle comporte dans sa partie inférieure la fente embryonnaire qui usuellement se ferme entre la 5 et la 7 semaine.

Son absence de fermeture va constituer un colobome qui est une absence de tissus.

## **LES COLOBOMES**

Ce colobome «absence de tissu » peut intéresser :

l'uvée cad, l'iris, le cristallin, la chorio-rétine et le nerf optique .

**Le colobome irien** se présente comme un déficit irien en secteur le plus souvent infero-nasal réalisant l'aspect de pupille en trou de serrure.

**Le colobome chorio-rétinien** se présente au fond de l'œil comme un aire blanc jaune qui s'étend de la papille à la périphérie de la rétine et est de taille variable. En son sein se situe un tissu indifférencié non fonctionnel. L'acuité visuelle est très variable et dépend de la localisation déficit. Elle est plus atteinte si la macula et le nerf optique sont atteints.

L'atteinte du champ visuel est souvent plus modérée que ne le laisserait penser l'étendue du defect.

La Gravité du colobome vient non seulement du retentissement sur la vision mais surtout du risque de décollement de rétine. Ils représentent 3,65 % des décollements d'enfant de moins de 15 ans.

**Le colobome de la papille** (nerf optique) a un retentissement variable sur l'acuité visuelle. Il est souvent associé à un colobome chorio-retinien. Il peut se compliquer de décollement séreux de la macula.

Il peut également intéresser les paupières.

## **IMPERFORATION DES POINTS LACRYMAUX**

Avec parfois agénésie des canaux. Si l'agène est modérée, il faut s'abstenir de tout traitement.

## **LES MICROPTALMIES**

Leur définition est anatomique : en fonction de la taille: longueur axiale du globe oculaire mesurée par échographie.

Cela représente dans la population générale 1 naissance sur 2000.

L'œil microphthalmie a une longueur axiale inférieure à 18,5 mm à 6 mois, 19,5 à 1 An, 20,5 à 4 ans, 21,5 à 10 ans.

Normal : 16,5 à 18 mm à la naissance, 23 à 25 chez l'adulte.

Elles sont de différents types :

soit colobomateuses soit non colobomateuses

alors parfois pures isolées soit associées à un kyste colobomateux soit de type non colobomateux

Classification délicate aspect très variable **de type colobomateux**

S'associe à colobome iris rétine papille, elle est compatible avec une acuité visuelle médiocre mais utile parfois après correction d'une hypermétropie.

kyste colobomateux plus grave associée à une cataracte., persistance du vitre primitif. soit elles sont isolées réalisant alors un aspect d'œil en modèle réduit sans autre anomalie.

## **TRAITEMENT des MICROPHTALMIES**

### **Rappel sur la croissance de l'orbite:**

Elle se fait sous la poussée de ce qu'il est convenu d'appeler les conformateurs organo-fonctionnels que représentent l'œil et les muscles oculomoteurs.

globe = 17 mm à naissance, 22 à 11 ans.

La croissance d'orbite dépend de la croissance de l'œil .

A la naissance, le globe oculaire mesure 17 mm de long, à 11 ans: 22.

Le diamètre de l'orbite est de 18 à 21 mm à la naissance soit 55 % de la taille adulte.

Le diamètre d'orbite double entre le 7e mois intra-utérin et la naissance puis encore dans les 2 premières années, la croissance d'orbite est terminée à 7 ans.

Ainsi en cas de microphthalmie très importante, l'œil ne stimulera pas la croissance de l'orbite et se constituera une héli-atrophie faciale disgracieuse. Pour l'éviter on placera des conformateurs de taille croissante dans le sac conjonctival en cas de microphthalmie importante dès les premiers mois (2) qui vont stimuler la croissance orbitaire. Ils seront au début renouvelés fréquemment (tous les 15 jours). Cela doit être prolongé durant deux ans.

Si le globe est de taille suffisante, l'orbite osseuse se développera harmonieusement et l'on peut parfois d'emblée placer un conformateur définitif.

Les objectifs sont de permettre une croissance normale d'orbite qui pourra s'égaliser par rapport à l'autre en un an.

### **L'important en cas de globe microphthalmie est donc**

- La présence d'un globe oculaire même s'il n'est pas fonctionnel même s'il est de petite taille car il va permettre la croissance orbitaire.

- La présence d'un sac conjonctival.

Ils vont ainsi pouvoir bénéficier d'un traitement prothétique par verres scléral esthétiques avec ou non-recouvrement conjonctival, conservation du globe oculaire.

La microphthalmie colomateuse ne risquant pas de retentir sur la croissance osseuse ne nécessite aucun traitement.

La microphthalmie associée à un kyste colobomateux peut nécessiter l'exérèse de ce kyste s'il déforme l'orbite.

Les microphthalmies à globe oculaire fonctionnel ne pose pas de problème hormis la surveillance et la connaissance des signes précurseurs de décollement de rétine: éclairs lumineux , taches noires « flottant» dans le champ visuel etc.

Il est très important que ces enfants soient suivis régulièrement par un ophtalmologiste car comme tout enfant, ils peuvent nécessiter de porter des lunettes correctrices, car il faut examiner leurs rétines et participer à leur éveil sensoriel.

## **Conclusion**

Les enfants porteurs de l'Association CHARGE présentent très fréquemment des manifestations ophtalmologiques le plus souvent des colobomes chorio-rétiniens.

Il importe de prendre en compte que ces enfants ont très fréquemment des compétences visuelles qu'il convient de développer (rééducation fonctionnelle), de maintenir (contrôle ophtalmologique régulier ) afin qu'ils accèdent au mieux aux sources visuelles de l'information et au plaisir de voir.

De cela va maintenant vous entretenir Mme AKTOUCHE à qui je laisse la parole non sans vous avoir remercié de l'attention que vous m'avez porté.

**CENTRE DE RESSOURCES  
EXPERIMENTAL**

Pour ENFANTS et ADULTES

**S**OURDS-**A**VEUGLES et SOURDS

**M**ALVOYANTS

« La Maison Bleue » - LARNAY - 86580 BIARD

Tél. : 05 49 62 67 72 Fax : 05 49 62 67 75

E-Mail : centre.res@cresam.org



**SYNDROME DE CHARGE  
Exposé de Christine AKTOUCHE  
Mardi 11 Mai 1999**

Notre expérience d'évaluations et de rééducation « Basse Vision » de jeunes enfants atteints du syndrome de CHARGE nous dirige actuellement vers quatre axes de réflexion :

- ↳ des valeurs de bilans visuels fonctionnels plus optimistes que les pronostics ophtalmologiques organiques,
- ↳ un désinvestissement de la fonction et donc de la stimulation visuelle par effet post-traumatique de l'annonce du diagnostic ophtalmologique,
- ↳ une nécessité d'éducation visuelle dans des liens interactifs « affectueux » et d'intégration polysensorielle,
- ↳ une adaptation visuellement performante des jeux et matériels scolaires.

Nos bilans visuels fonctionnels se caractérisent par l'observation de réactions, ou de réponses, ou d'utilisation d'un potentiel visuel fonctionnel toujours supérieur aux données certifiées des dossiers ophtalmologiques. En effet, nos moyens et nos buts ne visent pas l'évaluation organique de l'œil, mais les compétences liant la vision à la posture et à la motricité du jeune enfant (cf. Pr. A. BULLINGER, Université de Psychologie de GENEVE). C'est la recherche de la mise en jeux des afférences des rétines périphériques et centrales, quel qu'en soit l'état pathologique, avec la tonicité et la construction du redressement axial en « appui » sur des flux visuels redondants (rayures, damiers noirs/blancs...) qui va permettre des réponses visuelles globales latentes à développer.

Pour développer ses potentialités visuelles, l'enfant atteint du syndrome de CHARGE a besoin comme tous les jeunes enfants, d'expériences visuelles interactives et ludiques.

Or, nous rencontrons régulièrement et de manière trop répétitive des parents en état de « choc ophtalmologique » sédimenté au cœur d'un séisme lourd de 2, 3 ou 4 autres secousses diagnostiques. Le diagnostic du colobome de leur bébé a souvent été le point de départ d'une onde de choc émotionnelle qui lamine leurs échanges visuels avec ce bébé déficient visuel organique en passe de devenir alors handicapé visuel fonctionnel.

A contrario, nous proposons le développement d'une philosophie visuelle active au secours d'une fonction en danger ; philosophie ayant pour socle les liens affectifs, dont le désir de l'enfant sera premier dans l'échange à travers des modes de jeux « ordinaires », en famille d'abord. La spécificité devant être moins dans le quantitatif que dans le qualitatif sur deux registres, le plaisir de l'interactif et la spécificité visuelle elle-même.

Voir mieux en termes de jouets à couleurs vives, contrastées, fonds unis, contours surmarqués, effets tactiles, mouvements lents ..., répétés ... Rééducations spécifiques et personnalisées, éclairages antireflets, lumière froide, variateur d'intensité ... Verres de correction filtrant, corrections optiques confortables donc acceptées. Grossissements juste nécessaires à chaque cas, aides optiques et techniques si nécessaire avec apprentissage de stratégies d'adaptation par la Rééducation Basse Vision.

**JOURNEE C.H.A.R.G.E du 11 mai 1999**  
**Interventions des professionnels**  
**Franck BERTEAU C.R.E.S.A.M**

Orthophoniste au Centre d'Education Spécialisée pour sourds-aveugles (CESSA) de LARNAY, j'interviens également au Centre de Ressources (CRESAM): nouvelle structure nationale et expérimentale, créée en Septembre 1998.

Les personnes suivies par le CRESAM sont réparties en 3 secteurs : enfants – adultes autonomes – adultes dépendants. Le secteur « enfants » où je travaille fait suite au SAFEP-SSEFIS (créé par le CESSA en 1991).

Il s'agit de dépister et de suivre les enfants atteints d'un double handicap sensoriel :

- diagnostic – bilans (vision fonctionnelle, communication ...)
- guidance parentale et professionnelle (éducation précoce - projet pédagogique ...)
- suivi des situations (orientation ....)

Nous suivons actuellement une cinquantaine d'enfants, dont 10 sont diagnostiqués comme « syndrome de CHARGE » (8 ont entre 3 et 9 ans). Avec les 3 enfants du CESSA (entre 10 et 15 ans), cela constitue une population de référence sur le plan quantitatif et qualitatif.

☞ La première caractéristique de cette population concerne bien sûr la présence d'une double atteinte sensorielle :

- Troubles auditifs : surdités de perception et mixtes, sévères le plus souvent  
Cf. exposé Dr DUMOULIN
- Troubles visuels : amblyopies de retentissement variable (colobome, microphthalmie...)  
Cf. exposé Dr CHALLE

Cette population se démarque donc à la fois des sujets ne présentant qu'une seule atteinte (surdité par exemple), dont le profil est différent et des autres catégories de « sourds aveugles » congénitaux, généralement plus gravement handicapés.

Notre population présente souvent d'importants « restes » sensoriels, très investis au plan fonctionnel. Mais, même si les troubles auditifs et visuels (pris séparément) ne sont pas massifs, leur combinaison génère une problématique spécifique nécessitant une approche et une prise en charge adaptée.

☞ Au-delà de l'hétérogénéité médicale des cas (inhérente au polymorphisme du syndrome), on peut aussi observer certaines régularités au niveau développemental et comportemental.

On peut signaler à ce titre les fréquentes difficultés relationnelles et communicationnelles et les troubles du comportement, qui seront évoqués ici lors d'une discussion avec le Dr DUMOULIN.

De par leurs capacités cognitives, ces enfants peuvent accéder à l'apprentissage du langage au niveau du code (dactylogogie par exemple), tout en présentant des difficultés d'adaptation sur le plan de l'interaction sociale et de la communication *dialogique*\*. Ils peuvent acquérir des moyens de communication, sans apprendre à les utiliser... d'où l'image d' « enfant bulle ».

L'histoire de ces enfants explique pour une grande part l'origine de cette problématique : la nécessité d'une prise en charge très médicalisée dès la petite enfance perturbe considérablement l'instauration des échanges nécessaires au développement naturel de la communication préverbale.

En outre, la surdité est souvent diagnostiquée tardivement, d'où le retard - voire l'absence - d'Education précoce. Ainsi, le CRESAM est souvent sollicité quand les enfants sont sortis des gros problèmes médicaux (à partir de 3 ou 4 ans...) et le passage de « l'enfant malade » à « l'enfant handicapé » pose le problème crucial de la prise en charge éducative : l'intégration en milieu préscolaire et/ou spécialisé est souvent très difficile du fait du multihandicap et des troubles du comportement.

Mais depuis quelques années, grâce à la recherche et à la pratique de quelques médecins (de NECKER notamment), la précocité du diagnostic permet une meilleure prise en charge à tous les niveaux : la globalité des problèmes des enfants CHARGE doit être traitée de façon parallèle et non successive (Cf. Dr ABADIE).

\* Cf. Tout enfant ou adulte, même très gravement handicapé, est vraisemblablement en mesure de prendre sa place dans des activités de dialogues non-verbaux qui constituent la matrice de toutes les acquisitions ultérieures.

Cette approche interactionniste met l'accent sur la construction de l'activité communicative pré-verbale dont les traits dominants sont : la primauté du dialogue / la centration sur l'enfant / la co-création / l'attention conjointe et l'imitation / le caractère musical et narratif des échanges / les processus de complexification... qui nécessiteraient un développement plus détaillé (voir J. SOURIAU « *La surdité* » in RONDAL – à paraître).

En ce qui concerne l'approche pédagogique, lors de la première journée CHARGE de Juin 1996, nous avons plus particulièrement insisté sur l'apprentissage de la communication symbolique (Cf. « *L'enfant Soleil* » n°1)

Il s'agissait principalement de montrer la nécessité de l'acquisition de codes conventionnels et/ou de systèmes alternatifs de communication permettant de représenter le monde et de développer la pensée :

- code conversationnel le plus souvent gestuel : approche mimique vers la Langue des Signes (LSF) ou le « français signé »...
- code écrit le plus souvent pictographique : du dessin au mot en passant par le symbole...

Ces deux modalités sont intimement liées, avec la particularité fréquente d'une primauté de l'écrit : le pictogramme servant de base à la construction symbolique et langagière.

D'une manière générale, ce type d'approche est incontournable, mais la problématique de « l'enfant bulle » nous amène à prendre également en compte les aspects dialogiques de la communication dans le développement de ces sujets dont le comportement et l'évolution nous interpellent constamment.

**JOURNEE CHARGE du 11 Mai 1999**  
**Interventions des professionnels**  
**Arielle CHAUVIN (Professeur Spécialisé pour enfants sourds)**  
**Marie BRABAN (Monitrice-Educatrice) C.E.S.S.A**

Depuis 3 ans, nos interrogations et nos réflexions au sujet de la prise en charge éducative et pédagogique des enfants atteints d'un syndrome de CHARGE ont évolué.

Certaines questions (comme celle des troubles d'équilibre) avaient trouvé des éléments de réponse lors de la première journée de Juin 1996.

D'autres questions ont été abordées ce jour sous forme de dialogue avec la salle :

- Les aspects psychomoteurs (même lorsque les grands problèmes d'équilibre sont dépassés) ne doivent pas être négligés du fait de leur incidence sur les apprentissages. L'appétence au mouvement, à la musique et à la danse des enfants que nous connaissons peut être exploitée dans ce domaine.
  
- Malgré certaines compétences, le développement de la communication et du langage est souvent difficile :
  - \* dysharmonie entre l'acquisition des codes et l'utilisation du langage dans la communication (dialogique) : les connaissances fonctionnent en vase clos et nous retrouvons ici la problématique de la « bulle » plusieurs fois évoquée...
  - \* quel que soit le (ou les) modes de communication choisie par l'enfant et son entourage (gestuel, écrit, dactylographie...), les acquisitions lexicales sont relativement rapides et stables (souvent grâce aux pictogrammes), mais l'accès à la phrase s'avère lent et difficile : tendance au mot-phrase...
  - \* on note chez plusieurs enfants une transposition de l'hyperactivité physique en comportements compulsifs : énumérer, épeler, écrire, compulsions des répertoires...

☞ Cela nous amène à aborder la question des « troubles du comportement »...

Cf. discussion avec le Dr DUMOULIN

**JOURNEE CHARGE DU 11 MAI 1999**  
**Notes concernant l'interview du Docteur M. DUMOULIN,**  
**Médecin Directeur du Centre pour Enfants Sourds – Pluri-handicapés**  
**ainsi que du Centre de Ressources Robert Laplane**

**1 - Sachant qu'une malformation des oreilles intervient dans tous les cas, quels sont les types et les degrés de surdité rencontrés chez les enfants atteints du syndrome de CHARGE ?**

**Sur 10 enfants** (recensés dans les établissements de référence : Centre pour Enfants et Centre de Ressources – 33, rue Daviel – 75013 PARIS) ;

**Degrés de surdité :**

- 4 surdités profondes (déficit auditif > 90db)
- 5 surdités sévères (entre 70 et 90 db) \ possibilité d'accès au langage oral avec aide visuelle
- 1 surdité moyenne (entre 40 et 70 db). /

**Types :**

- 7 surdités de perception (endocochléaires) dont 3, peut-être 4 sont évolutives,
- 3 surdités mixtes : surdités de perception + problèmes transmissionnels en relation avec une anomalie malformative.

Parmi ces surdités, 4 sont fluctuantes dont 2 avec fistules (pas de fistule démontrée chez les 2 autres).

Les infections ORL sont très fréquentes et aggravent occasionnellement le déficit auditif chez tous ces enfants.

*N.B.* : La surdité existe dès le départ. En effet, même si, pour des raisons liées à la gravité de la pathologie néonatale, on ne la recherche, de manière systématique, que beaucoup plus tard, elle est bien là. Le retentissement sur le langage est donc prévisible. D'où l'importance de prendre d'emblée en compte ce trouble potentiel et d'établir avec le jeune bébé une communication poly-sensorielle qui emprunte tous les canaux disponibles (visuels, proprioceptifs, etc....).

**2 – Le développement linguistique et cognitif + scolarité ?**

**Le pronostic de langage oral** est statistiquement meilleur chez les enfants CHARGE que pour d'autres catégories d'enfants sourds – multi-handicapés. Il n'y a pas, en particulier, dans notre statistique de troubles neurolinguistiques associés ; seulement des problèmes d' « exécution » touchant la parole et limitant l'intelligibilité de celle-ci.

**Concernant le développement cognitif, sur 10 enfants :**

- normal : 4/10 → bon pronostic scolaire, intégration possible, programmes scolaires normaux
- retard de 1 à 2 ans : 5/10 \ éducation spécialisée
- retard très sévère : 1/10 /

### **3 – Depuis le congrès de Boston en 1997, on parle de « troubles du comportement » ?**

*La population de référence citée dans ce congrès présente effectivement des problèmes de comportement : comportement autocentré, isolement, difficultés d'investissement dans la réalité et dans la relation (échecs précoces...).*

#### **Sur les 10 enfants qui nous concernent :**

- 5 sont hyperkinétiques, impulsifs, imprévisibles (excès d'activation),
- 2 ont au contraire un excès d'inhibition (fonctions d'exécution ralenties – troubles de l'initiative),
- 2 n'ont pas de problème manifeste,
- 1 est trop jeune pour se prononcer.

L'origine de ces anomalies de comportement est probablement complexe. Il existe sans nul doute, un facteur neurologique (problème de régulation de l'activité) et possiblement, une composante liée au double handicap sensoriel ainsi qu'une composante psychologique éventuelle (rôle exact des hospitalisations de longue durée ou des hospitalisations multiples chez les déficients sensoriels ?, etc....).

Quelle(s) qu'en soit(ent) la (ou les) cause(s) :

Ces enfants souffrent d'un trouble du freinage ou du contrôle (excès : impulsivité, etc.... - insuffisance : inhibition). Les enfants impulsifs sont vite débordés par leurs affects.

Quoi qu'il en soit, ces troubles du comportement :

- sont générateurs de conflits institutionnels et familiaux,
- perturbent les apprentissages (troubles de l'attention ++),
- perturbent la gestion des affects, des émotions, etc....

Ces comportements sont exacerbés chez les plus jeunes par la frustration de ne pas comprendre et de ne pas être compris. Ils peuvent également être exacerbés chez les plus malvoyants par les erreurs constantes occasionnées par les aberrations optiques.

Concernant le facteur psychologique, on peut éventuellement évoquer :

- la recherche d'une continuité (ne pas rompre quelque chose...) due aux nombreuses hospitalisations et aux ruptures vécues dans la prise en charge,
- le besoin de stimulation et d'expérience motrice permanente (beaucoup aiment marcher, colères quand il faut s'arrêter (ou faire demi-tour)),
- la difficulté pour associer un partenaire pour jouer avec lui : problématique de l'échanger de l'interaction sociale et de la communication dialogique.

En grandissant, l'enfant peut parvenir à gérer certaines difficultés lui-même et le comportement peut évoluer avec le temps.

Ces comportements posent toujours problème par rapport aux règles institutionnelles et familiales.

L'expérience nous montre qu'il est important que l'entourage éducatif soit à la fois tolérant (pas de jugement moral) et à la fois très structurant (un cadrage est constamment nécessaire). Les prises en charge individualisées sont très aidantes (la scolarité normale pose problème non pas par les contenus proposés aux enfants, mais par les effectifs des classes).



**ASSOCIATION C.H.A.R.G.E.**  
**1996-1999**  
**Mme Isabelle BENBRIK (Présidente)**

- 1) Naissance de l'Association
- 2) Réalisations et projets de l'association
- 3) Les petits C.H.A.R.G.E. et leurs familles
- 4) Mais que sont-ils devenus....

1) Naissance de l'Association

**Elle est née en 1996. Nous étions 3 familles en mars 1996. En 1999 l'association représente plus de cinquante enfants. Ils sont âgés de 0 à 17 ans et résident en France et en Belgique.**

- Nous nous sommes fait connaître auprès des familles par l'intermédiaire des services médicaux concernés, de la presse, et surtout actuellement par l'intermédiaire d'Internet.
- Nous avons 2 nouveaux adhérents par mois en moyenne
- Notre outil principal : Le téléphone.
- Nous répondons aux questions de : Parents, CDES, médecins pédiatres, personnel paramédical ...qui veulent un renseignement sur l'Association ou sur les divers handicaps.
- Mais de nombreuses actions restent à mener et notamment d'information, de nombreux enfants ne sont toujours pas diagnostiqués.
- Comme nous le disons souvent notre premier mérite est d'exister, nos moyens sont modestes, mais notre volonté de soutenir et aider nos enfants est très grande.

2) But et projets de l'Association

- Aide au développement et à l'épanouissement des enfants atteints du syndrome de C.H.A.R.G.E.
- Rompre la solitude des parents et répondre à leurs questions
- Poursuivre la publication de l'enfant soleil qui est la revue de notre Association.
- Encourager Médecins et professionnels à poursuivre leurs recherches
- Participer aux diverses manifestations sur le C.H.A.R.G.E.

Nous organisons une rencontre annuelle, l'assemblée générale de notre association.

Nous apprécions les rencontres nationales comme aujourd'hui de mise au point des connaissances.

Nous tenons à être présents aux congrès internationaux.

3) Les petits C.H.A.R.G.E. et leur famille

RECETTE DE L'ASSOCIATION :

- Passer la tempête des chirurgies et problèmes médicaux de la toute petite enfance.

Puis une fois la tête sortie de l'eau.

- Faire le point sur les handicaps divers et variés de nos petits et surstimuler sans relâche nos bambins sans se préoccuper du regard de l'autre et en gardant le sourire lorsque votre meilleure amie vous raconte les progrès de son petit dernier

- Ouvrir délicatement la porte des écoles et divers instituts, là où vous pensez que : « C'est ici qu'il sera le mieux. »

**Rester très positif**

**Etre patient : Les progrès sont constants**

**Ne jamais se décourager**

**Garder confiance en votre jugement et en votre enfant**

**Foncer**

**Savoir que chaque jour est plus facile que le précédent**

**Faites vous accompagner**

Et partager ce qui vous préoccupe avec ceux qui vivent la même chose que vous.

## Les principales préoccupations des parents :

- La vie au quotidien avec une gastrostomie
- La vie au quotidien avec une trachéotomie
- Le développement : acquisition de la marche, de la propreté.
- La scolarité, l'éducation, l'avenir.
- Le comportement : le déchiffrer, très souvent lié aux difficultés de communication.
- Des mystères : Dysphasie associée ? ?
- Un problème non spécifique au C.H.A.R.G.E. mais d'une façon plus générale aux familles d'enfant avec handicap : Le quotidien des frères et sœurs.

### 4) Mais que sont-ils devenus ?

**Mannick** : Auteur de « l'enfant soleil » publié dans le numéro 1 de notre revue est une chanteuse qui se produit régulièrement et notamment dans les églises bretonnes. Elle a donné son accord pour que notre revue porte le nom de sa chanson. Ses disques se trouvent chez la majorité des disquaires.

**L'enfant soleil du mémoire** : Il s'appelle Jean Christophe et vit en Haute Savoie. Ses parents font maintenant partie de l'Association.

**Nicolas BENBRIK.** : 7 ans ½

**Santé** : La routine, c'est à dire comme tout enfant de son âge. Absence scolaire exceptionnelle.

**Ectopie testiculaire**, traitée avec succès par traitement médical (injection d'HCG intramusculaire)

**Fausse route**, un épisode important en novembre 1998 avec un morceau de tomate en travers de la trachée. Plusieurs manœuvres d'Heimlich pour réussir à l'extraire. Il a eu le temps de devenir un peu bleu, et nous ...livides. Une grosse frayeur qui nous rappelle les troubles de la déglutition que nous avons tendance à oublier.

**Syndrome dépressif**, saisonnier en règle général tous les printemps, repli sur soi. Une année il se roulait en boule sous sa table de classe, cette année il a cessé de parler pendant 15 jours, maintenant que nous avons repéré ce moment nous sommes prêts pour le printemps 2000.

**Activités** : **Ski**, avec difficulté, relié par un bâton à un adulte qui fait tout le boulot et lui il se laisse guider.

**Poney**, avec difficulté surtout lorsqu'il faut tirer sur la crinière, il refuse de faire mal à l'animal. Il lui pique ses carottes qu'il mange après le cours

**Loisirs**, beaucoup avec ses parents, rien en collectivité, adaptation très difficile.

**Scolarité** : Il reste dans une structure spécialisée et l'intégration n'est pas au programme.

Relations aux autres, difficile, tendance à l'isolement.

Relations à l'adulte, excellente en relation duelle.

Cours de langage, ou tout cours ou il n'est pas en relation duelle avec l'adulte, il s'arrange pour demander à aller faire pipi pour quitter la classe et ne revient que tardivement.

Lecture, apprentissage normal

Mathématiques, très difficile car abstrait.

Ecriture, très difficile, ne suit pas les lignes, est quasi illisible. L'ordinateur va probablement remplacer ses doigts.

## Sa définition du syndrome de C.H.A.R.G.E :

Le 6 décembre 98 alors que nous rentrions de l'assemblée générale de l'Association C.H.A.R.G.E. j'ai expliqué à Nicolas que nous avions parlé de lui et de sa maladie et pour lui fixer les idées je lui dis « tu sais, l'enfant soleil ». Il connaît le poème et la chanson de Mannick et il me répond :

« L'enfant soleil, oui mais avec des nuages »

# **ASSOCIATION C.H.A.R.G.E.**

## **Coordonnées de l'Association**

**Isabelle BENBRIK (Présidente)**

**5 rue Bernard Dimey**

**91330 YERRES**

**Tél. : 01.69.49.09.54**

**E-Mail : charge\_assoc@post.club-internet.fr**

**Arlette CHURAKOWSKYI (Vice-présidente)**

**La Giberie**

**10500 PETIT-MESNIL**

**Tél. : 03.25.92.23.60**

**E-Mail : Bruno-CHURAKOWSKYI@wanadoo.fr**

**Nadia BENCHERNINE (Secrétaire)**

**Ferme de Meurcy**

**02130 SERINGES ET NESLES**

**Tél. . : 03.23.82.70.97**

**E-Mail : lenob@club-internet.fr**

**Eric BENBRIK (Trésorier)**

**5 rue Bernard Dimey**

**91330 YERRES**

**Tél. : 01.69.49.09.54**

**E-Mail : charge\_assoc@post.club-internet.fr**

**Site internet : L'enfant Soleil : <http://perso.club-internet.fr/lenob/>**

# INDEX

<b>Présentation de L'enfant Soleil 3 .....</b>	<b>page 1</b>
<b>Dr Véronique ABADIE (Pédiatre Hôpital Necker, Paris).....</b>	<b>page 2</b>
<b>Dr Sylvette WIENER-VACHER (Vestibulométrie Hôpital Robert Debré, Paris).....</b>	<b>page 6</b>
<b>Dr Georges CHALLE ( Ophtalmologiste CRESAM Poitiers).....</b>	<b>page 8</b>
<b>Mme Christine AKTOUCHE (Orthoptiste CRESAM Poitiers).....</b>	<b>page 11</b>
<b>M. Franck BERTEAU (CRESAM* Poitiers).....</b>	<b>page 12</b>
<b>Mmes Arielle CHAUVIN et Marie BRABAN (CESSA** Larnay).....</b>	<b>page 14</b>
<b>Dr M. DUMOULIN (Directeur du centre pour Enfants Sourds – Pluri-Handicapés – Rue Daviel Paris).....</b>	<b>page 15</b>
<b>Mme Isabelle BENBRIK (présidente Association CHARGE) .....</b>	<b>page 17</b>
<b>Cordonnées de l'Association.....</b>	<b>page 19</b>

\* **CRESAM** : Centre de ressources expérimental pour enfants et adultes sourds – aveugles et sourds – malvoyants.

\*\* **CESSA** : Centre d'éducation spécialisée pour sourds – aveugles.