

L'ENFANT SOLEIL 2001

N° 5

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

Introduction d'Isabelle BENBRIK, Présidente de l'Association C.H.A.R.G.E

Deux journées nous ont réunis les 28 et 29 Mai 2001 au CRESAM de Poitiers pour faire le point des connaissances sur le syndrome de C.H.A.R.G.E.

A la fin de la journée C.H.A.R.G.E de 1999, l'équipe du CRESAM et l'association C.H.A.R.G.E avaient décidé de modifier l'organisation de cette mise au point. D'abord, une journée ne semblait plus suffisante. La place de la mise au point médicale devait être conservée, mais il fallait aussi faire témoigner nos enfants par l'intermédiaire de vidéos pour le moment puis consacrer une journée entière à la prise en charge éducative de nos enfants en réunissant plusieurs expériences.

Avec 2 années de préparation nous avons pu concrétiser ce souhait : les 28 et 29 Mai 2001 resteront dans nos mémoires. Beaucoup d'informations ont circulé ainsi que de nombreux échanges entre parents, et professionnels.

L'association CHARGE avec ses 73 familles adhérentes voudrait remercier :

- Tout d'abord le CRESAM de Poitiers sans qui rien de tout cela ne serait possible.
- Les médecins qui acceptent toujours volontiers de venir témoigner et partager leurs connaissances.
- Toutes les équipes de professionnels qui, avec le témoignage sur leurs expériences, aident à la prise en charge de nos enfants.
- Et bien sûr n'oublions pas les parents qui courageusement sont venus raconter leur quotidien et celui de leurs enfants.

Et enfin :

Pour tous ceux qui à Poitiers nous ont demandé de les tenir au courant :



Nicolas BENBRIK et son frère Maxime sont heureux de vous annoncer la naissance de leur petite sœur Charlotte le 08 août 2001.

Tout s'est bien passé, elle est en pleine forme.

Par ailleurs beaucoup d'autres enfants qui ont un grand frère ou une grande sœur avec le syndrome de CHARGE naissent chaque année, alors envoyez nous vos faire part, des photos et nous diffuserons la bonne nouvelle dans l'Enfant Soleil. C'est ainsi que :

Monsieur et Madame PILLON sont heureux de vous annoncer la naissance d'Emma le 16 Août 2001.

Introduction de Jacques SOURIAU, Directeur du CRESAM.

Ce numéro de « L'Enfant Soleil » sur les journées qui se sont tenues dans les locaux du CRESAM en Mai 2001 reflète le résultat d'une collaboration de maintenant plusieurs années entre l'Association C.H.A.R.G.E et le CRESAM, c'est à dire entre des familles et des professionnels. Pour les professionnels, la collaboration avec les familles est une nécessité et un soutien ; en effet, les moyens actuels d'accès à l'information, la curiosité des familles et leur profond souci de mettre en œuvre tout ce qui est possible pour améliorer la qualité de vie et les conditions de développement de leurs enfants, font de celles-ci les dépositaires de connaissances et d'expériences irremplaçables.

Ces journées ont donc permis à tous les participants de traiter un large éventail de questions :

- 1- la dimension médicale, grâce à l'incalculable contribution de l'équipe de l'hôpital Necker.
- 2- Les dimensions pédagogiques, grâce aux présentations de diverses équipes pédagogiques en contact avec des enfants atteints du syndrome de CHARGE.
- 3- Une dimension de recherche, grâce à la présentation des résultats d'un questionnaire extrêmement détaillé dont la préparation et le traitement ont été menés à bien grâce à une collaboration entre l'Association C.H.A.R.G.E et le CRESAM. Certains résultats devraient déboucher sur la formulation de nouvelles pistes de recherche qui pourraient permettre de mieux comprendre certains aspects spécifiques du développement de ces enfants.

Ces journées nous encouragent à poursuivre ce travail en commun. Il reste à affiner le travail de recherche entrepris, à envisager l'organisation de nouvelles journées et éventuellement, à élargir au niveau européen cette collaboration.

Donc, un grand « Merci » à l'Association C.H.A.R.G.E, à l'équipe de l'hôpital Necker, à tous les établissements qui ont apporté leur contribution à ces journées et à tous les participants, familles et professionnels pour leur intérêt et leur attention.

SOMMAIRE

Présentation de l'Association C.H.A.R.G.E par la Présidente Isabelle BENBRIK	Page 4
Pr Stanislas LYONNET (Généticien, Hôpital Necker – Paris) : Conseil génétique et syndrome de CHARGE	Page 6
Dr Véronique ABADIE (Pédiatre, Hôpital Necker – Paris) : Le syndrome de CHARGE en 2001	Page 8
Dr Georges CHALLE (Ophtalmologiste CRESAM Poitiers)	Compte-rendu non communiqué
Présentation de témoignages de parents d'adolescent et jeune adulte ayant le Syndrome de CHARGE	
- Témoignage de M.PALISSE	Page 11
- Témoignage de Mme GAVARET	Page 12
- Témoignage de Mme VALENTIN	Page 14
Présentation des premiers résultats d'un questionnaire sur les comportements des enfants atteints du Syndrome de CHARGE par M.GIMENES	Page 18
Présentation d'exemples de prise en charge par diverses équipes pédagogiques :	
- Catherine PEIGNE, Psychomotricienne à l'hôpital Necker – Enfants Malades à Paris : Intérêt d'une psychomotricité précoce spécifique, autour de l'annonce diagnostique initiale.	Page 20
- Ecole GATINOT – Montgeron (91) - Evolution de la prise en charge d'un enfant depuis son arrivée dans l'établissement à l'âge de 18 mois avec l'apport des pictogrammes de la méthode Makaton pour favoriser la communication. Sophie EYCHENNE , Psychologue Danièle LAPORTE, Educatrice Spécialisée Odile KNYCZ, Orthophoniste	Page 21
- Etablissement pour enfants polyhandicapés « Les PARPAILLOLS » - Bréviandes (10) . Une régression nécessaire et programmée. Jérémy DETLOF, Psychologue Violaine DUMEZ, Educatrice Spécialisée	Page 24
- Centre pour enfants pluri-handicapés – Rue Daviel – Paris 13 ^{ème} Anne DAHOO-VOYNET, Orthophoniste Véronique LE RAL, Orthophoniste	Page 27
- CESSA (Centre d'Education Spécialisée pour Sourds-Aveugles) – Larnay (86) Autour de l'accrochage du regard Hugues AUDE et Roland GIMENES	Page 30
Ateliers en sous-groupes sur les thèmes suivants :	
- Atelier Avenir et Orientation animé par Jacques SOURIAU	Page 32
- Atelier Alimentation animé par Arlette CHURAKOWSKYI	Page 34
- Atelier Communication et Langage animé par Corinne BLOUIN	Page 35
- Atelier Evolution de comportement et de la personnalité animé par Mme CHAVENTRE	Page 37
Perspectives et Conclusions	Page 39

LUNDI 28 MAI 2001

Matin : Président de séance : M.Eric BENBRIK

ASSOCIATION C.H.A.R.G.E. 1996-2001

Bonjour, je me présente je m'appelle Isabelle BENBRIK, j'ai 2 enfants, bientôt 3, et l'aîné Nicolas, ici présent, âgé de 10 ans est comme il le dit lui-même un bonhomme de CHARGE.

Je suis par ailleurs Présidente de l'association CHARGE née en 1996 de la volonté de parents d'en savoir plus sur ce syndrome et la vie au quotidien avec nos enfants.

- 1) Naissance de l'Association.
- 2) Les projets de l'Association et leur réalisation.
- 3) L'activité de l'Association au quotidien.
- 4) Portrait des parents, enfants et adultes CHARGE de l'Association.

1) Naissance de l'Association

3 familles en 1996.

73 familles nous ont contactés depuis.

En 2001 l'Association représente 66 enfants (64 en France et 2 en Belgique)

A noter que des journées comme celles d'aujourd'hui rassemblent autant de monde que d'enfants dans l'Association.

Les plus jeunes : Quelques mois.

Les plus âgés : 22 ans.

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.

11 nouveaux adhérents en 2000.

Notre outil principal : Le téléphone et Internet.

Nous répondons aux questions de : Parents, CDES, médecins pédiatres, personnel paramédical ...qui veulent des renseignements sur l'Association ou sur les divers handicaps.

2) Buts et projets de l'Association

Depuis 1996, ils n'ont pas changé mais les projets de l'époque ont pris forme.

Il s'agit :

- ◆ 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, magazine d'information de l'Association, le prochain numéro sera un résumé de ce congrès.
- ◆ Développer le site Internet de l'Association :

<http://perso.club-internet.fr/lenob/>

Un site très complet avec de nombreux liens vers d'autres associations et d'autres sites créés par des parents sur leur enfant. De belles images et de belles leçons d'espoir. En résumé, ne jamais se décourager, nos enfants sont pleins de ressources et peuvent vivre de façon agréable avec une belle qualité de vie.... Que demander de plus !!

A noter aussi un article très intéressant et traduit en français sur le site du CRESAM, un document incontournable et très complet.

- ◆ 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. En règle générale à l'hôpital Necker à Paris un dimanche d'Octobre.
- Des rencontres nationales, comme aujourd'hui, de mise au point des connaissances médicales et d'échange entre parents et professionnels.
- Nous tenons à être présents aux congrès internationaux.

3) L'activité de l'Association au quotidien.

- ◆ Recevoir les appels des parents et répondre aux différentes questions posées. Orienter vers les professionnels médicaux ou de l'éducation le plus souvent. Plusieurs appels par semaine
- ◆ Informer parents et professionnels.
- ◆ Organisation de journées comme aujourd'hui qui ont demandé plus d'un an de préparation :
 - Plusieurs rencontres avec le CRESAM entre Poitiers et Paris.
 - Mise en place d'un questionnaire détaillé à partir d'analyses de vidéos d'enfants CHARGE. Participation importante des parents que je tiens à remercier. Les résultats de cette étude seront donnés ultérieurement.
 - Multiples réunions téléphoniques.

4) Portrait des parents, enfants et adultes CHARGE de l'Association.

Le parcours des enfants et de leurs parents se schématisent de la façon suivante :

- De 0 à 3 ans : période de traitement des affections chirurgicales et médicales des enfants.
- De 3 à 6 ans : les difficultés d'intégration dans le système scolaire ordinaire et la prise en charge des handicaps associés.
- Au-delà de 6 ans : l'orientation scolaire
- Fin d'adolescence : la prise en charge.... et après ?? Quel avenir pour nos enfants ?? Intégration professionnelle de nos enfants.

L'association permet d'échanger et de suivre de près l'évolution de nos petits dont les premiers sont maintenant adultes.

Il nous reste encore plein de choses à découvrir et nous devons continuer à écrire l'histoire de nos enfants. Je laisse à votre disposition les coordonnées de l'Association.

Coordonnées de l'Association C.H.A.R.G.E.

Isabelle BENBRIK (présidente)

5 Rue Bernard Dimey

91330 YERRES

Tel : 01.69.49.09.54

e.mail : eiben@club-internet.fr

e.mail : charge_assoc@post.club-internet.fr

Site Internet : L'enfant soleil : [http://perso.club-internet.fr /lenob/](http://perso.club-internet.fr/lenob/)

Arlette CHURAKOWSKYI (vice-présidente) : 03.25.92.23.60

e.mail : bruno-churakowskyi@wanadoo.fr

Nadia BENCHERNINE (Secrétaire) : 03.23.82.70.97

e.mail : lenob@club-internet.fr

Eric BENBRIK (Trésorier): 01.69.49.09.54

e.mail : eiben@club-internet.fr

Intervention du Professeur LYONNET, généticien à l'hôpital NECKER, Enfants Malades à Paris

Les récentes évolutions sur le syndrome CHARGE ont permis une meilleure définition diagnostique portant, notamment, sur les anomalies de l'oreille moyenne, les troubles fonctionnels de la sphère ORL et digestive, les anomalies observées à l'IRM, et aussi les critères dysmorphiques qui peuvent être utiles dans le cas de diagnostic difficile. Nous espérons que cette amélioration des critères diagnostiques conduira à une meilleure définition des patients atteints de syndrome CHARGE, ainsi qu'une meilleure connaissance de la fréquence du syndrome que l'on estime supérieure à 1/20 000 naissances sans pouvoir être exact sur le chiffre.

Dans le même temps, en revanche, nos connaissances en génétique ont peu avancé sur le syndrome, et nous pouvons proposer à l'heure actuelle les éléments suivants à la réflexion :

1°) – Tout d'abord, le syndrome CHARGE est sporadique dans l'immense majorité des cas, ce qui signifie qu'il est très rare d'observer les histoires familiales. Cela a été confirmé par toutes les études publiées en France et à l'étranger. De plus, nos propres données montrent que les parents que nous avons pu examiner, notamment du point de vue cardiologique et ophtalmologique, ne présentaient jamais de signes, du syndrome, même mineurs ;

2°) - Malgré ce caractère sporadique, quelques histoires familiales, très exceptionnelles doivent attirer l'attention sur la possibilité d'un facteur génétique dans certains cas. De la même manière, les cas de jumeaux monozygotes concordants pour l'association CHARGE, ainsi que de jumeaux hétérozygotes discordant pour le syndrome, confirment l'hypothèse qu'une anomalie génétique, encore inconnue, pourrait bien être à l'origine de ce tableau polymalformatif.

3°) – Génétique ne signifie pas héréditaire, comme le montre l'immense majorité des cas sporadiques de syndrome CHARGE. Par conséquent, le conseil génétique pour des parents ayant déjà eu un enfant atteint reste très rassurant sous réserve d'une surveillance échographique morphométrique de qualité, confiée à des échographistes informés des signes d'appel à rechercher. Jusqu'à présent, cette stratégie s'est avérée favorable, permettant la naissance d'enfants en bonne santé dans des familles éprouvées par la naissance d'un enfant atteint de syndrome CHARGE.

4°) – Enfin, la littérature médicale montre l'existence de quelques anomalies chromosomiques retrouvées chez des enfants atteints de syndrome CHARGE. Cependant, aucune d'entre elles n'est concordante, ce qui signifie qu'à l'heure actuelle, aucune localisation chromosomique n'est réellement bien documentée dans le syndrome CHARGE.

Dans le contexte de ces données, le Département de Génétique de l'Hôpital Necker Enfants Malades a entrepris depuis plusieurs années une recherche visant à identifier le ou les gènes dont les anomalies prédisposeraient au syndrome CHARGE. Ces anomalies peuvent être des réarrangements chromosomiques qui sont passés jusqu'à présent inaperçus du fait de la limite des techniques de cytogénétique : elles peuvent être aussi des mutations ponctuelles de l'ADN touchant un ou plusieurs gènes dont le dysfonctionnement conduirait au syndrome.

Nous disposons à l'heure actuelle de matériel biologique (prélèvements d'ADN ou lignées cellulaires) de plus d'une trentaine d'enfants atteints du syndrome CHARGE, ce qui nous a permis dans ces dernières années de tester de nombreux gènes candidats, pour l'instant sans résultat positif. Plus récemment, le Docteur Damien SANLAVILLE, dans l'équipe du Professeur Michel VEKEMANS au sein du Département, a entrepris une étude systématique des ADN d'enfants atteints de syndrome CHARGE par méthode CGH (comparative génome hybridation). Il s'agit d'une méthode fondée sur la comparaison de l'ADN de l'enfant atteint avec un ADN témoin, les deux ADN étant marqués de couleurs différentes, permettant lors de leur appariement, de définir des zones chromosomiques défectueuses chez les enfants atteints. Une anomalie peut consister en une perte de substance d'ADN (il y aura alors un excès de l'ADN témoin par rapport à l'ADN de l'enfant à la position chromosomique en question), ou au contraire, d'un excès de matériel génétique, et il y aura alors un excès d'ADN de l'enfant à l'endroit concerné par l'anomalie.

Cette méthode a été mise en œuvre pour 27 enfants et, jusqu'à présent, il a été possible de démontrer l'existence de 2 anomalies qui n'avaient pas pu être repérées par les méthodes de cytogénétique standard. Ces deux anomalies sont en cours d'étude, notamment à la recherche d'un réarrangement chromosomique équilibré porté par l'un des parents de l'enfant atteint. Pour autant qu'on puisse le dire, ces deux anomalies non plus ne sont pas concordantes, ne permettant toujours pas d'identifier un locus majeur dont les mutations prédisposeraient au syndrome CHARGE. De fait, les anomalies en question ne portaient pas sur le même chromosome, témoignant déjà d'une hétérogénéité du syndrome, c'est à dire de la possibilité que plusieurs gènes ou anomalies chromosomiques indépendantes puissent conduire au même syndrome. L'étude se poursuit pour un plus grand nombre d'enfants, et, naturellement, les résultats positifs seront transmis individuellement aux parents des enfants concernés.

Ces données de recherche ne remettent pas en cause le conseil génétique rassurant donnée aux parents d'enfants atteints du syndrome CHARGE. Ainsi, les projets d'enfants des frères et sœurs d'enfants atteints de syndrome CHARGE ne devraient pas poser de difficultés non plus, sous réserve de surveillance échographique poussée comme pour leurs parents. En revanche, si des enfants atteints de syndrome CHARGE avaient eux-mêmes un projet d'enfant, le conseil génétique devrait être prudent sous l'hypothèse de la possibilité de la transmission en dominance de l'anomalie génétique prédisposant au syndrome.

Il faut espérer que l'avancée des connaissances améliore cette situation et puisse, enfant, donner aux parents un conseil génétique objectif, fondé sur le dépistage de l'anomalie en cause, soit par méthode d'étude de l'ADN, soit par méthode d'étude des chromosomes.

Damien SANLAVILLE, Michel VEKEMANS - Cytogénétique – Département de génétique – Hôpital Necker
Enfants Malades – 149 Rue de Sèvres – 75015 Paris

Stanislas LYONNET, Jeanne AMIEL - Génétique Médicale et Génétique Moléculaire - Hôpital Necker Enfants
Malades – 149 Rue de Sèvres – 75015 Paris

COMMUNICATION DU Dr V. ABADIE (HOPITAL NECKER-ENFANTS MALADES, PARIS)

L'objet de cette communication était de faire le point sur les nouveautés médicales concernant le syndrome de CHARGE en 2001. Outre les aspects génétiques évoqués par le Professeur LYONNET, il n'y a pas cette année de réelle nouveauté, mais un approfondissement progressif des connaissances médicales et des observations effectuées par les familles comme par les professionnels permettant de mieux approcher les difficultés successives que peuvent rencontrer les enfants atteints de syndrome de CHARGE. Trois éléments de réflexion ont été le point de départ à la discussion.

1 Les limites de l'acronyme C.H.A.R.G.E.

L'acronyme C.H.A.R.G.E. a servi de point de départ à la description et à l'identification de ce syndrome. On voit aujourd'hui les limites de cet acronyme. D'une part, il risque de faire omettre le fait qu'il existe d'autres malformations dont trois sont observées avec une fréquence plus élevée que certains symptômes de l'acronyme. Ces symptômes peuvent être considérés, dans la démarche médicale diagnostique, comme des critères majeurs du syndrome. Il s'agit des **anomalies vestibulaires** qui concernent la quasi-totalité des enfants, les troubles de succion-déglutition et l'encombrement des voies aériennes supérieures par **dysfonctionnement du tronc cérébral** dont l'incidence est difficile à définir car elle dépend des critères retenus (si l'on considère les troubles alimentaires mineurs, l'incidence est quasi-constante). Enfin, les asymétries ou paralysie faciale et les **éléments morphologiques faciaux** rendant aux enfants CHARGE une allure de parenté concernent là encore la très grande majorité des enfants. La liste des symptômes et de l'éventuel acronyme susceptible d'être inventé apparaît dans le tableau suivant. On conçoit la difficulté d'établir de façon formelle le diagnostic de syndrome de CHARGE en l'absence de marqueurs biologiques formels.

Par ailleurs, le principe de cette liste de symptômes est inutilement impressionnante car tous les enfants n'ont pas tous les symptômes. Enfin cette liste met sur le même plan des difficultés de nature très différentes. Le tableau suivant rappelle les items de l'acronyme et de celui que l'on pourrait concevoir. Les pourcentages de fréquence de chaque signe sont une moyenne entre les principales études publiées.

C	Colobome	80
H	Anomalies cardiaques, Heart	75
A	Atrésie des choanes	50
R	Retard staturopondéral et développemental	90
G	Anomalies Génitales et pubertaires	60
E	Anomalies des oreilles et auditives, Ear	85
V	Anomalies Vestibulaires	95
O	Hyposmie, Olfaction	?
T	Dysfonction du Tronc cérébral	70 +
R	Anomalies Rénales et des voies urinaires	25
A	Asymétrie faciale et dysmorphologie	85
P	Paralysie faciale	50
O	Anomalies squelettiques, Os	25
F	Fentes labiopalatines	15
A	Agitation, troubles du comportement	?

En fait, les problèmes rencontrés par les enfants et leur famille pourraient plutôt être divisés en 5 groupes ayant une communauté de vécu et de principes thérapeutiques.

- **1° Les problèmes chirurgicaux**, de diagnostic en règle précoce, vécus comme des pathologies complexes mais finalement se révélant être des problèmes curables, c'est à dire bien «réparables».

- **2° Les problèmes alimentaires et respiratoires** préoccupent de très nombreuses familles dans les premières semaines et mois de vie. Ils font partie des difficultés les moins bien reconnues et analysées. Néanmoins, leur approche est très importante pour permettre d'une part de comprendre pourquoi une activité si spontanée se produit mal et enfin comment s'adapter aux difficultés et essayer de les résoudre plus rapidement. On reste là dans le domaine du transitoire.

- **3° Les difficultés sensorielles**, qu'elles soient visuelles, olfactives, auditives ou de l'équilibre. Elles ne constituent pas des anomalies véritablement curables, elles engagent le pronostic à long terme, on est plus dans l'urgence mais dans la définition progressive d'un statut de dysfonctionnement ou de handicap. Les problèmes sensoriels nécessitent à la fois une évaluation précoce fine, tout en rappelant que, d'une part chez le jeune enfant, la précision des examens complémentaires est insuffisante et qu'elle doit toujours être associée aux constatations de l'observation clinique, et d'autre part qu'il faut malheureusement garder à l'esprit que des aggravations sont

possibles tant sur le plan auditif que sur le plan visuel (détachement de rétine).

- **4° Les problèmes cognitifs et comportementaux.** Une des questions importantes du syndrome de CHARGE est de savoir s'il existe un déficit intellectuel intrinsèque, indépendamment de l'histoire médicale et des déficits multisensoriels de l'enfant. Cette question est difficile à résoudre et justifie d'évaluations intellectuelles utilisant des outils adaptés aux enfants atteints de syndrome de CHARGE. Des exemples précis permettent de penser qu'il existe des enfants à intelligence sous-jacente normale et d'autres pas.

La même question se pose pour les troubles du comportement qui apparaissent, de façon majoritaire, comme secondaires aux difficultés sensorielles et psychologiques.

L'évocation des problèmes cognitifs et comportementaux fait sortir du plan médical pour rentrer dans celui du socio-éducatif générateur de préoccupations quant à l'avenir socio-professionnel des enfants puis des adultes CHARGE.

- **5°** Un dernier groupe de difficultés apparaît avec l'âge et de gravité moins sévère, mais justifie d'être considéré. Il s'agit des **problèmes "plastiques"**. Ils sont constitués du retard statural, des cicatrices faciales ou corporelles, de la dysplasie du pavillon de l'oreille, de la paralysie faciale, du retard pubertaire. Ces difficultés accentuent le sentiment d'étrangeté de l'enfant.

2. Quelques points spécifiques de l'amélioration de nos connaissances médicales.

- **Les anomalies vestibulaires.** Elles ont été au mieux évoquées il y a 2 ans par le Docteur WIENER-VACHER. On peut rappeler que le scanner des rochers est aujourd'hui l'outil diagnostique anté et post-natal principal pour confirmer le diagnostic de CHARGE. Le caractère constant des anomalies fonctionnelles des canaux semi-circulaires a permis de décrire un schéma moteur spécifique à l'enfant atteint de CHARGE constitué dans les premiers mois de vie d'une hypotonie globale, d'une prédilection pour le rampé sur le dos, d'une difficulté aux étapes de verticalisation, de déficit de force dans les mains et les avant-bras, d'absence prolongée de réaction de parachute, des difficultés à marcher en terrain irrégulier, des difficultés à arrêter un mouvement ou à changer de direction, puis des difficultés à faire du vélo en particulier sans petites roues... L'intérêt de reconnaître ce schéma moteur est tout d'abord d'éviter les mauvaises interprétations notamment de la volonté du nourrisson CHARGE à se projeter la tête vers l'arrière. Enfin, les étapes de verticalisation seront favorisées en compensant le déficit vestibulaire par un apprentissage de l'utilisation préférentielle de la vision et de la proprioception.

- **Les anomalies olfactives** sont également de préoccupation récente. Elles ont été mises en évidence d'une part par les travaux des endocrinologues qui se sont aperçus que la principale cause des hypogonadismes des enfants CHARGE était liée à un déficit en LH- RH d'origine hypothalamique. Les cellules concernées sont embryologiquement les mêmes que celles qui formeront le bulbe et les sillons olfactifs. Il s'avère que les derniers enfants ayant bénéficié d'une analyse radiologique de leur bulbe olfactif montrent des réductions de volume et d'aspect de ces bulbes. Se pose donc la question de savoir comment les enfants CHARGE sentent. Ceci est une question essentielle car l'olfaction constitue 80 % des fonctions gustatives qui sont mises activement à contribution lors de l'apprentissage alimentaire. Des études expérimentales chez le nourrisson et grâce à des échelles plus traditionnelles chez l'adolescent permettent de quantifier ce déficit olfactif. Les premiers résultats effectués chez de jeunes enfants CHARGE montrent la présence résiduelle d'une compétence olfactive. Celle-ci mérite d'être quantifiée mais les outils sont à mettre au point.

L'odorat est donc un sens certainement à utiliser de façon intense chez l'enfant CHARGE. Il constitue un moyen de communication et doit être intégré à l'ensemble des autres capacités perceptives pour amener l'enfant à la compréhension de son environnement.

3. Résultats préliminaires d'une étude menée dans le service de Pédiatrie Générale et qui avait pour objectif de tenter de définir des critères simples permettant l'évaluation pronostique développementale à moyen terme des nourrissons CHARGE.

Cette préoccupation est importante pour les médecins qui s'occupent de problèmes aigus en période néonatale et bien sûr pour l'ensemble des professionnels et des familles concernés.

Les résultats sont encore à confirmer. L'étude porte sur 21 enfants suivis depuis la naissance, actuellement âgés de 3 à 10 ans, l'ensemble des paramètres testés ont été corrélés avec le niveau développemental actuel des enfants. Ce niveau n'a pas pu être quantifié par un chiffre de quotient intellectuel, du fait de la difficulté d'utilisation des échelles traditionnelles de mesure du QI chez l'enfant atteint de déficits sensoriels. Pour approcher leur niveau de développement intellectuel, les enfants ont donc été divisés en 5 classes selon leur niveau éducatif et leurs besoins rééducatifs.

Le premier résultat montre la répartition harmonieuse des 21 enfants parmi les 5 classes citées dans le tableau suivant.

	n	%
1. Niveau normal, pas de rééducation	0	0 %
2. Cursus scolaire normal, Rééducation ambulatoire libérale	5	24 %
3. Retard modéré principalement lié au déficit sensoriel (auditif), cursus scolaire en milieu normal ou CLIS pour malentendants, niveau intellectuel considéré comme normal par les éducateurs, rééducation en centre pluridisciplinaire spécialisé	4	19 %
4. Niveau cognitif insuffisant pour suivre un cursus normal Scolarisation en milieu adapté, CLIS ou école intégrée	7	33 %
5. Handicap sensoriel important, niveau cognitif faible, peu ou pas de langage, centre médico-éducatif, IME, EMP, IMP	5	24 %

Ces résultats sont satisfaisants compte tenu du retard psychomoteur initial marqué chez tous ces enfants. Ils semblent signifier qu'il existe une bonne compensation aux problèmes moteurs initiaux et des capacités intellectuelles conservées chez une grande partie des enfants atteints de syndrome de CHARGE.

Nous avons ensuite cherché quels étaient les paramètres détectables dans les premières semaines de vie qui se retrouvent de façon statistiquement significative dans un groupe plutôt qu'un autre. Deux résultats sont intéressants. Le premier est un résultat négatif. En effet, dans cette série d'enfant pris en charge depuis 1990, nous n'avons pas mis en évidence d'effet négatif des paramètres témoignant de la lourdeur médicale initiale (durée d'hospitalisation, séjour en réanimation, opération cardiaque, trachéotomie) sur le pronostic intellectuel à moyen terme. Le colobome rétinien bilatéral étendu (avec mouvements de malvoyance dans les premiers mois de vie) et la microcéphalie (petit périmètre crânien) sont deux paramètres corrélés négativement avec le niveau cognitif à moyen terme. Autrement dit, le colobome bilatéral étendu est l'élément le plus handicapant. La surdit  peut  tre bien compens e. Elle ne devient un facteur p joratif que lorsqu'elle est associ e   une atteinte visuelle grave. La suite de l'analyse de ces r sultats est en cours.

Dr V ronique ABADIE (P diatre)
Hopital Necker – Enfants Malades
149 Rue de S vres
75015 PARIS

Lundi 28 Mai 2001

Après-midi : Président de séance : Mme Corinne BLOUIN

Présentation de témoignages de parents d'adolescent et jeune adulte ayant le syndrome de CHARGE

Témoignage de M.PALISSE

Ce témoignage s'est déroulé sous la forme de questions-réponses.

Remarque : La maman est décédée il y a 4 ans. C'est elle qui naturellement ' s'occupait ' d'Angélique. J'ai donc quelques difficultés de me remémorer certains événements.

- Pouvez-vous nous présenter votre fille ?

Angélique est âgée de 16 ans. Elle est malentendante et malvoyante. Elle a un frère de 22 ans et une sœur de 16 ans.

- Quelles sont ses atteintes, ses difficultés ?

Angélique est malvoyante. Elle a un colobome bilatéral. Elle est sourde.

- Quel a été son parcours médical ? Pouvez-vous nous le décrire ?

A l'âge de 4 mois, on a décelé un problème au niveau des yeux (iris ovale).

A 18 mois, un contrôle bébé vision a été établi. Un fond d'œil effectué à 3 ans ½ a permis de confirmer un colobome à l'œil droit. Suite au diagnostic visuel, les médecins ont dit qu'Angélique pourrait se servir de ses restes visuels.

- Pouvez-vous nous rapporter son développement moteur et ses problèmes moteurs encore actuels, si elle en a ?

Angélique n'a jamais essayé de marcher à 4 pattes, elle aimait surtout rouler. A l'âge de 2 ans, elle a commencé à se lever et à faire quelques pas. Mais elle cherchait les surfaces dures, même quand elle tombait. Il a fallu lui apprendre à tenir son équilibre. Actuellement, elle rencontre encore des difficultés d'équilibre sur les sols caillouteux.

- Quel a été son parcours institutionnel ?

Petite, Angélique allait dans un centre médico-social à Valence. Elle y allait 1 heure par semaine, ce qui était très peu. Puis elle a été prise en charge au CESSA de Larnay à Poitiers à l'âge de 5 ans. Au CESSA, elle a commencé à faire des progrès, ce qui nous a soulagé. Actuellement, elle est toujours au CESSA.

- Qu'en est-il de l'autonomie ? Comment s'est-elle développée ? Angélique a-t-elle encore des difficultés actuellement ?

Angélique fait de plus en plus de choses seule à la maison. Elle fait son lit, prépare son petit déjeuner... Mais les choses qu'elle fait, elle les fait vite.

- Votre fille a-t-elle ou a-t-elle eu des troubles du comportement ?

Elle se balançait beaucoup d'avant en arrière, se donnait des coups. Elle pouvait être agressive envers ses proches.

- Est-ce que votre fille a des comportements qui vous paraissent surprenants ?

Quand Angélique vient nous voir et qu'elle ne sait pas quoi nous demander, elle nous répète toujours la même question.

- Comment se situe votre fille au niveau des relations sociales ?

Angélique a une très bonne relation avec son frère. Elle fait souvent ce qu'il lui demande de faire. Angélique cherche le contact de la personne adulte, elle aime beaucoup regarder ce que font les autres, comment ils sont habillés. Un détail : elle aime connaître le contenu des portes-monnaie.

- Comment communique votre fille ?

Elle a d'abord compris les pictogrammes écrits, puis elle a pu écrire un peu vers l'âge de 7-8 ans. Ensuite elle a appris la langue des signes.

- Actuellement, votre fille est en période d'adolescence. Pouvez-vous nous décrire cette période ?

C'est une période difficile. Sa mère, disparue, manque pour nous aider.

- Comment envisagez-vous l'avenir d'Angélique ?

Je souhaite qu'elle devienne autonome, qu'elle puisse vivre en foyer d'adultes ou en appartement.

Témoignage Mme GAVARET (Maman de Stéphane, né le 2.10.1982)

Après une grossesse difficile, une surveillance accompagnée de 5 ou 6 échographies, nous attendions notre second enfant dans la joie malgré tout, en pensant naïvement que les soucis partiraient à la naissance.

Dès les premières secondes, Stéphane faisait une détresse respiratoire, il ne pleurait pas et s'étouffait. Le pédiatre constatait une atrésie des choanes et des malformations physiques, il le faisait transporter au service de réanimation de Tours.

Malgré l'opération des choanes qui suivit, Stéphane n'avait toujours pas la respiration spontanée, et demeurait pendant plusieurs mois sous assistance respiratoire en permanence, sans que les médecins ne puissent expliquer les raisons (constatation des parois molles de la trachée-artère).

L'ORL constata entre autre :

- Une paralysie des dilatateurs de la glotte,
- Paralysie faciale côté droit,
- Paralysie de la langue,
- Paralysie et atrophie des cordes vocales et du carrefour laryngé
- Troubles de la déglutition,
- Malformation des pavillons et de l'oreille interne,
- Surdit  bilatérale profonde,
- Microphthalmie avec colobome et chorio r tinite   gauche,
- Encombrements broncho-pulmonaires   r p tition avec surinfection conduisant   l'obligation d'une trach otomie   l' ge de 6 mois.

A tous ces probl mes s'ajoutaient :

- Une cardiopathie s v re ayant n cessit  2 interventions palliatives et une correctrice   l' ge de 5 ans.
- Actuellement sous surveillance pour fuite sur intervention ventricule droit, il reste une op ration   venir.
- Reflux gastro-oesophagien avec de nombreuses fausses routes et surinfections conduisant   une gastrostomie durant 6 ans environ. Stéphane faisait de nombreuses infections avec ce syst me d'alimentation.
- Pied bot jambe gauche,
- Hypoplasie g nitale marqu e par un micro-p nis.
- Retard staturo-pond ral, intellectuel et psychomoteur.

Une nouvelle op ration des choanes  tait tent e.

Durant toutes ces ann es Stéphane passait par des  tats comateux et de r animation   100 % fr quents. Tous ces probl mes associ s  taient mal g r s par le Corps M dical, qui n'avait pas l'habitude de traiter autant de probl mes   la fois sur une seule et m me personne.

Le syndrome de CHARGE f t identifi  au bout de 10   12 mois environ.

De notre c t  nous avons beaucoup de mal   vivre cette situation, mais nous n'avions pas le choix.

Nous nous rendions   Tours, en famille le week-end et quant   moi j'y allais 3 fois par semaine, car Stéphane  tait tr s demandeur de notre pr sence.

A l' ge de 3 semaines-1 mois, il manifestait sa reconnaissance en nous suivant du regard, malgr  son immobilisation totale corps et t te, il s'agitait quand il nous voyait sur le point de partir. Il devenait de plus en plus attachant.

Vers l' ge de 3 ans, une tentative de le rapprocher de chez nous f t faite, il partagea donc l'hospitalisation jusqu'  5 ans entre Vierzon et Tours selon son  tat de sant , d'une part pour permettre   Stéphane de nous voir plus r guli rement et d'autre part pour nous  viter des d placements fatigants.

Vers l' ge de 4 ans, suite aux nombreuses surinfections dues au gavage, nous d cidions d'essayer de l'alimenter   la cuill re. Il fallait l  encore faire preuve de beaucoup de patience en moyenne une heure pour lui faire avaler la valeur d'un petit pot au bout d'un an de tentative, tout devait  tre mix . A 6 ans il arrivait enfin   prendre un repas complet mix    la cuill re.

A la suite de sa 3 me op ration cardiaque, et compte tenu des implications relev es sur la famille et notamment grosse fatigue pour notre fille, qui suivait et subissait en toute circonstance, le p diatre d cidait avec notre accord de placer Stéphane dans un Centre M dicalis    Clermont Ferrand au CPI de Puy Giroux, pour une p riode ind termin e avec objectif de voir Stéphane rentrer dans l'Ecole de Sourds et Muets des Gravouses pour apprendre le langage des signes, ce qui se r alisait seulement qu'  l' ge de 9 ans. Il fallait encore beaucoup nous battre pour cette admission   cause de la trach otomie et des fausses routes qui inqui taient tout le monde, y compris la CDES et La S curit  Sociale face aux responsabilit s.

Les r sultats scolaires sont tr s m diocres, Stéphane manque de motivation personnelle, cependant il pourrait faire mieux, car il est bien int gr  dans la vie sociale, observateur, m ticuleux et d'un certain charisme.

Durant son s jour   Clermont Ferrand nous lui rendions visite un week-end sur 2.

A l' ge de 8 ans, nous avons commenc    le sortir progressivement du Centre avec du mat riel d'aspiration en permanence sur nous.

Enfin à l'âge de 10 ans environ, Stéphane découvrait pour la première fois sa Maison. Nous le revoyons le jour de son arrivée, visiter la maison, placards, armoires, tiroirs, frigo, jusqu'au jardin. Il se déplaçait avec une pleine voiture de matériel d'assistance, tente à oxygène, matériel d'aspiration, etc. .

La prise en charge de Stéphane était très lourde pour moi, en plus des nombreux soins, il fallait constamment l'aspirer et souvent je passais les nuits blanches à son chevet. L'enlèvement de la canule à l'âge de 16 ans ½ était donc un soulagement pour tout le monde, il apportait un grand confort de vie à Stéphane entraînant la suppression de soins quotidiens.

Depuis octobre 2000, Stéphane est entré au CESSA de Larnay à Poitiers, établissement mieux adapté aux problèmes de notre enfant. Il s'est intégré de suite dans cet établissement où il a trouvé une certaine sérénité. Il a de bons rapports avec tout le personnel et nous en parle avec plaisir.

Durant toutes ces années, Stéphane s'est battu de nombreuses fois pour la vie. Cette situation était très dure pour nous parents, mais il a fait preuve de courage, de volonté, ténacité, et de soif de vivre. La moindre petite chose banale à nos yeux était une source de joie pour lui.

Chacun de nous a également beaucoup «donné», il fallait se battre avec les médecins pour obtenir quelques informations, avec l'administration, CDES et Sécurité Sociale. Je ne peux m'empêcher de penser à ma fille qui n'a connu que les hôpitaux jusqu'à l'âge de 16 ans, à mon mari qui a eu des revers professionnels car trop fatigué et déprimé. Mais tout cela n'est presque rien à côté de la joie de vivre que nous exprime Stéphane.

A ce jour, tous ses problèmes de santé ne sont hélas pas résolus, certains ne le seront jamais, cependant si nous faisons le bilan il reste comme préoccupations :

- Un retard de croissance (poids : 30 kg, taille autour 1.40 m), des troubles endocriniens, suivi en cours à Tours.
- Une mobilité très limitée,
- Une scoliose dorsolombaire depuis l'âge de 11 ans avec port d'un corset en permanence, en attendant une opération correctrice à venir.
- Sous surveillance cardiaque pour une fuite au ventricule droit, une opération à venir également en fonction de la nécessité.
- ***Enfin L'avenir professionnel et social de Stéphane reste une préoccupation majeure pour nous parents.***

Ce témoignage a été ressenti pessimiste par la plupart d'entre vous présents aux journées CHARGE de Poitiers, vu par nous-mêmes, il ne l'est pas du tout, bien au contraire car nous voyons Stéphane grandir et se rapprocher petit à petit «du standard d'un enfant », il exerce des activités qui n'étaient pas envisageables il y a quelques années seulement.

Les infirmières et médecins qui ont soigné Stéphane dans son plus jeune âge, sont très surpris de voir ce qu'il est devenu : un «petit homme » heureux de vivre.

Je remercie les organisateurs des Journées CHARGE et le corps médical qui nous assiste, et répondre à notre attente avec beaucoup de simplicité.

Je reste à la disposition des personnes qui souhaiteraient un approfondissement de certains sujets ou comportements, avec l'espoir de vous aider à mieux comprendre nos enfants «CHARGE ».

Témoignage de Mme VALENTIN

Sébastien est né le 15 Juillet 1980 à Rodez. Il a une sœur née en 1969, un frère né en 1972 et un autre frère né en 1977.

Il a plusieurs handicaps dus à des malformations congénitales qui n'ont pas toutes été mises en évidence dans la petite enfance.

Les malformations visibles à la naissance sont les fentes palatines. Des colobomes sont observés à 2 mois, une forte myopie à 8 ans. Une malformation des oreilles entraînant une surdité sévère et des troubles de l'équilibre ont été découverts à l'âge de 18 ans par scanner des rochers qui a montré l'hypoplasie des vestibules.

Il a un retard intellectuel et de maturité.

Nous avons fait la connaissance du Centre de Ressources de Poitiers il y a deux ans et nous savons grâce à eux que Sébastien a un syndrome de CHARGE incomplet.

J'ai essayé de rassembler mes souvenirs afin de vous raconter la vie de Sébastien qui a aujourd'hui 21 ans et qui depuis un an commence sa vie d'adulte dans un foyer spécialisé.

La petite enfance :

A la naissance, Sébastien se présente comme un gros bébé de 4 kilos porteur de doubles fentes labio-palatines. Dès le premier jour nous prenons contact à Toulouse avec le Dr Chancholle, spécialiste de ces réparations. Dans l'immédiat une plaque palatine est réalisée ; elle permet l'alimentation et, munie d'un petit vérin qu'il faut actionner tous les quinze jours, elle guide les forces de croissance. Le chirurgien nous informe que les opérations se font en trois étapes : à 4 et 6 mois, fermeture de la base du nez et des lèvres, à 24 mois, fermeture du palais.

Les premiers mois sont difficiles car Sébastien n'arrive pas à s'alimenter, il fait des fausses routes qui entraînent une broncho-pneumonie de déglutition. D'autre part, le défaut de fermeture entraîne rhino-pharyngites et bronchites à répétition.

A 2 mois le pédiatre constate le nystagmus incessant des deux yeux preuve d'une mauvaise vision. Il nous conseille de faire examiner Sébastien par l'ophtalmologue de la clinique où il doit être opéré.

A 6 mois a lieu la première intervention, l'état général de Sébastien ne l'ayant pas autorisé plus tôt. Malgré un arrêt respiratoire au début de l'anesthésie, elle se passe bien.

L'ophtalmologue de la clinique observe le fond d'œil qui révèle d'importants colobomes chorioretiniens, l'œil le plus atteint est le gauche.

L'otorrhino pose des diabolos car il y a des otites séreuses. Ils devront être surveillés et remplacés régulièrement jusqu'à l'âge de 12 ans où se fermeront les trompes d'Eustache.

Par la suite, l'ophtalmologue qui suit Sébastien à Rodez conseille des flashes et des stimulations avec des lampes de poche.

Cette première année Sébastien montre un retard global. Il tient mal sa tête, est très hypotonique, a du mal à avaler. Nous constatons que les bébés opérés comme Sébastien n'ont pas ces problèmes. Une pédopsychiatre nous conseille de mettre Sébastien à la garderie le matin afin qu'il soit stimulé par les autres enfants. Il ira quand son état de santé le permet jusqu'à son entrée en maternelle.

A 24 mois a lieu la troisième opération qui ferme le palais. L'alimentation peut se faire sans la plaque palatine et devenir ainsi plus agréable.

A 3 ans Sébastien, qui jusque là marchait en donnant la main, fait ses premiers pas seul dans l'appartement. La marche mettra ensuite des années à s'assurer. On voit que Sébastien a des troubles d'équilibre, marche les jambes écartées, les côtes ne seront surmontées sans aide qu'à 10 ans. On nous parle de troubles cérébelleux ou d'infirmité motrice cérébrale.

La maternelle :

A 4 ans Sébastien est admis en maternelle à l'école où son frère est en CE1 et que fréquentaient aussi auparavant les deux aînés. Malgré son retard général et l'absence de langage il est bien accepté. Il restera deux ans chez les petits. En maternelle des moyens, la maîtresse nous assure qu'elle arrive à le faire travailler et qu'il a de l'humour, donc il n'est pas idiot. En Maternelle des grands les choses se compliquent. Sébastien dérange à l'école par son comportement, il se balance et se tape la tête surtout dans des ambiances d'agitation et de bruit. Nous consultons la Guidance INFANTILE du Centre Lestrade pour déficients visuels de Toulouse. Ils nous conseillent de ne pas trop protéger Sébastien et ils envoient un éducateur une fois par mois à l'école. Celui-ci ne comprend pas ce comportement, il pense que Sébastien fait «le fou », mais «à faire le fou on le devient ».

Le CROP, section Déficiants Visuels :

A 8 ans Sébastien ne peut rester en intégration. Une section Déficiants Visuels ouvrant au CROP de Rodez, la CDES y fait admettre Sébastien. Le matin il y commence une scolarité de CP en petit groupe, pratiquement en individuel, il apprend quelques bases de lecture, d'écriture et de calcul. On nous fait vite savoir qu'il n'ira pas loin dans sa scolarité. L'après-midi Sébastien va dans une classe CMPP annexée à une école ordinaire. On sent bien que Sébastien n'a pas sa place parmi ces enfants qui n'ont aucune déficience physique. Parallèlement à l'école, Sébastien va chez un psychomotricien libéral deux fois par semaine, les séances se passent très bien, il suit cette rééducation de 5 à 9 ans.

Lors de cette première année au CROP, sur les conseils d'une cousine habitant Barcelone, nous faisons examiner Sébastien à la clinique d'ophtalmologie du Professeur Barraquer. Peut-être devions nous demander un autre avis

que ceux de l'ophtalmo de Rodez et de la spécialiste des basses visions de Toulouse qui pensaient tous deux que des verres seraient inutiles. Le médecin espagnol détecte une forte myopie aux deux yeux. Il prescrit des lunettes qui sont de suite acceptées par Sébastien. Nous avions eu raison de nous déplacer. Il nous assure également en nous certifiant que sa vision allait s'améliorer jusqu'à 16 ans. Par la suite nous faisons suivre Sébastien par un ophtalmologue de Toulouse. Sa vue est stabilisée depuis l'âge de 16 ans à 1/20 pour l'œil gauche et à 1/10 pour l'œil droit après correction. Il nous explique que Sébastien voit comme s'il avait une main aux doigts écartées devant les yeux. Pratiquement il ne semble pas gêné dans les lieux habituels, par contre il n'est pas rassuré dans les lieux inconnus et donne le bras, mais en grandissant il prend plus d'assurance. Parfois il confond les personnes qui ont la même silhouette. Il arrive à lire des caractères en noir bien contrastés de 3mm sans trop de fatigue.

L'audioprothésiste du CROP soupçonnant une surdité fait un audiogramme qui révèle une surdité légère à gauche, moyenne à droite. Un appareil est essayé à droite, puis un à gauche pour équilibrer l'audition mais Sébastien a du mal à les supporter surtout dans la rue ou en récréation.

Sébastien est de plus en plus nerveux, sa vie dans les deux écoles n'est pas stabilisante. Il ne parle que très peu, commence à peine à employer le pronom personnel «je ». Il dessine beaucoup de trains, des animaux avec une ribambelle de petits. A la maison il n'y a pas de problème, il aime être en compagnie de ses grands frères et sœur, il aime aussi être seul.

Lestrade :

Sur les conseils du CROP et de la CDES, nous demandons l'admission au Centre Lestrade pour Déficiants Visuels de Rammonville près de Toulouse et en Septembre 1990, Sébastien qui a alors 10 ans y fait sa rentrée en classe de rattrapage. Hélas nous nous rendons vite compte que cette classe n'est pas adaptée à son niveau qui est encore celui de CP.

Les lectures sont trop compliquées, les problèmes de calcul aussi. Sébastien est noyé d'informations. Les notions «combien coûte ? », " le contenu du tonneau "sont très abstraites pour lui. Tous les soirs je reprends les lectures et explique le vocabulaire, le sens des phrases. J'ai oublié de préciser que, ayant quitté ma profession, je passe la semaine avec lui, nous logeons chez mes parents qui sont toulousains, nous rentrons à Rodez le week-end, le père de Sébastien travaillant à Rodez reste avec son frère qui a alors 13 ans. D'autre part, Sébastien ne sait pas se faire des copains, il est très immature par rapport à ceux de son groupe, il ne communique pas avec eux. Sébastien développe un sentiment d'échec qu'il ne verbalise pas mais qu'il révèle par son comportement, il se mord, jette ses lunettes ou ses appareils auditifs. Les activités en individuel, orthophonie ou psychomotricité se passent bien par contre.

En Septembre 1991 Sébastien est mis à l'Oustal. C'est une section de Lestrade pour les enfants déficients visuels avec handicaps associés importants. Sébastien d'y ennue vite et devient très triste, il demande à revenir en classe de rattrapage et au bout d'un trimestre il y revient. Il faut dire que si la communication avec les jeunes de cette classe de rattrapage était difficile du fait du retard de Sébastien, avec les enfants de l'Oustal, elle était inexistante. Il revient donc dans son ancien groupe où il restera deux ans avec la même maîtresse et les mêmes copains.

A 12 ans les diabolos doivent être enlevés car ils provoquent des infections. L'otorhino nous conseille de consulter une phoniatre spécialisée pour les enfants sourds. Un audiogramme très poussé révèle une surdité sévère aux deux oreilles, la plus atteinte étant la droite. De nouveaux appareils sont prescrits, Sébastien entend mieux mais ce n'est pas encore parfait surtout dans un groupe.

12 ans est également l'âge du début du traitement orthodontique. Sébastien supportera toujours sans se plaindre les longues séances de pose de bagues, les rendez-vous toutes les trois semaines jusqu'à l'âge de 18 ans, sans compter la gêne permanente pour mastiquer, les soins d'hygiène obligatoires après les repas. L'orthodontiste nous dit que ces enfants aux fentes labio-palatines sont ses patients les plus motivés et les plus agréables, ils savent l'importance de leur redressement.

Dans cette période on sent que Sébastien n'est pas heureux. Il s'ennue le soir à la maison, il est nerveux à l'école. Le psychologue de Lestrade mange avec lui une fois par semaine à l'Oustal, il n'arrive pas à aider Sébastien. Il faut dire que des réflexions telles que : « on dirait un petit de 4 ans » ne sont pas bienvenues pour un enfant qui a un sentiment d'échec. Je sais la difficulté pour les professionnels de travailler avec des enfants qui ne savent pas exprimer ce qu'ils ressentent et qui ont des troubles du comportement, mais ils devraient avoir simplement un peu de bon sens au lieu de chercher des explications psychanalytiques compliquées.

Un essai de pension complète trois jours par semaine est tenté. Au début Sébastien est fier. Mais il est dans un groupe d'enfants plus jeunes que lui de CM1 et en même temps plus avancés. Il ne communique pas bien avec eux n'étant pas dans le même groupe scolaire et... il fait des bêtises : cacher le cartable, faire couler le lavabo. Les éducateurs pensent qu'il vaut mieux écouter l'expérience.

Le temps passe, Sébastien à 14 ans passe chez les «ados », avec ses camarades de la classe de rattrapage. La même maîtresse assure le scolaire, il y a en plus des apprentissages professionnels type cuisine, cannage.

C'est l'âge des bagarres, il revient souvent avec les bleus. Ne communiquant pas facilement avec ses copains, il taquine, il agace, une fois il est poussé par une copine dans le bassin plein de vase : ça lui sert de leçon.

Une réunion de synthèse nous informe que Sébastien fait peur aux petits et qu'il est agressif. Pour le punir il sera privé de transfert cette année : la punition est bonne car Sébastien aime beaucoup ces petits voyages, c'est là où il se comporte le mieux.

En Février 1996 le chirurgien nous informe que Sébastien doit subir l'ostéotomie du maxillaire inférieur. L'opération est prévue pour fin Juin.

En Mai 1996 l'audioprothésiste propose de nouveaux appareils bien plus performants. Pour la première fois Sébastien est satisfait, il ne les enlèvera plus que pour se coucher. A partir de ce moment il est beaucoup plus

facile de communiquer avec lui, il tend l'oreille, pose des questions de vocabulaire, redit la phrase telle qu'il l'entend souvent de travers et il est alors facile de rectifier. Je me suis aperçue que pendant 16 ans je lui parlais trop vite. C'est aussi à partir de ce moment que naît sa passion pour l'écoute de la musique qui dure encore.

Début Juin il fait une grosse bêtise à Lestrade. Il pousse une petite fille très handicapée et très faible contre une porte vitrée, il faut plusieurs points de suture, le personnel a peur et renvoie Sébastien. On nous conseille un IMPRO. Je ne pense pas que Sébastien ait voulu faire si mal à cette petite, quand je lui ai dit qu'elle était très malade (en effet, elle se rendait au rein artificiel) il a voulu aller lui demander pardon chez elle.

Fin Juin a lieu l'ostéotomie du maxillaire inférieur suivie d'un blocage intermaxillaire de deux mois. Sébastien ne se plaindra jamais pendant ces grandes vacances.

La Roquette :

La CDES de l'Aveyron fait admettre Sébastien à l'IME La Roquette de Séverac le Château à 40 Kms de Rodez. Les enfants accueillis psychotiques ou autistes n'ont pas les mêmes problèmes que Sébastien mais la prise en charge individuelle, une scolarité adaptée, une bonne prise en charge psychologique font que Sébastien y progressera. Il faut dire aussi que l'amélioration de sa correction auditive simplifiera communication. Le psychologue lui apprend à gérer les situations de stress. Il est pensionnaire la semaine, apprend à supporter les autres et à ne pas les déranger. De temps en temps il tord ses lunettes, se mord le doigt, mais ces colères deviennent plus rares ; elles sont toujours provoquées par une mauvaise compréhension, changement d'horaire ou de groupe mal intégré, ou dans les fêtes, les regroupements. Dans cet institut, il n'est marginalisé que pour le sport : les enfants font de l'escalade et de la spéléo et Sébastien ne peut pas suivre.

En Mai 1998 un scanner des rochers, ordonné par hasard par l'otorhino qui pensait qu'une opération serait possible, montre une hypoplasie des vestibules. On comprend alors l'origine de ses troubles d'équilibre.

En Juillet 198 a lieu l'ostéotomie du maxillaire supérieur. Cette opération moins traumatisante que la première est suivie d'une convalescence plus longue, compliquée d'infections urinaires provoquées certainement par une dent de sagesse incluse du bas extraite avec difficulté en septembre. Sébastien prend des antibiotiques, la fatigue persiste, il y a une anémie. Ce n'est que six mois après que des analyses montrent une infection au candida albicans. Plusieurs traitements antifongiques en viennent à bout et la santé de Sébastien s'équilibre. Cette année il est souvent absent à l'institut, a des névralgies à la gorge et marche au Doliprane. Il fait quelques crises parfois quand il est à l'IME et l'infirmière croyant bien faire lui refuse ses comprimés.

Le Cresam :

C'est en Octobre de cette même année 1998 que nous faisons connaissance avec le Cresam de Poitiers, dont j'avais entendu parler à une conférence à Lille en 1997, sur les déficients visuels multihandicapés. Tout d'abord en Octobre 1998, Mmes Guesdon et Bodot se rendent à l'IME faire la connaissance de Sébastien, de ses parents et du personnel de l'institut. Nous allons ensuite à Poitiers où Sébastien a un bilan complet. On nous parle alors du syndrome CHARGE. Le Dr Bonneau nous conseille de consulter le Dr Calvas, généticien à Purpan, l'hôpital de Toulouse.

Celui-ci étudie le génome qui ne révèle pas d'anomalies. Des examens du cœur et des reins ne révèlent rien d'anormal. Sébastien a donc un syndrome CHARGE incomplet. Nous sommes contents de savoir que les déficiences de Sébastien ont une appellation, Sébastien aussi. L'équipe du Cresam nous conseille de chercher un foyer adulte avec activités adaptées aux déficients visuels. Nous visitons plusieurs établissements de la région mais aucun ne nous semble convenir.

Le foyer adulte :

L'ASEI nous informe qu'elle ouvre un foyer adulte à Lux près de Villefranche de Lauragais à la fin de l'année, que des jeunes déficients visuels ou auditifs y sont admis. Nous formulons notre demande et Sébastien est pris à l'essai en Janvier 2000. Nous sommes de suite enchantés d'abord du cadre de vie : une grande résidence rénovée entourée de bâtiments annexes, le tout dans un parc aux arbres centenaires. Certains éducateurs sont habitués aux malentendants, venant de structures pour enfants sourds. L'ensemble des éducateurs suit un stage pour connaître l'adaptation nécessaire aux déficients visuels, ce stage se passe à Lestrade. Une partie des résidents est constituée de jeunes venant d'IMPRO, une autre partie d'adultes plus âgés fatigués du CAT.

Sébastien est fier d'être chez les adultes. Il est toutefois un peu stressé au début et fait quelques colères. Nous remercions M.Souriau et Mme Guesdon qui se sont déplacés pour dédramatiser et rassurer le directeur et les éducateurs.

Sébastien qui a une chambre seule depuis 8 mois est parfaitement heureux et épanoui. Les activités choisies par les résidents : cuisine, espaces verts, petit élevage, sport régulier, sorties, dessin, chiffres et lettres, écriture sont valorisantes. Il s'entretient une fois par semaine avec la psychologue qui le fait parler sur sa vie au foyer et lui apprend une discipline d'autogestion du stress ; il est beaucoup plus patient ; il sort courir dans le parc sur les conseils de son moniteur de sport quand il sent que «les plombs vont sauter ». Les éducateurs tous jeunes sont habitués aux malentendants et s'assurent que les nouvelles consignes sont assimilées. Ainsi ils se placent toujours devant Sébastien quand ils ont quelque chose à lui dire.

Retournant en week-end tous les quinze jours à la maison et ayant 25 Jours de vacances, il est content de se reposer mais le dimanche il lui tarde à nouveau de retrouver son foyer. Nous sommes très heureux de voir son adaptation, nous qui craignons tant le passage chez les "adultes «.

J'espère que la narration énumérative des étapes de la vie de Sébastien n'a pas été trop fastidieuse pour vous mais à nos yeux, elles furent toutes importantes.

En conclusion Sébastien a eu une petite enfance polluée par des problèmes de santé, une enfance et une

adolescence en " dysharmonie " du fait de son retard et de l'ignorance que l'on avait de l'importance de sa surdit . Il est avide de mots et de phrases. Maintenant il commence sa vraie vie, il se conna t et s'accepte avec ses qualit s et ses d ficiences ; il est compris par les  ducateurs, il est fier de r ussir ses activit s.

Il est dans un univers sp cialis  mais il a trouv  sa place. Une int gration en milieu ordinaire n'aurait pas  t  possible pour lui, engendrant un sentiment d' chec avec lequel aucun individu ne peut progresser.

Je dois ajouter que S bastien a eu un environnement familial favorable. Ayant une profession lib rale, j'ai pu prendre un cong  la premi re ann e pour l' lever. Par la suite jusqu'  ses 10 ans, des employ s de maison qui s'occupaient remarquablement de lui quand ses parents  taient au travail, des fr res et s urs pr venants et gais l'ont aid    se ressourcer quand il revenait   la maison. Son p re a d cid  quand S bastien,   10 ans, a du aller au centre Lestrade   Toulouse qu'il s'occuperait seul   Rodez la semaine de son fr re qui avait alors 13 ans et qui  tait au coll ge. Cette situation m'a permis,  tant disponible, d'accompagner S bastien qui avait besoin d'une surveillance pour sa sant  et d'un aide pour ses difficult s d'adaptation scolaire. Ayant le temps, j'ai pu rechercher les informations en dehors des m decins et des structures  ducatives qui, c'est normal, ne s'occupent que de leur sp cialit . Ainsi S bastien a des corrections le plus satisfaisantes possible pour ses d ficiences physiques, il sait gr ce au Cresam que d'autres enfants ou adultes ont ses probl mes qui sont dus au hasard des naissances, et qu'il y a un foyer o  il peut faire sa vie.

Je dois remercier sa grande s ur et ses grands fr res qui ont accept  qu'on ne s'occupe que tr s peu d'eux quand ils  taient petits. Je dois remercier mon mari qui a su g rer seul les probl mes d'adolescence du fr re le plus proche en  ge de S bastien, il a su  galement  tre un tr s bon  ducateur pour S bastien en maniant tendresse et fermet . Je dois remercier S bastien de sa diff rence, il est le ciment de notre famille : sa s ur et ses fr res encore sans enfant, il est vrai, tous partis loin de Rodez, ne manquent jamais une occasion pour le retrouver, ils en sont tr s heureux, S bastien et nous aussi.

Je remercie tous les professionnels qui sans obligation familiale ont vou  leur vie   l'aide des personnes handicap es.

Compte-rendu de la présentation du questionnaire aux journées CHARGE

Manuel Gimenes, étudiant en DEA de psychologie, stagiaire au CRESAM.

Raisons du questionnaire

De part notre activité au CRESAM, nous sommes de plus en plus souvent amenés à rencontrer des enfants ayant le syndrome de CHARGE. Ce fait nous a conduit à des recherches bibliographiques plus importantes sur ce syndrome. Cela nous a amené à constater que beaucoup d'articles sur le syndrome concernent l'aspect médical. Très peu de données concernant les aspects du développement et du comportement sont disponibles. Or, de nombreux propos de parents et de professionnels ainsi que nos observations de ces enfants, ont évoqué des « troubles du comportement », des caractéristiques développementales peut-être liées au syndrome. Devant tant d'interrogations et le peu de données disponibles, nous avons envisagé d'effectuer un questionnaire.

Mode d'élaboration

Notre travail a été effectué avec l'association de parents « L'Enfant Soleil ». Nous avons débuté notre investigation sur le syndrome de CHARGE par des analyses vidéos longitudinales (de la naissance ou de la petite enfance jusqu'à l'âge actuel de l'enfant) de 4 enfants. Des caractéristiques redondantes concernant le développement et le comportement de ces 4 enfants ont été trouvées. A partir de ces données et des propos de parents et professionnels sur les aspects du développement des enfants, nous avons élaboré un questionnaire. Les questions de notre enquête sont réparties en différents domaines. Une première partie est consacrée à une présentation générale de l'enfant. Puis viennent des questions sur la perception de l'enfant, son développement général, c'est-à-dire sa motricité, son alimentation, son autonomie, son comportement, ses relations sociales, sa communication, les aspects cognitifs. Au total, le questionnaire comporte 10 pages. Un pré-test a été effectué pour permettre de réajuster certaines questions.

Recueil des données

Le questionnaire, accompagné d'une note explicative, a été envoyé aux parents connus de l'association « L'Enfant Soleil » et du CRESAM. Les enfants CHARGE concernés par notre étude ont une double déficience sensorielle (visuelle et auditive). La réponse au questionnaire est basée sur le volontariat et l'anonymat des parents. Pour la majorité des questions, les parents ont un choix de réponse entre : oui / non / ne sait pas. 38 questionnaires nous sont parvenus en retour.

Analyse du questionnaire

Le but n'était pas de faire des analyses individuelles mais une analyse globale des données recueillies. Les analyses qui vont vous être présentées ne sont que le début de nos recherches. Les résultats paraissant pertinents pourront amener à une recherche plus approfondie, en particulier en utilisant des groupes contrôle, pour nous permettre de valider ou non ces résultats.

Résultats

Les transparents proposés concernant quelques résultats nous paraissent intéressants. Beaucoup de réponses n'ont pas encore été traitées de par l'importance quantitative des questions.

A ce stade de l'étude, nous décrivons simplement les résultats, sans les interpréter. Il est à noter que certaines parties du questionnaire comportent beaucoup de non-réponse. L'âge, l'inadaptation et le manque de clarté de certaines questions peuvent peut-être expliquer ce phénomène.

- L'âge des enfants dans cette étude allait de 2 à 22 ans, avec une majorité d'enfants de moins de 10 ans, mais avec aussi 5 jeunes adultes.
- Les enfants connaissent un nombre important d'hospitalisations entre 0 et 3 ans, avec des durées relativement longues à chaque fois. De plus, le nombre d'interventions chirurgicales durant cette période est également important.
- Près de la moitié des enfants a été diagnostiquée avant l'âge de 2 mois.

- Un peu plus de la moitié des enfants utilise plus souvent sa main gauche que sa main droite (le nombre de gauchers dans la famille ne semblant pas être un facteur déterminant).
- Près de la moitié des enfants refusait de toucher certaines matières dans le passé. Actuellement, un quart refuse encore de toucher certaines matières telles que le sable, l'eau, la pelouse, les peluches.
- Il existe une difficulté à marcher sur les sols irréguliers pour près de la moitié des enfants.
- Presque la moitié des enfants semble insensible à certaines douleurs.
- La moitié des enfants semble avoir un besoin de mouvement important.
- Peu d'enfants attendent leur tour pour prendre la parole.
- Les enfants ont une préférence marquée pour les relations duelles, et en particulier avec les adultes.
- Une relation entre le besoin d'explorer un lieu nouveau et le fait de toucher les personnes semble se dégager.
- Plus de la moitié des enfants a besoin de repères, notamment temporels.
- Les enfants présentent un intérêt très fort pour les supports imagés.
- Il ressort de ce questionnaire une relation entre le fait de toucher les personnes et les difficultés à comprendre et à utiliser les règles sociales.

Pour conclure, rappelons que ces résultats se basent sur 38 questionnaires et ne représentent rien de plus qu'un travail exploratoire. Tous ces résultats nécessitent, pour être confirmés, des recherches plus précises et plus approfondies.

SYNDROME DE CHARGE ET PSYCHOMOTRICITE : Intérêt d'une psychomotricité précoce spécifique, autour de l'annonce diagnostique initiale.

Catherine Peigné, Psychomotricienne dans l'unité de Pédiatrie de l'Hôpital Necker-Enfants Malades, dirigée par le Dr V. Abadie

Après un temps variable, consacré aux investigations médicales et aux soins techniques, je me fais connaître, au moment jugé opportun par le médecin. C'est d'abord une prise de contact, naturelle, simple, au cours de laquelle je me présente au bébé en le regardant de près, en l'appelant par son prénom, en me nommant. Je n'explique rien aux parents. Ils ont vu beaucoup de monde, simplement on retrouve de la spontanéité, cela les étonne un peu après des temps si difficiles.

Ensuite, petit à petit, je pratique un bilan des compétences de l'enfant avec les parents. Le bilan psychomoteur proprement dit est un outil essentiel pour repérer les particularités du bébé. Paradoxalement, il se fait dans de « bonnes » conditions, car les enfants sont là pour plusieurs jours, voire semaines et, dans le meilleur des cas, les parents sont présents.

Dans le cas des enfants atteints du syndrome de CHARGE, on peut noter très tôt des positions de membres supérieurs en chandeliers, poings serrés, peu efficaces dans les appuis ou les poussées. Attitude de repli ?, inconfort ? Tentatives précoces de rééquilibrage ? autant de questions déjà légitimes, qui induisent précocement des conduites thérapeutiques ajustées au plus près de l'enfant. Je peux déjà donner des conseils aux parents pour mobiliser leur bébé, mettre les doigts dans les mains de l'enfant, rassembler les bras devant lui, faire toucher le visage de la personne, approcher un objet. De la même manière, on va explorer la motricité des membres inférieurs, apprécier la richesse de la gesticulation spontanée, la sensibilité plantaire, la qualité de la poussée.

Les séances de psychomotricité mettent le bébé dans la situation de tout enfant, non pas du même âge, mais avec la même logique : couché sur le dos, sur le ventre (si c'est possible), tenue de tête, sur les côtés, assis, début de verticalisation. Enfin, on bouge, on va dans les bras, on redécouvre très vite un corps qui était passé au second plan. Le corps du bébé est investi tout entier, alors que les conditions de vie et d'installation ne sont pas optimales. Parallèlement et dans le même temps, j'évalue les compétences sensorielles de l'enfant en situation spontanée. C'est un moment important de la restauration de la relation parentale malmenée par des résultats d'examen qui peuvent les sidérer !

Ensemble on cherche ce que voit ou entend le bébé, on se rapproche de lui, les parents peuvent oser dire ce qu'ils ont observé. Il faut absolument lui organiser un monde visuel et auditif très tôt, quels que soient ses compétences et ses déficits. Ses facteurs de maturation vont le faire progresser. L'ensemble de cette prise en charge psychomotrice, associée à d'autres, est un facteur essentiel dans la prévention des troubles de la relation .

Il n'existe pas de programme « CHARGE », mais bien des spécificités que chaque enfant va combiner à sa manière et que nous cherchons à comprendre.

La première d'entre elles, pour un jeune nouveau-né ou nourrisson, chez qui le diagnostic de syndrome de CHARGE est suspecté, est la présence envahissante de problèmes somatiques malformatifs chirurgicaux tels que des malformations cardiaques ou rénales, qui a fallu ou qu'il faudra opérer. Le corps de ce bébé est d'emblée soumis à des gestes agressifs qui entravent les mères dans leur contact physique avec leur bébé. La seconde tient à la fréquence de l'atteinte du tronc cérébral traduite par l'encombrement pharyngé et les troubles de succion/déglutition. Là encore, ces troubles gênent le corps à corps et les liens de nourrissage. De plus, ils obligent parfois à l'utilisation de « tuyaux » : sonde gastrique, lunettes à oxygène, nécessité d'aspirer l'enfant....

Même si les professionnels voient déjà derrière ces troubles somatiques bruyants les difficultés développementales et sensorielles potentielles, les parents eux ne les envisagent pas ou les envisagent avec angoisse. On n'est pas dans une phase de bilan classique, on n'est pas dans une phase de rééducation proprement dite, et pourtant la psychomotricité a déjà sa place.

Pour les bébés «CHARGE», bien qu'ils soient tous différents, il faut chercher ce bébé-là derrière tous ses soucis médicaux et les «étiquettes» péjoratives que ce diagnostic engendre pour les parents comme pour les professionnels.

Il faut ensuite chercher et stimuler ses compétences sensorielles, tout en respectant les temps et les moments de repos. Une stimulation de la sensibilité superficielle et profonde sera effectuée par des manipulations douces mais fermes, faisant intégrer au bébé les expériences sensori-neuro-motrices dont l'hospitalisation et ses atteintes le privent.

Mon travail se fait en étroite collaboration avec les parents, contribuant ainsi à retisser un lien parent-bébé, parents de ce bébé-là. Il s'inscrit dans une prise en charge pluridisciplinaire: médicale, psychologique, sensorielle. En équipe, nous partageons nos observations et nos projets. Nous restituons aux familles une approche globale de l'enfant.

MARDI 29 MAI 2001

Matin : Président de séance : M.Eric BENBRIK

Présentation d'exemples de prise en charge par diverses équipes pédagogiques

Intervention de l'Ecole intégrée Gatinot à Montgeron (91) : Evolution de la prise en charge d'un enfant depuis son arrivée dans l'établissement à l'âge de 18 mois, avec l'apport des pictogrammes de la méthode Makaton pour favoriser la communication.

Présentée par Sophie EYCHENNE , Psychologue.

A travers la prise en charge d'un enfant ayant le syndrome de CHARGE, comment sommes nous arrivés à l'utilisation et l'adaptation de la méthode MAKATON.

Kévin est né le 31.05.93 avec un syndrome de CHARGE incomplet.

C'est-à-dire : un colobome à l'œil gauche + une forte myopie à droite (4/10^{ème}) , un retard staturo-pondéral , un retard psychomoteur, une surdité profonde à gauche et sévère à droite.

Plus des complications médicales. C'est-à-dire une incompétence du carrefour aérodigestif , une laryngomalacie, détresse respiratoire -> trachéotomie , 5 mois d'hospitalisation (05.94 -> 10.94) et une assistance ventilatoire pendant le sommeil jusqu'à 4 ans, une hémiplégie de la face incomplète.

Kévin est admis au SAFEP (Service d'Accompagnement et Familial et d'Education Précoce).

Il est suivi alors en psychomotricité (1 fois par semaine) et en orthophonie (2 fois par semaine) dont une séance à la maison. Toutes ces séances ont lieu en présence de sa maman.

A 20 mois (01.95) Brigitte Merritt, son orthophoniste note : Kévin est en progression constante dans son développement. Il se déplace en position assise, regarde autour de lui, observe. Il sourit à l'autre, rit très fort des situations drôles. Imité l'autre dans la manipulation des objets. Tend les objets et les demande en tendant la main. Fait non de la tête. Il est dans la communication (son corps, l'expression de son visage, sa voix participent).

(09.96) Kévin seul enfant au SAFEP -> contacts avec la crèche familiale (expérience qui n'a pas duré longtemps pour de nombreuses raisons, la problématique de Kévin n'étant pas uniquement la cause).

A 30 mois (11.95) Kévin commence à utiliser ses appareils (reconnaissance bruit-non bruit).

A 32 mois (01.96) Manuel Cajal le psychomotricien note : depuis un an Kévin a beaucoup découvert son corps, ses possibilités d'expression. A présent Kévin invente des signes, exprime des signifiants au niveau de l'ensemble du corps. Locomotion : Kévin a marché à 27 mois, il s'amuse à explorer le sol et les dénivellations.

Un début de répétition de sons et de gestes. Kévin imite un comportement verbal : il montre l'objet, la personne et fait le lien. Il est dans la reconnaissance des autres et aime la compagnie. Il est très éveillé et affectueux. Il comprend les situations simples et répond à son nom. Bien qu'il se développe à un rythme beaucoup plus lent que les autres enfants sourds, il continue une progression harmonieuse. Kévin a besoin d'être confronté à la langue des signes (LSF).

A 3 ans 4 mois (09.96) mi-temps petite section maternelle, classe spécialisée avec les enfants sourds.

En équipe, nous décidons donc d'une prise en charge individuelle LSF avec sa maman ½ heure par semaine. (11.96) en plus des séances de langage oral + LSF du matin, dont il ne semble pas vraiment profiter.

Le papa qui avait jusque là du mal à s'impliquer dans une relation avec son fils, est beaucoup plus présent au quotidien et à l'école.

4 ans (05.97) 2 séances de psychomotricité par semaine. Manuel Cajal note : Kévin s'affirme, maîtrise mieux son corps. Ses mimiques sont riches. Il vocalise beaucoup en interrogeant ainsi quant au langage. Il est capable de créer des signes mais n'utilise pas ceux de la L.S.F. Il est capable de se faire comprendre de part sa créativité et son langage corporel.

Locomotion : Kévin court de manière adaptée, avec des chutes quand il se précipite.

Il y a une prise de conscience de sa surdité au sein de la famille et conscience de Kévin d'un dialogue par les signes. Il lui reste à investir pleinement la L.S.F.

Kévin n'entre pas encore dans le code que représente une langue cependant il s'investit dans la communication.

Brigitte Merritt note l'émergence de signifiants : bonjour-regarde (LSF) au revoir-regarde (oral).

Pour ses premiers signifiants Danièle Laporte son éducatrice explique qu'elle a du lui tenir la main et faire le signe avec lui.

05.97. La maman travaille désirent prendre de la distance et déléguer un peu à son mari le soin de Kévin.

4 ans ½ (01/98). La maman suit les stages de L.S.F proposés à l'école. Le père me dit lors d'un entretien «maintenant on est une vraie famille ». A ses yeux, Kévin prend une place de sujet. Il commence à projeter pour lui un avenir.

02.98. Kévin participe à 2 groupes d'enfants en psychomotricité, cela à sa demande.

Manuel Cajal note : une grande présence au niveau des activités corporelles, gestes, positions par lesquelles il se fait comprendre. Il engage beaucoup d'affect dans la relation.

Kévin reproduit les signes dans le jeu, par imitation. Il n'a pas encore investi la L.S.F. La famille a du mal à l'utiliser pour échanger.

A partir de septembre 99, la difficulté de Kévin à entrer dans le code entraînera un réel malaise dans l'équipe. Chacun des professionnels se sentant très seul. Les réunions de réflexion à ce sujet semblant vraiment tourner en rond. Les parents de leur côté se sentent de nouveau désespérés.

5 ans ½ (01.99). Les parents alors qu'ils investissent maintenant la L.S.F se demandent «pourquoi Kévin n'entre pas dans la L.S.F comme les autres enfants sourds ? ».

Danièle Laporte, son éducatrice propose alors les pictogrammes et passe les différents stages de la méthode MAKATON.

6 ans (05.99). Brigitte note : Kévin commence à entrer dans le code, et s'approprie les signes au niveau du langage : il y a un début de mise à distance dans les situations.

6 ans ½ (03.2000). Odile Knysz, sa nouvelle orthophoniste :

Kévin entre dans le code langagier, les parents manifestent leur satisfaction de mieux communiquer avec lui et Kévin essaie de se faire comprendre en communiquant à l'aide de la voix, des signes, du mime, en montrant ce qu'il veut. La compréhension est possible en général avec des signes isolés ou avec des petites phrases signées lentement et des mots correspondant à une expérience vécue.

7 ans ½ (10.2000). Odile Knysz : Kévin a particulièrement progressé depuis 6 mois. Il regarde et écoute mieux ce qu'on lui signe et ce qu'on lui dit.

Actuellement la communication se passe en français signé. L'association systématique d'oral et signes lui permet de se concentrer et de comprendre. Il répond maintenant à des consignes simples d'un ou deux mots. Lui-même s'exprime en signe et en oralisant, même s'il continue de montrer plutôt que dire. Il peut associer deux signes dans l'expression de son vécu. Il évoque des situations, des objets, des personnes.

Depuis octobre 2000, Kévin a encore beaucoup évolué mais cette fois je laisserai le soin aux personnes qui sont proches de lui au quotidien de vous en parler directement.

Danièle a toi la parole :

➤ **intervention de Danièle Laporte, Educatrice Spécialisée**

Au début, j'ai proposé à Kévin, simultanément : des objets, des photos, les signes LSF et l'oral.

A ce moment là, il ne mimait pas et ne reproduisait pas les signes en miroir.

Je me suis aperçue que Kévin ne comprenait pas les consignes faites à l'oral ou en L.S.F. J'ai donc introduit des pictogrammes mais je trouvais qu'ils n'étaient pas assez bien dessinés, peu précis. J'ai pris connaissance des pictogrammes MAKATON, j'ai suivi les stages puis j'ai mis en place les nouveaux pictogrammes avec Kévin, en accord avec l'équipe et en présence de la maman.

Je n'ai pas suivi le «programme » MAKATON conseillé car il ne correspondait pas à Kévin.

Dans un premier temps :

Sur une carte de visite : j'ai collé en haut le pictogramme, en bas le signe LSF correspondant.

Il me semblait nécessaire que le signe soit vu en permanence par Kévin pour l'aider à l'intégrer et le reproduire ensuite. L'objet et l'oral étaient toujours présentés avec le pictogramme. Ces cartes vues avec Kévin sont données à la famille.

Dans un second temps :

Nous avons cherché, Kévin et moi des images dans les journaux, puis les pictogrammes correspondants, puis l'inverse. Nous avons collé les pictogrammes sur les objets, les meubles de la classe.

Dans un troisième temps :

Kévin cherche les pictogrammes pour coller dans son agenda pour expliquer les différents moments de la journée.

Actuellement, il lit avec plaisir les livres écrits en pictogrammes. Il décrypte tous les pictogrammes qu'il rencontre. Lorsqu'il ne les connaît pas, il s'arrête, me regarde et attend le signe, le reproduit.

Kévin comprend de plus en plus les nouveaux signes, les utilise avec plaisir, à bon escient. Lorsqu'il ne peut pas se faire comprendre, il court vers la «carte pictogramme », regarde le signe et le reproduit.

Actuellement, il communique de mieux en mieux et commence à répondre à quelques questions.

➤ **intervention d'Odile Knysz, Orthophoniste**

Kévin vient en orthophonie 3 fois par semaine. Et il est en constante progression, s'améliorant de semaine en semaine. Actuellement, on peut dire que : son travail est

- D'une part, perceptif et moteur, avec l'entraînement auditif dans des exercices d'écoute, de reconnaissance de bruits proches (ex : le cri du coq et celui de la poule, ceux du mouton et de la chèvre ou de l'avion et l'hélicoptère) et dans des exercices de rythme (binaires ou tertiaires). Et avec les exercices d'articulation en s'aidant aussi de la lecture labiale, dans la polenta ou avec le graphisme phonétique, selon la méthode verbo-tonale.

- D'autre part le travail est langagier

- soit en reprenant des pictogrammes, ainsi dans les exercices de compréhension on peut en associer jusqu'à 3, (ex. le garçon mange les frites, donne l'œuf vert...)

- soit, dans toutes sortes de jeux, allant d'images et de lotos aux jeux nécessitant des mises en scène où l'on échange avec des signes de la L.S.F accompagnés de l'oral : dans ces situations Kévin peut évoquer 4 signes dans un ordre successif en essayant d'oraliser même si le plus souvent il s'en contente d'un seul.

Mais le plus souvent le vocabulaire et la syntaxe utilisés sont en lien étroit avec ce qui est travaillé en classe avec

les pictogrammes.

Conclusion

A la fin de l'année 2000, Manuel Cajal note : « Depuis l'enseignement des pictogrammes Makaton, Kévin n'est plus dépressif. Nous pouvons noter ses performances au niveau spatial, son intérêt pour la musique et sa latéralité...

... Sur le plan psychomoteur, Kévin explore et utilise ses potentialités motrices avec plaisir. Il se dit fort et s'affirme, se met en rivalité et gagne ».

Nous pensons qu'il était important d'inscrire cette «méthode Makaton » dans l'histoire de la prise en charge de Kévin. Car l'évolution a pu se faire quand la méthode a pu prendre sens pour tous ; grâce à une mobilisation de l'équipe :

Son éducatrice qui en était à l'initiative,

Les orthophonistes qui sont allées dans le même sens,

Le psychomotricien qui a permis à Kévin de s'approprier son corps et par la suite les signifiants et surtout une implication progressive de la famille au niveau de la LSF et de la méthode Makaton, lui permettant ainsi de s'approprier une langue dans les situations concrètes au quotidien.

Merci de nous avoir écoutées.

Intervention dans la salle, de Pierre Bonnard psychologue au centre Daviel, qui nous renvoie la problématique vraisemblablement neurolinguistique de cet enfant qui ne concerne évidemment pas seulement les enfants ayant le syndrome de charge.

Notre réponse :

Au sein de l'équipe nous en avons eu tout à fait conscience. D'autant que dans notre établissement nous accueillons non seulement des enfants sourds mais aussi des enfants entendants avec troubles sévères du langage.

Seulement ces enfants ont leurs sens auditifs et visuels intacts et le travail avec eux fait appel à une recherche différente. Les méthodes pédagogiques utilisées avec eux n'auraient pu convenir à Kévin.

Cette méthode adaptée à la L.S.F et personnalisée lui a permis, nous semble -t-il, de s'approprier la langue en tenant compte de son rythme, tout en restant précise quant aux concepts, aux structures syntaxiques, enfin à tout ce qui est nécessaire à l'appropriation d'une langue.

Intervention de l'établissement pour Enfants Polyhandicapés Les Parpaillols 10 Bréviandes

**Présentée par Jérémie DETLOF (psychologue)
Et Violaine DUMEZ (éducatrice spécialisée)**

UNE REGRESSION NECESSAIRE ET PROGRAMMEE

Avec Violaine Dumez, éducatrice spécialisée, nous allons vous présenter l'histoire de la prise en charge un peu particulière de Laura, une enfant porteuse d'un syndrome de CHARGE et qui a aujourd'hui un peu plus de 9 ans. Laura a eu à subir des opérations importantes (trachéotomie, gastrostomie) dès les premiers jours de sa vie et une longue période d'hospitalisation liée à celles-ci. Même si aujourd'hui sa double déficience sensorielle (visuelle et auditive) ne semble pas la déranger particulièrement dans sa vie quotidienne, ça n'a pas toujours été le cas pendant de nombreuses années.

Nous avons fait connaissance avec elle en Septembre 1997, c'est à dire à l'ouverture du Lieu d'Accueil et de Soins pour Enfants Polyhandicapés "Les Parpaillols", à Bréviandes, près de Troyes. Nous y accueillons en externat 26 enfants et adolescents qui ont aujourd'hui entre 8 et 20 ans.

Violaine vous fera de Laura un portrait beaucoup plus vivant que le mien, mais je tiens tout de même à vous la présenter un peu. Laura avait alors 5 ans et demi, et l'image qu'on pouvait avoir d'elle d'emblée était celle d'une petite fille qui passait tout son temps à être en mouvement, à courir le plus vite possible dans les grands couloirs, comme si elle était toujours à la poursuite de quelque chose. De cette façon, elle était en tout cas totalement insaisissable. De plus, et même si cela peut paraître étonnant, on peut dire que Laura n'avait pas de véritable relation avec les autres. Elle semblait n'avoir besoin de personne et les quelques adultes dont elle avait tout de même besoin n'étaient utilisés que comme des objets qui permettent d'atteindre plus facilement certains objectifs. Elle n'était attachée à personne, ou trouvait en tout cas le moyen de ne pas le montrer, de quelle manière que ce soit. Si on y ajoute les nombreux rituels qui semblaient organiser son quotidien de manière immuable, on pouvait facilement parler de "troubles du comportement", comme on semble l'évoquer souvent pour les enfants porteurs d'un syndrome de CHARGE.

Mais que faire avec une enfant qui refuse tout contact (physique et relationnel) et surtout qui vit sa vie dans son coin sans donner l'impression de se trouver dans un profond mal-être ? Comment communiquer avec une enfant qui n'en voit pas du tout l'intérêt ? On pouvait se dire qu'elle se débrouillait toute seule et que c'était déjà bien ... Surtout que cette apparence trompeuse allait même encore un peu plus loin : Laura faisait preuve d'une très grande compétence étonnante avec certains objets et surtout avec certains jeux cognitifs "classiques" (associations, tris ...), mais sans pour autant montrer le moindre plaisir, le moindre affect ; elle donnait ainsi l'impression d'être plutôt bien dans sa tête, et plutôt intelligente par rapport aux autres enfants des Parpaillols, tous âges confondus.

Une des difficultés a alors consisté à ne pas tenir compte dans un premier temps de toutes ces compétences qui ne faisaient en fait (c'est comme ça qu'on peut le voir aujourd'hui) que masquer une absence quasi totale de compétence dans le domaine social, relationnel, et même affectif, émotionnel. On peut dire que c'est à travers son activité physique débordante et son espèce "d'hyper-activité intellectuelle" (l'expression est un peu barbare) que Laura parvenait à se protéger de ce qui l'entourait et ainsi à donner le change. C'était certainement la seule manière qu'elle avait trouvé pour se prémunir contre l'anxiété, voire l'angoisse que peut susciter un environnement que d'autres enfants comme elle n'arrivent pas à maîtriser.

Il fallait donc aller au-delà des apparences et refuser l'idée qu'une enfant pouvait se débrouiller entièrement seule, s'épanouir un tant soit peu, sans connaître la sécurité du contact corporel, sans pouvoir exprimer ses émotions et les faire comprendre, sans l'Autre. Le principal objectif qui s'est alors imposé était de pouvoir la ramener à ce qu'elle cherchait à nier constamment par son comportement : son corps et tout le vécu intérieur, toutes les émotions qui y correspondent. La balnéothérapie était et est toujours le seul outil à notre disposition pour rendre cet objectif réalisable. C'est ce travail mené pendant plusieurs mois avec Violaine, qui a été la personne référente de Laura pendant trois ans et demi, puis avec sa maman, qu'elle va vous raconter.

Violaine DUMEZ - C'est à la Sittelle, au Lieu d'accueil et de soins du SESSAD que j'ai fait la connaissance de Laura. Elle était accompagnée par son éducatrice ou par l'orthophoniste du service à domicile.

L'énergie que mettait Laura à se déplacer, toujours à la limite du déséquilibre, son sourire étrange, ses yeux toujours en mouvement voyant les obstacles, mais ne semblant voir personne, a tout de suite attiré mon attention. Par son éducatrice, j'ai appris un peu de son histoire médicale (la trachéotomie, la gastrostomie, la double déficience sensorielle, la longue hospitalisation dans son tout début de vie).

Malgré ma place d'observatrice extérieure, des questions se sont tout de suite imposées à moi :

- Comment et où cette petite fille avait-elle trouvé tant d'énergie pour vivre de telles épreuves ?
- Comment s'en sortait-elle ?

- Quelles stratégies avait-elle dû mettre en place ?
- A cause de ses déficiences sensorielles, quelle perception, quelle compréhension de son environnement avait-elle ?

Le projet des Parpaillols prenait forme. J'allais faire partie de l'équipe éducative de ce centre où Laura allait être accueillie. Je choisissais de travailler, absolument pas par hasard, sur le groupe des petits dont Laura allait faire partie. En recevant un peu de son histoire, le relais m'était donné.

De sa première visite aux Parpaillols, j'ai le souvenir d'une petite Laura qui courait partout dans les couloirs, sans crainte, sans retenue, sans tenir compte des appels de sa maman, ni de son frère qui essayaient vainement de la retenir.

Elle semblait dans un jeu personnel qui l'amusait beaucoup. Elle essayait de se cacher dans les placards, apparaissait, disparaissait, rapide, proche et insaisissable, comme un feu-follet. Cette image me revenait soudain et semblait tellement lui convenir.

Laura était ainsi, sans cesse dans une sorte d'hyperactivité motrice, avec des mouvements jubilatoires pour traduire son excitation, des colères où elle pouvait se frapper pour montrer son désarroi, son désaccord.

Tout changement d'organisation était vécu comme un effondrement des ses repères. Faute de comprendre réellement les événements, leur enchaînement, elle avait mis en place un fonctionnement ritualisé.

Laura montrait des compétences cognitives. Elle savait faire des choses dans l'imitation, la répétition, mais pas de jeu faisant appel à l'imagination, ni au symbolique. Elle nous démontrait ses capacités à agir, dans une sorte d'enfermement, mais elle semblait dans de grandes difficultés à être avec les autres.

Comment établir un code de communication avec une enfant à la marge du monde relationnel ? Laura ne semblait pas avoir besoin de l'attention des autres, n'acceptait pas d'être prise dans les bras, se laissait très peu aller à ses émotions et ne cherchait pas à se faire consoler.

Se mettre dans une empathie dans une proximité d'écoute, ce que je tentais de faire à travers toutes les activités proposées, nous a semblé avoir ses limites. Alors, comment aller plus loin ?

Nous avons proposé à Laura à son arrivée aux Parpaillols des séances de balnéothérapie.

Et c'est là que toute l'histoire a pu commencer. L'eau a été pour nous l'élément porteur, un médiateur déterminant dans ce travail relationnel que nous allions entreprendre, à l'origine du retour possible pour Laura à la case départ de son tout début de vie.

Durant la toute première année, le scénario des séances de balnéo avait été identique. Laura pouvait en effet passer toute la séance à faire des transvasements sans s'occuper de ma présence, comme si je n'existais pas, assise dans une grande corbeille flottante. Elle semblait m'ignorer. Alors, pour ne plus la laisser seule dans cette activité, et créer enfin la rencontre, j'ai essayé dans un premier temps de m'immiscer dans ses jeux. J'ai rempli avec elle les tasses, vidé les cruches sur le bord de la corbeille tout d'abord, puis sur son corps, ses mains. Petit à petit, elle a accepté mon intrusion dans ses jeux, mais je n'étais que tolérée. En allant un peu plus loin, j'ai pu toucher son bras, son dos, ses épaules. Puis nous avons fait des jeux ensemble, comme éclabousser de l'eau partout, en jeter en l'air, taper la surface de l'eau avec les mains, faire des vagues pour arriver à nous éclabousser mutuellement en riant. En même temps, je l'ai invité à quitter la corbeille, un peu, et puis de plus en plus. J'ai prolongé les moments où elle était dans mes bras. Je profitais de la sortie de l'eau pour l'envelopper dans une grande serviette, la porter, lui parler en la maternant. Je sentais Laura de moins en moins réticente à ces moments de proximité corporelle. Je finis par oublier de sortir la corbeille du placard et Laura a pu passer les séances suivantes dans mes bras, son dos contre ma poitrine, mes bras qu'elle avait saisis, entourés autour de son corps. Elle ne se laissait pas encore aller. Je sentais encore une certaine distance. Le face à face demeurait encore trop difficile, mais il y avait parfois des échanges furtifs de regards possibles.

C'était prometteur, mais comment aller plus loin ?

Cette relation qui émergeait, comment la faire vivre ailleurs ?

Nous pressentions pour Laura la nécessité de cette relation qui l'aiderait à se construire dans un processus relationnel.

Alors, dans un deuxième temps, après bien des discussions, des divergences, des hésitations, avec l'appui de l'équipe et l'assurance d'un travail en supervision, j'acceptais de poursuivre le chemin avec Laura.

Comment cela allait-il se passer, se mettre en place ?

Ce fut plus simple que je ne craignais, car l'accord de l'équipe nous a laissé la possibilité de nous rencontrer.

Je n'ai rien eu à expliquer à Laura, mais pendant les trois semaines qui ont suivi cette décision commune, elle n'a pas quitté mes bras, elle ne savait plus marcher.

Elle s'agrippait à moi, parfois à Catherine la psychomotricienne. Dans l'eau, son comportement a également changé. Elle passait la séance accrochée à mon cou, attentive à ses sensations. Je la berçais, lui parlais et riais beaucoup avec elle. Dans le lieu de vie, Laura ne courait plus, elle semblait ne rien faire. En fait, soudain devenue trop petite pour partir seule à l'aventure, submergée d'émotions nouvelles, Laura attendait de grandir.

A ce stade du processus relationnel, introduire les parents dans ce travail était devenu indispensable. Il a été proposé à la maman de rejoindre Laura dans l'eau. Les séances se sont déroulées à trois. Je me suis placée en retrait pour laisser la maman et sa fille vivre cette expérience de grande proximité corporelle et de complicité. Laura a réagi parfois au départ de sa maman par des pleurs, ce qui n'était jamais arrivé. Elle a pu apprendre à lui faire un signe de la main pour lui dire au revoir et la regarder s'éloigner.

Jérémie Detlof, notre psychologue, a repris à domicile, en présence de toute la famille et de Laura tous les événements de son histoire.

Parallèlement, en salle multisensorielle, je proposais à Laura de parler de son handicap, d'aborder avec elle ce que

nous avons pu comprendre de l'origine de ses difficultés relationnelles et de ses difficultés alimentaires. J'ai été étonnée de son attention, de sa capacité d'écoute. Ses réactions appropriées m'ont amené à penser que Laura comprenait le sens de mes paroles.

Pour finir, je dirais que le désir de communiquer naît de la rencontre avec l'Autre. Notre objectif de travailler sur la communication avec Laura a pris du sens dès lors que nous avons senti Laura entrer dans un véritable processus relationnel.

Jérémie DETLOF - Les longs mois où Laura a fait preuve de "résistance" donnent une idée juste de la force avec laquelle ce besoin de nier ce corps angoissant était inscrit en elle. Mais malgré tout, à travers cette régression évidente, Laura a pu vivre, à plus de six ans, semble-t-il pour la première fois, une relation corporelle mère-enfant tout à fait primaire et suffisamment essentielle pour donner un nouveau point de départ à son histoire ou, peut-être "plus simplement" pour reprendre cette histoire là où elle avait du s'arrêter. Je vais y revenir.

Cette régression tardive mais possible au niveau de son corps nous a alors donné envie de faire le lien avec l'histoire à proprement parler de Laura, pour essayer de comprendre avec elle, avec sa famille ce qui avait pu, ou ce qui, justement, n'avait pas pu se passer pour que cette rencontre soit aussi difficile avec elle. Un travail de reconstruction historique a alors débuté à domicile dans ce sens, en parlant son de histoire devant elle, pour elle, puis en reprenant les moments qui nous semblaient les plus essentiels pour comprendre et lui expliquer ses difficultés, cette fois ses parents s'adressant directement à elle. Dans le même temps, des séances en salle multisensorielle avec Violaine permettaient de faire un travail de reprise de ces explications simples. Nous avons alors été étonnés de voir là aussi la résistance dont Laura a pu faire preuve dans un premier temps à l'évocation de certains moments douloureux de son histoire, puis de l'intérêt, de l'attention qu'elle a ensuite montré pour les explications qui lui ont été données.

Ce travail de régression corporelle, puis de mise en mots des raisons de ses difficultés semble avoir aidé Laura à sortir de l'enfermement dans lequel elle s'était réfugiée. L'Autre n'est plus un objet pour elle, il est quelqu'un à qui on peut s'adresser, avec qui on peut partager une émotion, et même quelqu'un qui peut commencer à nous comprendre et nous répondre. Et même s'il lui "reste" aujourd'hui à apprendre un peu plus comment communiquer, l'envie, voire le besoin de le faire est maintenant présent, et c'est bien là l'essentiel. C'est par exemple ce qui fait que Laura est maintenant capable d'utiliser quelques gestes qui ont du sens, alors qu'elle s'y refusait complètement il y a encore quelques mois.

Nous parlons aujourd'hui d'enfants qui, comme Laura, ont eu souvent à subir très tôt, parfois dès les premières semaines de leur vie des opérations lourdes, des hospitalisations longues, du fait de leur handicap. Il est difficile d'en mesurer l'impact sur leur vie émotionnelle, corporelle et surtout sur leurs chances de pouvoir construire une première forme de relation avec une personne. On connaît en effet de mieux en mieux l'importance fondamentale, voire vitale, de ces premières semaines, de ces premiers mois où se joue la construction d'un premier lien d'attachement entre le bébé et sa mère ou une autre personne. C'est ce moment où celui-ci tente de façon innée, à travers l'expression de ses premières émotions de se faire entendre, de se faire comprendre. Mais ici, la séparation physique, la souffrance et la grande difficulté à l'exprimer, à la comprendre, vont souvent venir faire obstacle à l'établissement de cette première relation d'attachement, qui est pourtant une base de sécurité essentielle pour toute évolution future. En effet, c'est cette première relation qui sera par la suite nécessaire pour affronter un environnement par d'ailleurs particulièrement difficile à percevoir, à maîtriser, voire à supporter pour ces enfants.

A partir de ce constat, qu'est-ce qu'il est possible de mettre en œuvre pour éviter cet isolement, ce retrait relationnel qu'on a pu connaître avec Laura au début de sa prise en charge ? Tout d'abord, au moment où ces événements douloureux, voire traumatisants surviennent, il est bien sûr essentiel de faire exister ces premiers liens parents-enfants coûte que coûte ; j'ai l'impression que des efforts sont faits dans ce sens dans de plus en plus d'hôpitaux. Mais c'est surtout après, quand cela n'a pas été possible, parce que c'était trop douloureux ou parce que ce n'était peut-être pas le moment, qu'il y a encore des choses qui sont possibles. C'est un peu le message que nous avons envie de faire passer à travers le récit de ce que nous avons vécu avec Laura et avec ses parents : il n'est jamais trop tard pour revenir sur les souffrances passées d'un enfant et pour poser des mots sur celles-ci, en s'adressant à lui, sans forcément tenir compte de ses capacités supposées de perception ou de compréhension. Ça n'est pas ça qui est le plus important. Après avoir vécu des moments aussi douloureux, il ne semble pas y avoir d'autres choix que de "faire avec", de "vivre avec", comme si tout était déjà joué. On peut à la limite essayer de compenser cette douleur avec des outils plus ou moins techniques, certes nécessaires mais pas toujours suffisants. Ces retours en arrière dans l'histoire, ces régressions provoquées sont alors les seuls moyens de faire cicatriser aujourd'hui les souffrances d'hier qui n'ont pas pu l'être dans leur corps et dans leur psychisme.

Mais pour que cela soit possible, les professionnels ont absolument besoin des parents. En effet, ce sont eux qui connaissent et surtout qui ont vécu l'histoire de leur enfant, ce sont eux qui, accompagnés, peuvent le mieux expliquer à leur enfant ce qui lui est arrivé, et ce sont enfin eux qui libéreront ainsi leur enfant du poids d'une souffrance qui n'a pas pu réellement s'exprimer et qui l'a conduit à s'isoler un peu plus.

Intervention du Centre pour enfants Pluri-handicapés Rue Daviel - 75013 PARIS

**Présentée par Anne DAHOO-VOYNET (Orthophoniste)
Et Véronique LE RAL (Orthophoniste)**

Le centre pour Enfants Pluri-handicapés est un petit établissement accueillant 27 enfants présentant une surdité ou un trouble central de l'audition, associé à un ou plusieurs handicaps, entraînant des difficultés sévères sur le plan de la communication.

Il s'agit d'enfants de 3 à 14 ans, dont les capacités intellectuelles et relationnelles sont existantes, et nécessitent d'être développées.

Le projet de l'établissement est centré sur la communication et le langage, avec pour objectif l'accès à la symbolisation, et à l'élaboration d'un langage codé et structuré quel que soit le code employé.

La sévérité des difficultés de communication nécessite **une prise en charge complexe, la plus individualisée possible.**

Les enfants porteurs du syndrome de CHARGE que nous accueillons sont donc des enfants qui ne peuvent trouver de place dans des structures de type :

- Ecole ordinaire
- CLISS
- Centre pour DV (Déficients Visuels)
- Centre pour DA (Déficients Auditifs)

Du fait de leur double déficience sensorielle, de la sévérité de leurs atteintes, ou de leur comportement (impulsivité, difficultés de régulation de l'activité).

Nous avons suivi depuis maintenant 5 ans, 6 enfants atteints du syndrome de CHARGE. Dans cette courte expérience, les enfants que nous avons accueillis présentent tous des profils différents, c'est à dire des associations à divers degrés de :

- surdité périphérique ou centrale,
- troubles visuels périphériques ou centraux,
- une communication pré-linguistique.

Ces déficits s'accompagnant souvent d'une instabilité et d'un trouble attentionnel majeur.

Observation – Temps d'évaluation

A son arrivée au centre, le diagnostic médical de l'enfant est déjà établi. Cependant, avant de déterminer son projet global, tant au point de vue pédagogique qu'à un niveau rééducatif, nous nous donnons une période plus ou moins longue d'observation permettant le repérage de ses difficultés.

Souvent, l'enfant porteur d'un syndrome de CHARGE apparaît comme présentant un trouble du comportement, alors qu'il s'agit dans de nombreux cas, de la conséquence de ses différentes atteintes. Le temps d'évaluation va nous permettre de déterminer précisément la nature des déficits, leurs manifestations et l'adaptation de l'enfant à ses difficultés.

Nous essayons de repérer par exemple :

- ◆ La nature du déficit auditif :
 - surdité périphérique ou surdité centrale (c'est-à-dire trouble du traitement des informations sonores ou linguistiques) ?
 - l'utilisation réelle de l'audition de l'enfant, quelle que soit l'importance de la surdité (un enfant très sourd peut parfois utiliser préférentiellement la voie auditive).
- ◆ La nature du déficit visuel :
 - Détermination du champ visuel en fonction de l'atteinte visuelle
 - Les conséquences d'un trouble du regard sur la fixation, les saccades, la poursuite oculaire.
- ◆ L'existence éventuelle d'un trouble du traitement des informations visuelles (comme dans les agnosies visuelles)
- ◆ L'existence d'un trouble de l'attention diffusant dans la globalité du développement de l'enfant
- ◆ Des troubles du contrôle, c'est à dire la difficulté que peuvent avoir certains enfants à freiner un geste, une action.
- ◆ Des troubles de l'initiative, lorsque les fonctions d'exécution se mobilisent difficilement.
- ◆ Des troubles de la programmation du geste, du signe, de la parole.
- ◆ Les répercussions des atteintes vestibulaires au niveau de l'équilibre, la gestualité, l'organisation dans l'espace.

Dans un second temps, après évaluation des difficultés spécifiques, **nous élaborons un projet individualisé**, révisé fréquemment en fonction du développement des stratégies propres de l'enfant.

Ce projet est partagé par tous les intervenants auprès de l'enfant, avec la participation active des familles.

Dans le cadre de l'établissement, nous pouvons offrir à chaque enfant une prise en charge très individualisée, avec des effectifs réduits pour chaque groupe (4 à 5 enfants), une fréquence soutenue au niveau des rééducations (4 à 5 séances hebdomadaires en orthophonie, 2 à 4 en psychomotricité).

Nous avons constaté la nécessité de développer les temps individuels, la plupart des apprentissages ne pouvant être élaborés que dans ce cadre.

Les temps de groupe permettent :

- de sortir de la relation duelle des rééducations,
- de développer la socialisation,
- d'exploiter les compétences propres de l'enfant,
- de transposer et généraliser les acquisitions,

L'adaptation de ces enfants à leurs différentes difficultés exige de leur part un contrôle important.

Cet effort ne peut être maintenu constamment. Pour chaque enfant, nous essayons d'en apprécier la durée et d'aménager sa journée (horaires des départs et d'arrivées au centre, demi-journées, temps de groupe limités).

A titre d'exemple, certains enfants, par ce contrôle peuvent être épuisés en fin de journée, une excitabilité peut alors se manifester. Nous préférons en devancer l'apparition par cette souplesse d'aménagement.

Afin de canaliser l'enfant, nous favorisons un cadre de travail le plus neutre possible : élimination d'un maximum de stimulations pouvant alimenter la dispersion de l'enfant, limitation au seul matériel utilisé, aménagement de la pièce, installation de l'enfant dans cette pièce (par exemple, face à un mur neutre).

A titre d'anecdote, nous pouvons citer l'utilisation d'un tapis antidérapant afin d'éviter le glissement du matériel sur la table, qui pourrait être source d'excitation. Les affects prennent alors le dessus et entraînent alors des problèmes d'attention ou d'instabilité.

Nous allons maintenant aborder quelques aspects matériels qui nous semblent importants à mentionner : l'adaptation au champ visuel (par exemple, utilisation d'un plan incliné, installation de l'enfant en fonction de la luminosité, adaptation de la trace écrite (épaisseur des stylos, taille du graphisme)), en nous laissant guider par les enfants.

Le contenu de la prise en charge :

Le facteur essentiel de la prise en charge de ces enfants reste dans un premier temps, le guidage qui permettra de développer le projet individualisé.

Toutes les étapes sont construites pas à pas.

Le guidage peut se réaliser soit oralement (verbalisation constante, soutien par l'oral), soit visuellement (supports visuels, pointage), soit par le mouvement (co-actif) : prise de conscience du mouvement en imprégnation du geste. C'est un élément sécurisant pour l'enfant, qui peut alors permettre une prévention de la sensation d'échec.

Nous sommes également vigilants lorsque nous proposons une tâche à un enfant, à « lister » les difficultés en jeu. Nous évitons d'aborder plusieurs difficultés au cours d'une activité donnée. Nous en isolons un aspect afin de la travailler plus précisément.

Exemple : pour une activité logico-mathématique on ne demande pas à la fois une réponse qui fait appel à la manipulation et au graphisme :

- on fait manipuler,
- on travaille le graphisme à un autre moment.

La tâche dans un même registre peut également être décomposée en différents éléments que l'enfant abordera un à un.

Nous nous adaptons au rythme de l'enfant, pour certains, un temps de latence sera nécessaire pour intégrer ; pour d'autres, il s'agira de maintenir un rythme rapide pour éviter les diffusions.

Nous veillons également à respecter le temps d'attention de chaque enfant soit en introduisant des pauses, soit en variant des activités.

Dépasser ce temps ne permettra plus à l'enfant d'exercer un contrôle efficace sur une difficulté précise mais risque au contraire d'entraîner un débordement.

Ce guidage est réalisé à partir de différents moyens et supports selon le profil de l'enfant, afin d'accéder à la communication (acquisition du langage, développement des compétences langagières).

Comme pour tous les enfants, l'expérimentation active est essentielle pour entrer dans la communication.

Au départ, le contenu de la prise en charge s'organise donc autour du vécu de l'enfant (par exemple : utiliser l'objet que l'enfant affectionne particulièrement pour élargir son langage). Elle peut également partir des centres d'intérêt de l'enfant (il y a alors communauté d'intérêts entre l'enfant et les intervenants, et le travail se réalise dans un échange véritable).

L'objectif est l'accès au sens, quel que soit le moyen de communication utilisé :

- l'oral, éventuellement accompagné du L.P.C,
- le français signé ou la langue des signes,
- les pictogrammes : il s'agit de dessins schématiques permettant de visualiser le langage.

Les pictogrammes que nous utilisons ont été élaborés de façon interne à l'établissement, selon une représentation concrète, ou à partir des signes de la L.S.F. Ce code, extrêmement simplifié, peut être écrit par l'enfant lui-même.

Pour certains enfants, il est nécessaire de passer par des étapes préalables telles que l'utilisation d'images ou de dessins illustrant des personnes, des objets, des situations.

Notre expérience nous a montré l'importance de cette trace pictographique qui permet :

- de canaliser l'enfant en le mobilisant sur un support,
- de travailler le sens pour des enfants qui n'en sont encore qu'à un stade prélinguistique,
- de développer la séquentialité,
- d'élaborer la structure de la langue,
- d'initier une démarche de lecteur.

Ce code pictographique nous apporte une aide face à certaines difficultés.

Lors de troubles visuo-spatiaux, l'enfant peut être gêné dans la compréhension d'une séquence signée (problème de champ visuel au niveau du geste, ou problème de poursuite oculaire à un niveau dynamique).

Le pictogramme permet une saisie plus facile par la permanence, la taille adaptée.

Sur le plan neuro-visuel, ces enfants présentent des difficultés à regarder, à prendre des repères dans l'espace, d'où un désinvestissement de ces expériences, ou une notion de survol.

Un guidage pas à pas, oral ou visuel, entraîne l'enfant à regarder.

Il s'agit alors d'un travail visant à améliorer la poursuite oculaire, les saccades, la fixation. (suivi de lignes d'images, avec pointage ou non, activités graphiques, utilisation de repères tels que surlignage, points de début et fin de trajet... pour aider l'enfant à poser son regard).

L'ACCES AUX APPRENTISSAGES

Lorsque l'enfant a pu amorcer une communication, nous introduisons des apprentissages de type préscolaire ou scolaire, toujours dans un premier temps en individuel dans le cadre de la rééducation, puis lorsque cela est possible, et si cela s'avère nécessaire, sous forme d'un préceptorat avec un enseignant spécialisé.

Progressivement, lorsque l'enfant y est prêt, nous visons à diminuer le guidage (par exemple, en l'amenant à travailler en groupe, ou en le laissant gérer seul une tâche).

Par ailleurs, tout au long de son développement, nous proposons à l'enfant dans le cadre de son groupe de référence, des activités d'éveil, qui lui permettront des ouvertures au monde extérieur, et des connaissances au sujet de son environnement.

Les perspectives d'avenir des enfants que nous accueillons sont diverses. Certains d'entre eux pourront éventuellement rejoindre des structures d'accueil plus classiques, leur permettant d'accéder à une plus grande autonomie et à une certaine socialisation.

Dans cette présentation, nous n'avons pas évoqué la dimension psychologique de l'enfant, qui, bien évidemment, est intégrée dans sa prise en charge globale.

Intervention du CESSA de LARNAY (Centre d'Education Spécialisée pour Sourds-Aveugles)

Présenté par Hugues AUDE et Roland GIMENES

Autour de l'accrochage du regard

Retenir l'attention de l'enfant n'est pas chose aisée. L'accrochage du regard nous semble être une difficulté importante pour les enfants ayant le syndrome de CHARGE.

C'est en tout cas un problème majeur pour nous et pour l'enfant dont nous allons parler.

Pour aborder ce thème de l'accrochage du regard et ce qui en découle, nous allons regarder deux très courtes vidéos, l'une sur le lieu de vie, l'autre en situation plus cadrée, en classe. Le jeune garçon que nous allons voir s'appelle Camille.

Camille est un jeune Alsacien de treize ans. Il est sourd du côté gauche et a des restes auditifs du côté droit. On estime sa perte à 60 db, ce qui correspond à une surdité sévère et lui permet d'avoir accès à la parole (en réception). Camille a des restes visuels suffisants (2/10^e périphérique OD) pour les utiliser de manière performante (couleurs, écriture, personnes, gestes, environnement). Il est à Larnay depuis Janvier 2000. Auparavant, il était au centre Louis Braille de Strasbourg. Camille est un enfant qui bouge beaucoup et qui bougeait plus encore il y a peu. Lors de son arrivée à Larnay, Camille était dans une fuite physique de la relation à l'autre (sa maman exceptée). Il est plein de vie et se met parfois en colère. Auparavant, il réagissait de manière forte et avait des réactions vocales de déplaisir dès que l'on s'adressait à lui. Malgré ses restes auditifs, Camille ne s'exprime pas verbalement. Il utilise sa voix et son corps pour communiquer de manière non verbale. C'est un enfant espiègle, curieux de tout et très joueur. Camille peut-être très performant dans des activités pre-scolaires et d'éveil mais il préfère encore en avoir l'initiative. Il possède de bonnes capacités de motricité fine (élaboration d'objets qui nous sont difficiles à reproduire) bien qu'il ne soit pas latéralisé. Camille s'intéresse aux gestes depuis son arrivée à Larnay ainsi qu'à l'écrit. A l'heure actuelle, il se positionne surtout comme récepteur dans sa relation à l'autre. Actuellement pour Camille l'information Multimodale renforce les chances de compréhension et de mise en action car elle lie les deux sens habituellement dispersés dans le cas d'un enfant comme Camille Il a besoin de tous ces modes pour être sûr de lui et affirmer sa compréhension.

1^{ère} Vidéo : Le pull

A) **Demande orale de l'éducateur**Camille regarde vers celui-ci.

Le mot « pull » fait sens. (la main portée au col le laisse penser). Mais la voix seule n'entraîne pas l'action souhaitée.

Camille semble alors songeur.

B) **Déplacement de l'éducateur**..... Pendant ce temps, Camille reste ne place. Ce fait est à souligner, car il y a encore quelques temps, la fuite physique dont nous parlions précédemment serait probablement intervenue. Là Camille semble attendre un complément d'information. Il contrôle rapidement le déplacement de l'éducateur, puis va chercher du regard les mains de celui-ci.

C) **Demande en gestes**..... Sans émission orale, le geste d'enlever le pull entraîne la même réponse chez Camille. Comme la vois, le geste a du sens, mais là encore, seul, il n'entraîne toujours pas l'action.

D) **Nouvelle explication en gestes**..... Réponse de Camille : il tape des pieds et se balance.

Plusieurs hypothèses : - Simple énervement

- Compréhension du message, langage corporel en réponse à la demande, commentaire de Camille.

- Stimulation gestuelle trop importante (lorsque les stimulations de l'environnement sont trop fortes, Camille peut se mettre à crier). Ce fait est à rapprocher d'une autre constatation : assis à une table, et s'il y a trop d'objets, Camille se disperse.... Trop d'objets... Trop de langage, ceci n'est qu'une hypothèse, mais le fait de réitérer la demande en gestes est peut être de trop.

- Mouvements de rééquilibrage, en rapport avec les troubles vestibulaires.

- Mouvements devenus peut-être une habitude.

E) **Demande à la fois orale et gestuelle**..... Déclenchement de l'action.

Ce n'est certainement pas si simple : la demande multimodale arrive en troisième position. L'effet de redite peut jouer. Malgré tout, nous avons vérifié dans d'autres situations l'efficacité de cette façon de faire.

2^{ème} vidéo : Situation classe (cadrée)

La vidéo que nous allons voir maintenant illustre la difficulté à mobiliser l'attention de l'enfant.

- Tout d'abord, les gestes ne l'attirent pas. Il regarde par la fenêtre. (Camille a fait une carte qu'il enverra à sa mère). Il jette un coup d'œil.

- La voix le ramène. Le locuteur utilise en même temps la L.S.F.

- Camille est intéressé par le mouvement du doigt sur la feuille.

➤ Il est habitué à faire et voir le rond, base du pictogramme utilisé pour les personnes à Larnay.

Camille regarde.

- L'éducateur cherche une solution. Il choisit le classeur. Camille regarde le classeur passer de sa gauche vers sa droite. Ce classeur a une grande importance affective (maman, famille, maison). Camille passe du temps le soir à le regarder ainsi que ses séries de photos. Le support imagé semble moins intrusif que les gestes. Il peut aussi contrôler les objets (paille, fil de fer...). De plus il peut revenir souvent à l'information.

- Camille tape du poing (impatience + ou -).

Il est plongé dans le classeur. Le classeur a amené Camille à comprendre et accepter la consigne mais dans ce cas-là, il se coupe aussi de la relation à l'autre. L'objet est porteur de sens mais il y a aussi danger de repli sur soi.

Conclusion : le support imagé apporte une information stable à l'enfant. Ce support d'échange est moins fuyant que les gestes. Il peut y revenir seul. Une question se pose : Camille a-t-il du plaisir à regarder l'autre ?

C'est en tous cas l'objectif principal de notre travail auprès de lui : susciter l'envie de communiquer avec l'autre.

MARDI 29 MAI 2001

Après-midi : Président de séance : M.Jacques SOURIAU

Ateliers en sous-groupes sur thèmes :

Compte rendu atelier Avenir et Orientation

Animé par Jacques SOURIAU

Dans cet atelier il y avait 5 parents d'enfants âgés de 4 ans ½ à 16 ans et 6 professionnels, et le jeune Nicolas qui fut remarquable.

Notre discussion s'est centrée sur 2 grands pôles :

- L'avenir et l'orientation des enfants aux différents moments de leur vie.
- Des conditions pour une certaine intégration sociale.

L'avenir et l'orientation des enfants aux différents moments de leur vie.

A travers les différents enfants nous pouvons resituer différents problématiques à des moments charnières de la vie des enfants.

4 ans, en complément avec l'action du CAMSP.

Où peut-on s'adresser pour des bilans qui permettrait de mieux pouvoir choisir ?

Quel choix faire ?

Des solutions de proximité : - Une intégration en maternelle, possible mais parfois pas idéale.

- Une intégration en milieu ordinaire apporte beaucoup à l'enfant sur le plan de ses relations aux autres enfants, sur le plan de la découverte de leurs jeux et de leurs activités, sur le plan des règles de vie sociale. Elle nécessite une équipe pédagogique bien soudée, une personne auxiliaire à l'intégration formée et soutenue qui pourra guider l'enfant dans les différentes activités et ainsi faciliter la tâche de l'institutrice.

Ce type d'intégration pourra se poursuivre dans le primaire dans des classes d'adaptation, et dans des classes spécialisées.

Comment déterminer au mieux les besoins de l'enfant ?

Le choix d'un établissement médico-social spécialisé dans la prise en charge d'enfants ayant des atteintes multiples est aussi possible pour, par exemple un enfant qui communique oralement, et actuellement en hôpital de jour, où cela se passe bien mais où on ne lui propose pas d'apprentissage scolaire.

La difficulté de communication pourrait suggérer de s'adresser à un établissement spécialisé dans le trouble grave du langage et qui pratique une intégration en maternelle ordinaire avec une auxiliaire d'intégration ?

Le CRESAM peut jouer un rôle de guidance et de soutien si l'équipe des établissements scolaires ou spécialisés sont partie prenante.

Le papa pouvant avoir une mutation, une famille serait éventuellement prête à déménager pour se rapprocher d'un lieu qui pourrait convenir à leur enfant. C'est une des solutions souvent adoptées par les parents qui se rapprochent alors d'un centre spécialisé dans la prise en charge des enfants atteints du syndrome CHARGE.

Le souci de la formation professionnelle devient important lorsque l'on ressent que l'enfant est peut-être limité dans des acquisitions scolaires plus abstraites. Dans certains endroits on peut proposer de poursuivre l'intégration dans les SEGPA pour enfants sourds, cette solution suppose une certaine maturité de la part de l'enfant pour pouvoir assumer le collège. Ailleurs la formation se fera dans le cadre des établissements spécialisés.

Cette période est celle qui commence avec le passage à l'âge adulte se caractérise par des années où tous parents et professionnels veulent voir se développer l'autonomie de l'enfant : autonomie dans les actes de la vie quotidienne, la gestion d'une vie en appartement, l'utilisation des moyens de transports, etc.

C'est aussi celle où il faut aider les jeunes à sortir des milieux très protecteurs dans lesquels ils sont depuis leur enfance.

Du point de vue du jeune adulte être autonome, se dire adulte, s'assumer en tant qu'adulte, c'est aussi participer aux décisions qui sont prises et qui le regardent. C'est mesurer le besoin de protection, de suivi qui peut-être nécessaire.

Vient alors la période des décisions sur le plan professionnel et sur un choix de mode de vie.

Sur le plan professionnel, différents choix sont alors possibles en fonction des compétences acquises, certains jeunes choisissent de travailler en milieu ordinaire, d'autres pour des raisons de communication peuvent faire le choix d'un travail en CAT où les collègues utiliseront le même moyen de communication. D'autres encore pour des raisons de moindres capacités pourront intégrer un foyer occupationnel.

Sur le plan du mode de vie, du logement, les choix peuvent être multiples et dépendent beaucoup des relations du jeune avec sa famille, des niveaux d'autonomie, du besoin de protection, des proximités géographiques (problème des frais de transport qui ne sont plus pris en charge) et des disponibilités dans les diverses structures.

Certains jeunes, avec leur famille, ont fait le choix d'un retour en famille, peut-être un désir de proximité, d'une vie relativement autonome dans un village. Certaines familles ne peuvent envisager ce type de solution, pensant d'ors et déjà au moment où ils ne pourront plus assumer, pensant que c'est dommage en raison de tout ce qui a été

investi pour que leur enfant ait une certaine autonomie.

D'autres vivent en appartement pouvant avoir recours au service de suite du CAT ou à des interprètes lorsque nécessaire.

D'autres encore sont dans des structures qui apportent plus de protection et permettent de poursuivre les acquisitions dans tous les domaines de l'autonomie.

Il fut souligné combien il est important de prendre le temps nécessaire, parfois 2 ou 3 ans, pour trouver une solution qui convienne, pour que le jeune puisse dire ce qu'il pense sur la base de stages et d'expériences diverses. Il fut noté que ces situations ne sont pas immuables et peuvent évoluer en fonction des souhaits exprimés par la personne impliquée.

Des conditions pour une certaine intégration sociale.

L'autre thème abordé fut celui d'une plus grande adaptation du comportement social pour permettre une meilleure intégration sociale : pouvoir aller au restaurant sans que le jeune "dérange" les voisins d'une autre table, pouvoir aller dans les magasins, les lieux publics sans devoir expliquer le pourquoi des comportements "étranges", les mains baladeuses qui regardent de trop près, les sautes d'humeur, les curiosités déplacées. Autant la tolérance est relativement bonne avec des petits qu'elle devient moins grande avec des adolescents ou des adultes. Cette adaptation aux règles de bien en société est importante pour que toute la famille ne se prive pas des sorties, de la vie ordinaire. Pour qu'elle ne se replie pas sur elle-même, dans un certain isolement.

Quelques points supplémentaires :

Il fut rappelé qu'une revue de l'ONISEP recense les établissements pour sourds.

Les problèmes de retard pubertaire et les bilans spécifiques fait entre 16 et 18 ans.

Les examens vestibulométriques, etc... par rapport aux problèmes d'équilibre.

COMPTE RENDU DE L'ATELIER ALIMENTATION

Animé par Arlette CHURAKOWSKYI

Les difficultés alimentaires de l'enfant atteint du syndrome CHARGE sont très fréquentes dans les premières années de vie. La fréquence, selon les séries, varie de 31% à 96% dans un service qui accueille les bébés CHARGE avec symptômes précoces (Necker, pédiatrie générale).

Elles sont multifactorielles :

- Atteinte de la coordination de la succion/déglutition/ventilation dans le tronc cérébral, qui en principe joue un rôle de «tour de contrôle » dans cette coordination subtile de la succion primaire du nouveau-né et du nourrisson (fréquent).
- Anomalies anatomiques du larynx, du palais ou de l'œsophage (rare).
- Paralysie faciale périphérique (peu gênante pour l'alimentation).
- Reflux gastro-oesophagien douloureux peuvent causer un retard de développement dû au déficit nutritionnel.
- Encombrement bronchique, obstruction laryngée qui est à la fois une conséquence des fausses routes et une entrave à l'alimentation.
- Hyposmie.
- Une mâchoire inférieure de petite taille peut contribuer à des difficultés d'alimentation (micrognathus).

Les troubles de la mastication et de la déglutition peuvent être expliqués par une paralysie de certains nerfs crâniens dans 78 % des cas.

- Hospitalisation, séparation mère-bébé, interventions chirurgicales diverses... Viennent fragiliser la mise en place précaire de l'alimentation.
- 85% des enfants sont nourris par gavage pendant plus de 6 mois.
- 37% ont une gastrostomie
- 23% sont opérés du Nissen.

Parfois, des troubles du comportement alimentaire viennent compliquer ou prendre le relais de ces difficultés organiques initiales, car certains enfants CHARGE, intègre la fonction alimentaire comme négative, ce qui rend l'autonomisation alimentaire beaucoup plus difficile.

Le sujet du gavage a été abordé. Les inconvénients et avantages de chaque marque de bouton ont été mis en évidence ainsi que les préparations maison ou prêtes à l'emploi.

Sorti de tous ces problèmes médicaux, vient ensuite le temps de l'éducation, on pourrait plutôt parler de rééducation de l'alimentation. Il existe en orthophonie une spécialisation : la rééducation bucco-faciale. Cette rééducation paraît presque nécessaire pour dédramatiser la situation difficile que vivent certains enfants CHARGE par rapport à l'alimentation.

Chaque parent présent a parlé de son expérience personnelle avec son enfant en matière d'alimentation.

Ils ont tous leur manière de s'y prendre mais tous ne peuvent constater que des progrès. Ces progrès sont évidemment très longs et nécessitent beaucoup de stimulation, de patience et d'ingéniosité (exemple : chantage – jeu, Simon veut que ce soit son anniversaire tous les jours pour souffler les bougies).

Il se pose aussi le problème du goût, les avis sont partagés, certains ne vont apprécier que du salé, d'autres que du sucré, certains que du chaud et d'autres que du froid.

Les textures aussi varient, mixé, mouliné ou morceaux.

Compte-rendu de l'atelier : Communication et langage

Animé par Corinne BLOUIN

L'atelier a réuni entre 15 et 20 personnes. Le groupe était composé de parents et de professionnels. L'animation de cet atelier a été assurée par Mme Blouin Corinne, psychologue au CRESAM. Le rapport des discussions du groupe a été effectué par Mme Pacault, éducatrice au CRESAM.

→ Il a tout d'abord été noté que l'ouverture de l'enfant ayant le syndrome de CHARGE sur les autres et sur la relation, se fait plutôt quand l'enfant grandit. Cette ouverture est plus tardive que pour un autre enfant.

Des éléments de réflexion ont été proposés par rapport à cette problématique. Il est ressorti que lorsqu'il est petit, l'enfant n'a pas suffisamment de moyens de communication à sa disposition. De plus, l'enfant ne bénéficie pas suffisamment d'un bain de langage.

Il semble donc important de proposer des moyens de communication adaptés à l'enfant. L'adaptation doit tenir compte de son âge et de son niveau de développement, de compréhension et de compétences. Quelques exemples de moyens de communication adaptés sont évoqués, comme le langage gestuel, l'utilisation de supports imagés (photos, les pictogrammes), une communication tactile...

Ces moyens de communication adaptés à l'enfant pourront lui permettre de mettre du sens sur une situation. Ils peuvent également lui donner la possibilité d'être émetteur et donc devenir partenaire dans la communication.

→ Il est rapporté par plusieurs personnes du groupe une difficulté de l'enfant pour effectuer des demandes. L'enfant a souvent recours au pointage (parfois le pointage est seulement visuel), à l'expression corporelle, ou à « l'utilisation » de l'adulte pour lui faire faire.

→ Il est noté des difficultés de communication de l'enfant ayant le syndrome de CHARGE avec les autres enfants. Ces difficultés apparaissent plus fréquemment dans certains contextes, telle la cour d'école... Peut-être que la rapidité des actions des autres enfants dans cette situation amène une difficulté de détection et de compréhension chez l'enfant ayant le syndrome de CHARGE ?

Il semble important que le rythme soit adapté à l'enfant, lui permettant alors de s'ajuster dans la relation à l'autre.

En effet, il semble que l'enfant soit plus à l'aise dans une relation avec un enfant plus jeune que lui.

Est alors émise l'hypothèse, que face à un enfant plus jeune, l'enfant ayant le syndrome de CHARGE peut s'ajuster plus facilement, le rythme lui correspondant mieux.

L'enfant partagerait peut-être aussi plus d'intérêts communs avec un enfant plus jeune ?

De plus, dans la relation avec un enfant plus jeune, l'enfant ayant le syndrome de CHARGE se situe plus souvent en tant que « plus grand que », plus expert dans un domaine, ce qui peut alors faciliter la relation.

Mais, il est constaté que la relation avec l'adulte reste la relation privilégiée.

Peut-être est-ce le mode de relation le plus adapté pour l'enfant du point de vue du rythme, de l'accordage, et de la mise de sens sur une situation ?

→ L'évocation des difficultés de l'enfant dans la communication a amené des propositions pouvant permettre une aide à la communication pour l'enfant.

Voici quelques propositions :

- Pour faciliter l'accès à la communication, il semble important que l'enfant perçoive dès sa toute petite enfance que l'on s'adresse à lui, même si les moyens de communication utilisés par l'adulte ne sont pas toujours appropriés, dans un premier temps.

- Il est important de mettre du sens et de donner des explications sur les situations vécues ou à vivre par l'enfant.

Cela permet aussi d'annoncer les informations, les changements, évitant ainsi une manipulation de l'enfant sans compréhension de sa part.

- Il faudrait que le langage adapté utilisé avec l'enfant soit connu et partagé par tous les milieux et toutes les personnes (établissement, famille...) avec qui l'enfant est en contact. Ce sont aux adultes de s'adapter à l'enfant et non à l'enfant de s'adapter aux adultes (les intervenants étant souvent en nombre important autour de l'enfant).

- La langue des signes n'est pas le seul moyen de communication pouvant être proposée à l'enfant. Il est indispensable de respecter le moyen privilégié de l'enfant et de s'y adapter.

- L'enfant a souvent besoin qu'une information lui soit répétée plusieurs fois pour qu'il la comprenne et l'intègre.

- Certains enfants sont autonomes dans la réalisation d'actions (ex : se servir seul dans le frigo...). Cependant, il est nécessaire que l'adulte introduise du langage sur l'action de l'enfant pour le sensibiliser à la communication et à la relation à l'autre.

- L'adulte a souvent tendance à positionner l'enfant en tant que récepteur dans la communication. Il est cependant important de lui laisser plus de place en tant qu'émetteur. Pour cela, l'observation de l'enfant, de ses expressions, postures...est indispensable.

→ Une question sur un lien éventuel entre l'apparition du langage et l'apparition de la marche a été posée. Plusieurs personnes se sont entendues pour répondre qu'il ne semblait pas y avoir un tel lien. La marche peut favoriser plus de demandes de dénomination de la part de l'enfant du fait de sa découverte de nouveaux objets grâce à l'acquisition d'une mobilité plus autonome, rendant possible une ouverture sur l'environnement plus importante. Mais ces deux acquisitions (langage et marche) semblent être indépendantes.

Compte rendu de l'atelier Evolution de comportement et de la personnalité

Animé par Mme CHAVENTRE

L'atelier a réuni entre 15 et 20 personnes qui se répartissaient également entre parents et professionnels.

La première question abordée par un parent a été celle de la prise en charge qui doit être nécessairement adaptée aux enfants qui ont un syndrome de CHARGE, cette adaptation permettant une évolution positive du comportement de l'enfant. Trop souvent dans le cas contraire, les difficultés psychologiques viennent se surajouter aux déficits initiaux.

La nécessité d'un «éveil sensoriel » est particulièrement souligné par les parents.

A la suite de cette intervention, un professionnel insiste sur l'importance du cadre, nécessaire à la prise de repères par l'enfant. Le cadre a une fonction de «contenant ».

De nombreuses observations montrent que dans les moments informels, les enfants sont souvent dans la transgression, montrent un comportement beaucoup moins adapté qu'en groupe ou lors des prises en charge individuelles.

Des parents insistent sur l'évolution positive du comportement et de la relation chez leur enfant lorsque ce dernier se structure sur le plan de la personnalité (conscience de soi et de l'entourage).

Un autre point qui semble particulièrement important, c'est la durée des acquisitions ; elles sont longues et le plus souvent ne sont pas terminées à l'âge adulte. Ces apprentissages scolaires, linguistiques, concernant l'environnement, participent pleinement à une meilleure adaptation du jeune et ont obligatoirement une incidence importante que le plan psychologique. Nous disgressons quelque peu sur le fonctionnement des structures et sur leurs différences, surtout en ce qui concerne la prise en charge d'enfants et d'adolescents par rapport à celle des adultes où les moyens accordés sont moindres.

Une discussion importante a lieu autour de la capacité d'anticipation qui fait cruellement défaut chez l'enfant jeune, d'être dépourvu de moyens de communication ou encore entrant à peine dans un code linguistique. Les réactions comportementales, les difficultés relationnelles observées sont souvent en lien direct avec cette absence d'anticipation et les frustrations qui en découlent. Tous les participants sont d'accord sur le fait, qu'informer l'enfant est primordial en partant du vécu, en lui délivrant des indices qui peuvent être choisis par l'adulte ou si cela est repéré à partir d'un objet que l'enfant peut lier à l'activité, à la personne ou encore à l'endroit où il doit se rendre.

Informé l'enfant, même si nos moyens restent limités, a un caractère préventif par rapport à l'apparition de troubles psychologiques.

Un parent sou ; ligne l'envie de son enfant d'aller au bout d'une démarche qu'il a initiée, n'acceptant pas d'être interrompu ni d'être aidé pendant ce moment. La question de savoir s'il faut intervenir ou pas, engage un débat. En fait, en dehors des situations de danger où les adultes se doivent d'intervenir, il ne faut pas oublier que pour tous les enfants, l'expérimentation personnelle fait partie du développement, que ces expérimentations sont nécessaires et que l'enfant, comme nous l'explique ce parent dans son intervention, accepte dans un deuxième temps l'aide ou la démonstration de ce qu'il faut faire. C'est vrai que le handicap des enfants nous induit souvent à initier puis à accompagner leurs activités mais ils ne sont pas pour autant incompetents pour expérimenter eux-mêmes malgré leurs limites.

L'enfant qui se montre malheureux si on l'empêche d'agir a réellement le droit de l'être car nous l'empêchons dans ses envies et nous ne facilitons pas son autonomie qui se construit également à partir d'expériences personnelles.

Question d'importance ! Le respect des règles et les interdits «durs à gérer ». Là encore, tous adultes confondus, nous sommes confrontés en dehors de nos pratiques éducatives, parentales ou professionnelles aux conséquences des handicaps de l'enfant. L'interdit ne s'énonce jamais sans explications, en dehors des moments d'urgence où nous devons intervenir pour assurer la sécurité immédiate de l'enfant. Ces explications qui permettent à l'enfant de comprendre la cause de l'interdit peuvent être terriblement limitées par l'absence de moyens de communication (surtout dans les premières années). Elles lui sont même inaccessibles quand il ne peut pas prendre d'informations concrètes lui permettant de les comprendre (par exemple, la cécité ou la malvoyance, cf. Dangers de la rue).

D'autre part, le respect des règles sociales, familiales, est important. Là encore, avec beaucoup de nuances, c'est à dire en tenant compte des moyens de l'enfant à une époque donnée. En effet, mettre l'enfant dans une situation différente de celle de ses frères et sœurs par rapport aux règles de vie de la famille, lui apporte certes des bénéfices secondaires, mais le renvoi aussi à sa différence, et par ailleurs, fait peser une charge sur la fratrie.

Accepter les règles communes à la famille, au centre, à l'école permet à l'enfant de s'inscrire socialement, de s'identifier aux autres, de les respecter, et surtout, d'être adapté dans sa relation à l'autrui et dans son comportement.

La question de l'agressivité de l'enfant envers les autres et parfois envers lui-même est ensuite abordée. Il n'est pas toujours facile hors contexte de répondre sur des cas particuliers, mais d'une façon générale, plusieurs idées sont reprises :

- l'agressivité comme manière d'entrer en communication avec autrui,
- l'agressivité en réaction dans les situations d'incommunicabilité,
- l'agressivité en lien avec les frustrations, le manque d'anticipation,
- l'agressivité par rapport à l'échec, à la sur-stimulation,
- l'agressivité comme expression d'une souffrance psychique,
- l'agressivité comme l'expression d'une souffrance physique,

Dans tous ces cas, elle peut être dirigée vers autrui ou vers lui-même.

Les troubles du comportement qui trouvent leur expression dans les conduites alimentaires ou encore autour de la propreté sont également fréquents.

Les parents évoquent des différences d'attitude entre la maison et les lieux d'éducation. C'est vrai que pour beaucoup d'enfants, la dépendance dans ce type de conduite vis à vis d'un parent permet de maintenir un moment privilégié et même si le comportement est régressif et difficile quelquefois à supporter avec les années, il ne faut pas toujours mettre la pression pour obtenir l'autonomie souhaitée. Il confie de ne pas oublier que l'on demande beaucoup d'efforts à ces enfants, tous les jours, et que le seul lieu où ils peuvent se laisser aller, se faire " chouchouter " par maman ou papa, c'est la maison. Il n'en demeure pas moins, que ce manque d'autonomie, voire des conduites un peu déviantes peuvent être difficiles à supporter au quotidien. Ces questions doivent être abordées au sein du couple (penser au relais entre les deux parents). D'autre part, il est bon d'échanger avec les professionnels si les conduites développées par les enfants sont déviantes.

Les professionnels doivent être attentifs à ne pas condamner les pratiques des parents qui aménagent le quotidien avec leurs moyens et avec ceux de l'enfant. Surtout si certaines priorités (par exemple : il convient qu'il mange mieux) sont à considérer.

Les parents notent que la plupart des enfants malgré la répétition des situations mettent énormément de temps à se réassurer. Toute une discussion s'élabore là encore autour de la possible anticipation des activités à venir. Les exemples autour de la mise en place de calendriers et de leur exploitation (travail sur le temps, sur l'espace) montrent la nécessité d'un travail du fait delà désorientation temporo-spatiale des enfants. Là encore, les moyens mis à leur disposition préviennent les troubles comportementaux et permettent à l'enfant de mieux réguler ses affects.

En dernier lieu, et sans avoir vraiment le temps de développer ces questions, nous abordons les troubles du comportement qui font partie du syndrome CHARGE. En effet, un grand nombre des enfants que nous connaissons présentent une hyperactivité motrice, indépendante des problèmes psychodynamiques. Les enfants, au travers de leur motricité libèrent le " trop plein " l'énergie, se détendent. Dans certains cas, cette expression peut être une réponse à trop de sollicitations, ils verbalisent souvent qu' «ils se reposent ».

Parfois, il convient néanmoins, de les aider à contrôler cette hyperactivité, des problèmes de freinage pouvant exister. Ces conduites, même si elles demeurent longtemps, régressent avec une meilleure prise de conscience de soi, des autres, ainsi qu'avec les différents investissements que fait l'enfant dans le temps.

Conclusion et Perspectives d'avenir

Le travail que nous avons accompli nous conduit tout naturellement vers de nouveaux projets, tant le travail qui reste à faire est important. Tout d'abord, l'enquête effectuée au moyen du questionnaire comporte des éléments qui appellent des investigations nouvelles. Elles seront à mettre en place, soit par une collaboration avec les équipes médicales, soit par une reprise, d'une façon plus approfondie, des questions déjà traitées. Il serait aussi utile de publier les résultats de cette enquête, d'abord dans une revue médicale pour mieux faire connaître le syndrome de CHARGE aux médecins, mais aussi, et sous une autre forme, dans des revues professionnelles, afin que les enseignants ou éducateurs soient eux aussi tenus au courant de ce travail. Dans le même esprit, nous avons aussi pensé qu'il serait utile de mettre à disposition des personnes qui sont intéressées (professionnels ou familles) une liste de références d'articles sur le syndrome de CHARGE ainsi qu'une plaquette d'information.

Enfin, le CRESAM avait manifesté son intérêt pour la participation à un projet européen de diffusion de l'information sur les syndromes de CHARGE et de Usher, en collaboration avec les pays suivants : Allemagne, Italie et Royaume Uni. Il se trouve que, alors que nous ne l'espérons plus, ce programme a été accepté. Une première réunion a lieu à Londres le 1er décembre 2001. Les grandes lignes de ce projet seront alors définies. Il pourrait conduire à une conférence européenne dans les deux ans qui viennent. L'Association C.H.A.R.G.E. et le CRESAM pourront inscrire leur collaboration dans cette perspective européenne et contribuer ainsi à l'animation du réseau d'organismes et d'associations qui travaillent déjà sur cette question.

Tous ces projets vont nécessiter beaucoup de travail, mais nous ne doutons pas que, comme d'habitude, chacun y investira toute son énergie.

Jacques SOURIAU
CRESAM
Centre de Ressources Expérimental
pour Enfants et Adultes Sourds-Aveugles et Sourds-Malvoyants
La Rivardière
52 Rue de la Longerolle
F-86440 MIGNE-AUXANCES
Tél : + 33 (0)5 49 43 80 50
Fax : + 33 (0)5 49 43 80 51
Email : jacques.souriau@cresam.org