

# L'ENFANT SOLEIL

## N° 6

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

#### **Congrès CAUSE ( CHARGE and USHER Syndrome in Europe) Du 27 au 30 Mars 2003**

Comme le dit le célèbre proverbe «Mieux vaut tard que jamais ». Avec l'énorme participation du CRESAM, il nous aura fallu 18 mois pour avoir en notre possession les textes traduits en français de chaque intervenant.

Voici donc enfin le numéro rassemblant les interventions sur le syndrome CHARGE du congrès CAUSE ( CHARGE and USHER syndrome in Europe). CAUSE est un projet financé par l'Union Européenne afin de favoriser la prise de conscience et la compréhension de deux syndromes liés à la surdi-cécité : CHARGE et USHER. Ce projet est soutenu par plusieurs organisations européennes : SENSE (Royaume-Uni), ONCE (Espagne), FIGHTING BLINDNESS (Irlande), LEGA DEL FILO'ORO (Italie), BLINDENINSTITUSIFTUNG (Allemagne), CRESAM (France) et RETINA (France).

Ce congrès s'est déroulé du 27 au 30 Mars 2003 à HINCKLEY (Angleterre) sous le parrainage de la Princesse Anne en personne. Il aura été fort intense en espoirs et informations. Deux familles françaises avaient fait le voyage pour assister à ce congrès accompagnées de plusieurs professionnels. 293 participants étaient présents venus de 11 pays européens : Angleterre, France, Danemark, Espagne, Italie, Irlande, Norvège, Suisse, Pays-Bas, Allemagne, Suède.

Nous adressons nos félicitations aux organisateurs de ces journées et un grand merci aux personnes qui se sont occupées des enfants durant les conférences.

Nous adressons également nos remerciements à la Société ALCATEL de BREST pour leur don suite à un gala de bienfaisance au profit d'associations. Cette somme nous a permis de financer la participation des deux familles françaises.



*De gauche à droite : Bruno Tiranti, Dr Véronique Abadie, Dr Christelle Chalouhi, Dr Vincent Couloigner, Jacques Souriau, Bruno Churakowskyi, Arlette Churakowskyi, Corinne Blouin, Mylène Bovis.*



*De gauche à droite : Jacques Souriau, Laura Churakowskyi, Gaëlle Churakowskyi, Véronique Abadie, Arlette Churakowskyi. Debout : Bruno Tiranti, Bruno Churakowskyi .*

# SOMMAIRE

- David BROWN – Ancien directeur de familles et d'éducation du centre SENSE (Angleterre) – Educateur spécialisé en Californie (USA) : Comportements des enfants atteints du syndrome CHARGE – Problèmes ou Adaptations ? Page 4
- Timothy HARTSHORNE – Professeur de psychologie, université du Michigan (USA) : Comportements à problèmes dans le syndrome CHARGE Page 13
- Dr Vincent COULOIGNER – Hôpital Robert Debré – Paris : Déficits vestibulaires dans le syndrome CHARGE et leurs conséquences pour le développement posturo-moteur Page 16
- Dr Christelle CHALOUHI – Hôpital Necker – Paris : Déficit olfactif chez les enfants atteints du syndrome CHARGE Page 19
- Dr Véronique ABADIE – Hôpital Necker – Paris : Facteurs de pronostic précoces du futur niveau intellectuel dans le syndrome CHARGE Page 21
- Jacques SOURIAU – Directeur du CRESAM : Syndrome CHARGE et communication Page 24

## TEMOIGNAGES

- Zara Jayne ARNOLD – Adolescente CHARGE de 16 ans Page 27
  - Alan HORNBLow – Adulte CHARGE de 31 ans Page 27
  - Elaine MURRAY-BELL – Mère de Jack, enfant charge de 5 ans Page 27
- CONCLUSION de Jacques SOURIAU Page 27

# « Comportements » des enfants atteints du syndrome de CHARGE Problèmes ou Adaptations?

David Brown  
Services pour Sourds-Aveugles de Californie

David Brown  
California Deaf-Blind Services  
5016 Mission Street San Francisco CA 94112  
Tel: 415-239 8089 ext 22 Fax: 415-239 0106  
Email: [davidbrown1234@hotmail.com](mailto:davidbrown1234@hotmail.com)

## Résumé

Les enfants présentant un syndrome de CHARGE sont véritablement "multihandicapés sensoriels", ils ont non seulement des problèmes des sens de la vue et de l'ouïe, mais aussi des sens de l'équilibre, du toucher, de la température, de la douleur, de la pression et de l'odorat, ainsi que des problèmes pour respirer et pour avaler, pour manger et pour boire, des problèmes de digestion et de contrôle de la température. Les enfants CHARGE présentent un ensemble caractéristique de comportements qui peuvent être extrêmes, persistants et apparemment paradoxaux. Cet article suggère une thérapie/méthode pédagogique qui accepte et reconnaît beaucoup de ces comportements comme réussis (atteignant leur but) ou comme des adaptations, puis les utilise pour travailler au développement des compétences. Les enfants CHARGE sont confrontés à d'immenses difficultés dans presque tout ce qu'ils font. Passer du temps à diminuer le niveau de stress et à aider les enfants à développer des stratégies acceptables pour s'adapter à leurs expériences sensorielles peut dans bien des cas être plus utile que des stratégies dont la priorité est de supprimer ces comportements et de les remplacer par un fonctionnement plus « normal ».

Mots-clé: CHARGE, équilibre, vision, audition, tonus musculaire, intégration sensorielle, communication, langage, alimentation.

## Introduction

Le syndrome de CHARGE [Blake et al. , 1998; Hefner and Davenport, 2001] est une étiologie de plus en plus importante pour les services destinés aux sourds-aveugles aux USA [NTAC, 2001] et dans d'autres pays. Il y a beaucoup d'anomalies que l'on sait ou que l'on suspecte être liées au syndrome de CHARGE, ce qui fait de CHARGE une maladie extrêmement complexe. Ces enfants sont particulièrement difficiles et différents même dans la population des enfants sourds-aveugles. Les enfants CHARGE risquent aussi d'être de "vrais multi-handicapés sensoriels", avec des problèmes non seulement de la vue et de l'ouïe, mais aussi des sens qui perçoivent l'équilibre, le toucher, la température, la douleur, la pression, et l'odeur, de même que des problèmes pour respirer et pour avaler, pour manger et boire, de digestion et de contrôle de la température.

Les enfants CHARGE présentent un ensemble caractéristique de comportements que l'on qualifie souvent à problèmes [Hartshorne and Cypher, sous presse], et il est vrai que les comportements de cette population peuvent être extrêmes, persistants et paradoxaux. Qu'ils soient considérés ou non comme à problèmes dépend de beaucoup de facteurs extérieurs et indépendants des enfants eux-mêmes. Quelquefois les comportements qui sont dits à problèmes sont, en fait, des réponses d'adaptation qui aident les enfants à fonctionner dans leur environnement [Salem-Hartshorne and Jacob, sous presse]. Une thérapie/méthode pédagogique qui accepte et reconnaît beaucoup de ces comportements comme réussis, puis les utilise pour travailler au développement de compétences, réussira mieux que celle dont la priorité serait de supprimer ces comportements et de les remplacer par un fonctionnement plus « normal » [Moss, 1993].

Cet article va au-delà des aspects de surdi-cécité du syndrome de CHARGE en étudiant l'impact des déficiences d'autres sens que la vision et l'audition, déficiences qui sont rarement prises en compte dans la plupart des discussions sur le comportement caractéristique de CHARGE. En examinant les enfants CHARGE d'un point de vue véritablement multisensoriel, quelques-uns des aspects bizarres et inquiétants de ce que font les enfants commencent à paraître parfaitement explicables. Même ainsi, beaucoup de comportements ne peuvent pas s'expliquer de ce seul point de vue, et d'autres facteurs tels que la douleur, les problèmes de santé, et l'impact de malformations spécifiques du cerveau semblent apporter des voies d'investigation intéressantes.

## **Implications de quelques problèmes sensoriels sur le développement**

Chacune des nombreuses anomalies différentes associées à CHARGE [Blake, et al. , 1998] va imposer à l'enfant des exigences différentes, variables et souvent contradictoires. Chaque anomalie CHARGE peut comporter des implications spécifiques pour le développement, le comportement et l'apprentissage, bien que cela ne soit pas inévitable. Il y a beaucoup de permutations possibles des nombreuses anomalies d'un individu à l'autre, et leur impact n'est jamais immuable, et donc les implications pour le développement et l'éducation sont diverses, inconstantes et instables. Selon beaucoup de variables (dont le moment dans la journée, le niveau d'énergie, la position et le soutien physiques, si l'enfant est immobile ou en mouvement, l'activité et les matériaux utilisés, le confort physique, la familiarité, et la sécurité émotionnelle) les exigences des différentes anomalies vont dominer à différents moments, et pourront entraîner de grandes fluctuations dans la manière de fonctionner de l'enfant. Il est donc rarement utile ou possible de faire une évaluation définitive du fonctionnement de l'enfant dans un domaine de compétence sans préciser aussi sa position physique et les données de beaucoup des autres variables énumérées ci-dessus.

### **Equilibre**

On pense que les personnes atteintes de CHARGE n'ont que peu ou pas de sens de l'équilibre à cause du mauvais fonctionnement ou de l'absence des canaux semi-circulaires ( les récepteurs du sens de l'équilibre) dans l'oreille interne [Admiraal et al. , 1998], et des anomalies du nerf auditif (VIII<sup>e</sup> nerf crânien) [Davenport, 1999]. Les canaux semi-circulaires jouent un rôle crucial en organisant la perception sensorielle par tous les autres canaux sensoriels [Maynard, 2001; Murofushi et al. , 1997], et donc cette anomalie a une conséquence profonde sur tous les domaines de fonctionnement et de comportement pendant toute la vie de l'enfant. Cependant, son importance et son impact sont généralement négligés et minimisés, spécialement une fois que l'enfant se tient debout et marche tout seul. Le tableau I donne beaucoup des effets de ces problèmes d'équilibre sur le jeune enfant.

Des problèmes importants du sens de l'équilibre vont inhiber le développement d'un langage corporel efficace, car le contrôle de la posture, l'équilibre, le tonus musculaire et la coordination motrice seront tous touchés [Abadie et al. 2000]. L'absence du sens de l'équilibre aura aussi probablement un impact négatif sur le développement de la mémoire, l'usage efficace de la vision ( en particulier la vision centrale fine) et le traitement des données auditives, qui ont tous un impact cumulatif sur le développement de la parole et du langage (Colby Trott et al. 1993). Les difficultés à s'exprimer qui en résultent, ou l'expérience répétée que leurs communications expressives sont mal interprétées, peuvent amener certains enfants à abandonner, ou à recourir à des comportements explosifs qui peuvent être interprétés comme imprévisibles, irrationnels ou excessivement changeants.

A la fin de l'enfance et à l'adolescence, les problèmes de fatigue, de contrôle des postures et pour s'asseoir et se tenir debout sans appui peuvent être moins évidents mais sont encore présents. Quelquefois, il sera bon pour l'élève d'avoir un siège adapté, avec des accoudoirs et un appui pour les pieds, peut-être aussi un siège incliné pour encourager une position assise plus active. Il peut y avoir encore un grand besoin de reposer la tête sur un bras ou les deux ou même sur le bureau, pour lire ou écrire. Certains enfants plus grands ou adolescents peuvent sembler fonctionner très bien à leur bureau pendant de longues périodes, mais ensuite ils ont besoin de se mettre en position horizontale pour se relaxer et recharger leur niveau d'énergie pour les efforts à venir. Ils peuvent aussi avoir besoin de ces périodes en position horizontale pour réorganiser leur système sensoriel à l'aide de comportements tels que donner des coups de pieds, agiter les bras, hausser les épaules, s'hyperventiler, ou fixer une lumière brillante [Colby Trott et al. , 1993].

De longues périodes debout immobile et sans aucun appui sont en général particulièrement difficiles. L'intervention régulière d'un kinésithérapeute est très importante pour tous les enfants CHARGE, mais ces kinésithérapeutes devront être informés de la possibilité de sévères problèmes d'équilibre dans cette population et des implications de celle-ci [Admiraal and Huygen, 1997; Blake and Brown, 1997; Gregory, 1999].

### **Faible tonus musculaire**

Un faible tonus musculaire persistant (à l'âge adulte) est en partie une complication de graves problèmes d'équilibre. Il est aussi associé à une basse vision, des difficultés pour respirer, et une réduction générale des apports sensoriels, donc de la conscience perceptive. Le problème est ensuite aggravé par le manque de motivation pour bouger et le manque d'exercice qui en résulte. Les réactions de protection, la station debout, la marche et la marche tout seul se développent

généralement très tard, une étude britannique a trouvé que l'âge moyen pour marcher tout seul était de 4 ans [Blake and Brown, 1993]. Lorsque les enfants marchent, il y a souvent une démarche caractéristique dont certains traits restent pendant de nombreuses années – pieds largement écartés, genoux pliés pour abaisser le centre de gravité, corps roulant d'un côté sur l'autre à chaque pas, pieds glissant sur le sol ou fermement plantés à chaque pas (peut-être plusieurs fois, presque comme si on tapotait le sol du pied), et les bras comme un danseur de corde. Certains enfants marchent avec des mouvements de balancements circulaires répétés du haut du corps et de la tête, comme s'ils essayaient de reconnaître les zones de danger aux limites de la posture de sécurité.

Le contrôle permanent d'un kinésithérapeute est important parce qu'il y a un haut risque de développement de scoliose neuromusculaire (courbure de la colonne vertébrale) dans l'enfance et l'adolescence. Il est important que les orthopédistes et les kinésithérapeutes reconnaissent la nature neuromusculaire (pas osseuse) de la scoliose parce que le traitement est différent. On peut attribuer le retard du contrôle de la vessie et des selles à un mauvais retour nerveux dû, en partie, à un tonus très bas. Il semble n'y avoir aucune corrélation entre le retard de la propreté et le niveau ou le potentiel de développement, quoi qu'il en soit.

Le faible tonus musculaire est aussi associé à des sens tactiles et proprioceptifs mal modulés, de façon qu'il puisse y avoir une réaction de défense tactile, et que la conscience du toucher, de la douleur et de la température soit fluctuante. Les enfants adoptent souvent des postures spécifiques (par ex. horizontale avec les deux jambes pliées et une cheville croisée sur l'autre genou, ou les jambes étroitement croisées, ou les doigts croisés ou serrés, ou les poings serrés, ou les bras croisés). Ces postures fournissent des informations tactiles supplémentaires essentielles au cerveau sur la localisation des membres de l'enfant dans l'espace, et aussi confirment qu'ils sont bien sûrement fixés et non en train de bouger ou flottants. Paradoxalement, après toute cette marche avec les pieds plats tapant sur le sol, certains enfants, une fois qu'ils ont acquis la maîtrise de la marche, développent un style de marche pieds nus sur la pointe des pieds, les pieds nus maximisant la sensation tactile, et le fait d'être sur la pointe des pieds maximisant la sensation proprioceptive (pression) dans le pied, les chevilles, les mollets, les genoux, les cuisses et les fesses.

Une dernière observation sur le faible tonus avec un mauvais retour d'information tactile et proprioceptive est le besoin que cela peut créer chez l'enfant d'utiliser une force excessive pour fonctionner, et donc d'adopter un tonus musculaire très élevé, d'avoir des mouvements forts, de saisir trop fermement, et d'avoir un contact avec les gens ou les choses excessivement fort, tout cela pouvant être interprété comme agressif, brutal ou maladroit par les autres.

### **Equilibre et déséquilibre**

La sécurité posturale et un bon sens de l'équilibre dépendent du développement et du fonctionnement efficace de trois systèmes sensoriels différents mais interdépendants (une « triade de l'équilibre »), c'est-à-dire le sens de la vue, le sens de l'équilibre et les sens tactile/proprioceptif. Chez les enfants CHARGE, ces trois systèmes sensoriels vont vraisemblablement être absents ou déficients, ce qui explique en grande partie le développement lent des compétences motrices générales et de la mobilité, mais rend aussi remarquable le fait que presque tous les enfants CHARGE arrivent finalement à se tenir debout et à marcher. Toute intervention qui permet d'améliorer l'un des sens de la triade de l'équilibre peut donc être considérée comme contribuant au développement de la station debout et de la marche. Par exemple, on a trouvé que l'hypothérapie, ou équitation thérapeutique, améliorait l'énergie, aidait à marcher, courir, sauter [McGibbon et al. , 1998], et on l'a employée avec succès avec des enfants CHARGE [Kruger, 2000].

### **Equilibre et vision**

Il y a des liens étroits entre le sens de l'équilibre et la vision [Glimcher 1999] et les problèmes d'équilibre peuvent affecter la capacité à garder un champ visuel stable, à suivre facilement les objets des yeux quand ils bougent, et à distinguer si c'est l'objet qui bouge ou si on bouge soi-même [Gregory, 1999]. Certains enfants peuvent paraître "devenir aveugles" si leur sécurité posturale est trop menacée, mais peuvent montrer des compétences visuelles ( et autres) bien développées une fois qu'ils sont couchés sur le dos ou sur le côté sur une surface stable. En grandissant, les enfants peuvent se servir de leurs restes visuels pour se redresser (pensez à la triade de l'équilibre), compensant le fait de ne pas avoir de sens de l'équilibre en se servant des fortes impressions visuelles produites par les lignes horizontales , et particulièrement par les lignes verticales, dans une pièce ( par ex. coins, bords des fenêtres, portes, dessus de tables, et images murales). Ils peuvent avoir beaucoup moins d'équilibre à l'extérieur où ces marqueurs visuels forts sont souvent absents ou trop loin pour leur vision. Il peut en résulter une répugnance à aller dehors, par exemple pendant la récréation à l'école, et aussi une incapacité à effectuer certaines tâches qui sont très bien réalisées à

l'intérieur. Pour les enfants qui savent lire, l'utilisation d'un typoscope ( un cadre en forme de boîte à lettres) peut aider en isolant une ligne de texte à la fois. De même, l'utilisation des gros caractères sur l'ordinateur peut être très utile aux élèves, non pas parce que leur acuité visuelle est faible, mais parce qu'ils ont besoin d'aide pour isoler la ligne de texte sur laquelle ils doivent se fixer.

### **Equilibre et audition**

Il peut aussi y avoir des liens entre le sens de l'équilibre et la capacité à traiter le son et à développer le langage parlé [Colby Trott et al.1993]. Pour les enfants CHARGE ceci a des implications en plus des autres problèmes d'audition, et une approche de collaboration entre un professeur pour sourds et malentendants, un orthophoniste , et un ergothérapeute formé à la thérapie de l'intégration sensorielle (ou n'importe quelle association des mêmes) devrait être très utile. Les difficultés à traiter les données auditives entraînent des problèmes de mémoire et d'apprentissage des compétences scolaires de base. Nous devons tous bouger dans une certaine mesure pour écouter, mais les enfants qui ont des problèmes d'équilibre peuvent avoir besoin de bouger encore plus pour écouter et comprendre, et leur dire "tiens-toi tranquille et écoute" peut aller à l'encontre du but recherché.

### **Vision – Colobome de la rétine**

En plus des problèmes visuels qui peuvent résulter d'un sens de l'équilibre déficient, les malformations oculaires spécifiques du syndrome de CHARGE auront aussi un impact important sur les capacités visuelles. Les colobomes de la rétine entraînent une certaine perte du champ visuel, surtout du champ visuel supérieur. En conséquence, un enfant peut sembler tout d'abord complètement aveugle ou peut juste fixer les lumières brillantes de manière obsessionnelle. Puis il peut aimer regarder les choses à l'envers (couché sur le dos, avec la tête renversée et l'objet au-dessus de la tête). Plus tard, lorsqu'il est debout et mobile, l'enfant peut devoir renverser la tête en arrière pour voir en face – cette posture peut aider à l'orientation visuelle en marchant, mais elle empêche l'enfant de voir où il met les pieds, et elle est très problématique pour avoir une bonne posture assise et debout et un équilibre sûr. Il peut y avoir des besoins extrêmement conflictuels en ce qui concerne la position de la tête en marchant – un bon équilibre, le besoin de bien voir où on met ses pieds, et la photophobie peuvent tous obliger l'enfant à se tenir la tête en avant avec le visage baissé, mais la tête a besoin d'être en arrière avec le visage vers le haut pour voir vraiment l'environnement. Si les colobomes de la rétine sont situés sur la macula ou sur le nerf optique, l'acuité visuelle peut être affectée. Suite à la combinaison de la diminution du champ visuel et d'une mauvaise vision centrale, les enfants peuvent ne pas regarder directement les choses ou les gens, même si en fait ils regardent. Les colobomes de la rétine entraînent un grand risque de décollement de la rétine, donc les activités comportant des chocs ne sont pas recommandées. Il faut aussi faire plus attention quand on fait faire de grands mouvements rythmiques aux enfants ou de la gymnastique. Pour les plus grands, les risques de certains sports ( trampoline, boxe, plongée, lutte, football, etc.) devront être pris en compte. Tout changement spectaculaire dans le fonctionnement d'un enfant doit automatiquement entraîner un examen ophtalmologique [Pagon, 1999].

### **Vision – Colobome de l'iris**

L'acuité visuelle et le champ visuel ne devraient pas être affectés par les colobomes de l'iris, mais cette anomalie crée vraisemblablement des problèmes pour supporter certains niveaux de lumière ( photophobie), problèmes qui peuvent exister aussi sans colobome de l'iris. Les indices de la photophobie peuvent inclure le fait de plisser les yeux, de les couvrir avec le bras ou la main, de se tenir le visage baissé tout le temps à l'extérieur le jour, la répugnance à sortir le jour, le refus de s'asseoir face à la fenêtre dans la classe, et le refus de regarder les écrans d'ordinateur très lumineux. Des lunettes teintées, ou une visière solaire, ou une casquette à visière peuvent souvent améliorer beaucoup de ces problèmes. Il y a un paradoxe apparent lorsque des enfants qui ont un comportement photophobique lorsqu'ils ont besoin d'*informations* visuelles, à d'autres moments fixent délibérément une lumière vive lorsqu'ils ont seulement besoin de *stimulation* ( ce qui peut être une indication du besoin de réorganiser les systèmes sensoriels à cause de la fatigue, du stress ou de la surcharge sensorielle). En d'autres termes, une lumière vive peut être bien quand c'est ce qu'il faut aux enfants, mais peut être une terrible gêne pour eux à d'autres moments.

### **Vision – Paralysie faciale**

La paralysie faciale (VII<sup>e</sup> nerf crânien) est une autre anomalie fréquente ayant des implications pour la vision. Si la dysmorphie faciale est prononcée, il est possible qu'un oeil ne s'ouvre pas complètement ( ptose), et/ou que la paupière de l'autre oeil ne se ferme jamais. En cas de ptose,

l'enfant devra renverser la tête en arrière pour voir en dessous de la paupière supérieure, peut-être en se servant d'un doigt pour ouvrir plus la paupière. Si l'œil ne ferme pas, il faudra mettre des larmes artificielles pour empêcher le dessèchement de la cornée [Pagon, 1999]. La paralysie cérébrale peut aussi donner un visage très inexpressif, ce qui ajoute aux difficultés de communication expressive, et entraîne souvent des erreurs de la part des autres ou une diminution de leurs attentes. Une combinaison de paralysie cérébrale et de colobome maculaire (perte de la vision centrale) donne un enfant sans expression du visage et qui ne semble pas rechercher le contact visuel. Ceci peut être très éprouvant pour les parents comme pour les éducateurs.

## **Audition**

### **Oreille externe**

Un premier diagnostic de CHARGE peut parfois être fait juste à partir des difformités caractéristiques de l'oreille externe [Thelin et al. , 1999]. Quelquefois, la forme de l'oreille externe peut être modifiée après la naissance par des procédures non chirurgicales. Le plus souvent, la chirurgie est utilisée plus tard dans l'enfance pour faciliter le port d'un appareil auditif, ou pour des raisons purement esthétiques. La chirurgie ne réussit pas toujours à cause du cartilage mou et déficient de l'oreille. Le conduit de l'oreille peut aussi être très étroit, donc les obstructions temporaires sont fréquentes. Ces anomalies entraînent des problèmes pour mettre les embouts et maintenir les appareils auditifs en place. Ceci peut être aggravé par la préférence de l'enfant pour la position allongée sur le dos, et il se peut qu'on doive rechercher des solutions ingénieuses ( Appareils Huggie ou ruban adhésif, par exemple), ou envisager des appareils à transmission osseuse. Les enfants qui restent longtemps couchés sur le dos courent aussi plus de risques que leurs sécrétions orales et nasales coulent dans leurs oreilles, en salissant leurs appareils, et en causant des obstructions et des infections du conduit auditif. Une respiration bruyante et encombrée est une autre caractéristique fréquente du syndrome de CHARGE qui a des conséquences sur la capacité de l'enfant à percevoir les sons dans l'environnement et à y répondre.

### **Oreille moyenne**

Il est fréquent que les os de l'oreille moyenne soient malformés [Dhooge et al. , 1998], entraînant par conséquent une importante perte auditive en plus de celle causée par l'accumulation des fluides dans l'oreille moyenne (Thelin et al, 1999). La préférence prolongée de beaucoup d'enfants pour la position horizontale augmente aussi les chances d'accumulation des fluides dans l'oreille moyenne. La perte auditive complexe de transmission qui en résulte peut nécessiter un haut niveau d'amplification. Les hauts niveaux d'amplification augmentent les difficultés d'information à cause des embouts qui tiennent mal et des postures peu adaptées.

### **Oreille interne (Cochlée)**

En plus de la perte auditive de transmission, la plupart des enfants CHARGE ont une surdité neurosensorielle due aux malformations de la cochlée [Dhooge et al. , 1998; Thelin et al. 1999]. Des implants cochléaires sont maintenant posés sur certains enfants CHARGE avec plus ou moins de succès [Weber et al. 1998; Stjernholm, 2003].

### **Système nerveux auditif**

Il y a des anomalies spécifiques du système nerveux central associées au syndrome de CHARGE, y compris l'anomalie des nerfs auditifs (VIIIe nerf crânien), qui relie la cochlée au pédoncule cérébral et le pédoncule cérébral au cerveau. Ces anomalies peuvent entraîner des troubles du traitement auditif central /Central Auditory Processing Disorder (CAPD). La signification et les implications de ces anomalies sont encore à l'étude [Thelin et al. 1999]. Les manifestations les plus fréquemment observées du CAPD sont des difficultés pour percevoir un signal particulier quand il y a du bruit en même temps, et des problèmes de traitement et de compréhension de la parole.

### **Problèmes d'intégration sensorielle**

Les problèmes d'intégration sensorielle semblent être inhérents à CHARGE, et les difficultés causées par des systèmes nerveux déficients et mal modulés sont très fréquentes. Beaucoup de comportements, certains apparemment contradictoires, pourraient indiquer la nécessité d'une évaluation et d'un traitement de l'Intégration Sensorielle (SI) par un ergothérapeute spécialisé. Ils sont indiqués au tableau II.

Parmi les techniques typiques conseillées par un thérapeute après une évaluation de l'intégration sensorielle, il y a des protocoles de balayage, de compression rythmique des articulations,



de massage profond, de stimulations vibro-tactiles, une gamme de mouvements amples, et le port de vêtements lestés. L'application de ces techniques peut donner divers résultats, y compris l'amélioration de la capacité de l'enfant à faire attention aux informations sensorielles dans l'environnement, l'amélioration du tonus musculaire, l'amélioration de la conscience et de la tolérance du toucher, l'amélioration de la durée de l'attention et la diminution de la tendance à la distraction, la diminution du besoin de comportements d'automutilation, l'amélioration du sommeil, et en général l'amélioration de la capacité de l'enfant à rester vigilant et calme dans des situations stressantes [Deuce, 2002; Larrington, 2002; Stock Kranowitz, 1998; Wilbarger and Wilbarger, 1991].

Cette sorte de remise en place de l'intégration sensorielle peut être nécessaire, régulièrement ou périodiquement, tout au long de la vie de la personne et elle ne doit jamais être considérée comme rétablie en une seule fois. L'expérience montre abondamment que toutes les personnes atteintes de CHARGE tireraient beaucoup de profit d'un programme régulier d'intégration sensorielle sous la direction d'un ergothérapeute spécialisé. En demandant une évaluation de l'intégration sensorielle, il est important de faire la liste des comportements précis qui ont conduit à suspecter des difficultés d'intégration sensorielle afin d'aider le thérapeute à trouver quels pourraient être les problèmes principaux [Maynard, 1999].

Beaucoup d'enfants CHARGE ont besoin de plus de temps pour traiter les informations, et développent souvent des techniques dont ils se servent à chaque fois pour établir une « base » physique, émotionnelle, perceptive et cognitive sûre avant de répondre. La réussite de l'éducation dépend souvent de la prise en compte de ce besoin et du temps passé à faire savoir à l'enfant que vous êtes là, qui vous êtes, ce que vous allez faire ensemble, comment et où vous allez le faire, etc. L'enfant peut avoir besoin d'un temps et d'une aide considérable pour établir prioritairement une base physique stable et sûre dans chaque interaction de communication.

### **Communication et langage**

Tous les modes de communication peuvent convenir aux enfants CHARGE. Chaque enfant doit être considéré individuellement, mais en général il est bon de l'exposer à divers modes de communication (en particulier ceux qui ont une composante concrète comme les systèmes d'objets symboles, images, ou images symboles), afin qu'il choisisse ses modes préférés, qui peuvent être différents pour la réception et pour l'expression. Par exemple, certains enfants apprennent à comprendre l'anglais parlé (souvent avec une amplification), mais ils s'expriment surtout en langue des signes – ceci ne doit pas être considéré comme bizarre ou illogique, mais simplement comme reflétant la façon dont chacune des anomalies de CHARGE dans le tableau III peut mettre des obstacles à la production d'un langage clairement articulé.

Malgré cette liste impressionnante, la parole est souvent en fin de compte le mode d'expression préféré d'un nombre étonnamment grand d'enfants, bien qu'ils puissent aussi utiliser les signes ou les images symboles comme support complémentaire d'expression à cause de leur mauvaise articulation de la parole. Beaucoup d'anomalies CHARGE, tout à fait différentes de la déficience visuelle et auditive, ont aussi des implications pour la compréhension et l'usage expressif de la langue des signes. La réception tactile des signes, et l'expression par signes peuvent être compromises par le mauvais fonctionnement des sens tactiles et proprioceptifs, le faible tonus musculaire, les graves problèmes d'équilibre, et la dyspraxie qu'on pense être un problème pour beaucoup d'enfants [Maynard, 1999; Nicholas, dans ce numéro]. Les troubles du traitement auditif central/Central Auditory Processing Disorder (CAPD) peuvent aggraver les difficultés pour percevoir et comprendre le langage parlé.

Beaucoup de personnes atteintes de CHARGE, y compris celles qui semblent avoir un bon niveau de langage, ont des difficultés à se rappeler le vocabulaire, à initier des échanges de communication, et à avoir une expression clairement articulée, dans les formes abstraites de la langue parlée et/ou de la langue des signes. Les problèmes d'initiative peuvent aussi provenir d'anomalies cérébrales particulières [Nicholas, dans ce numéro]. Donner un mode de communication avec une composante concrète ( par ex. objets, symboles, images, mots écrits), peut-être sous forme d'un Livre de Communication, peut s'avérer très utile en aidant à se rappeler, en encourageant l'initiative, en clarifiant le sens, et en donnant en général un style plus confiant, plus animé et plus courant à la communication.

### **Manger et boire**

Beaucoup des anomalies déjà mentionnées contribuent aux problèmes d'alimentation importants et envahissants qui sont si fréquents dans le syndrome de CHARGE [Abadie, 1999]. L'endommagement des IXe et Xe nerfs crâniens, qui entraîne le manque de coordination de la succion et de la déglutition, et le reflux gastro-oesophagien, est particulièrement important. Beaucoup

de personnes atteintes de CHARGE n'ont pas de sens de l'odorat à cause d'anomalies du 1er nerf crânien [Davenport, 1999, Tellier et al. 1998, Byerly and Pauli, 1993], ce qui a vraisemblablement un impact négatif important sur les comportements alimentaires (de même que sur la formation de liens affectifs et le développement de la mémoire).

Un autre problème associé est la constipation, qui est fréquente, et résulte probablement d'une combinaison de faible tonus musculaire, d'une alimentation liquide ou en purées, du fait de rester longtemps étendu sur le dos, d'un genre de vie plutôt immobile, et peut-être d'une mauvaise innervation du tube digestif. Il ne faut pas sous-estimer l'impact d'une constipation chronique sur la capacité d'attention et d'apprentissage d'un enfant. À côté de l'examen médical et du traitement, il est souvent bon d'essayer le massage du colon, des modèles de mouvements passifs ou assistés, la position sur le côté gauche à l'horizontale, et des périodes de station debout avec appui, si nécessaire et approprié.

### **Anecdotes**

Les anecdotes suivantes sur des enfants atteints d'un syndrome de CHARGE sont des exemples de comportements qui étaient considérés comme "à problèmes" par la famille ou l'école, qui ont été résolus ou évités, ou placés dans la catégorie « pas à problèmes », en adoptant une optique multisensorielle, basée sur notre connaissance de toutes les difficultés sensorielles associées à CHARGE. Dans beaucoup de ces exemples, il y avait un net besoin d'une évaluation et d'une programmation de l'intégration sensorielle ainsi que des autres stratégies mentionnées:

- Un jeune enfant dont on disait qu'il faisait de l'auto-stimulation "tout le temps" était en réalité en train d'exercer et de développer ses compétences de mobilité et d'orientation, et utilisait la vue et le toucher pour explorer les objets, d'une manière très créative. Pour faire cela, il fallait qu'il se mette sur le dos par terre pour réorganiser son système sensoriel avec de brefs épisodes d'agitation des membres et d'hyperventilation toutes les 10 à 20 minutes.
- Un élève d'école maternelle se masturbait souvent quand il était préoccupé et surexcité par le frôlement accidentel et le déplacement d'air provoqués par les gens qui passaient sans arrêt derrière son fauteuil. Une fois que son fauteuil a été placé le dos bien calé contre un mur, il s'est moins masturbé et a été plus disposé à l'interaction sociale.
- Les gens se sont inquiétés quand un jeune garçon a commencé à persister dans l'idée inhabituelle de mettre du sparadrap très serré autour du bout de ses doigts et de ses pouces tous les jours. Il exprimait le besoin d'un « régime » sensoriel avec plus de pression plus forte et plus de stimulations du toucher.
- Chaque matin, au jardin d'enfants, un élève refusait de s'asseoir par terre avec sa classe pour regarder la maîtresse qui signait une histoire. Lorsqu'on lui a fourni une chaise adaptée, l'élève s'est assis et a suivi avec grand intérêt et un niveau croissant de participation.
- Beaucoup d'enfants qui étaient incapables de rester assis sur une chaise ordinaire pour suivre une activité pendant longtemps, ont fait preuve d'attention prolongée et de meilleures fonctions visuelles, motrices fines et cognitives une fois qu'on leur a donné des chaises avec des repose-pieds et des accoudoirs. Un des enfants utilisait rarement les accoudoirs pour ses bras, au lieu de cela il s'asseyait avec les jambes écartées et l'extérieur des cuisses pressé contre les côtés du siège, ce qui lui donnait l'équilibre requis pour fonctionner efficacement dans la position assis bien droit.
- Une fillette était décrite comme très perturbatrice au cours de séances où la classe devait rester assise sagement et participer à une conversation en signes avec le maître pendant 30 minutes. Lorsque le maître a employé la stratégie de demander à l'élève de se déplacer périodiquement pour faire des tâches diverses au cours de ces séances (aller chercher un crayon, ouvrir la porte, apporter un livre, emmener un papier au bureau de l'école), les comportements perturbateurs ont en grande partie cessé.
- Un adolescent aimait beaucoup le football dans le gymnase de l'école, et il était bon, mais il ne voulait pas ou ne pouvait pas y jouer à l'extérieur à cause de l'absence de repères visuels verticaux nets pour aider à l'équilibre. Sa capacité à participer à ces activités physiques complexes à l'extérieur ne s'est pas développée jusqu'à ce qu'on apporte des adaptations importantes.
- Un autre adolescent ne voulait pas sortir à la récréation à cause de problèmes d'éblouissement et de photophobie qui le gênaient dans sa mobilité et son orientation, ainsi que dans sa participation aux conversations signées. Cette difficulté a finalement été résolue par le port de lunettes teintées et d'une visière.
- Pendant les séances d'orientation et de mobilité, un adolescent refusait de rester tranquille et

de recevoir des instructions parlées/signées, mais le problème a été résolu lorsqu'on a permis à l'élève de se stabiliser en s'appuyant contre un poteau, un arbre ou un mur, ou en posant sa main sur l'épaule du moniteur pendant ces conversations.

### **Conclusion**

Les parents et les professionnels disent souvent qu'ils sont intrigués, déroutés, et déçus par les comportements des enfants CHARGE, et il ne fait aucun doute que ces enfants peuvent être des personnes avec lesquelles il est particulièrement difficile de travailler et spécialement de vivre. Il y a un débat qui dure depuis longtemps sur le "comportement CHARGE" parmi les familles et les professionnels, et actuellement une orientation plus décisive sur le comportement apparaît dans plusieurs pays. Les informations et les opinions de cet article peuvent permettre aux gens d'avoir leurs propres aperçus de la raison pour laquelle certaines choses sont comme elles sont. On espère avant tout que cet article rappellera aux gens les immenses difficultés auxquelles se heurtent les enfants CHARGE dans presque tout ce qu'ils font, et par conséquent, les très hauts niveaux de stress avec lesquels ils doivent vivre pendant la plus grande partie de leur vie, ou toute leur vie. Le temps passé à essayer de réduire ces niveaux de stress, et à essayer de donner aux enfants des stratégies acceptables pour le faire eux-mêmes, doit être l'un des dons les plus précieux que nous puissions leur faire, et l'un des plus grands services que nous puissions nous rendre en tant qu'éducateurs, thérapeutes et membres de la famille. Il y a plusieurs années, j'ai écrit ceci à propos des enfants CHARGE:

"Je ne connais aucun sous-groupe identifié au sein de la population des multihandicapés sensoriels qui ait autant de problèmes médicaux, d'une telle complexité et d'une telle sévérité, et avec tant de difficultés cachées ou tardives, et cependant aucun sous-groupe n'a montré une aptitude aussi constante à triompher de ces problèmes" [Brown, 1997, 20].

Je le crois encore plus passionnément que la première fois que je l'ai écrit. Travailler en réelle association avec des enfants CHARGE peut nous apporter des connaissances qui nous seront utiles pour travailler avec tous les enfants, mais, si nous sommes prêts à regarder et à écouter, cela peut aussi nous apporter des connaissances inestimables sur nous-mêmes.

### **Tableau I**

Effets précoces du mauvais sens de l'équilibre chez les enfants CHARGE

- Faible tonus musculaire très persistant ("muscles flasques")
- Mauvaise tenue de la tête et peu de capacité de résistance à la gravité
- Insécurité marquée de la posture lorsqu'on les tient debout ou assis sur les genoux
- Préférence nette pour la position couchée à plat sur le dos, ou sur le côté, pendant de longs moments, pour la plupart des activités, y compris locomotion
- Mobilité retardée, puis modèles de mouvements spéciaux comprenant se traîner en arrière sur le dos la tête la première, se traîner latéralement sur le dos, ramper avec 5 points d'appui ( les deux genoux, les deux bras et le front sur le sol)
- Position assise sur le sol très persistante: les jambes en W, pour avoir une base plus large et plus stable
- Certains niveaux de compétences visuelles, auditives, de communication, et de motricité fine développée en position couchée sur le dos qui disparaissent presque tous ( et doivent être réappris) lorsque l'enfant est tenu debout
- La coordination bilatérale peut être affectée, avec une telle prédominance de la main dominante que l'autre côté du corps peut être ignoré ou alors il peut ne pas y avoir de main dominante du tout, et pas d'œil dominant non plus
- Fatigue après essai de résistance à la gravité (par ex. position assise sans appui ou tenir la tête droite) pendant des durées relativement courtes

## **Tableau II**

Indices de difficultés d'intégration sensorielle chez les enfants CHARGE

- Refus de textures dans la bouche à part les aliments en purée, **mais** port à la bouche de toutes sortes d'objets non alimentaires, par ex. pierres, bois, tissu, terre
- Absence de masticage et de morsure d'aliments solides, **mais** masticage et morsure excessifs d'objets non alimentaires, souvent avec grincement des dents persistant
- Refus de certaines stimulations tactiles comme si elles étaient douloureuses, **mais** apparemment pas de conscience de certaines autres stimulations tactiles ( qui pour d'autres pourraient être douloureuses !)
- Dans les premières années, insécurité posturale extrême si mis en position assise ou debout par un adulte, ou si bougé à l'improviste, **mais** réponses agréables à des expériences de mouvements rythmés accentués (par ex. oscillations, sauts, balancements)
- Sévères problèmes de régulation des niveaux d'arousal, souvent décrits comme des périodes d'hyperactivité frénétique et de surexcitation et de stress, **mais** aussi soudaines périodes d'épuisement apparent
- Seuils de douleur anormalement élevés
- Usage irrégulier ou inapproprié de la pression en touchant ou en saisissant avec les mains, souvent décrit comme attitude très brutale, ou gauche, ou agressive de l'enfant, et généralement mouvement mal dosés
- Conscience très tardive des mouvements des selles et de la vessie
- Sommeil perturbé et irrégulier
- Comportements recherchant et donnant de très fortes stimulations sensorielles comme se mordre, s'écorcher, se gratter, tourner, sauter, hausser les épaules, balancer les jambes, faire de l'hyperventilation, battre des mains, se frapper, pour réorganiser son corps

## **Tableau III**

Obstacles à une articulation claire de la parole chez les enfants CHARGE

- Déficience auditive
- Déficience visuelle
- Paralyse cérébrale
- Faible tonus musculaire
- Insuffisance du sens du toucher
- Fente oro-faciale
- Langue élargie
- Mouvement restreint de la langue
- Mâchoire inférieure rétrécie
- Anomalies du larynx et du pharynx
- Difficultés respiratoires
- Extrêmement en retard/immatures pour apprendre à manger
- Difficultés de déglutition
- Anomalies dentaires

# Comportements à problèmes dans le syndrome de CHARGE

Timothy Hartshorne PhD.  
Professeur de Psychologie, Université du Michigan, USA

Tout le monde a un comportement. Si le mauvais comportement de n'importe qui peut poser un problème, le mauvais comportement de personnes atteintes du syndrome de CHARGE peut poser un problème insurmontable pour plusieurs raisons. Premièrement, il y a souvent des problèmes de communication qui font qu'il est difficile de parler des problèmes de comportement avec la personne et de ce qu'on attend d'elle. Deuxièmement, des complications médicales peuvent limiter les types de réponses aux mauvais comportements que les parents et les éducateurs souhaiteraient utiliser. Troisièmement, certains des comportements utilisés peuvent être tout à fait inhabituels. D'après mon enquête, beaucoup d'enfants CHARGE ont des comportements similaires aux enfants atteints d'autisme, de troubles de l'attention, de troubles obsessionnels compulsifs, de tics, et qui sont sourds-aveugles. Ce n'est pas parce qu'un comportement nous paraît bizarre, ou un peu bizarre, que cela signifie que c'est un « mauvais comportement » ou qu'il faut le changer. Il faut comprendre le but du comportement.

Il y a deux principes importants à poser. Premièrement : tout comportement a un but ; le comportement n'est pas un hasard. Le second principe est également important : le comportement a une fonction de communication. Cela signifie que nous utilisons le comportement pour communiquer quelque chose aux autres. Si nous comprenons la communication, et si nous comprenons le but du comportement, alors tout comportement peut avoir un sens.

Nous ne devrions pas considérer la gestion du comportement comme un moyen de contrôler ou de limiter le comportement d'une personne. L'objectif premier de la gestion du comportement est de comprendre le but et la communication qui sont derrière le mauvais comportement, et de se servir de cela pour aider la personne à trouver des méthodes de communication plus appropriées pour atteindre ses buts, ou l'aider à trouver des buts plus appropriés. Il y a au moins six grands principes sous-jacents à la gestion du comportement. Premièrement, comme on l'a dit plus haut, le comportement à problèmes a un but pour la personne qui le pratique, en partie de communication. Deuxièmement, il faut faire une évaluation fonctionnelle pour identifier le but du comportement à problèmes. Troisièmement, le comportement à problèmes peut avoir de nombreux buts et par conséquent peut exiger de nombreuses interventions. Quatrièmement, l'objectif de l'intervention est l'éducation, pas simplement la réduction du comportement. Cinquièmement, l'intervention implique le changement des systèmes sociaux, pas simplement des individus. Enfin, le changement de style de vie est l'objectif ultime de l'intervention.

## **Communication**

La communication en général est difficile. C'est parce que toute communication est soumise au codage des messages, puis au décodage et à l'interprétation. Si j'ai quelque chose à exprimer, je dois d'abord coder mon message en mots ou en signes afin de l'exprimer. La personne à laquelle j'adresse mon message doit ensuite décoder ou comprendre ce que j'ai dit ou signé. Le codage et le décodage ne sont pas toujours simples, mais peuvent être influencés par l'humeur, l'attitude, l'attention, la personnalité etc. Quand on a affaire à une personne qui manque de compétences de communication, et qui en fait peut être non verbale, la communication devient extrêmement difficile. Les comportements peuvent être considérés comme négatifs, et comme quelque chose à éliminer, alors qu'en fait ce sont des tentatives de communication.

## **Analyse fonctionnelle**

Il peut être difficile d'identifier le but/l'objectif du comportement. Il y a de nombreuses formes d'évaluation ou d'analyse fonctionnelle, ou processus d'identification du but ou des objectifs d'observations, et expérimentation structurée. La méthode de base est d'observer les circonstances dans lesquelles le comportement se produit. D'autres méthodes reconnaissent qu'il peut y avoir à la fois des facteurs sociaux et non sociaux, ainsi que des facteurs immédiats ou plus distants. Les facteurs sociaux incluent les catégories globales d'obtention de quelque chose et d'évitement de quelque chose. Les facteurs non sociaux incluent la fonction sensorielle ( qui produit la stimulation sensorielle), la fonction homéostatique ( qui régule la stimulation), et les fonctions organiques ou biologiques. Les facteurs immédiats concernent ce qui arrive au moment du comportement. Les facteurs distants incluent les émotions, les pensées, le renforcement, l'imitation d'un modèle, la famille, la physiologie, la communication et le programme scolaire. Il peut être utile d'avoir une équipe

pour examiner toutes les fonctions possibles. Les parents et les éducateurs peuvent vouloir observer leurs propres réactions/réponses au comportement de la personne pour avoir des indications sur son but. Une méthode, qui vient de la théorie de la psychologie de l'individu d'Adler, considère que l'objectif fondamental du comportement est dirigé vers l'acquisition d'un sens d'importance dans les relations avec les autres. Certains enfants apprennent que pour être important ou pour avoir une place dans le groupe, ils doivent adopter un mauvais comportement tel que rechercher constamment l'attention des autres, ou s'engager dans des luttes pour le pouvoir, ou essayer de prendre leur revanche, ou, pour des individus très découragés, essayer que le groupe les laisse tomber en affichant leur incapacité. Les parents et les autres peuvent détecter le but du mauvais comportement par leurs propres réactions d'ennui (attention), de menace (pouvoir), de peine (revanche), ou de désespoir (incapacité).

Une autre forme d'analyse fonctionnelle décompose le but de la communication en une ou plusieurs fonctions communicatives – ce que l'enfant communique par le comportement. Celles-ci comprennent les demandes (d'attention, interaction, affection, aide etc.), les négations (protestation, refus, cessation, etc.), les déclarations ou commentaires (sur des événements, des actions, des objets, des personnes, l'humeur, etc.), et les sentiments (peine, plaisir, peur, frustration, etc.).

### **Objet de l'intervention**

La difficulté dans l'intervention est de modifier le comportement sans mettre fin aux tentatives de la personne pour communiquer. Voici quelques principes généraux. D'abord, ne pas être agacé, menacé, peiné, ni abandonné. Un second principe est d'aider la personne à trouver une méthode plus appropriée pour vous communiquer le message. Un troisième est d'éviter la gestion de crises. Les techniques que nous utilisons dans la gestion des crises en général n'enseignent pas une nouvelle communication. Un quatrième principe est d'être patient. Cela prend du temps de modifier le comportement d'une façon qui apprenne à la personne les avantages d'une communication plus claire. En envisageant les stratégies d'intervention, nous pouvons examiner les options qui s'appliquent directement à la personne, celles qui s'appliquent indirectement en changeant le comportement des autres dans l'environnement de la personne, et celles qui modifient l'environnement lui-même. Les interventions directes comprennent les stratégies qui enseignent un comportement et/ou une communication plus appropriés. Une fois que nous avons compris le but du comportement et ce qu'il communique, nous pouvons essayer de réorienter le comportement vers un but plus approprié et enseigner des stratégies de communication plus appropriées. Par exemple, une fillette de 13 ans atteinte du syndrome de CHARGE et ayant des compétences de communication limitées a commencé à faire des crises de colère en classe lorsqu'elle faisait un travail assis à sa place. Une analyse fonctionnelle a suggéré que le but de la crise était d'échapper à l'obligation de faire son travail. Même en reconnaissant que la crise était une forme de communication pour la fillette, le professeur et l'assistant ne voulaient pas renforcer le comportement en respectant la communication. C'est pourquoi, au lieu de cela, on a enseigné à la fillette un signe pour « j'ai fini », et incitée à employer le signe lorsqu'elle commençait à faire une colère. Dès qu'elle employait le signe, elle était autorisée à se lever de sa place et à s'asseoir par terre. Ainsi, sa communication était respectée et les colères ont diminué.

La tâche suivante a été de lui apporter un renforcement dans la prolongation de son temps de travail assis. Les stratégies d'intervention indirecte essaient de modifier le comportement et la communication des autres dans l'environnement de la personne. Il est essentiel que tous ceux qui ont un contact régulier avec la personne sachent comment la personne communique, et apprennent à communiquer en utilisant ce système. Pour continuer l'exemple ci-dessus, le professeur et l'assistant ne voulaient pas entreprendre une intervention qui permettait à la fillette d'éviter le travail assis. Ils ont dû apprendre que répondre aux tentatives de communication et les respecter était le seul moyen de construire des systèmes de communication appropriés, ce qui est plus important que la plupart du travail assis. Ils ont aussi dû apprendre que répondre à la communication exige que la fillette ait reconnu que sa tentative de communiquer a été comprise. Cela n'exige pas d'accéder à la demande à chaque fois qu'elle est faite, bien que cela doive être fait au début jusqu'à ce que cette communication particulière soit établie. Adapter l'environnement de la personne de manière à réduire le mauvais comportement est également essentiel. Les gens qui se conduisent mal ont souvent des options d'activités restreintes. Ce que nous voulons faire, ce n'est pas réduire les options, ce qui se produit avec certaines tentatives de gestion du comportement, mais au lieu de cela, fournir des options que la personne trouve intéressantes et gratifiantes, fournir à la personne des modèles de rôles appropriés, et nous assurer que l'environnement soutient les traitements médicaux nécessaires, les interventions, et les connaissances exigées pour augmenter la participation de la personne.

Pour revenir à notre exemple, il est important d'examiner la nature du travail assis. S'il n'est pas

enrichissant et intéressant, son désir d'échapper au travail, sinon sa forme de communication, peut être considéré comme approprié.

### **Prévention**

Il y a un grand principe pour la prévention du comportement à problèmes : rendre l'environnement de l'individu aussi réactif que possible. Ceci s'applique à tous les individus, pas seulement à ceux atteints du syndrome de CHARGE. Il y a deux aspects à ce principe. L'un est la prévisibilité. En fait la prévisibilité est essentielle pour la communication. Avant d'emmener la personne dans un nouvel environnement, parlez de ce à quoi il va ressembler, quelles vont être les règles, quels avantages vont en être retirés, et quels soutiens seront disponibles. L'autre aspect est la réceptivité. Les gens ont besoin de savoir que leur communication est importante pour les autres, et qu'on va l'écouter et y réagir. Si cela ne se produit pas, les gens peuvent très bien se conduire mal. Puis, après quelque temps, ils peuvent cesser les tentatives de communication.

S'occuper de problèmes de comportement est excessivement stressant. Lorsqu'on travaille avec des individus atteints de CHARGE ayant des problèmes de comportement, il est important de faire face à son propre stress. Premièrement, rappelez-vous que le mauvais comportement est une tentative de communiquer, et soyez satisfait que la personne essaie de communiquer. Si la personne essaie de communiquer, on peut leur apprendre une meilleure communication. Deuxièmement, choisissez vos combats à bon escient. Tous les comportements inhabituels n'exigent pas une intervention. Avant d'intervenir, demandez-vous : « que va-t-il se passer si je ne fais rien ? ». Troisièmement, ne pensez pas que vous devez vous y attaquer seul. Les interventions sur le comportement exigent un travail d'équipe.

### **Comportement d'automutilation**

Un comportement qui perturbe beaucoup les parents, les éducateurs et autres est l'automutilation ou le fait de se faire mal à soi-même. L'automutilation peut avoir une base physiologique, ou une base psychologique/sociale, qui peuvent s'influencer l'une l'autre. Il y a plusieurs bases physiologiques, dont : l'émission de bêta-endorphines dans le cerveau, les crises sub-cliniques, les infections de l'oreille moyenne et autres douleurs, la surexcitation, et comportement d'auto-stimulation et stéréotypé. Il est important que ces possibilités soient étudiées et non négligées. Les bases psychologiques les plus fréquentes de l'automutilation sont : le renforcement, une réponse à la colère ou à la frustration, le stress et l'ennui.

Quelle que soit la base, l'automutilation est une forme de communication. Cela peut être « mon oreille me fait mal » ou « j'aime cette sensation », ou « je m'ennuie ».

Comme l'automutilation peut avoir des conséquences graves et perturbe les éducateurs, on y réagit souvent comme à quelque chose qu'il faut simplement stopper. Ceci conduit à diverses formes de frein, de médication, et quelquefois à l'usage d'avertisseurs. Dans l'emploi de ces formes d'intervention, le message à la personne qui a ce comportement est que nous ne voulons pas « entendre » sa communication. Cela ne signifie pas qu'il ne faut jamais les utiliser. Quelquefois l'automutilation est si grave qu'il faut l'empêcher (c'est l'utilisation de la gestion de crises). Il est possible aussi que l'automutilation se soit tellement installée qu'elle ait perdu beaucoup de ce qu'elle pouvait communiquer à un moment, et qu'elle soit plus de la nature du réflexe.

Mais, lorsqu'on utilise des formes de gestion du comportement qui ne se basent pas sur la communication et ne l'apprennent pas, il ne faut les employer qu'en soutien du travail complémentaire sur la communication. En d'autres termes, lorsque les médicaments sont utilisés pour contrôler les problèmes de comportement, ils ne doivent pas être considérés comme le remède. Ils doivent au lieu de cela être considérés comme un moyen d'avoir suffisamment les comportements sous contrôle pour passer plus de temps à construire une communication appropriée et réorienter le but du comportement.

### **Conclusion**

Certaines personnes atteintes de CHARGE peuvent adopter un comportement qui est confus et même gênant pour les autres. Cela ne signifie pas que le comportement doit être stoppé. Avant toute intervention, il est essentiel que nous comprenions le but et la communication qui sont derrière ce comportement. Notre but ultime doit être un meilleur style de vie pour la personne. Quelquefois, cela signifie enseigner à la personne d'autres manières de communiquer et d'atteindre ses buts. Quelquefois cela signifie changer les organismes sociaux pour qu'ils soient plus réceptifs. Dans tous les cas, il nous faut des environnements qui répondent à la personne par le soutien et la communication, ou alors l'individu pourra réagir à l'environnement par un mauvais comportement.

# **Déficits vestibulaires dans le syndrome de CHARGE et leurs conséquences pour le développement posturo-moteur**

Dr Vincent Couloigner  
Hôpital Robert Debré, Paris

## ***Introduction***

Dans le diagnostic et le traitement de la surdité de l'enfant, trop souvent les relations directes entre l'audition et les fonctions d'équilibre postural sont ignorées. En effet, l'oreille interne contient des organes récepteurs pour le système auditif, mais aussi pour le système vestibulaire, ces derniers produisant les signaux concernant les mouvements de la tête, qui jouent un rôle important dans l'équilibre. Dans le syndrome de CHARGE, les malformations de l'oreille interne concernent essentiellement l'appareil vestibulaire plutôt que l'appareil auditif.

L'oreille interne est une cavité dans l'os temporal remplie d'un liquide (le périlymphe) et contient un système de minuscules canaux et de petits compartiments ( le labyrinthe membraneux) remplis d'endolymphe. Les parois du labyrinthe membraneux sont couverts d'un épithélium qui contient des cellules sensorielles réceptrices spécialisées à certains points clés. Dans la cochlée (enroulée comme une coquille d'escargot) cet épithélium est disposé comme les touches d'un piano, sensible aux sons graves au sommet et aux sons aigus à la base. Dans la zone vestibulaire, les cellules sensorielles sont disposées différemment ; dans 3 canaux semi-circulaires (supérieur, postérieur et extérieur) les rotations de la tête sont détectées (accélération angulaire dans les trois plans de l'espace), et dans les organes de l'otolithe (sacculle et utricule) les mouvements de translation sont détectés (accélération linéaire) ainsi que la force de gravité d'accélération (la sensation fonctionnant comme un fil à plomb qui nous informe constamment de la direction verticale sur laquelle nous alignons notre corps pour éviter de tomber). Toutes ces structures anatomiques ont la même origine embryologique ( la capsule otique).

Dans le syndrome de CHARGE, un problème dans la programmation des cellules de la capsule otique (qui deviendra l'oreille interne) conduit à l'absence de développement des zones vestibulaires. Le scanner de l'os temporal montre une cavité de l'oreille interne contenant une cochlée qui est souvent normale, mais au lieu que le vestibule contienne des canaux semi-circulaires, il n'y a qu'une simple bulle creuse. Dans cette bulle, on trouve quelquefois un organe sensoriel très simple qui peut être fonctionnel ou non, c'est-à-dire répondant à certains mouvements de la tête (en général de translation) ; mais les enfants atteints du syndrome de CHARGE n'ont jamais de récepteurs détectant les rotations de la tête car il n'y a pas de canaux semi-circulaires.

## ***Les connaissances sur le rôle de l'appareil vestibulaire dans le développement postural et moteur des enfants***

Le rôle de l'appareil vestibulaire sur le développement du contrôle postural chez les jeunes enfants a été sous-estimé, ou ignoré, pendant longtemps. Ceci peut-être parce que jusqu'à récemment, il y avait très peu de tests cliniques capables de fournir une évaluation complète de l'appareil vestibulaire. En outre, ces méthodes étaient quelque peu difficiles à appliquer pour les enfants, en particulier pour les très jeunes. Mais maintenant les choses ont changé : beaucoup de techniques ont été mises au point et on peut maintenant faire une évaluation complète de la fonction vestibulaire (des canaux semi-circulaires et des organes de l'otolithe) même chez les très jeunes enfants (à partir de l'âge de 2-3 mois, dès que l'enfant commence à dormir un peu moins, et peut rester éveillé pendant les tests, car le sommeil supprime tous les types de réponses vestibulo-oculaires que les tests utilisent)

Les tests vestibulaires se font en enregistrant les réponses vestibulo-oculaires et vestibulo-spinales à la stimulation vestibulaire (souvent par des électrodes au contact de la peau ou par enregistrement vidéo). Cette stimulation peut s'adresser aux canaux semi-circulaires (comme dans le test calorique ou rotations autour d'un axe vertical) ou aux organes de l'otolithe (test de rotation en dehors de l'axe vertical (OVAR), potentiels évoqués myogéniques sacculo-colliques, et mesures de la verticale subjective).

Les études fonctionnelles du système vestibulaire chez les jeunes enfants ont montré que le contrôle moteur postural et axial dépend grandement des informations vestibulaires. Si un enfant n'a pas d'activité vestibulaire de naissance ( aréflexie vestibulaire bilatérale totale), il aura des difficultés à apprendre à tenir sa tête, à s'asseoir, à se mettre debout et à marcher sans aide aux âges normaux (habituellement l'enfant tient sa tête à 2-3 mois, s'assied sans aide à 5-6 mois, se met debout à 10-12



mois et marche tout seul avant 18 mois, en moyenne à 12 mois(+/-5) pour la plupart des enfants). Chez un enfant ayant une aréflexie vestibulaire totale depuis la naissance, ou très jeune, on observe une hypotonie axiale marquée et un retard dans l'acquisition de la marche indépendante, souvent jusqu'après l'âge de 2 ans.

Les rôles respectifs des parties otolithiques et canalaire du vestibule sont quelque peu différents pour le développement du contrôle postural et moteur. Les informations otolithiques sont indispensables pour l'acquisition du contrôle postural axial tandis que les informations fournies par les canaux semi-circulaires sont vitales pour garder l'équilibre pendant les rotations rapides de la tête. Chez les enfants ayant un appareil sensoriel otolithique normal, mais pas de canaux semi-circulaires, le contrôle du tonus axial se développe normalement, sans hypotonie axiale importante, mais la marche indépendante est retardée par suite de chutes fréquentes qui commencent dès les premières tentatives pour marcher tout seul.

L'équilibre postural dépend des informations liées au mouvement incluant les sens visuel, vestibulaire et proprioceptif. L'absence de chacune de ces modalités sensorielles aura des conséquences différentes sur les étapes de développement respectives du contrôle postural. Les études comparatives du développement postural et moteur chez les enfants normaux et chez les enfants ayant des déficiences sensorielles, vestibulaires ou visuelles montrent l'importance des informations vestibulaires au cours des 2 premières années de la vie.

Le système visuel est immature à la naissance et les performances visuelles changent avec l'âge pendant les dix premières années. Chez le très jeune enfant, la vision de loin n'est pas très bonne et pas assez précise pour détecter les mouvements et la position de la tête pendant les mouvements, en particulier les mouvements rapides ; donc à ce stade, une absence d'information vestibulaire a des effets importants car la détection visuelle des mouvements et la stabilisation du regard sont imparfaites.

D'autre part, chez les enfants aveugles de naissance, le tonus axial est bon. Les enfants aveugles congénitaux avec une fonction vestibulaire normale marchent tout seuls avant l'âge de 18 mois, alors que les enfants avec un déficit vestibulaire congénital total et une vision normale ne marchent pas avant l'âge de 20-24 mois. La compensation spontanée des déficits vestibulaires par les seules informations visuelles est donc très difficile pour le jeune enfant parce que le système visuel est encore physiologiquement immature et la stabilisation du regard par les réponses vestibulo-oculaires est insuffisante.

Ces études ont également montré que la présence d'un restant d'informations vestibulaires, même incomplètes, peut permettre à l'enfant dont les autres modalités sensorielles sont intactes d'acquiescer le contrôle postural et moteur à l'âge normal.

Au contraire, pour les jeunes enfants où les trois modalités sensorielles détectant la position et les mouvements du corps ( visuelle, vestibulaire et proprioceptive) sont perturbées dans une certaine mesure ( par exemple, dans un déficit vestibulaire partiel associé à un nystagmus congénital important et à une difformité orthopédique comme les pieds varus ( en dedans)), il est très difficile d'apprendre à marcher tout seul sans une thérapie adaptée.

### ***Contrôle postural et moteur chez les enfants atteints du syndrome de CHARGE***

Les enfants atteints du syndrome de CHARGE n'ont que peu ou pas d'appareil vestibulaire fonctionnel et donc pas d'informations sur la position ou le mouvement de la tête par rapport à la verticale. Ils doivent par conséquent contrôler la posture axiale uniquement en se basant sur le système visuel et les informations proprioceptives somatiques. De plus, nous savons que le système visuel est très immature à la naissance et que beaucoup d'enfants CHARGE ont des colobomes (fente de la rétine) qui altèrent leurs capacités visuelles et leur champ visuel.

L'absence de contrôle postural axial s'observe comme une hypotonie axiale avec retard de l'acquisition du maintien stable de la tête, de la position assise, de la position debout et de la marche, qui ne devrait pas être diagnostiquée comme trouble neurologique central car elle peut simplement être due à une aréflexie vestibulaire bilatérale. Les enfants CHARGE commencent souvent à se déplacer sur le dos parce que cela leur donne un plus grand contact avec le sol, et remédie à l'absence de contrôle tonique axial. Dès que l'enfant maîtrise les positions assise et debout, de nouveaux problèmes se posent pour les mouvements rapides de la tête. Pendant les rotations de la tête, l'enfant CHARGE ne pourra pas stabiliser la vision de l'espace qui l'entoure et bouge autour de lui, et il tombera. Son système visuel ne lui permet pas de fixer le monde qui paraît bouger trop vite. Même les enfants CHARGE qui conservent une fonction vestibulaire résiduelle et acquièrent un bon contrôle axial (sans hypotonie axiale à l'âge précoce) devront surmonter d'énormes problèmes d'équilibre au cours des déplacements à cause de l'absence de détection précise des rotations de la tête car ils n'ont pas de canaux semi-circulaires.

## IMPORTANCE D'UNE EVALUATION PRECISE DE LA FONCTION VESTIBULAIRE ET D'UNE THERAPIE BIEN ADAPTEE

Si les jeunes enfants ont de grandes capacités de compensation des déficits sensoriels, il y a cependant des limites. Lorsque les déficits sont profonds et multisensoriels, la compensation devient plus lente et plus laborieuse. Pendant les premières années de la vie, une grande partie des acquisitions psychomotrices et cognitives dépend de l'indépendance de l'enfant et de ses capacités d'exploration spontanée de l'environnement. Les retards dans l'acquisition de l'indépendance motrice peuvent donc avoir de graves conséquences sur le développement psychomoteur.

Il est très important qu'un enfant qui a des handicaps sensoriels multiples (comme les enfants atteints d'un syndrome de CHARGE) reçoive une évaluation aussi précise que possible des fonctions sensorielles restantes qui peuvent être utilisées dans une thérapie adaptée, et des fonctions qui sont absentes. En particulier, les évaluations détaillées et précises des fonctions visuelles et vestibulaires sont essentielles pour établir un programme de soins adaptés pour ces enfants.

Une thérapie commençant très tôt, s'adressant aux déficits sensoriels de chaque enfant en particulier, peut aider à développer des processus de compensation exploitant les capacités sensorielles des fonctions restantes, et ainsi diminuer le retard dans l'acquisition du contrôle postural et moteur chez ces enfants.

## Déficit olfactif chez les enfants atteints du syndrome de CHARGE

C.Chalouhi, P.Faulcon, S.Lyonnet, P.Bonfils, V.Abadie,  
Hôpital Necker Enfants Malades,  
et Hôpital Européen Georges Pompidou, Paris

L'olfaction a toujours été et reste le sens le plus négligé dans les études du développement et du comportement de l'enfant. La principale raison en est la mauvaise connaissance du rôle de l'olfaction dans le comportement humain et le manque d'outils pour les recherches sur l'olfaction, en particulier chez les enfants. Néanmoins, l'étude de l'olfaction chez les enfants atteints du syndrome de CHARGE nous a paru intéressante pour plusieurs raisons. Premièrement, la plupart des enfants CHARGE ont des troubles initiaux de l'alimentation sévères et persistants. Il est bien connu que, chez l'animal comme chez l'homme, l'olfaction a une influence importante sur le goût et par conséquent sur le comportement alimentaire. Deuxièmement, les enfants CHARGE peuvent avoir des anomalies du rhinencéphale avec hypogonadisme à cause du déficit en LHRH de l'hypothalamus. Dans l'embryon, les cellules qui sécrètent la LHRH sont présentes dans la placode olfactive et émigrent vers l'hypothalamus avec les fibres du nerf voméro-nasal. Ces cellules ont la même origine que les cellules olfactives. Certaines données radiologiques et anatomiques ont déjà donné des descriptions d'arhinencéphalie dans le syndrome de CHARGE. Enfin, nous voulions évaluer un autre sens, en particulier l'olfaction, chez des enfants ayant d'autres déficits sensoriels multiples ( vision, audition, équilibre). Nous nous demandions comment des enfants qui ne peuvent pas compenser un déficit sensoriel en surdéveloppant un autre sens peuvent construire leurs capacités de communication, leur développement psychomoteur et affectif.

Certaines études ont montré que les nouveau-nés et les jeunes enfants ont des capacités olfactives, mais n'ont pas pu les quantifier. En France, les échelles olfactométriques n'existent que pour les adultes et les enfants de plus de dix ans, mais pas pour les plus jeunes. Nous avons donc adapté d'abord un nouveau test. Ce test s'appelle Biolfaâ, il ressemble au test américain pour adultes appelé Connecticut Chemosensory Clinical Research Center Olfactory. Le test Biolfaâ se divise en deux parties. La première est une évaluation quantitative dans laquelle on demande à l'enfant de détecter une odeur placée sous son nez à des concentrations croissantes. Cela établit son niveau de détection olfactive. La deuxième partie est une évaluation qualitative dans laquelle on demande à l'enfant de reconnaître un parfum qu'on lui présente à une concentration supérieure à sa capacité olfactive qu'on vient juste d'évaluer. Les parfums utilisés sont connus des enfants : vanille, menthe, champignon, herbe, citron et crotte. En outre, on présente à l'enfant des dessins représentant 10 parfums pour aider sa mémoire et son expression orale.

Un groupe de contrôle de 25 enfants en bonne santé âgés de 6 à 13 ans, sans aucun antécédent de troubles olfactifs, a été étudié. Ils ont eu des résultats olfactifs similaires au groupe de contrôle d'adultes représentatif de l'ensemble de la population. Ils n'ont eu aucune hésitation dans la compréhension du test, ce qui a montré que ce test était adapté à de jeunes enfants et qu'il convenait à des enfants handicapés si ces enfants avaient atteint un niveau de langage et un niveau intellectuel d'environ 5 ans.

Ensuite, nous avons étudié un groupe de 14 enfants ayant un syndrome de CHARGE caractéristique, âgés de 6 à 18 ans. Leurs capacités olfactives ont été notées en 5 niveaux, prenant en compte les résultats quantitatifs et qualitatifs : normal, hyposmie légère, hyposmie modérée, hyposmie sévère, et anosmie.

En outre, un questionnaire a été fait avec les parents pour recueillir des données sur les problèmes d'alimentation de leur enfant et sa capacité supposée à reconnaître les odeurs dans la vie quotidienne. Le niveau intellectuel des enfants de cette série avait été préalablement noté selon leur niveau scolaire et les procédures de rééducation (publication sous presse). On avait les IRM (Imagerie par Résonance Magnétique) de l'appareil et du bulbe olfactif pour 9 enfants.

Nous avons montré que tous les enfants atteints du syndrome de CHARGE avait un déficit olfactif, bien qu'il ait été variable d'un enfant à l'autre, depuis une hyposmie légère jusqu'à l'anosmie totale (Tableau).

Nous avons trouvé une assez bonne corrélation entre les réponses au questionnaire et nos résultats objectifs, sauf dans 4 cas : 2 cas où les parents surestimaient les capacités olfactives de leur enfant et 2 cas où ils les sous-estimaient. Ce questionnaire donne une idée des capacités olfactives de l'enfant mais ne peut pas remplacer le test olfactométrique à cause de son manque de fiabilité et

de l'absence de quantification du déficit olfactif.

Toutes les IRM montraient des anomalies de l'appareil et du bulbe olfactif variant encore de l'hypoplasie modérée à l'aplasie complète. Nous n'avons pas trouvé de corrélation entre les résultats radiologiques et les résultats fonctionnels.

Les enfants des groupes de niveau intellectuel le plus bas étaient presque tous anosmiques, mais on a observé une hyposmie sévère et une anosmie dans les groupes de CHARGE avec un bon niveau intellectuel.

Les troubles olfactifs fonctionnels semblent être toujours présents dans le syndrome de CHARGE ainsi que des anomalies anatomiques de l'appareil et du bulbe olfactif ; quoiqu'il y ait une variabilité interindividuelle pour les données anatomiques et les données fonctionnelles.

Les anomalies du rhinencéphale peuvent donc être considérées maintenant comme un critère important pour le diagnostic de CHARGE, car sa sensibilité est très grande ainsi que sa spécificité, du fait que les anomalies du bulbe et de l'appareil olfactif sont rares dans les syndromes de malformations congénitales.

Les conséquences de la déficience olfactive chez les enfants CHARGE sont difficiles à quantifier parce qu'ils ont de multiples raisons expliquant leurs handicaps. Mais le déficit olfactif contribue certainement au phénotype des enfants atteints, en particulier en ce qui concerne leurs troubles de l'alimentation, le lien mère-enfant, les troubles du comportement, les difficultés de communication, et peut-être leurs résultats cognitifs.

# Facteurs de pronostic précoces du futur niveau intellectuel dans le syndrome de CHARGE

V. Abadie

Hôpital Necker-Enfants Malades, Paris.

Le syndrome de CHARGE (colobome(C), maladie cardiaque congénitale(H), atrésie des choanes(A), retard mental et retard de croissance(R), anomalies génitales(G), malformations de l'oreille et déficience visuelle(E)) est maintenant de plus en plus reconnu chez les nouveau-nés et les jeunes enfants. En plus des déficiences rappelées par l'acronyme, d'autres anomalies ont été décrites. Certaines sont fréquentes comme les anomalies vestibulaires, la dysmorphie faciale, la paralysie faciale asymétrique, et le dysfonctionnement du pédoncule cérébral, tandis que d'autres sont plus rares comme les malformations rénales, oesophagiennes, osseuses ou cérébrales. Le développement psychomoteur dans le syndrome de CHARGE semble être toujours retardé, quoique dans une mesure variable d'un enfant à un autre. Le retard psychomoteur peut avoir beaucoup de causes : importantes interventions médicales et chirurgicales précoces, déficits sensoriels multiples, malformations cérébrales, troubles respiratoires avec hypoxémie et hypercapnie, et longs séjours dans un service médical. Chez les nouveau-nés et les jeunes enfants atteints d'un syndrome de CHARGE, les troubles cardiaques et respiratoires peuvent être mortels et peuvent justifier une intervention chirurgicale, des soins intensifs, une ventilation artificielle, et/ou une trachéotomie. Quelquefois, ces situations conduisent à des discussions déontologiques sur la gestion thérapeutique. Grâce à l'expérience des pédiatres et au CT-scan de l'oreille interne donnant des images spécifiques et fréquentes, c'est-à-dire l'agénésie des canaux semi-circulaires vestibulaires, le syndrome de CHARGE est maintenant facilement diagnostiqué même chez les très jeunes enfants. En conséquence, les parents et les équipes médicales sont confrontés plus tôt à la question de l'aboutissement du développement.

Pour ces raisons, nous avons souhaité identifier des facteurs de pronostic qui puissent être liés au niveau intellectuel futur des enfants CHARGE et qui existent dans les premiers mois de la vie. Nous avons analysé rétrospectivement les étapes psychomotrices et le niveau intellectuel d'une série consécutive d'enfants ayant un syndrome de CHARGE typique qui ont été observés par la même équipe depuis la période néonatale jusqu'à la période scolaire. Vingt et un patients (11 garçons et 10 filles, âgés de 5 à 12 ans, moyenne +/- DS : 8,6 +/- 2,4 ans) étaient concernés. Tous les enfants ont eu au moins un examen neurologique par mois pendant la première année de leur vie, puis tous les trois mois la seconde année, et une fois par an actuellement. Les stades psychomoteurs ont été notés pour les principales étapes faisant appel à la fonction d'équilibre (tenir la tête, s'asseoir, se mettre debout et marcher). Comme les tests de QI n'étaient pas disponibles pour tous les enfants, nous avons évalué le niveau intellectuel actuel de chaque patient selon ses résultats scolaires, le type de système scolaire qu'il lui faut, et ses besoins de rééducation. Ainsi, les enfants ont été divisés en 5 classes de niveau intellectuel, du meilleur au plus bas, selon le système éducatif français pour enfants normaux et handicapés.

- Classe 0 : développement intellectuel dans la gamme normale, ne recevant pas de rééducation, enfant suivant le système scolaire général.
- Classe 1 : développement intellectuel dans la gamme normale, enfant suivant un système scolaire et les programmes normaux, avec l'aide d'une rééducation sensorielle ambulatoire (visite hebdomadaire chez l'orthophoniste ou chez le kinésithérapeute en consultation externe)
- Classe 2 : légères difficultés d'apprentissage principalement dues à la déficience sensorielle (perte auditive ou mauvaise vision) nécessitant un système scolaire adapté (classe à effectif réduit et professeur spécialisé) mais programme scolaire qui reste proche du programme normal.
- Classe 3 : difficultés d'apprentissage modérées avec handicap neurosensoriel manifeste empêchant l'enfant d'entrer dans le système scolaire normal, et nécessitant un enseignement, un système et un programme spécialisés.
- Classe 4 : difficultés d'apprentissage importantes avec mauvaise communication, nécessitant une institution médicalisée avec projet pédagogique de bas niveau.

Nous avons rétrospectivement sélectionné 19 paramètres qui existaient tôt pour tous les enfants, et que nous considérons comme des paramètres influençant le niveau neuromoteur et intellectuel des

enfants. Les 3 premiers paramètres étaient : 1) l'âge, parce qu'une naissance plus récente pouvait entraîner une meilleure qualité de soin ; 2) le sexe, parce qu'on disait que les garçons avaient un plus mauvais pronostic que les filles dans le syndrome de CHARGE ; 3) les facteurs de risques périnataux comme la prématurité et le retard de croissance intra-utérine. Les sept paramètres suivants notaient la sévérité des troubles somatiques initiaux et l'étendue des interventions médicales précoces ( temps passé en soins intensifs, présence de maladie cardiaque congénitale sévère, obstruction sévère des voies respiratoires supérieures, détresse respiratoire, interventions chirurgicales néonatales, etc.). Les 4 paramètres suivants notaient le degré de handicap sensoriel (cécité, surdité, anomalie vestibulaire) ; Les 5 derniers paramètres notaient des données neurologiques comme microcéphalie, paralysie cérébrale, anomalie au scanner du cerveau, et résultats de l'examen neurologique à 3 mois et à 12 mois.

La moyenne des stades psychomoteurs enregistrés entre 0 et 4 ans avaient un retard sévère. Hypotonie grave, mauvaise utilisation des bras, difficultés à atteindre la position verticale, étaient les principales caractéristiques des 3 premières années de la vie, entraînant un rapport moyen d'étapes de développement moteur comparé à l'ensemble de la population de 50 (QD). Entre 3 et 4 ans, le retard de la parole et les troubles de l'équilibre affectant la marche à l'extérieur et la course étaient les principales caractéristiques.

D'un autre côté, le niveau intellectuel atteint dans cette série était satisfaisant. La moitié des patients (10 enfants, 48%) atteignaient un bon niveau intellectuel (classe A). Cinq d'entre eux (23%) avaient un niveau intellectuel dans la gamme normale, étaient dans le système scolaire normal avec seulement une rééducation ambulatoire (classe 1) ; et les 5 autres (28%) avaient un niveau intellectuel dans la gamme normale tout en nécessitant un système scolaire adapté à leur perte auditive ou à leur basse vision (classe 2). Aucun de ces enfants n'avait un niveau intellectuel normal sans rééducation (classe 0). Six enfants (28%) avaient un retard modéré avec des handicaps nécessitant des institutions d'éducation spécialisée (classe 3), et les 5 derniers enfants (24%) avaient des handicaps neurosensoriels importants et un retard intellectuel nécessitant des institutions spécialisées médicalisées.

Un colobome de la rétine bilatéral important avec basse vision, une microcéphalie et un mauvais résultat à l'examen neurologique à 12 mois, étaient les 3 paramètres qui avaient une corrélation négative avec le niveau intellectuel actuel des enfants. Ni le sexe ni l'année de naissance n'avaient d'influence sur le niveau intellectuel. En particulier, les longs séjours à l'hôpital, ou en soins intensifs, la maladie cardiaque congénitale sévère, les interventions chirurgicales, et la trachéotomie n'apparaissaient pas être des facteurs de mauvais pronostic pour le niveau intellectuel à moyen terme. La surdité sévère avait une légère influence, mais pas significative statistiquement, sur le niveau intellectuel atteint.

L'imagerie cérébrale était normale pour 4 enfants seulement. Six cas avaient une ventriculomégalie asymétrique non spécifique (28%). 8 enfants avaient une atrophie modérée corticale-subcorticale non spécifique (38%). Sept enfants (33%) avaient des malformations cérébrales manifestes : atrophie du vermis du cervelet ou hypoplasie (n=4), hypoplasie de la partie antérieure du corps calleux (n=1), ou appareils et bulbes olfactifs anormaux (n=2). Les anomalies du rhinencéphale (hypothalamus et appareil et bulbe olfactif) n'ont pas été notées ni évoquées dans cette étude, car pour la moitié des enfants, les techniques d'imagerie cérébrale n'étaient pas adaptées à la bonne analyse de cette région frontale. Parmi les 5 enfants ayant des anomalies du cervelet ou corps calleux, l'une n'a que 5 ans, son niveau psychomoteur est encore bon, mais son jeune âge empêche les commentaires. Les 4 autres ont une mauvaise évolution, en particulier l'enfant avec une dysgénésie du corps calleux, qui a atteint un niveau intellectuel très faible malgré des déficits sensoriels mineurs. Huit enfants avaient une hypoplasie du pédoncule cérébrale à l'IRM (38%), tous avaient un mauvais fonctionnement du pédoncule cérébral et la moitié avaient besoin d'une trachéotomie, par rapport à un tiers dans la totalité du groupe. On n'a observé aucune corrélation entre la microcéphalie et la malformation cérébrale manifeste (sauf ventriculomégalie et atrophie corticale non spécifiques).

Pour évaluer l'influence d'un colobome sévère sur les autres paramètres délétères, nous avons analysé le sous-groupe de patients sans colobome sévère à l'aide du test de Fisher. Dans ce sous-groupe sans colobome ou avec un colobome modéré, on a trouvé 3 facteurs ayant une corrélation significative avec un faible niveau intellectuel : microcéphalie (p=0.07), résultats de l'examen neurologique à 12 mois (p=0.08), et malformation cérébrale manifeste à l'imagerie cérébrale (p=0.08). La perte auditive n'avait aucune influence dans ce sous-groupe.

Nous avons montré que malgré un retard notable dans les stades du développement moteur enregistrés entre 0 et 3 ans, le niveau intellectuel atteint à l'âge de l'école primaire par la moitié de notre série était satisfaisant. Seul un quart de la série avait atteint un très faible niveau mental. Ces

résultats sont meilleurs que prévu car nos patients avaient un pronostic particulièrement mauvais. Tous étaient diagnostiqués avec des symptômes néonataux et avaient de graves antécédents médicaux. Ce résultat souligne l'importance vitale de la maximisation de la stimulation sensorielle et des programmes d'éducation précoce qui doivent commencer dès que possible pour les enfants CHARGE.

Nous avons montré qu'un déficit ophtalmologique sévère avec un colobome de la rétine bilatéral étendu est le plus mauvais facteur de pronostic pour le futur niveau intellectuel. Une très basse vision semble avoir des effets négatifs sur le niveau intellectuel à cause de ses conséquences sur le développement et non parce que les déficiences ophtalmologiques sont associées avec un dysfonctionnement cérébral, car aucune corrélation entre ces déficiences et le niveau atteint n'a été observée. Nous avons montré précédemment que la déficience vestibulaire avait une influence importante sur le développement moteur des jeunes enfants CHARGE. Une bonne vision peut compenser le déficit vestibulaire et d'autres déficits de communication et d'acquisition cognitive.

En outre, le colobome étendu avec basse vision est un paramètre qui est facilement détecté très tôt. La microcéphalie (tour de tête inférieur au 10<sup>e</sup> centile à la naissance sans rattrapage pendant la croissance) était le second paramètre qui avait le plus d'influence sur le niveau intellectuel. La microcéphalie n'est pas une caractéristique fondamentale du syndrome de CHARGE, mais elle peut sélectionner les patients CHARGE avec une croissance cérébrale pré et post natale réduite, reflétant une malformation et/ou un dysfonctionnement du SNC (système nerveux central). Les malformations cérébrales étaient fréquentes chez nos patients CHARGE (33%), et touchaient le cervelet, le corps calleux ou le rhinencéphale. Leur incidence est étroitement liée aux méthodes d'identification utilisées, l'autopsie étant bien sûr la plus précise. La large gamme de niveaux intellectuels chez les enfants CHARGE peut être due au fait que certains ont une lésion du SNC et d'autres non. L'état du système nerveux central ne présente pas de corrélation avec l'état sensoriel mais il l'aggrave.

Dans cette série d'enfants CHARGE, la perte auditive ne pouvait pas en elle-même être considérée comme un facteur de mauvais pronostic. Ce résultat est important car les niveaux d'audition sont difficiles à préciser pour les très jeunes enfants.

Il est intéressant que nous ayons montré que des antécédents médicaux néonataux graves, un mauvais état respiratoire, la trachéotomie et/ou une opération du cœur n'avaient pas d'influence sur le niveau intellectuel atteint à moyen terme. Nos procédures thérapeutiques concernant les problèmes d'alimentation, le reflux gastro-oesophagien et l'obstruction des voies respiratoires supérieures, étaient strictes. Les enfants de cette série avaient, depuis les premiers mois de leur vie, une prise de poids normale pour leur taille, et une hématose normale. Plus d'un tiers de ces enfants avaient eu une trachéotomie, la plupart avaient eu une gastrotomie + fundoplication de Nissen, 2 avaient un tube nasogastrique, et 2 avaient eu seulement la prescription d'un allaitement spécifique. Ces résultats confirment que les soins médicaux, même intensifs, pour les enfants CHARGE, sont importants pour protéger leur devenir et empêcher l'hypoxémie du cerveau et la malnutrition. Par conséquent, les situations médicales critiques et les soins intensifs ne doivent pas être considérés comme nécessairement délétères pour l'avenir.

# Syndrome de CHARGE et Communication

Jacques Souriau  
Directeur du CRESAM

Pour les familles et les professionnels en contact avec des enfants atteints du syndrome de CHARGE, la communication est une question critique. Malgré de nombreuses anomalies physiques et des débuts dans la vie difficiles, ces enfants arrivent à construire diverses compétences de communication. Leur développement reste toujours très dépendant de la capacité de leurs partenaires à s'adapter à leurs compétences et à soutenir leur parcours individuel de développement.

Pour étudier comment il est possible d'aider ces enfants du point de vue de la communication, nous utiliserons :

- les informations recueillies auprès des familles grâce à un questionnaire portant, entre autres, sur la communication
- une approche clinique basée sur l'analyse de vidéos de rapports individuels de communication.

## Un début dans la vie difficile

Notre questionnaire montre que pour ces enfants le nombre de séjours à l'hôpital est de 6,8. 56% d'entre eux y ont passé plus de 100 jours au cours des 3 premières années de leur vie. Le nombre moyen d'opérations effectuées est de 5,2.

Ce questionnaire a été élaboré en collaboration par l'association française des familles CHARGE et le CRESAM. En 2002, il a aussi été utilisé par les familles du Royaume-Uni, d'Italie et d'Espagne grâce à Sense, la Lega del Filo d'Oro et ONCE. 71 familles ont répondu à ce questionnaire.

Toutefois, il n'est pas facile d'analyser les effets de cette situation sur leur développement futur concernant la communication. Bien sûr, le traitement médical qu'ils ont subi pour survivre a exigé d'eux et de leurs familles beaucoup d'énergie. Cependant, il est intéressant de souligner que, dans le questionnaire, les enfants qui recherchent le contact avec les étrangers aussi, sont ceux qui ont passé le plus de temps à l'hôpital ; ou que les enfants qui refusent l'aide pour certaines activités ont passé moins de temps à l'hôpital. Ces données sont évidemment difficiles à interpréter, mais il est important de remarquer que le fait de séjourner à l'hôpital peut contribuer à l'exceptionnelle résistance de ces enfants, dans la mesure où ils ressentent, dans cette période difficile de leur vie, un exceptionnel soutien émotionnel de leurs familles et des membres du personnel. Bien sûr, beaucoup d'éléments d'anxiété apparaissent aussi dans le questionnaire et, comme les professionnels le savent bien, il y a chez ces enfants une large gamme de situations concernant leur sentiment de sécurité ou d'anxiété.

## Complexité des anomalies et stratégies des enfants

Le nombre, la diversité et la complexité des anomalies rencontrées dans le syndrome de CHARGE sont de plus en plus définis ( BROWN.D. 2002 ; HEFNER M. et DAVENPORT S.L.H. 1999). Evidemment, le handicap multi-sensoriel est un élément majeur en ce qui concerne le développement de la communication, mais notre attention ne doit pas se limiter à l'audition et à la vision ; nous devons aussi prendre en considération :

- les autres types de handicap sensoriel
- la difficulté pour ces enfants d'intégrer les diverses sources de données sensorielles
- leurs difficultés d'attention

Des aspects du comportement qui semblent fréquents chez les enfants CHARGE peuvent avoir un effet sur les expériences communicatives et le développement de la communication ou traduire certaines difficultés à traiter les informations. Le questionnaire en reflète quelques-uns :

### Difficulté à fixer l'attention sur la communication :

- beaucoup ne peuvent pas attendre leur tour pour prendre part aux conversations
- beaucoup aiment regarder des choses tourner
- beaucoup ont besoin d'être occupés tout le temps

## Un important besoin de références temporelles, visuelles et tactiles

Ceci peut être lié à leur besoin de rendre le monde qui les entoure plus sûr et prévisible, mais aussi à leur difficulté à traiter les informations rapides et passagères.



### **Certains enfants ont tendance à s'isoler du groupe**

Cette tendance est statistiquement liée à la pénibilité du bruit. Une suggestion complémentaire est que plus il y a de personnes présentes, plus il y a d'informations à traiter et moins c'est clair du point de vue perceptif.

### **Ils préfèrent les relations individuelles (encore mieux : 1 enfant – 1 adulte), et ils semblent mieux apprendre lorsqu'ils sont seuls avec un adulte.**

Bien sûr, ils se sentent plus en sécurité et plus soutenus quand ils sont dans un contexte restreint et prévisible. Ils peuvent donner le meilleur de leurs compétences s'ils sont soutenus par d'autres personnes compétentes.

### **Ces données peuvent aider les familles et les professionnels à s'adapter à leur mode de développement spécifique. Mais des compétences se développent.**

Nous pouvons observer chez ces enfants de réelles compétences pour le traitement du dialogue et une utilisation intelligente des langues. La plupart des familles et des professionnels en contact avec des enfants CHARGE savent qu'ils doivent utiliser de façon cohérente divers types de systèmes symboliques : langue orale, langue des signes ou gestes, graphismes visuels et/ou tactiles. Notre questionnaire montre que 54% comprennent la langue orale et les gestes, 42% s'expriment oralement, 49% par gestes et 25% par les deux. En outre, 37% ont utilisé les gestes avant de parler. Nous remarquons aussi un très grand intérêt pour le graphisme. Il est évident que ces enfants utilisent divers systèmes de communication et que leurs stratégies changent avec le temps et selon les situations. La difficulté pour les familles et les professionnels est de s'adapter à chaque développement individuel et d'utiliser de manière cohérente une combinaison de systèmes.

### **Comment être un bon partenaire ?**

Les enfants CHARGE sont des enfants. Ils peuvent se développer naturellement. Mais ce développement naturel du point de vue de l'enfant exige des compétences plus développées des éducateurs. En soutenant ces enfants dans leur développement communicatif, nous devons faire attention à :

### **Fournir un flux multi-sensoriel cohérent**

Bien qu'il soit difficile pour eux d'intégrer diverses sources d'informations sensorielles, ils ne peuvent généralement pas se fier à un seul canal sensoriel. Les sensations visuelles, auditives et kinesthésiques doivent être aussi synchronisées et cohérentes que possible, de manière à ce que les formes des énoncés des adultes soient facilement isolées. Les aspects de ce flux multi-sensoriel sont :

- données linguistiques : voix, gestes visuels, gestes tactiles
- aspects mimétiques: intonation, expressions du corps
- références extérieures : manipulation d'objets, graphismes

### **Intégrer la dynamique émotionnelle dans le flux sensoriel**

Au cours des échanges, les flux sensoriels expriment les émotions des partenaires, en particulier dans les premières étapes du développement. En d'autres termes, les expressions qui s'adressent aux enfants ne peuvent prendre une valeur de communication que si elles ont une dimension émotionnelle importante.

### **Etre sensible aux expressions de l'enfant**

Pour aider les enfants à comprendre le monde, il faut ressentir et comprendre leurs sentiments, leurs intentions et leurs modalités d'expression et y réagir afin que ces expressions soient enrichies, partagées et développées par les deux partenaires. Sur les séquences vidéo que nous avons analysées, nous voyons que certains enfants montrent clairement qu'ils ont besoin d'une preuve de compréhension et de participation de la part de leur partenaire avant d'aller plus loin dans leurs initiatives de communication.

## **Comment pouvons-nous rendre le flux sensoriel /de communication cohérent et signifiant ?**

La cohérence et le sens ne dérivent pas seulement de la pure simultanéité ou contiguïté des éléments (par exemple faire un geste et prononcer un mot en même temps). Les données doivent être mises en forme dans des cadres temporels-émotionnels qui permettent aux deux partenaires de continuer à communiquer et à l'enfant de comprendre les données et les paroles.

Les paramètres les plus importants sont :

### **Le rythme**

C'est un excellent intégrateur des flux sensori-moteur et émotionnel. Les choses sont réunies si elles entrent dans un modèle rythmique. C'est un phénomène très naturel. On s'en sert dans des jeux spécifiques, mais il est aussi à la base de compétences de haut niveau (par exemple, la parole est produite selon des modèles rythmiques qui contrôlent tous les mouvements du corps qui y sont liés).

### **Les répétitions dynamiques**

Dans le questionnaire, 59% des enfants ont besoin de temps et de répétition pour comprendre l'information. Donc la répétition est importante. Mais la répétition peut être ennuyeuse et inefficace, sauf si elle s'enrichit de légères variations et/ou est intégrée dans des modèles rythmiques-émotionnels tels que les comptines. Leurs cultures fournissent ces cadres aux éducateurs (chansons, jeux rythmiques, etc.). Bien sûr, il faut les adapter aux états sensoriels des enfants, mais le modèle fondamental ne dépend pas de l'audition en tant que telle et peut être traité par d'autres modalités (ce qui est vrai également pour les enfants entendants).

### **Les modèles mimétiques multi-sensoriels**

A tous les niveaux, l'aisance dans la communication implique des expressions corporelles qui ne sont pas linguistiques, mais aident à comprendre les informations et les intentions (intonation, mélodie, désignation du doigt, mouvements expressifs du corps, indications de changement de locuteur, etc.)

### **Les récits**

La communication n'est pas une expérience séparée des autres aspects de la vie. La communication porte toujours sur quelque chose. Le contenu des activités de communication prend en général la forme de récits, c'est-à-dire des formes avec une structure spécifique et liées à des événements ou des pensées qui peuvent être pris dans la réalité ou dans l'imagination. Raconter des histoires (y compris des histoires très simples) est un excellent moyen d'intégrer émotions et expériences sensorielles, de structurer les représentations du monde et de stimuler la pensée et l'imagination. Cette compétence narrative est active au tout début de la vie sous des formes simples mais très émotionnelles. Elle est aussi très active aux plus hauts niveaux de communication. Cette compétence partagée est une passerelle entre des enfants en développement vulnérables et des éducateurs compétents. C'est un art et un talent d'être sensible aux histoires et aux intentions qui sont exprimées sous des formes faibles et évanescentes par les enfants et d'y réagir de manière qu'elles soient partagées, enrichies et qu'elles acquièrent des formes d'expressions plus développées. Ce sens du « récit » s'exprime aussi dans les modalités d'expression par des formes comme l'humour, la surprise, le suspense. Ces formes peuvent s'exprimer sous des formes non linguistiques et contribuer grandement à soutenir les échanges et à stimuler l'attention et la réflexion.

## **Comment être un bon guide dans la vie ?**

Bien que pour l'instant nous connaissions surtout des enfants et des jeunes, nous devons nous préoccuper du développement tout au long de la vie. Les compétences des enfants changent au cours de la vie, mais les conditions environnementales d'expression et de développement de ces compétences aussi.

Donc, les services, les familles, les professionnels et toutes les personnes en contact avec les enfants CHARGE doivent :

- s'adapter à chaque développement individuel de communication.
- aider les enfants, les jeunes et les adultes à trouver le contexte social le plus favorable à exploiter au mieux leurs compétences de communication et à enrichir leur vie sociale.

**C'est un vaste programme que nous devons mettre en application ensemble.**

## **Intervention de Zara Jayne Arnold**

Zara Jayne est une jeune fille de 16 ans atteinte du syndrome CHARGE présentant une perte auditive totale de l'oreille droite et ayant des difficultés d'équilibre. Elle s'est exprimée oralement. L'écriture est toujours un problème. Elle fait du théâtre et de la danse (lien privilégié avec son prof). Elle ne voit pas la nuit. Il lui est indispensable d'avoir un bon éclairage pour pouvoir lire. Elle n'apprécie pas de se promener sur le sable, sur des surfaces instables.

Remarque : Quand elle était petite, lorsqu'elle sortait de l'hôpital, elle se croyait en vacances !

Elle ne se considère pas comme une personne handicapée. Elle dit se sentir différente mais ça ne l'empêche pas d'avoir une vie normale. Elle peut parler avec ceux qui entendent et signer avec les sourds. Elle a ajouté : pourquoi les autres ne feraient-ils pas la même chose ?

## **Intervention d'Alan Hornblow**

Alan est atteint du syndrome CHARGE, il est âgé de 31 ans.

Son intervention était signée et illustrée par des dessins réalisés par lui-même.

Il communique principalement par signes avec beaucoup de pictogrammes.

Il a retracé les différentes étapes de sa vie : hôpital de 8 à 13 mois, de 4 à 19 ans différentes écoles pour sourds. Il réside actuellement dans un centre de jour SENSE où ses différentes activités sont les suivantes : piscine, jardinage, publicité.

## **Intervention d'Elaine Murray-Bell**

Madame Murray-Bell est la maman de Jack, enfant CHARGE de 5 ans.

Elle est déjà la maman d'une fille et atteste d'une grossesse normale.

Après avoir retracé les premières années de vie avec Jack, des actes chirurgicaux jusqu'au sentiment d'injustice : pourquoi nous ? Elle affirme dégager des aspects positifs de cette épreuve et estime avoir beaucoup appris du côté médical.

Elle souligne qu'il est important de ne pas oublier d'avoir du temps pour soi et du temps à passer ensemble, mari-femme.

## **CONCLUSION**

Lorsque le CRESAM a décidé de s'associer au programme CAUSE qui a permis à des familles, des professionnels et des enfants de se rendre aux journées d'étude à Hinckley, je me suis demandé si cette décision n'allait pas nous donner beaucoup de travail pour un résultat médiocre. En regardant les choses de plus loin, il m'apparaît que ce fut une utile décision. Certes peu de personnes ont pu bénéficier de la participation à cet événement, mais les contacts noués et développés à cette occasion ont permis de renforcer notre action en réseau autour du syndrome CHARGE. Les dernières journées CHARGE de Poitiers en septembre dernier ont bien montré tout le chemin parcouru au cours des dernières années grâce à des rencontres dont les formes sont variées. Mais le résultat est là, nous avons maintenant, à l'échelon de notre pays un groupe soudé de personnes qui maintiennent à un haut niveau l'attention portée aux enfants CHARGE. Ce groupe est composé de ces enfants, de leur famille et des professionnels du secteur médical ou éducatif. Il est l'un des plus actifs au monde. C'est à nous tous de porter plus loin cette collaboration.

Jacques SOURIAU  
Directeur du CRESAM